



## La infraestructura IMPaCT, coordinada y financiada por el ISCIII, a punto de cumplir tres años de impulso a la medicina de precisión en España

09/08/2023

# IMPACT

Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología



IMPACT COHORTE

IMPACT DATA

IMPACT GENÓMICA

La Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología (IMPACT), una iniciativa coordinada y financiada por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), lleva casi tres años trabajando para facilitar el despliegue y consolidación en España de la medicina de precisión, gracias a la labor de sus tres ejes: **Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica**.

El Gobierno aprobó la convocatoria de concesión de subvenciones para participar en IMPACT **en septiembre de 2020**, que supuso una concesión inicial por cuantía de 25.8 millones bajo la gestión del ISCIII y la coordinación del Ministerio de Ciencia e Innovación. La coordinación de los tres ejes, así como los grupos integrantes de cada uno de ellos, **se seleccionaron como resultado de un proceso de valoración científica** en concurrencia competitiva.

El Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (**CIBER**) del ISCIII y el Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación (**BSC**) fueron los centros finalmente seleccionados

como beneficiarios de la coordinación de cada programa. Desde entonces, el programa de Medicina Predictiva está coordinado por Marina Pollán, desde el CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP); el programa de Medicina Genómica lo coordina Ángel Carracedo desde el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), y el programa de Ciencia de Datos, Alfonso Valencia desde el Centro Nacional de Supercomputación.

Desde sus inicios a finales de 2020, IMPaCT ha avanzado en su objetivo de convertirse en una infraestructura científica de referencia para el desarrollo de una medicina personalizada más segura, eficiente, preventiva y predictiva en el Sistema Nacional de Salud (SNS), asegurando calidad, equidad y eficiencia en la utilización de los recursos científicos disponibles para dar respuesta a necesidades de la ciudadanía. El desarrollo de IMPaCT está también basado en otros valores como ciencia abierta, ética e integridad científica, y en los principios de la Investigación e Innovación Responsables (RRI, por sus siglas en inglés): educación científica, igualdad de género, acceso abierto, gobernanza, ética y participación ciudadana.

En este sentido, además de los tres programas descritos, IMPaCT ha establecido dos líneas estratégicas transversales, orientadas a la ética y la internacionalización, respectivamente, que se apoyan en tres comisiones: **Participación Ciudadana, Integridad Científica y Comunicación e Internacionalización.**

Junto con todo ello, a lo largo de los años 2021, 2022 y 2023, se han seleccionado proyectos de despliegue de medicina de precisión en diferentes ámbitos de la medicina que, coordinados con los tres ejes de IMPaCT, suponen una inversión superior a los 150 millones de euros y una implicación de más de mil científicos, médicos, farmacéuticos y equipos de enfermería, entre otras profesiones sanitarias. La conjugación de los tres ejes y los proyectos dirigidos a enfermedades de alto impacto confluyen en el desarrollo de la mayor infraestructura de investigación biomédica orientada a la medicina personalizada de precisión de nuestro país.

### **¿Cómo funcionan los tres ejes de IMPaCT?**

El eje de Medicina Predictiva de IMPaCT busca configurar una cohorte de base poblacional para obtener información sobre estilos de vida, contexto social y ambiental, situación clínica y otros factores relacionados con la salud de las personas. Este objetivo se logrará gracias al estudio prospectivo en el que participan las personas integrantes de la cohorte, un total de 200.000, y que cuenta con 50

nodos en centros de atención primaria por toda España, con presencia de todas las comunidades autónomas y las dos ciudades autónomas. Este eje, también conocido como IMPaCT-Cohorte, está coordinado por el Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) del ISCIII, a través de su área de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP), y la investigadora principal es Marina Pollán, directora científica del CIBERESP e investigadora del Centro Nacional de Epidemiología del ISCIII.

Por su parte, el eje de Ciencia de datos, IMPaCT-Data, se orienta al desarrollo y validación de un entorno de integración y análisis conjunto de datos clínicos, moleculares y genéticos, para su uso secundario de forma coordinada con los otros programas de IMPaCT. Este programa está generando modelos que permitan responder, de forma eficiente, a preguntas relevantes para el SNS, promoviendo la generación de conocimiento de alto nivel basado en estas aproximaciones. Persigue apoyar el desarrollo de un sistema común, interoperable e integrado, de recogida y análisis de datos clínicos y moleculares basado en el conocimiento y los recursos disponibles en el Sistema Español de Ciencia, Tecnología e Innovación (SECTI).

Con este modelo, su desarrollo busca dar respuesta a preguntas de investigación a partir de los diferentes sistemas de información clínica y genómica, facilitando que la comunidad investigadora disponga de una perspectiva poblacional basada en datos individuales, siempre con el objetivo final de mejorar la salud de las personas. IMPaCT-Data cuenta con la participación de 47 entidades de 15 comunidades autónomas, con un total de 59 grupos de investigación incluidos, además de 32 entidades asociadas. Está coordinado por el doctor Alfonso Valencia desde el Centro Nacional de Supercomputación.

En cuanto al tercer eje, Ciencia Genómica, promueve el establecimiento de una infraestructura basada en tecnologías del ámbito de la investigación que, coordinada con el SNS, realizará estudios genéticos para mejorar el diagnóstico de enfermedades, poniendo el foco en su acceso equitativo para cualquier persona. IMPaCT-GENÓMICA facilita las necesidades de análisis genéticos de la cohorte poblacional y materializa el compromiso adquirido por España en Europa de iniciativas como 1M+Million Genomes. Este eje, coordinado desde el CIBER de Enfermedades Raras por el investigador Ángel Carracedo, cuenta con la participación de más de 100 hospitales españoles de todas las comunidades autónomas, tres centros de secuenciación, 37 entidades asociadas y más de 300 colaboradores directos.

