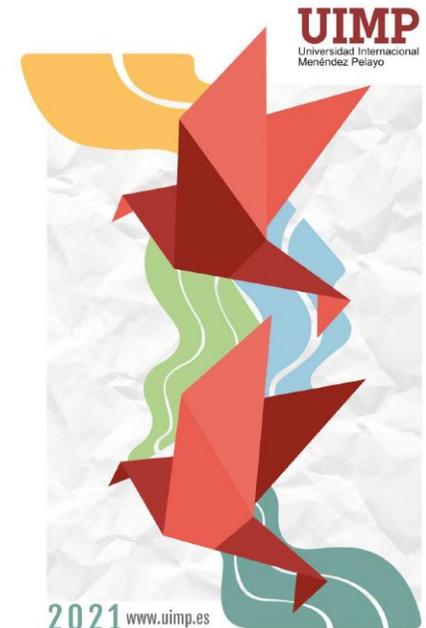


Medicina de Precisión Ciencia y Tecnología al servicio de la Transformación del Sistema Sanitario

Directora: Raquel Yotti
Secretario: Gonzalo Arévalo
Santander 30 de Junio de 2021



Generación y utilización de **información molecular** de las personas (genómica y otras -ómicas)

+

Integración de esta información con **datos clínicos, ambientales y de hábitos de vida**

Objetivo: Mejorar de forma personalizada la **prevención**, el **diagnóstico**, el **tratamiento** o el **pronóstico** de las enfermedades.

Supone transformar la forma en la que se hace Medicina, utilizando el conocimiento científico y la innovación como vector de transformación

Elementos a tener en cuenta

Complejidad y riqueza conceptual

Participación de múltiples sectores y disciplinas

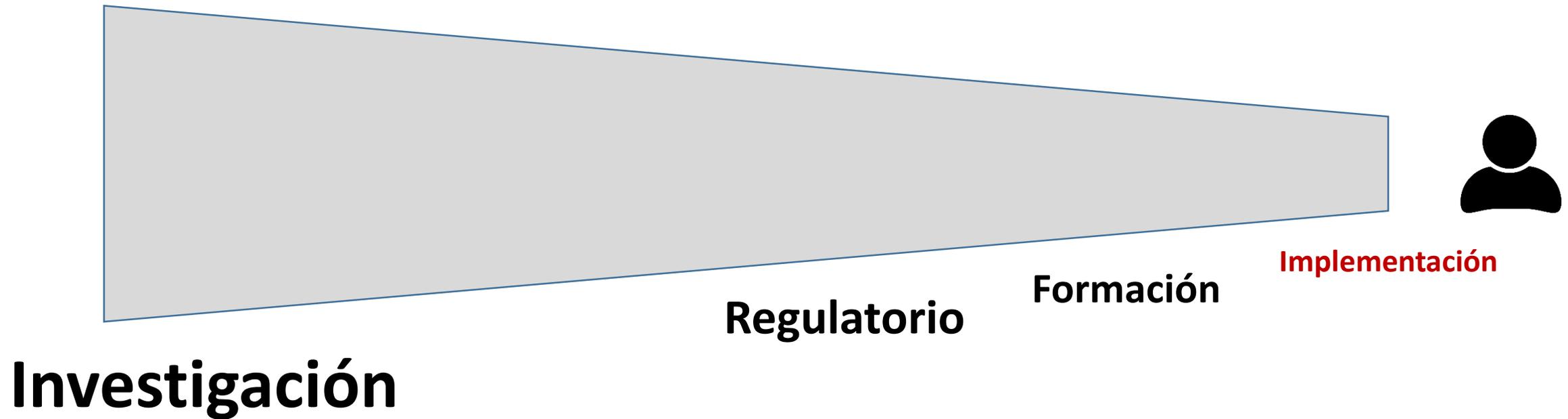
Participación y consenso entre Administraciones

Necesidad de visión estratégica a medio y largo plazo

Presupuesto



Situación en España: capacidades







MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

Declaration on linking genomic databases across borders

1+MillionGenomes

"Towards access to 1 million Genomes in the EU by 2022"



