



Propuesta de Recomendaciones para una Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión

Anticipando el futuro.
Acelerando los cambios.



Nº de depósito legal: M-5073-2017

© 2017 del contenido: Fundación Instituto Roche. Se permite la reproducción parcial citando la fuente.

www.institutoroche.es



Índice

Resumen Ejecutivo	5
Agradecimientos	7
Grupo de trabajo	7
1. Introducción	9
2. Objetivos	11
3. Metodología de trabajo	13
4. Análisis de experiencias de éxito a nivel internacional en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica	15
Conclusiones del análisis de iniciativas a nivel internacional	16
Elementos comunes en estrategias de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica	17
5. Principales iniciativas a nivel estatal y autonómico en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica	19
6. Propuesta de Recomendaciones para la elaboración de una Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en España	21
ACTUACIONES GENERALES	22
ÁREA 1: REGULACIÓN, SEGURIDAD Y GOBERNANZA	24
ÁREA 2. FORMACIÓN Y COMUNICACIÓN	26
ÁREA 3. TRASLACION AL MODELO ASISTENCIAL	28
ÁREA 4. COHESIÓN Y COOPERACIÓN	30
ÁREA 5. ALMACENAMIENTO, ANÁLISIS Y ACCESO A LA INFORMACIÓN	32
ÁREA 6. INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN (I+i)	34
Acrónimos	36
Anexo 1. Detalle de experiencias de éxito a nivel internacional en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica	37
Estados Unidos. Iniciativa de Medicina de Precisión.	37
Estados Unidos. Coalición de Medicina Personalizada.	39
Reino Unido	41
Inglaterra. Estrategia de Medicina Personalizada	41
Escocia. Medicina de Precisión Escocesa	43
Alemania. Plan de Acción de Medicina Personalizada	44
Francia. Medicina Genómica 2025	45
Finlandia. Estrategia Finlandesa del Genoma	47
Estonia. El Proyecto Genoma de Estonia	48
Europa. European Alliance for Personalised Medicine (EAPM)	49
Europa. Proyecto PERMED	50
Anexo 2. Detalle de principales iniciativas a nivel estatal y autonómico en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica	51
Iniciativas y proyectos destacados a nivel estatal o con participación española a nivel institucional	51
Iniciativas a nivel de CC.AA.	52
Cataluña. Plan Integral sobre Medicina Genómica	52
Andalucía. Medical Genome Project	53
Extremadura. Proyecto MEDEA. Medicina Personalizada Aplicada	54
Comunidad Valenciana. Estrategia de futuro para el sistema sanitario	54
Medicina Personalizada de Precisión en Estrategias RIS3	55



Resumen Ejecutivo

Según el National Research Council (NRC) de Estados Unidos, la Medicina de Precisión supone la adaptación del tratamiento médico a las características individuales de cada paciente.

Esto supone la posibilidad de identificar a pacientes que difieren en su susceptibilidad a experimentar una determinada enfermedad, en la biología y/o el pronóstico de esta enfermedad, o en su respuesta a un determinado tratamiento. Esta identificación se realiza a través del análisis e integración de datos genómicos y otras ciencias ómicas, técnicas de imagen con datos clínicos y del entorno del paciente.

De esta forma, es posible aplicar intervenciones preventivas o terapéuticas en aquellos pacientes que se beneficiarán de las mismas, evitando posibles efectos secundarios y dando la oportunidad a pacientes que no se beneficiarán de acceder a un mejor tratamiento, en el momento más oportuno. Se evitarían además gastos innecesarios, asociados al tratamiento de pacientes que no obtendrán beneficio del mismo.

Supone, por tanto, un cambio de paradigma en la forma de prestar la asistencia sanitaria, incorporando estrategias de diagnóstico y tratamiento más eficaces y seguras, y aportando soluciones para garantizar la sostenibilidad de los sistemas sanitarios.

Sin embargo, su aplicación de manera generalizada plantea importantes retos relacionados con la aplicación de aquellas aproximaciones que hayan demostrado su eficacia, efectividad, seguridad y coste efectividad.

En los últimos años, países como EEUU o Japón y en Europa, Inglaterra, Francia, Finlandia o Alemania, entre otros muchos, están implantando **estrategias y planes** de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica **a nivel nacional**.

