



La Infraestructura IMPaCT del ISCIII se consolida como principal motor para la aplicación de la medicina de precisión en España

- El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha organizado y acogido una reunión sobre la Infraestructura IMPaCT de Medicina de Precisión, en la que se han actualizado los logros de sus tres Ejes -Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica-, se han presentado proyectos financiados de I+D+I en salud, y se han compartido experiencias de su participación en el Espacio Europeo de Investigación.

21 de noviembre 2024. El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha celebrado esta semana la primera reunión internacional sobre la [Infraestructura IMPaCT de Medicina de Precisión](#), un proyecto estatal impulsado, financiado y coordinado desde el Instituto que busca fomentar y consolidar la medicina personalizada en los sistemas científico y sanitario, gracias a la labor de tres Ejes coordinados: Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica.

El trabajo de estos tres Ejes se complementa con la financiación anual de investigaciones por parte del ISCIII en el marco de la convocatoria Proyectos de Medicina de Precisión (PMP) de la Acción Estratégica en Salud (AES), lo que permite impulsar estudios que dotan a IMPaCT de mayor contenido y conocimiento científico, y promueven el desarrollo de avances científicos orientados siempre a las necesidades en salud de las personas.

IMPaCT supone la principal herramienta pública estatal para llevar a cabo el paradigma que supone la medicina de precisión, una transformación en la forma en la que se toman decisiones con efecto directo en la práctica clínica y en las medidas de salud pública.



La medicina de precisión supone disponer de información genómica y molecular a nivel individual, y tener la capacidad para integrarla con información clínica y otros factores sociales, ambientales y de conducta, con el objetivo de mejorar el diagnóstico, el tratamiento o la capacidad de predecir el desarrollo de enfermedades. El objetivo final es una medicina más segura, eficiente, preventiva y predictiva.

La jornada IMPaCT, celebrada en el Campus de Chamartín del ISCIII, en Madrid, ha contado con la inauguración por parte de la comisionada del PERTE para la Salud de Vanguardia, Raquel Yotti, y de la directora del ISCIII, Marina Pollán. La clausura ha correspondido a la secretaria general de Investigación del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, Eva Ortega-Paíno. Además, los subdirectores del ISCIII Rosario Perona y Daniel Ruiz Iruela han participado moderando dos de las sesiones.

La conferencia principal ha estado protagonizada por las investigadoras estadounidenses Sheri Schully y Melissa Basford, del Programa de Investigación All of Us del NIH de EE.UU. También se ha celebrado una sesión sobre logros de cada uno de los tres Ejes de IMPaCT, dos mesas sobre proyectos de éxito en la convocatoria de Medicina de Precisión de la Acción Estratégica en Salud del ISCIII, una sesión sobre internacionalización, y otra mesa sobre las comisiones IMPaCT de Ética e Integridad Científica y Participación Ciudadana y Comunicación.

Historia y logros de IMPaCT

La Infraestructura IMPaCT tiene ya más de 4 años de vida. El Gobierno aprobó la convocatoria de concesión de subvenciones para participar en IMPaCT en septiembre de 2020, con una concesión inicial de casi 26 millones bajo la gestión del ISCIII y la coordinación del Ministerio de Ciencia e Innovación. A lo largo de los años 2021 y 2022 se seleccionaron 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. Este año se añadirán nuevos proyectos financiados.

La coordinación de los tres Ejes, y los grupos integrantes de cada uno de ellos, se seleccionaron de inicio como resultado de un proceso de valoración científica en concurrencia competitiva. En este proceso se seleccionó al Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) del ISCIII como coordinador de los Ejes de Medicina Predictiva y Medicina Genómica, y al Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación (BSC) como coordinador del eje de Ciencia de Datos.



Desde sus comienzos, 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). Su objetivo es asegurar 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 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.

Eje de Medicina Predictiva

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. Por el momento, ya se han reclutado más de 6.000 personas para este Cohorte.