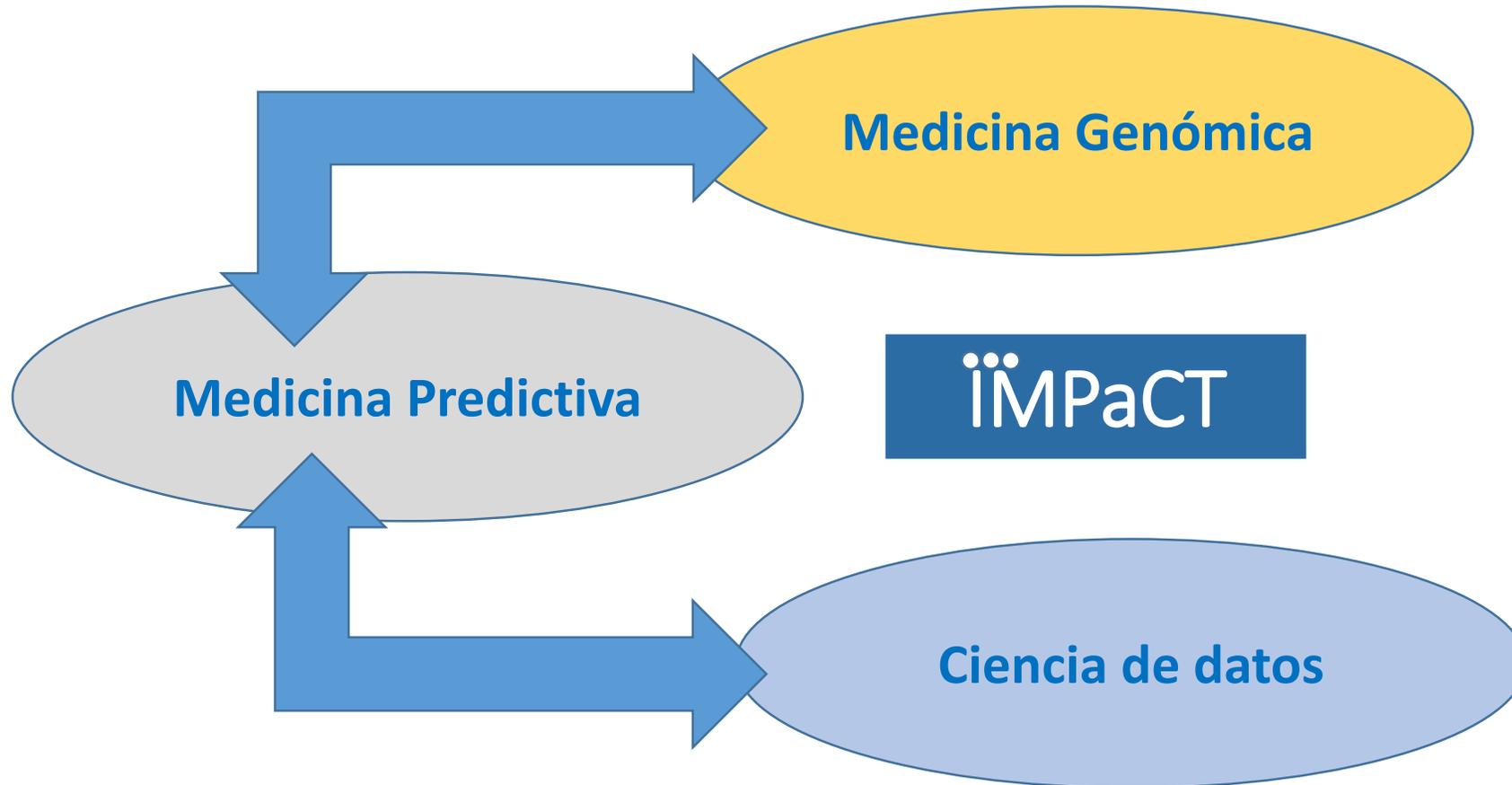
Plan de choque para la ciencia y la innovación:



Hacia una economía basada en el conocimiento

Viaje desde la investigación a la implementación

INFRAESTRUCTURA DE MEDICINA DE PRECISION ASOCIADA A LA CIENCIA Y LA TECNOLOGIA



Misión

- Establecer los **pilares** para facilitar el despliegue efectivo de Medicina de Precisión en el Sistema Nacional de Salud,
- asegurando la calidad científico-técnica, la equidad y la eficiencia en la utilización de los recursos científicos disponibles
- para dar respuesta a las **necesidades de la ciudadanía**

Valores

Calidad científico-técnica

Integridad científica

Perspectiva de género

Ciencia abierta

Gobernanza responsable

Participación Ciudadana

Visión

Constituirse como **infraestructura científica de referencia** para el desarrollo de la Medicina de Precisión en España para una medicina más segura, eficiente, preventiva y predictiva.

IMPACT

PROGRAMA MEDICINA PREDICTIVA

Diseño y puesta en marcha de "una gran **cohorte poblacional** con datos clínicos, epidemiológicos y biológicos, medidos a nivel individual, que permita **representar a la totalidad de la población residente en España**, incluyendo la variabilidad étnica y la diversidad geográfica y ambiental".

- Modelos predictivos de enfermedad
- Desigualdades en salud
- Condiciones de vida y variables ambientales
- Impacto de las políticas sanitarias

IMPACT

PROGRAMA CIENCIA DE DATOS

Desarrollar un sistema de recogida, integración y análisis de datos clínicos y moleculares orientado a mejorar la salud de cada paciente individual, y que permita el uso secundario de la información existente en el SNS para el beneficio de la sociedad con objetivos de salud pública, planificación sanitaria e investigación.

Optimización en la gestión de la información disponible

Herramientas bioinformáticas para la **gestión de datos genómicos**

Integración de información clínica, omica, social y ambiental

Interoperabilidad de los sistemas de información de las CC.AA.