Como punto de partida de este documento, hemos analizado las principales iniciativas implantadas en estos países, con el objetivo de identificar elementos comunes y aprender de iniciativas de éxito. Es indudable que muchos de estos países están realizando una apuesta para impulsar la transformación que plantea la aplicación de la Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica, considerándola como una prioridad nacional, un elemento de posicionamiento diferencial de sus economías y apostando por el apoyo de empresas involucradas en el desarrollo de nuevos productos y servicios relacionados con la misma.

El marco normativo y regulatorio, la integración de diferentes datos en Historia Clínica Electrónica, la generación y el análisis de datos, el acceso a la información generada compartida, la apuesta por proyectos de investigación e innovación, la colaboración público-privada, la formación de los profesionales que deberán aplicarla, y la necesaria participación de los pacientes en todo el proceso, son sólo algunos de los múltiples aspectos a considerar a la hora de diseñar y desarrollar una estrategia de estas características. Todo ello con el objetivo de ordenar y planificar adecuadamente una transformación de nuestro Sistema Nacional de Salud que beneficiará a los pacientes y a la sostenibilidad del sistema. Una transformación, que es ya una realidad en múltiples ámbitos.

Para facilitar el entendimiento del concepto y aunar en un único término los matices que diferentes expertos, profesionales del sector y la sociedad en general atribuye a los términos Medicina Personalizada y de Precisión, la Fundación Instituto Roche desea promover la utilización del término **Medicina Personalizada de Precisión (MPP)**.

A la vista de este análisis y con la visión de un grupo multidisciplinar de expertos, proponemos un total de 56 recomendaciones en 6 ámbitos de actuación, que van desde la regulación hasta la I+D+i y que pretenden servir de base a la elaboración de una futura, y muy deseable, **Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en nuestro país**.





Agradecimientos

Al grupo de trabajo de expertos, conformado para la elaboración de este documento, por sus valiosas aportaciones, por compartir su visión sobre la situación actual y la deseable a futuro. Su trabajo ha permitido identificar aquellos aspectos sobre los que una futura Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión debería enfocarse y consensuar una propuesta de recomendaciones para cada uno de ellos.

A los expertos en diferentes campos de conocimiento, que a través de entrevistas individuales, aportaron su visión y recomendaciones para su aplicación en la práctica clínica habitual en nuestro Sistema Nacional de Salud.

Muchas gracias por su colaboración y compromiso con la implantación de la Medicina Personalizada de Precisión en nuestro Sistema Nacional de Salud.

Grupo de trabajo

Guillermo Antiñolo

Jefe de Servicio/Profesor Titular (HUVR/Univ. de Sevilla). Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. Hospital Virgen del Rocío. Director científico del Proyecto Genoma Médico (MGP)

Juan Cruz Cigudosa

Presidente de la Asociación Española de Genética Humana (2013- 2017). Jefe del grupo de Citogenética Molecular del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO).

Jesús García-Foncillas

Director del Instituto Oncológico y del Departamento de Oncología, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid.

María Jesús Lamas

Jefe del Servicio de Farmacia Hospitalaria del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS).

Adrián Llerena

Director del Centro de Investigación Clínica Hospital Universitario Infanta Cristina, Servicio Extremeño de Salud (CICAB). Profesor de la Facultad de Medicina de la Universidad de Extremadura (UEX). Miembro del Pharmacogenomics Working Party de la European Medicines Agency (EMA).

Carlos López Otín

Catedrático de Bioquímica y Biología Molecular en el Departamento de Bioquímica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Oviedo. Codirector del proyecto español en el Consorcio Internacional de los Genomas del Cáncer.

Núria Malats

Jefe del grupo de Epidemiología Genética y Molecular del Programa de Genética del Cáncer Humano. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO).

Felipe Prósper

Director del Área de Terapia Celular y Co-director del Servicio de Hematología y Hemoterapia de la Clínica Universidad de Navarra (CUN).

Julio Sánchez Fierro

Abogado y consultor de Organismos Internacionales. Ha sido miembro de la comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados y subsecretario de Sanidad. Patrono de la Fundación Instituto Roche.