Para llevar a cabo sus objetivos, IMPaCT-GENÓMICA ha establecido una red de centros de análisis genómico de alta capacidad a partir de estructuras existentes, con idea de ofrecer a todo el territorio español servicios como la secuenciación del genoma completo, junto a otras tecnologías biomédicas. Esta red de centros de secuenciación está coordinada por el doctor Ivo Gut desde el Centro Nacional de Análisis Genómico de Barcelona, e incluye actualmente los centros de secuenciación de este Centro, de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (Santiago de Compostela) y de Nasertic-Navarrabiomed (Pamplona).

Los tres ejes de IMPaCT han publicado a lo largo de los dos últimos años **diversos informes y documentos**, sobre cuestiones como análisis genómicos en entornos sanitarios, técnicas de gestión de información de imagen médica, integración de información biomédica, resultados de secuenciación masiva, informes clínicos genéticos y guías farmacológicas, entre otros.

### **Internacionalización e implicación en el espacio europeo de investigación**

De forma complementaria a toda la labor nacional, IMPaCT, se alinea con el espacio europeo de investigación en salud, en colaboración con el Ministerio de Sanidad y asumiendo modelos y estándares para el uso responsable y seguro de datos *genómicos* y relacionados con la salud. De esta manera, a nivel internacional, IMPaCT busca colaborar en proyectos e iniciativas europeas, como el Consorcio Internacional en Medicina Personalizada (IC PerMed), la iniciativa European Joint Programme on Rare Diseases (EJPRD); la iniciativa EASI-Genomics: la infraestructura European Advanced infraStructure for Innovative Genomics, o con otras **infraestructuras europeas de investigación en biomedicina** como EATRIS, ELIXIR, ECRIN y OPENSREEN.

El Plan Estratégico de IMPaCT señala la participación activa en la construcción del Espacio Europeo de Datos en Salud (EHDS por sus siglas en inglés) y del Espacio Europeo de Datos para Investigación en Ciencias de la Vida (EOSC-Life en sus siglas en inglés) a través de distintos proyectos como TEHDAS y PHIRI. Los objetivos de internacionalización en IMPaCT se alinean también con la iniciativa 1+Million Genomes, una de las iniciativas a nivel mundial más ambiciosa en medicina de precisión en la que el ISCIII desempeña un papel muy activo liderando y coordinando la acción española.

De hecho, a través de IMPaCT, España contribuirá a la iniciativa

Genoma de Europa, que tiene como objetivo construir una red europea de cohortes de referencia genómica nacional, de al menos 500.000 ciudadanos, trabajando con una representación de la población y estableciendo así un conjunto de datos de referencia europeo colectivo para futuros estudios genómicos. Los genomas secuenciados y recogidos en IMPaCT contribuirán al Genoma de Europa.

## **Financiación para investigación en el marco de la AES**

Además de los tres programas ya citados de IMPaCT y de las comisiones transversales, al desarrollo de esta Infraestructura se suman los **proyectos PMP-IMPACT**, enmarcados en las ayudas que cada año concede el ISCIII como parte de la Acción Estratégica en Salud (AES), la principal herramienta para financiar en España investigación biomédica y sanitaria. De manera regular y continuada, el ISCIII financia los denominados en la AES Proyectos de Medicina de Precisión (PMP), cuyo desarrollo dota a la infraestructura IMPaCT de mayor contenido y conocimiento científico.

En este sentido, durante los años 2021 y 2022 se han realizado desde el ISCIII sendas convocatorias de ayudas para financiar proyectos de medicina de precisión, por una cuantía total de 111 millones de euros (29.5 millones en 2021 y 81.5 millones en 2022). Los **proyectos de investigación IMPACT**, que están en desarrollo vinculados a alguno de los tres ejes, promueven siempre el conocimiento orientado a las necesidades en salud de las personas. Para 2023 hay prevista una nueva convocatoria de proyectos dentro de este ámbito, que complementará a las anteriores y que, de forma coordinada con IMPACT, permitirá superar los 150 millones de euros de inversión en medicina personalizada de precisión y sus diferentes ámbitos de aplicación.

En el desarrollo de IMPaCT, la participación ciudadana es una de las principales bases. **Desde la web** se fomentan canales de comunicación con la ciudadanía para facilitar su participación efectiva, impulsar su conocimiento y facilitar contribución al desarrollo de la Infraestructura. Como base para este objetivo, la Comisión de Participación Ciudadana cuenta con representantes sociales como la Plataforma de Organizaciones de Pacientes (POP) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Al respecto, esta Comisión revisa el lenguaje de los documentos e informes dirigidos a la población para asegurar su comprensión, además de hacer documentos de referencia que faciliten el conocimiento de la ciudadanía. Actualmente se está trabajando en un documento de buenas prácticas para la comunidad investigadora, poniendo el foco en la participación ciudadana, y en otro documento sobre comprensión social de las actuaciones llevadas a cabo por IMPaCT.

Por su parte, la Comisión de Ética e Integridad Científica aborda aspectos comunes a los tres ejes, trabaja en un informe para resolver cuestiones prácticas y ético-legales en relación con el anonimato de los datos científicos, y está planificando un plan de formación dirigido a profesionales sanitarios e investigadores.