IMPACT

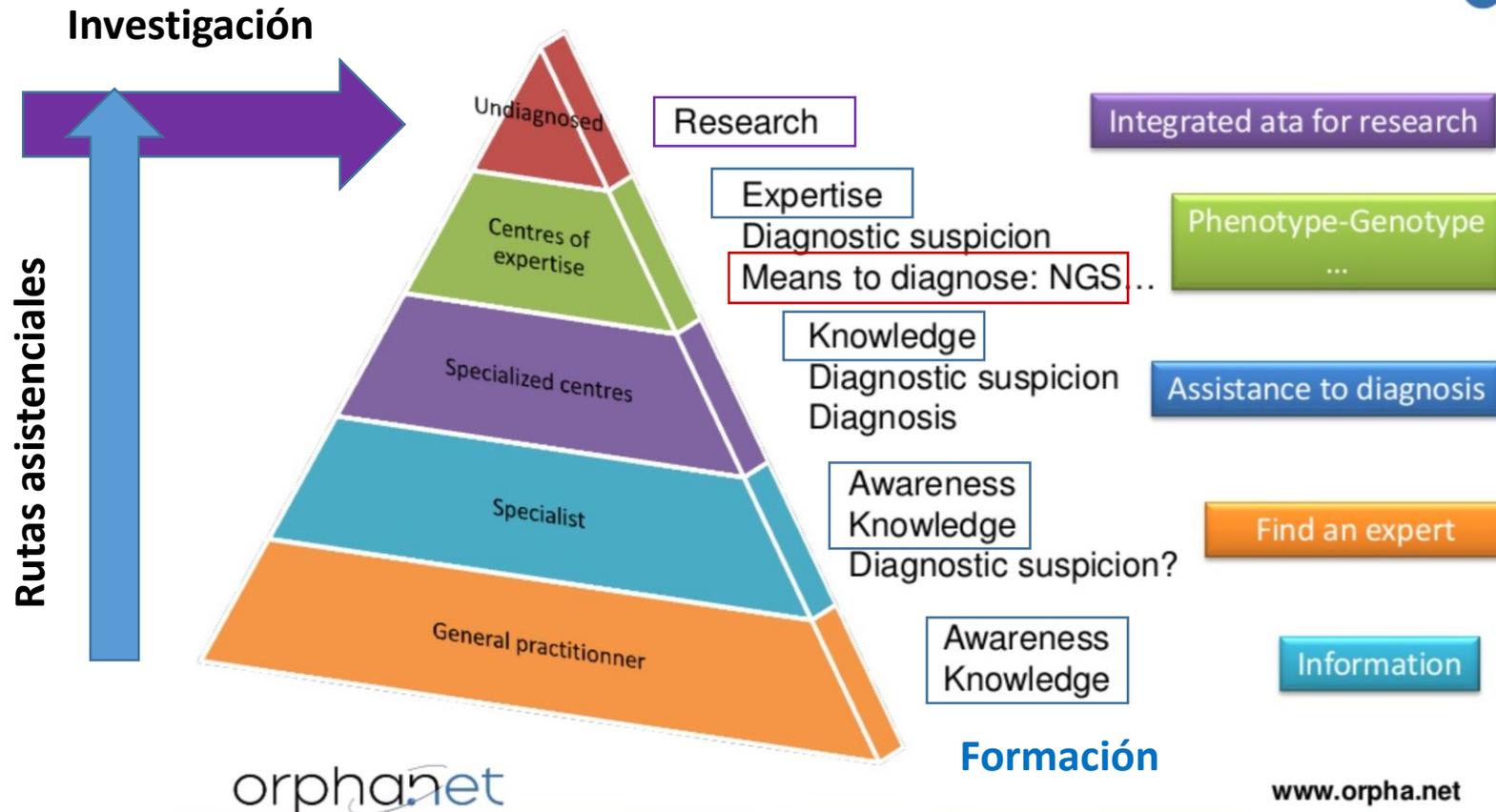
Programa de Medicina Genómica

Programa de Investigación orientado a la implementación

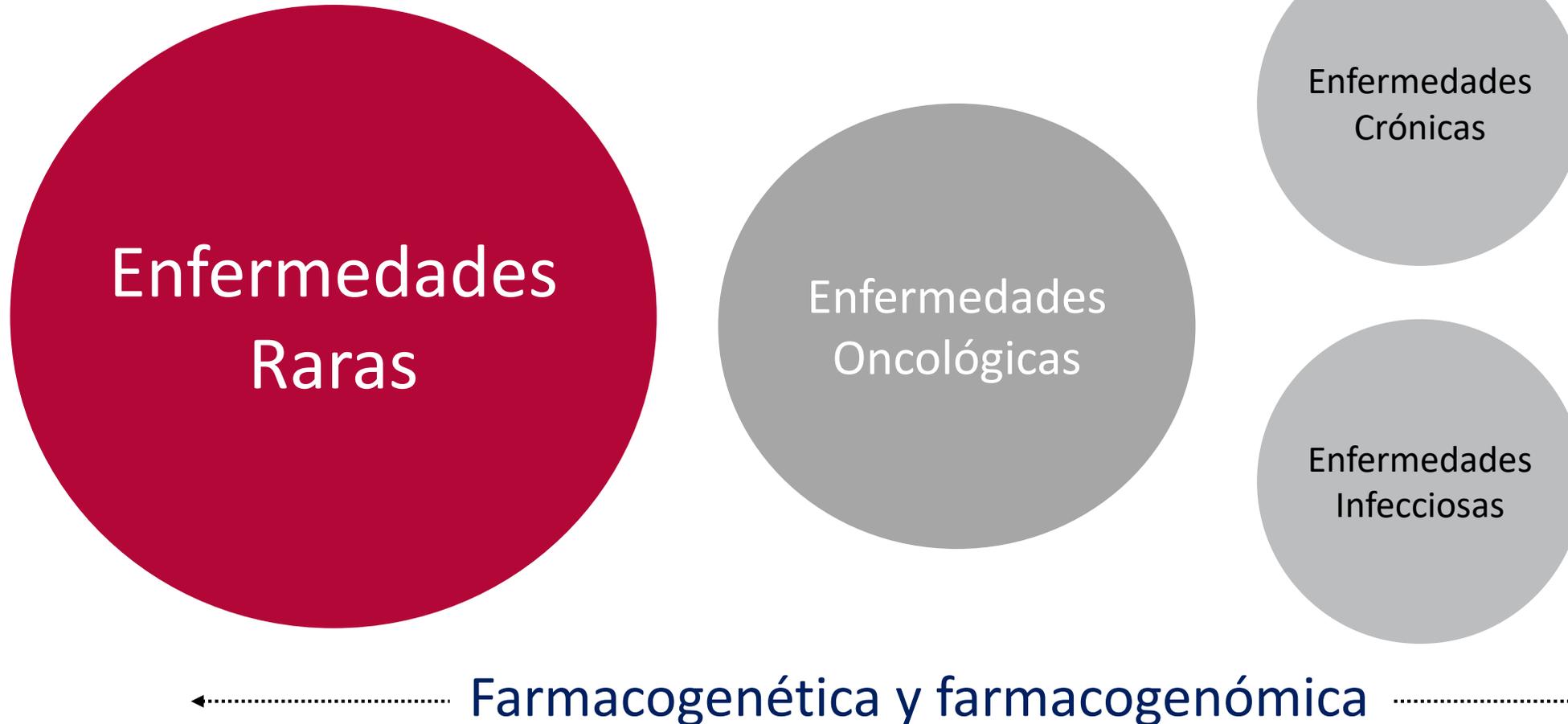
- Facilitar la disponibilidad de las infraestructuras y protocolos de coordinación para **llevar a cabo análisis genómicos y otros datos 'ómicos' de alta complejidad**
- **Apoyo en centros de investigación españoles** que ya disponen de tecnología de secuenciación de última generación y experiencia en su aplicación al diagnóstico de enfermedades humanas
- Reserva estratégica estatal de **servicios diagnósticos de secuenciación de muy alta complejidad**
- **Enfermedades no diagnosticadas.**

Diagnóstico

The RD pyramid



Areas de aplicación



TRES EJES ESTRATÉGICOS

DOS LÍNEAS ESTRATÉGICAS TRANSVERSALES



DIEZ PAQUETES DE TRABAJO



WP 1. Coordinación

WP 2. Diseño de estrategia de selección y reclutamiento de los participantes en el estudio

WP 3. Definición y medida de las variables de interés.

WP 4. Definición de procedimientos de manejo de muestras biológicas y biobanco.

WP 5. Elaboración de estrategia de seguimiento activo y fidelización de los participantes en la cohorte.

WP 6. Plan de análisis de datos.