Ruth Vera

Jefe de Servicio de Oncología Médica del Complejo Hospitalario de Navarra (CHN). Vicepresidente de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).





1. Introducción

UNA PRIMERA REFLEXIÓN, ¿QUÉ ENTENDEMOS POR MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN?

Como punto de partida a la elaboración de este documento nos planteamos la necesidad de reflexionar sobre la propia definición de **Medicina Personalizada de Precisión**. De la revisión de la literatura disponible, nuestras primeras conclusiones fueron que no existe consenso, ampliamente reconocido, sobre qué debe entenderse por Medicina Personalizada o Medicina de Precisión, utilizándose ambos términos, habitualmente, de manera indistinta.

En Estados Unidos, las últimas iniciativas en este ámbito utilizan generalmente el término Medicina de Precisión. Sin embargo, a nivel europeo, las estrategias y recomendaciones desarrolladas en los últimos años se identifican con el término Medicina Personalizada. Varios de los especialistas consultados en el marco de este documento, percibían que el concepto de Medicina Personalizada está evolucionando hacia el término Medicina de Precisión.

El National Research Council (NRC) de los Estados Unidos, publicó, en 2011, la siguiente definición:

Medicina de Precisión según el National Research Council (NRC)

“Adaptación del tratamiento médico a las características individuales de cada paciente.

No implica literalmente la generación de medicamentos o tecnologías médicas únicas para cada paciente, sino la capacidad de clasificar a los pacientes en subpoblaciones que difieren en su susceptibilidad a experimentar una determinada enfermedad, en la biología y/o el pronóstico de esta enfermedad, o en su respuesta a un determinado tratamiento.

De esta forma, es posible aplicar intervenciones preventivas o terapéuticas en aquellos grupos de pacientes que tendrán un beneficio de las mismas, evitando el gasto innecesario y posibles efectos secundarios a aquellos que no lo obtendrán.”

Fuente: Toward Precision Medicine. Building a Knowledge Network for Biomedical Research and New Taxonomy of Disease. National Research Council of the National Academies. 2011.

Durante el desarrollo del proyecto pudimos comprobar que no existe una definición única ni una diferenciación clara entre los conceptos Medicina Personalizada y Medicina de Precisión, argumentándose razones perfectamente válidas en favor de la utilización de cada uno de ellos, con ligeros matices.

Ante esta situación, la Fundación Instituto Roche desea promover la utilización del término **Medicina Personalizada de Precisión (MPP)** en su afán de procurar un mejor entendimiento del concepto. Se trata de un intento de aunar en un único término los matices que los diferentes expertos, profesionales del sector y la sociedad en general atribuye a cada uno de ellos y evitar, a su vez, excluir aspectos importantes o ahondar en connotaciones parciales de cada uno de ellos.

La Medicina Personalizada de Precisión (MPP) se entiende como la identificación y aplicación del abordaje preventivo, diagnóstico y terapéutico más efectivos para cada paciente, utilizando como herramienta la Medicina de Precisión.

La **MPP** supone un cambio de paradigma en la forma de prestar la asistencia sanitaria, incorporando estrategias de diagnóstico y tratamiento más eficaces y seguras, y aportando soluciones para garantizar la sostenibilidad de los sistemas sanitarios. Sin embargo, su aplicación de manera generalizada plantea importantes retos relacionados con la aplicación de aquellas aproximaciones que hayan demostrado su eficacia, efectividad, seguridad y coste efectividad.

Conscientes de la relevancia y potencial de su aplicación, en los últimos años, varios países están implantando estrategias e iniciativas de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel nacional. En muchos casos, dichas estrategias cuentan con el compromiso expreso de sus respectivos gobiernos, un presupuesto específico y un marco de financiación adecuado para su incorporación en el sistema de salud.

Desde la Fundación Instituto Roche desarrollamos desde hace años una intensa actividad en la generación de consensos y recomendaciones orientadas a la incorporación de forma racional y eficiente de la MPP en la práctica habitual.

En este marco, hemos promovido la elaboración del presente documento, con el objetivo de revisar el actual desarrollo de Estrategias de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica en los principales países de nuestro entorno y proponer, de manera consensuada con un grupo multidisciplinar de expertos y alineados con las directrices europeas, recomendaciones que puedan servir de base a una futura Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión en nuestro país.