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 Beatriz Pérez Gómez, directora científica del CIBERESP e investigadora del Centro Nacional de Epidemiología del ISCIII. Actualmente hay 30 centros de salud participando en la Cohorte, más 16 de próxima apertura, y ya se han reclutado cerca de 7.000 personas participantes.

El proyecto Cohorte cuenta con una representación rural y urbana equilibrada para asegurar la diversidad, y trabaja con un proceso de recogida de datos que incluye cuestionarios, mediciones físicas, muestras biológicas y datos de exposición ambiental. Dentro de su actividad descentralizada en centros de toda España, dispone de una coordinación central para gestión de los datos y el biobanco.

Según ha explicado en la jornada la coordinadora de este Eje de IMPaCT, Beatriz Pérez Gómez, entre los próximos pasos previstos destacan seguir ampliando el tamaño de la cohorte, aportar 60.000 genomas a la iniciativa Genoma de Europa y consolidar la sostenibilidad del proyecto a largo plazo gracias al compromiso institucional del ISCIII.



Eje de Ciencia de Datos

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 Sistema Nacional de Salud (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.

Como ha explicado en la jornada su coordinador, el doctor Alfonso Valencia, entre los logros de IMPaCT Data ya se encuentran el establecimiento de nodos españoles para compartir datos federados alineados con el Espacio Europeo de Datos de Salud y una implantación piloto en 10 de estos nodos nacionales en el marco de la red de bioinformática TransBioNet.

Entre los retos a corto plazo destacan completar la evaluación tecnológica y ampliar la infraestructura a nodos adicionales, y la colaboración con iniciativas europeas como ELIXIR (datos biológicos) y EUCAIM (imagen biomédica).

Eje de Medicina Genómica

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, llevará a cabo 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. El trabajo de IMPaCT Genómica ha permitido, gracias a la red de centros de análisis genómico por toda España, dar apoyo diagnóstico a más de 2.000 casos de enfermedades raras, 172 casos de cáncer y 50 casos de estudios farmacogenéticos. Además, se ha desarrollado y consolidado una oferta de procesos estandarizados y fenotipado clínico mediante herramientas de Ontología de Fenotipo Humano (HPO).

En la jornada, Ángel Carracedo ha explicado que el trabajo a corto plazo de IMPaCT Genómica se centrará en ampliar la secuenciación de pacientes, el alcance de los procesos diagnósticos, la mejora de análisis funcionales y el impulso a la integración de datos genómicos en la práctica clínica.

Los tres ejes de IMPaCT han publicado a lo largo de los dos últimos años diversos informes y documentos, sobre cuestiones como el diseño de la cohorte, cuestionarios y pruebas físicas, 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.

Además de sus tres Ejes, IMPaCT ha establecido dos líneas estratégicas transversales, orientadas a la ética y la internacionalización, respectivamente, que se apoyan en tres comisiones: Participación Ciudadana y Comunicación, Ética e Integridad Científica e Internacionalización.

La participación ciudadana es una de las principales bases en IMPaCT, cuya estructura fomenta canales de comunicación con la ciudadanía para facilitar su participación efectiva, impulsar su conocimiento y facilitar contribución al desarrollo de la Infraestructura. La Comisión de Participación Ciudadana y Comunicación 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. También se ha aprobado un documento de buenas prácticas para la comunidad investigadora, poniendo el foco en la participación ciudadana.



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 la anonimización y seudonimización de datos, y tiene previsto continuar su trabajo en un documento base sobre Consentimientos Informados y el Uso Secundario de los Datos.

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 ómicos y relacionados con la salud.

De esta manera, a nivel internacional, IMPaCT busca colaborar en diversos proyectos e iniciativas europeas. El Plan Estratégico de la Plataforma 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.

Otros proyectos e iniciativas europeas con los que se relaciona IMPaCT son el Partenariado en Medicina Personalizada (EP PerMed), el partenariado de Enfermedades Raras (ERDERA), y otras infraestructuras europeas de investigación en biomedicina como EATRIS, ELIXIR, ECRIN y OPENSREEN.