WP 7. Elaboración de procedimientos de recogida y transmisión automatizada de la información, gestión y depuración centralizada de la base de datos, control de calidad.

WP 8. Trabajo de campo.

WP 9. Enlace (*linkage*) de la información obtenida primariamente de los participantes con la información de sus historias clínicas electrónicas y otras bases de datos sanitarias y administrativas.

WP 10. Comunicación con los participantes en el estudio y la ciudadanía.



SIETE PAQUETES DE TRABAJO

WP1. Coordinación.

WP2. Infraestructura computacional en la nube para la gestión e integración de datos.

WP3. Implementación de sistemas para el análisis, integración e interpretación de datos genómicos.

WP4. Implementación de sistemas para el análisis, integración e interpretación de datos clínicos, incluyendo imágenes.

WP5. Implementación de los sistemas de interconexión entre datos genómicos, imagen médica y datos clínicos.

WP6. Evaluación de calidad y estandarización de sistemas.

WP7. Casos para aplicación y evaluación de la metodología (según necesidades IMPaCT).



CINCO PAQUETES DE TRABAJO

WP1. Coordinación.

WP2. Red de centros de análisis genómico de soporte al SNS

WP3. Traslación a práctica clínica: Enfermedades Raras

WP4. Traslación a práctica clínica: Cáncer (hereditario o no diagnosticado)