Esperamos que este trabajo sea considerado en futuros desarrollos estratégicos que, sin duda, consideramos clave para aplicar la MPP con el máximo beneficio para los pacientes y nuestro sistema sanitario.



2. Objetivos

¿POR QUÉ UNA ESTRATEGIA DE MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN?

Consideramos que una estrategia de estas características, que sirva de marco general para la implantación de la MPP en nuestro Sistema Nacional de Salud, permitiría:

- Contribuir a mejorar los **resultados** clínicos en los pacientes, con la consiguiente mejoría en la calidad y cantidad de vida.
- **Anticiparnos** a los continuos avances científicos en este ámbito, apuntando líneas de trabajo, sentando las bases para su implantación, acelerando y facilitando el acceso y adaptando los mismos a las necesidades de nuestro entorno.
- Contribuir a la **equidad y acceso** a una asistencia de precisión, personalizada y de la máxima calidad.
- Contribuir a la **racionalización** del gasto sanitario y a la **sostenibilidad** de nuestro Sistema Nacional de Salud.
- Posicionar a España en la **vanguardia** de la aplicación de estrategias de MPP.
- Avanzar en la **generación de datos** que permitan generalizar las iniciativas que demuestren su coste efectividad.

El objetivo general del presente documento es la identificación y difusión de una propuesta de recomendaciones consensuadas para la futura elaboración de una Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión, estableciendo un marco de referencia a nivel nacional para su aplicación en la práctica clínica habitual.

Para la consecución de estos objetivos se han abordado las siguientes actuaciones:

- Se ha realizado un análisis de iniciativas de diseño e implantación de estrategias de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel internacional. Este análisis nos ha permitido extraer claves para su posible aplicación a nivel nacional.
- Se han identificado y analizado diferentes iniciativas de interés relacionadas con la Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel estatal y en las Comunidades Autónomas españolas. Este análisis nos ha permitido identificar líneas de trabajo, recursos e iniciativas que una futura estrategia estatal debería considerar, coordinar, incorporar e impulsar.
- A partir de los anteriores análisis, se han identificado elementos comunes básicos a considerar en el diseño y desarrollo de estrategias de MPP de ámbito estatal.
- Se han identificado las principales necesidades no cubiertas y aspectos clave para la aplicación de la MPP en nuestro sistema sanitario, a través de entrevistas y reuniones con expertos.
- Por último, a la vista del anterior diagnóstico, se ha realizado una propuesta de recomendaciones consensuadas para la elaboración y desarrollo de una futura Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en nuestro país.





3. Metodología de trabajo

Como punto de partida del proyecto se constituyó un grupo de trabajo multidisciplinar que desarrolló funciones de Comité Asesor durante todo el proyecto. Entre sus funciones se incluyeron, la identificación de iniciativas de éxito a nivel nacional e internacional, la emisión de opiniones y recomendaciones sobre diferentes aspectos, y la revisión y validación de la documentación generada en el marco del proyecto.

Además se identificaron expertos en diferentes ámbitos del conocimiento que permitieran complementar la visión del grupo de trabajo en áreas específicas.

En conjunto, se contó con la visión de especialistas en las áreas de conocimiento con mayor potencial e impacto en la aplicación en la práctica de estrategias de MPP, incluyendo, Oncología Médica, Hematología, Farmacia Hospitalaria, Genética, Bioquímica y Biología Molecular, Anatomía Patológica, Epidemiología y Bioinformática entre otras. Además se contó con la opinión de profesionales con diferentes perfiles de responsabilidad en el sector, incluyendo gerentes de hospital, responsables del desarrollo de políticas de I+i a nivel de Comunidades Autónomas, directores científicos de institutos de investigación sanitaria, representantes de asociaciones de pacientes, etc.

Tanto los miembros del grupo de trabajo como los expertos entrevistados, participaron a título individual en el proyecto.

El desarrollo de las actuaciones se estructuró en tres fases de trabajo:

Fase 1: Diagnóstico de situación. Análisis de Estrategias, planes y políticas sobre Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica

- Durante esta fase se analizaron las principales experiencias implantadas a nivel internacional y nacional, con la finalidad de extraer claves que permitieran el diseño y desarrollo de un Plan o Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en nuestro país.
- Además, a través de entrevistas con expertos y miembros del grupo de trabajo, se identificaron necesidades, déficits o ámbitos de actuación sobre los que una futura posible Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión debería incidir.

