



# Más de 2.000 pacientes de toda España han accedido al diagnóstico genómico de alta complejidad del Programa IMPaCT-GENÓMICA

- El programa IMPaCT-GENÓMICA, impulsado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) como parte de la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología (IMPACT), ha logrado en los últimos tres años generar una red de centros de análisis genómico, con presencia en todas las comunidades autónomas, que ha facilitado recursos diagnósticos a más de 2.000 personas afectadas de enfermedades raras, cáncer hereditario y otras patologías.

**7 de agosto de 2024.** 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) como organismo dependiente del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, lleva más de tres años trabajando para facilitar el despliegue y consolidación en España de la medicina de precisión, gracias a la labor de sus tres programas: Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica.

Uno de estos tres programas, IMPaCT-GENÓMICA, es una iniciativa pionera en España que gestiona de manera coordinada y equitativa el acceso al diagnóstico genómico de alta complejidad desde la investigación. Desde su nacimiento, ha consolidado una red con más de 300 colaboradores, más de 100 hospitales y tres centros de análisis genómicos de alta capacidad, lo que está permitiendo impulsar y consolidar la investigación en los diferentes ámbitos de investigación que trabaja el Programa: genómica poblacional, farmacogenómica, enfermedades raras y cáncer hereditario.



Gracias a toda esta infraestructura cooperativa, más de 2.000 pacientes de todas las comunidades autónomas ya han tenido acceso al programa de IMPaCT-GENÓMICA para el análisis genómico, que ha permitido secuenciar la totalidad de los casos estudiados y avanzar en el análisis de datos de toda la información obtenida.

“En esencia, este programa lo que persigue es poner tecnologías experimentales de diagnóstico 'ómico' al servicio de todas aquellos pacientes que, tras realizarse el esfuerzo diagnóstico con la tecnología asistencial habitual, no logran un diagnóstico genético”, explica el investigador Ángel Carracedo, que lidera IMPaCT-GENÓMICA desde el Área de Enfermedades Raras (CIBERER) del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) del ISCIII.

### **Trabajo en red**

IMPaCT-GENÓMICA cuenta con coordinadores en cada una de las 17 comunidades autónomas. Además, dentro de esta infraestructura se ha creado tanto una comunidad de personas expertas para enfermedades raras, cáncer y farmacogenética a nivel nacional, como una red de centros de análisis genómico de altas capacidades que trabajan como un centro único con sistemas de calidad e informes estandarizados. Todo ello garantiza un acceso equitativo a todas las autonomías, identificando y minimizando aquellas diferencias más significativas en el acceso a recursos diagnósticos.

Otro de los hitos que IMPaCT-GENÓMICA ha alcanzado en el tiempo que lleva funcionando es la creación de circuitos operativos para el diagnóstico genómico y para el uso secundario de datos con fines de investigación clínica con un modelo de gobernanza de datos e información y la puesta en marcha tanto de una plataforma de fenotipado clínico, como otra de análisis y priorización de variantes. También se han desarrollado modelos de informe genético y de recomendaciones clínicas para enfermedades raras, cáncer y farmacogenética consensuados con la red de expertos nacional (clínicos y genetistas).

Otra de las principales actividades ha sido la realización de actividades de difusión y formación dirigidas tanto a los profesionales del sistema nacional de salud para formarles en todos los aspectos relativos a interpretación de resultados de secuenciación como para las asociaciones de pacientes, con las que se han establecido alianzas estables.



Carracedo señala que las personas sin diagnóstico y sus familias “podrán sin duda beneficiarse de esta iniciativa. Para el abordaje de casos complejos se precisa una actualización continua del conocimiento y el acceso a las últimas técnicas diagnósticas, no siempre disponibles en el ámbito asistencial. IMPaCT-GENÓMICA es un proyecto piloto que ha sentado las bases de una infraestructura para la mejora en el diagnóstico de las enfermedades raras y otras enfermedades poco frecuentes de forma equitativa en todo el territorio nacional”.

### **Sobre IMPaCT y el CIBER**

Los programas incluidos en IMPaCT son Medicina Predictiva, Medicina Genómica y Ciencia de Datos. Estos programas, de forma individual o en su conjunto dentro de IMPaCT, están diseñados para prestar servicio al sistema de I+D+I con orientación a la Medicina de Precisión, para potenciar la generación y transferencia de conocimiento de la más alta calidad en el Sistema Nacional de Salud (SNS), asegurando la excelencia científico-técnica, la equidad y la eficiencia en la utilización de los recursos disponibles.

En el caso del programa IMPaCT GENÓMICA, está coordinado desde el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), un consorcio público adscrito al ISCIII como organismo dependiente del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. El objetivo del CIBER-ISCIII, que cuenta con 13 áreas de investigación, es impulsar la investigación de excelencia en biomedicina y ciencias de la salud que se realiza en el Sistema Nacional de Salud y en el Sistema de Ciencia y Tecnología. En la actualidad, el CIBER cuenta con cerca de 6 000 investigadores entre adscritos y contratados, integrados en 508 grupos de investigación, sin contigüidad física, pertenecientes a más de 104 instituciones consorciadas.