WP5. Farmacogenómica y genómica poblacional

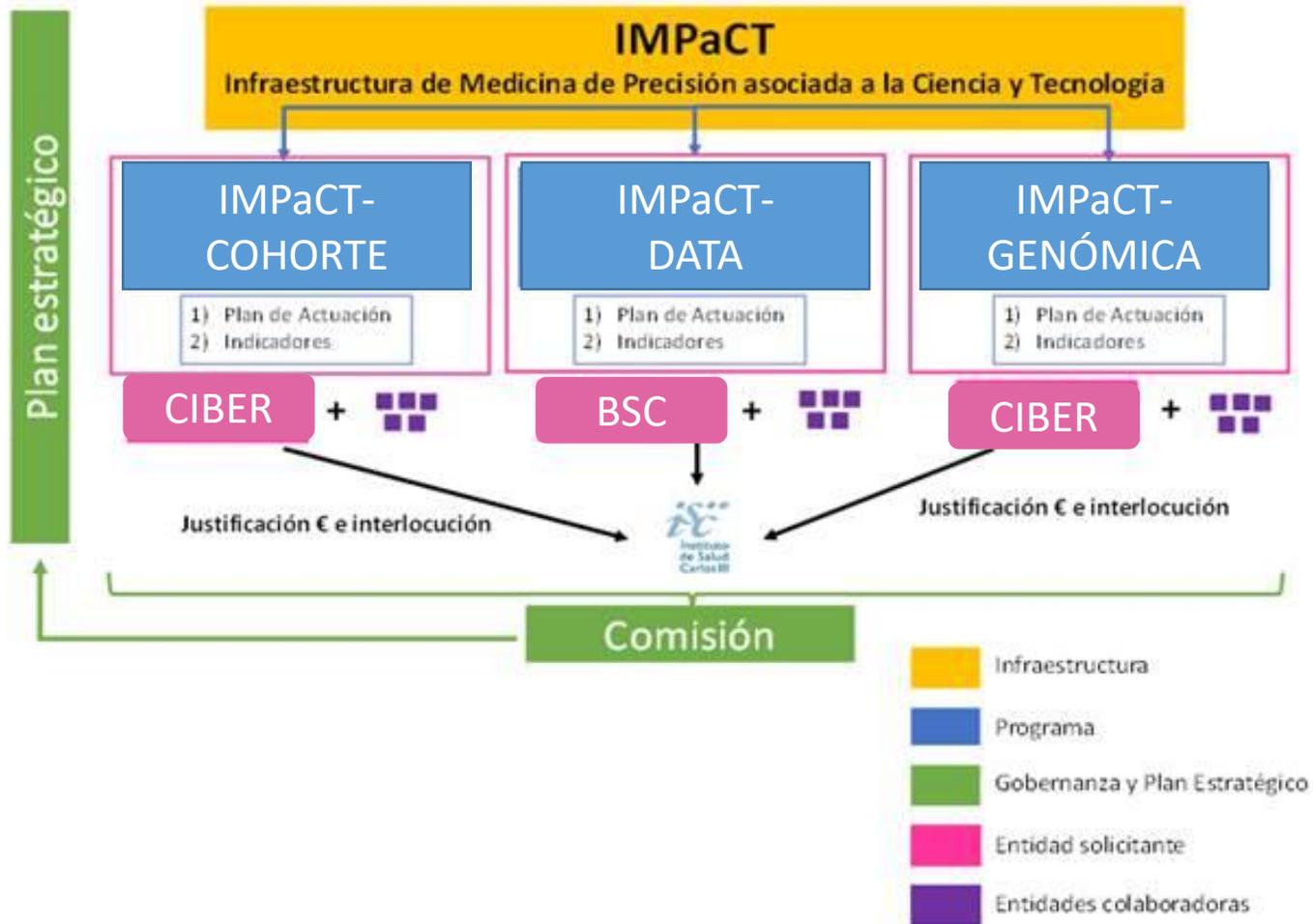
LÍNEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 1. ÉTICA E INTEGRIDAD CIENTÍFICA

- Identificar las **cuestiones ético-legales** relacionadas con la actividad de IMPaCT (información, datos genómicos...), tanto en el marco sanitario asistencial, como en la investigación.
- Establecer los procedimientos para garantizar los **principios FAIR** (Findable, Accessible, Interoperable and Reusable) en la organización y gestión de la información en IMPaCT.
- Establecer las provisiones para la adecuada **protección de los datos personales** de los participantes de la cohorte IMPaCT.
- Definir un **procedimiento de gestión de la información genómica**, tanto a los participantes como a los profesionales, contemplando las normas para preservar su adecuada protección.
- Catálogo del **software** de investigación desarrollado y/o utilizado en el marco de IMPaCT que sigue los principios de **Ciencia Abierta**.

LÍNEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 2. INTERNACIONALIZACIÓN

- Reforzar la **contribución española** en la iniciativa **1+M Genomes**
- Colaboración con el **Consortio Internacional en Medicina Personalizada (IC PerMed)**
- Establecer los **procedimientos para el uso compartido**, dentro de la iniciativa European Joint Programme on **Rare Diseases (EJPRD)**, de la información clínica y genómica generada en IMPaCT y no sujeta a protección.
- Participación en **iniciativas (seguimiento de cohortes multipropósito...)** e **infraestructuras europeas** (EASI-Genomics, EATRIS, ELIXIR...)
- Participación activa en la **construcción del Espacio Europeo de Datos en Salud (EHDS)**
- Establecer colaboraciones en Medicina Personalizada, en el ámbito de **América Latina y Caribe (EULAC PerMed)**