Fase 2: Identificación de elementos clave para la definición de una Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión

- Durante esta fase se realizó una propuesta de aspectos clave a considerar en una Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión y se analizó la situación en nuestro país, respecto a cada uno de ellos, consensuándose los principales aspectos en los que sería necesario emitir recomendaciones para la incorporación de avances y mejoras.
- **PRIMER TALLER DE TRABAJO.** Tras este análisis, se celebró un Taller de Trabajo con el grupo de expertos que permitió consensuar los elementos clave como en cada uno de los aspectos identificados.



TALLER 1

Fase 3: Consenso de una propuesta de recomendaciones para una Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión

- **SEGUNDO TALLER DE TRABAJO.** Una vez consensuados las áreas sobre las que emitir recomendaciones, se organizó un taller de trabajo con el objetivo de identificar y consensuar una propuesta de recomendaciones para el diseño y desarrollo de una Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión. Estas recomendaciones fueron priorizadas en términos de impacto y factibilidad.



TALLER 2

Fase 4: Elaboración, validación y difusión

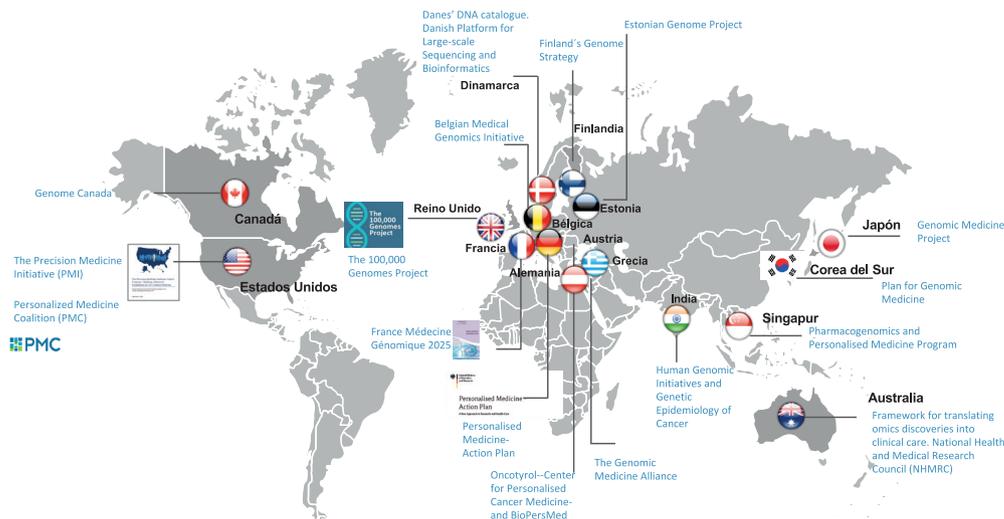
- Finalmente, se elaboró el presente documento, con el objetivo de difundir la propuesta de recomendaciones consensuadas para la elaboración y desarrollo de una futura Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en nuestro país. El documento fue finalmente revisado y validado por el grupo de trabajo de expertos.



4. Análisis de experiencias de éxito a nivel internacional en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica

En los últimos años, varios países están implantando **estrategias e iniciativas de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel nacional**. Como punto de partida, se han analizado las iniciativas implantadas con el objetivo de identificar elementos comunes e iniciativas de éxito desarrolladas en distintos países. El análisis se ha centrado en la identificación de modelos organizativos, recursos destinados, colaboraciones y agentes implicados y principales acciones implantadas, entre otros aspectos.

Planes y Estrategias en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica



El listado de los Planes y Estrategias analizadas se recoge a continuación.

Iniciativas a nivel internacional analizadas

País	Plan o Estrategia analizada
Estados Unidos	Iniciativa de Medicina de Precisión. The Precision Medicine Initiative (PMI).
Estados Unidos	Coalición de Medicina Personalizada. Personalized Medicine Coalition (PMC).
Reino Unido	
Inglaterra	Estrategia de Medicina Personalizada. Personalised Medicine Strategy.
Escocia	Medicina de Precisión Escocesa. Scotland's Precision Medicine.
Alemania	Plan de Acción de Medicina Personalizada. Personalised Medicine Action Plan.
Francia	Medicina Genómica 2025. France Médecine Génomique 2025.
Finlandia	Estrategia Finlandesa del Genoma. Finland's Genome Strategy.
Estonia	El proyecto genoma de Estonia. Estonian Genome Project.

Iniciativas generales a nivel europeo analizadas

European Alliance for Personalised Medicine (EAPM).

Proyecto PERMED.

El detalle de las principales características de las iniciativas analizadas a nivel internacional y de las iniciativas generales a nivel europeo, puede consultarse en el Anexo 1.

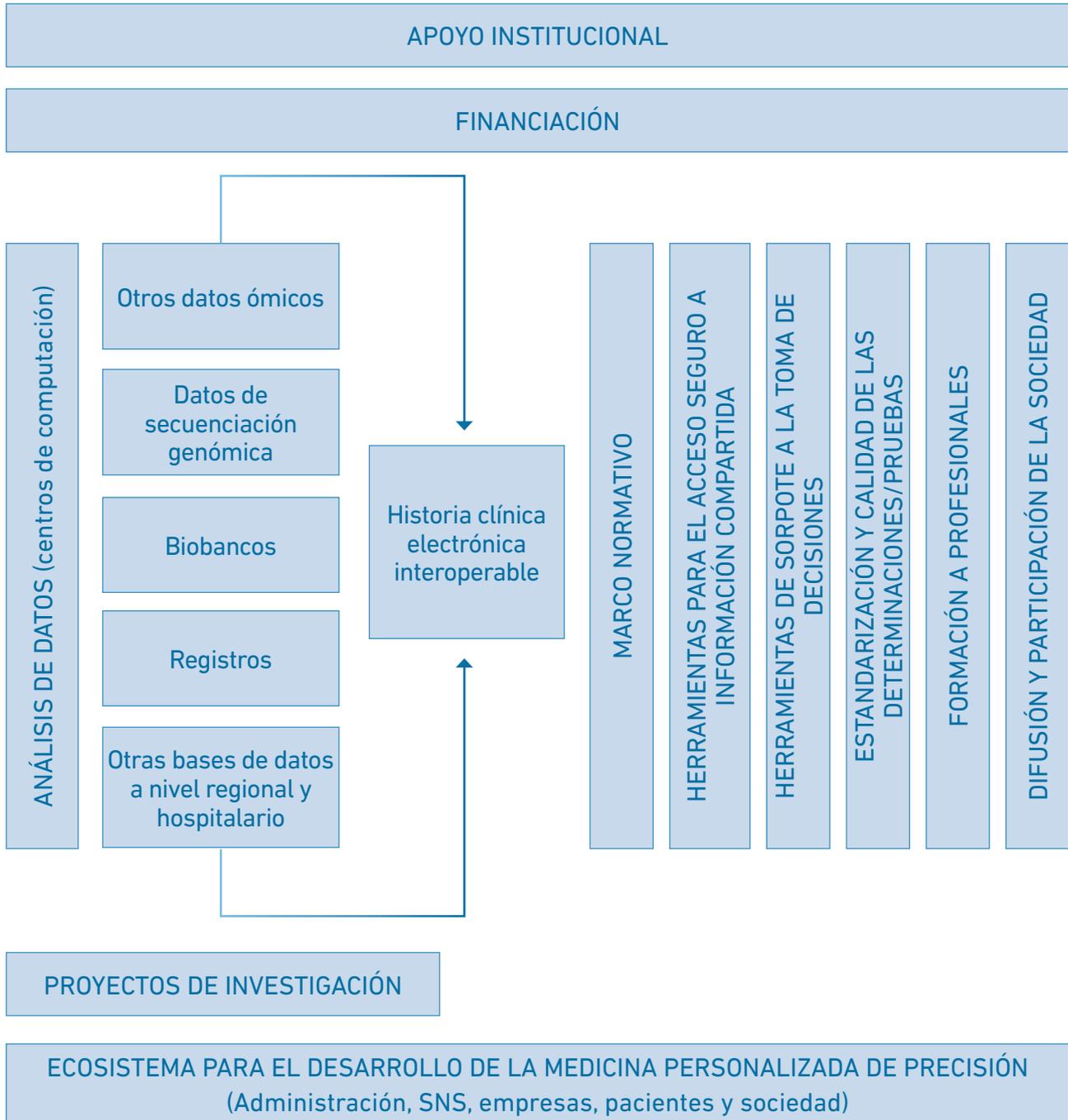
Conclusiones del análisis de iniciativas a nivel internacional