GOBERNANZA



COMISIÓN DE DIRECCIÓN Y SEGUIMIENTO

COMISIONES DE COORDINACION

GRUPOS DE TRABAJO

GOBERNANZA COMISIONES DE COORDINACIÓN

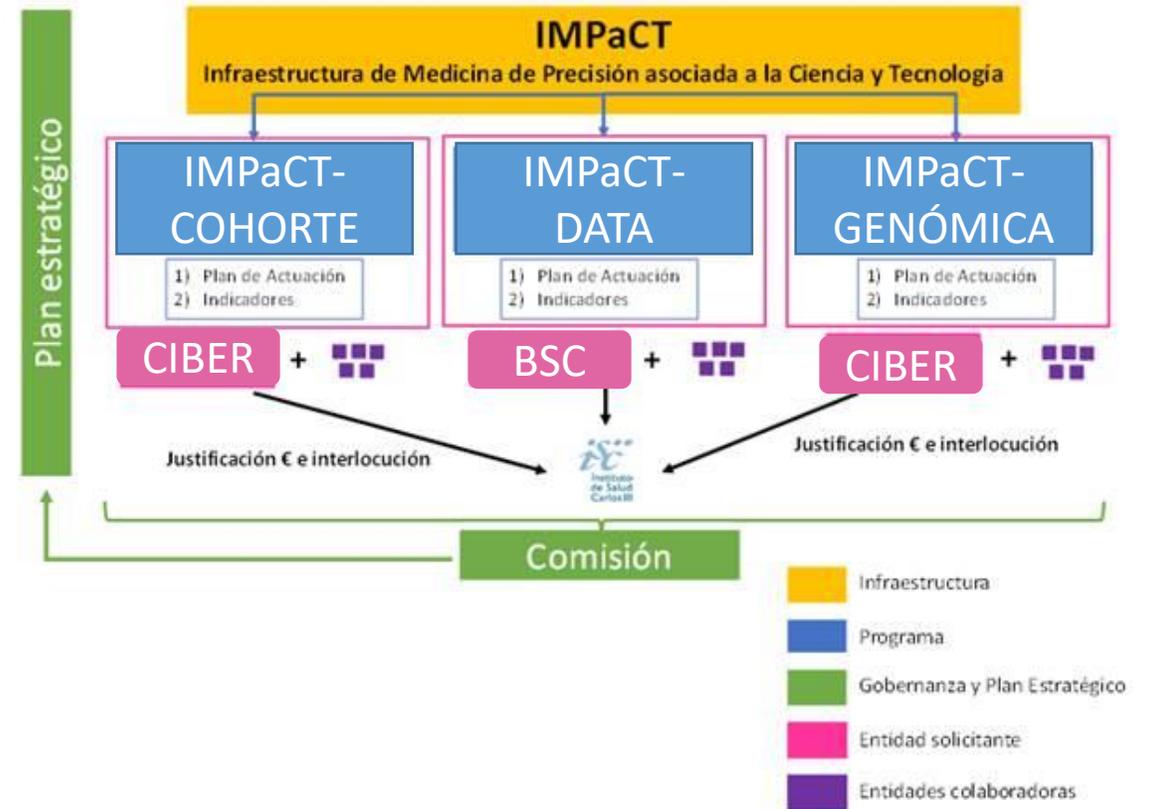
COMISIÓN EJECUTIVA

Función:

Desarrollo operativo de las líneas aprobadas en la Comisión de Dirección y Seguimiento, garantizando la cohesión de las actuaciones, y evaluación del cuadro de mando de indicadores de seguimiento.

Composición:

- Coordinadores de los tres ejes
- Responsable de evaluación y calidad de cada eje
- Dos funcionarios de la S.G. de Evaluación y Fomento de la Investigación (SGEFI)
- Dos funcionarios de la S.G. de Redes y Centros de Investigación Cooperativa (SGRCIC)



GOBERNANZA COMISIONES DE COORDINACIÓN

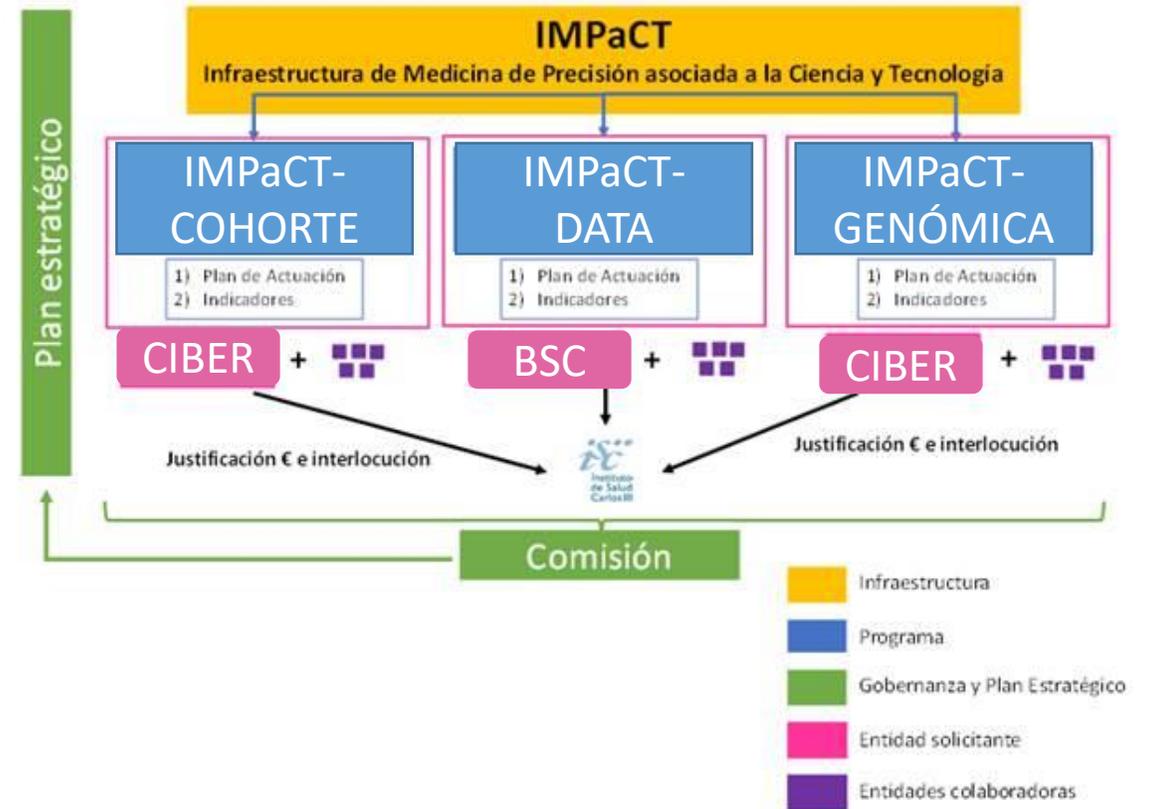
COMISIÓN DE ÉTICA E INTEGRIDAD CIENTÍFICA