- 1** Varios países de nuestro entorno, están implantando **estrategias e iniciativas de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel nacional**. Muchas de ellas cuentan con el **compromiso expreso del Gobierno, un presupuesto específico y un marco de financiación** adecuado para su incorporación en los sistemas de salud.
- 2** El objetivo de estas estrategias es impulsar **investigaciones e innovaciones** que permitan generar nuevos avances y, fundamentalmente, su aplicación en la práctica clínica habitual, mejorando los resultados en salud, estableciendo un marco de confianza y transparencia que garantice la equidad y el acceso.
- 3** La aplicación de la MPP en la práctica clínica se percibe como un **nuevo paradigma**, que supone un **cambio relevante en la forma de prestar la asistencia sanitaria**.
- 4** Estas estrategias abordan la aplicación de la MPP a la **prevención, diagnóstico y tratamiento** de la enfermedad.
- 5** Las diferentes estrategias reconocen el valor de la MPP para contribuir a garantizar la **sostenibilidad** de los sistemas sanitarios.
- 6** Las principales estrategias establecen una **red de colaboraciones público-privadas**, incluyendo la participación de diversos agentes como medio para alcanzar sus objetivos.
- 7** Las estrategias coinciden en señalar, como punto crítico, la generación de información sobre **resultados en salud**, que permita evaluar las iniciativas en condiciones reales, y la formación a profesionales sanitarios y a la sociedad.
- 8** En el marco de iniciativas europeas de impulso a la Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica, diferentes grupos están trabajando en la emisión de recomendaciones para la **armonización de las políticas**, la introducción de **estándares de calidad** y la generalización de buenas prácticas en relación a las condiciones **éticas y el acceso seguro a información compartida**.
- 9** Varias de las estrategias han apostado por la creación de una **red de plataformas de secuenciación o centros de Medicina Genómica**, como elemento central. Dichos centros están implicados tanto en la estandarización y generación de información de calidad, como en aspectos generales de formación y asesoramiento.
- 10** La **integración de la información clínica** con datos generados de diferentes fuentes (ciencias ómicas, tecnologías de imagen, hábitos de vida y del entorno social) así como el desarrollo de **historias clínicas interoperables**, son retos comunes que afrontan este tipo de estrategias.
- 11** Los Centros Nacionales de Computación se están consolidando como herramienta para dar respuesta a las necesidades de **almacenamiento, gestión y explotación** del elevado volumen de datos generados.
- 12** Distintas estrategias están poniendo de manifiesto la necesidad de estudios de co-desarrollo conjunto de **fármaco y biomarcador**, y el análisis de **Big Data** para la generación de nuevo conocimiento.