Función:

velar por el cumplimiento de las buenas prácticas en investigación, según el Código Europeo de Conducta para la Integridad en la Investigación, emitiendo recomendaciones, elaborando propuestas y elevando a la Comisión de Dirección los informes que se soliciten.

Composición:

dos representantes de cada eje
tres personas designadas por la Comisión de Dirección, en calidad de asesores expertos externos.



GOBERNANZA

COMISIONES DE COORDINACIÓN

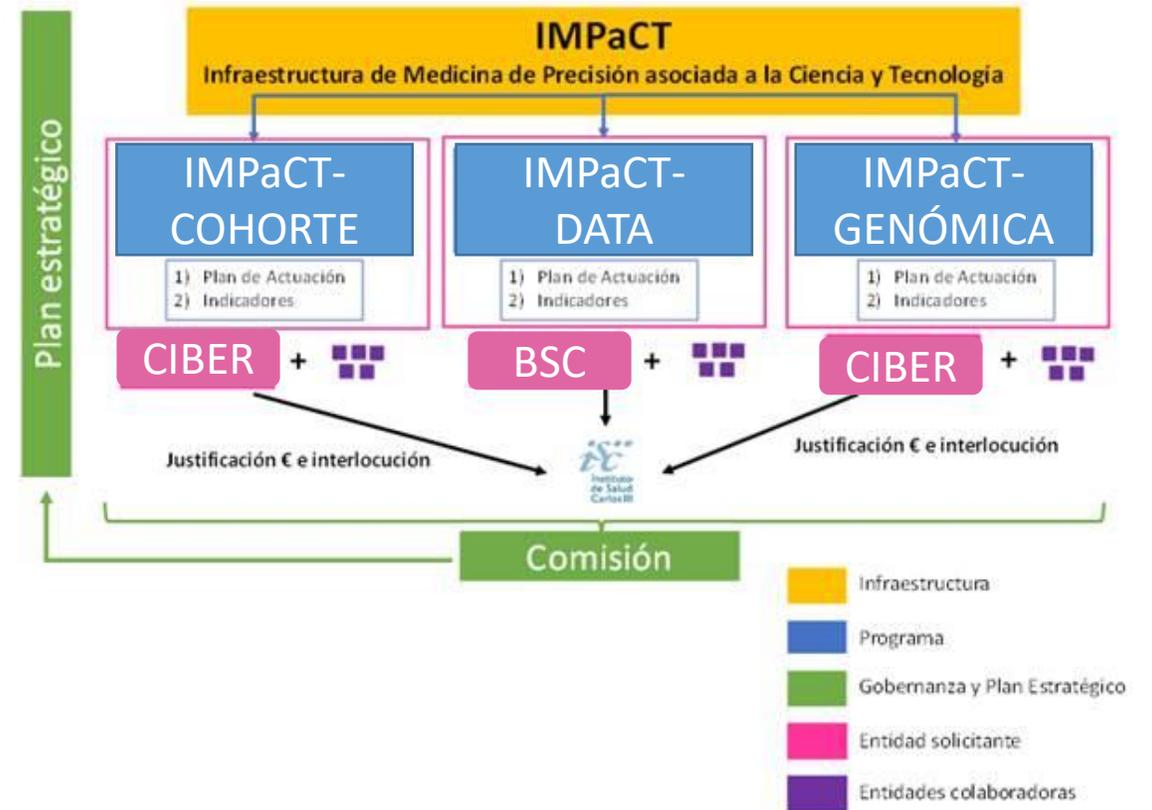
COMISIÓN DE COMUNICACIÓN E INTERNACIONALIZACIÓN

Función:

Ejecutar la política de comunicación de IMPaCT, garantizando la adecuada difusión, divulgación y diseminación de sus objetivos, actuaciones y logros alcanzados. Potenciar la presencia de IMPaCT en el entorno europeo e internacional, coordinando las iniciativas propuestas con este objetivo para asegurar la eficiencia de las acciones y evitar solapamientos.

Composición:

- dos representantes de cada eje
- dos miembros del ISCIII a propuesta del Subdirector General de Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales (SGPIIRI)
- un miembro del gabinete de comunicación de la Unidad de Apoyo a la Dirección del ISCIII



GOBERNANZA

COMISIONES DE COORDINACIÓN

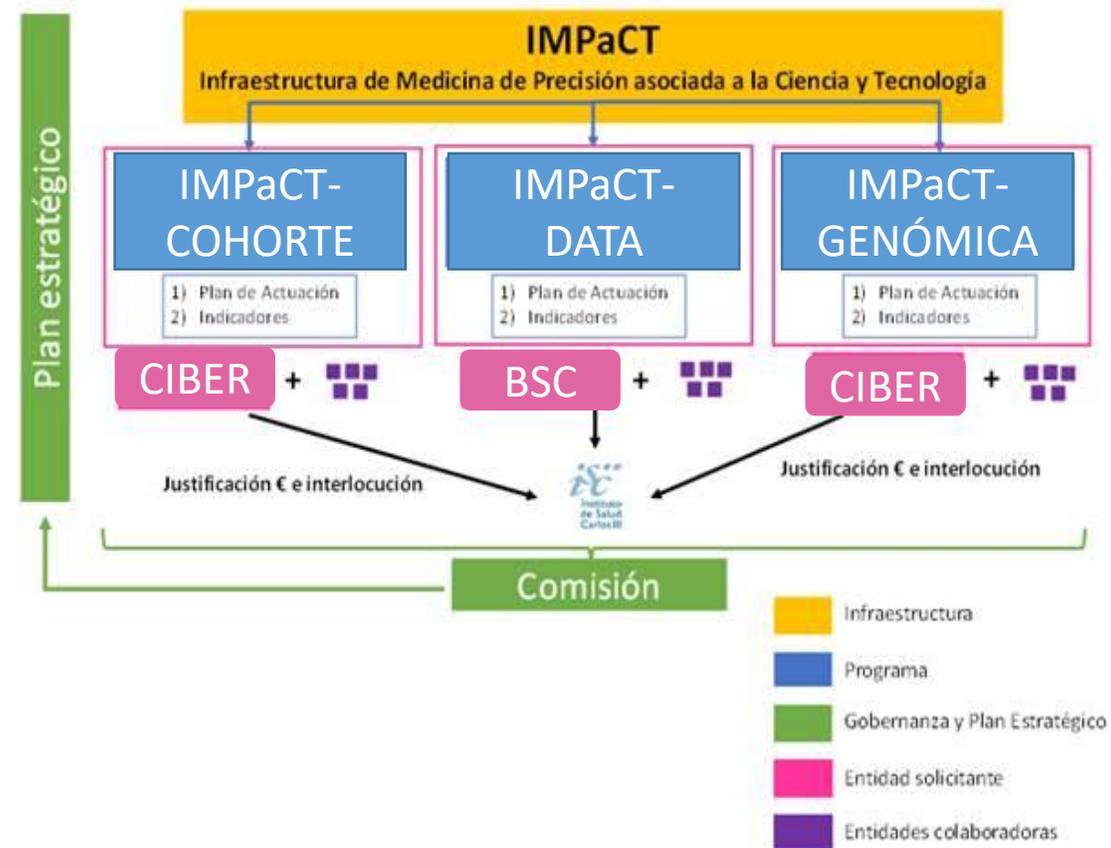
COMISION DE PARTICIPACION CIUDADANA

Función:

incorporación de la visión y prioridades de la sociedad en las actuaciones de IMPaCT, elaborar recomendaciones y definir estrategias para la diseminación de las acciones en Medicina de Precisión.

Composición:

un representante de cada eje
tres representantes de plataformas de pacientes, incluyendo la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)



SEGUIMIENTO

Comisión de Dirección y Seguimiento

- valoración trimestral del nivel de cumplimiento de los indicadores
- identificación de no conformidades
- modificaciones en los Planes de Actuación en caso necesario

Comisión Ejecutiva

- elaboración de los informes de seguimiento de cuadro de mandos
- monitorizar la implementación de las modificaciones aprobadas

CUADRO DE MANDOS DINAMICO

PLATAFORMA SHARE POINT

Nueva convocatoria de Medicina de Precisión

- Conjunto de desarrollos de I+D+I que **guíen decisiones clínicas** en relación con la prevención, el diagnóstico, el tratamiento o la rehabilitación de las personas, obteniendo con ello **un resultado en salud significativamente diferente** al que se podría obtener sin el uso del mismo.
- Procedimientos de Medicina Personalizada:
 - Tecnologías
 - Biomarcadores
 - Cualquier otro orientado al diseño de éstos procedimientos
- Los proyectos deben orientarse a la validación previa a su implantación en el ámbito asistencial: vida real.

Medicina de Precisión: áreas prioritarias

Complementaria a la infraestructura IMPaCT

- Oncología de precisión.
- Farmacogenética.
- Enfermedades infecciosas
- Enfermedades crónicas.

Diseño y despliegue de la Estrategia Española de Medicina de Precisión