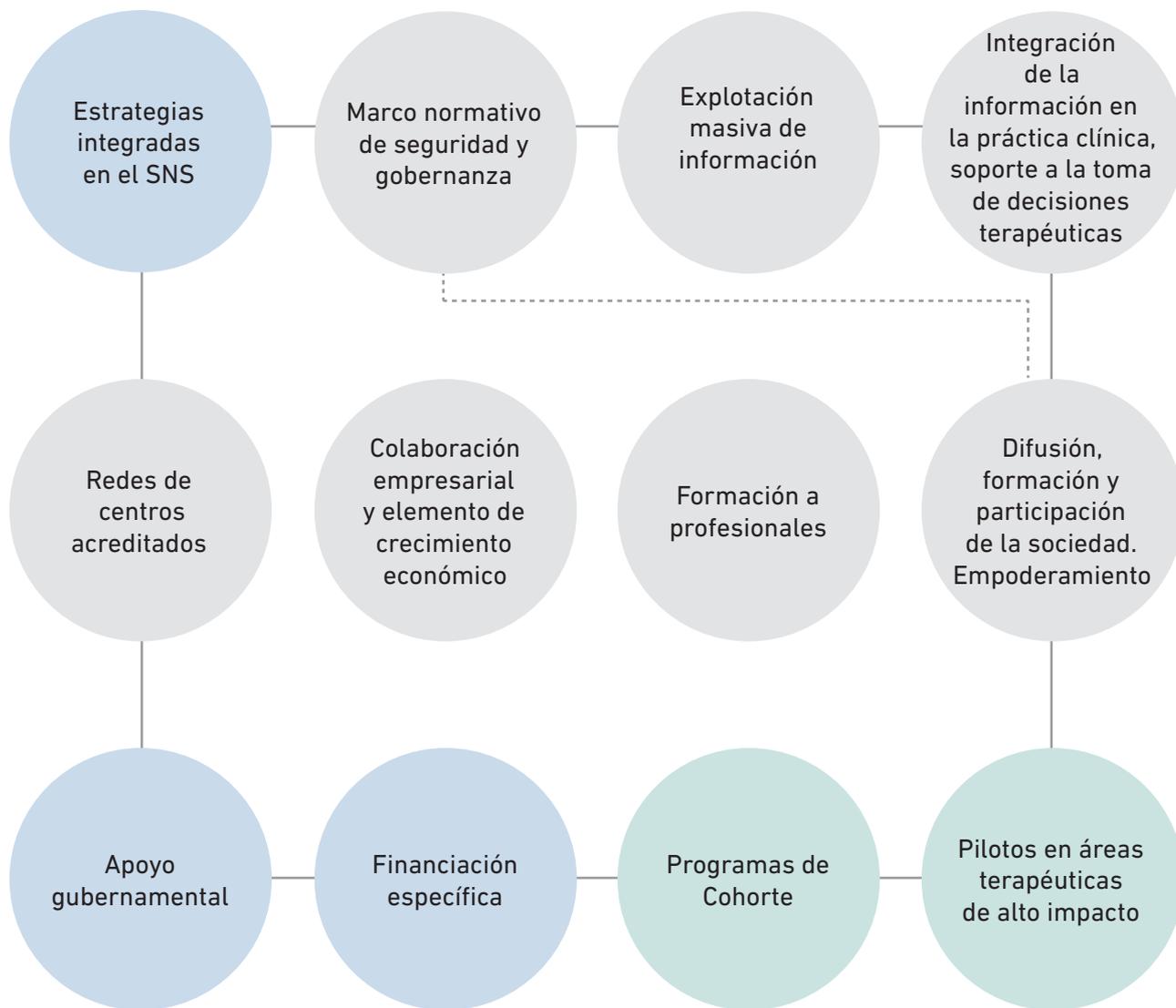
Elementos comunes en estrategias de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica

Del análisis de las acciones desarrolladas por las diversas estrategias analizadas, se han identificado como **elementos necesarios** para el desarrollo de Estrategias a nivel estatal los siguientes:



¿En qué coinciden las diferentes estrategias analizadas?

Elementos comunes identificados en las Estrategias Nacionales analizadas:



- Aspectos sobre liderazgo y orientación general
- Elementos de soporte y ámbitos de actuación necesarios
- Elementos para el desarrollo de I+i



5. Principales iniciativas a nivel estatal y autonómico en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica

¿CÓMO ESTAMOS TRABAJANDO A NIVEL ESTATAL Y AUTONÓMICO?

Políticas, estrategias e iniciativas sobre Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel estatal

Aunque hasta la fecha no se ha desarrollado en nuestro país una estrategia transversal sobre Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica, son múltiples las estrategias e iniciativas que desarrollan diferentes aspectos sobre su implantación a nivel estatal y autonómico.

A nivel estatal diferentes Estrategias Nacionales recogen objetivos y recomendaciones para el desarrollo de la MPP. En especial, las últimas actualizaciones de las Estrategias en Cáncer y en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, incluyen aspectos relacionados con la aplicación de la Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica en este tipo de enfermedades.

El Instituto de Salud Carlos III, lanzó en 2013 la primera convocatoria de **proyectos de vanguardia dirigidos al campo de la Medicina Personalizada (PMP)**.

Por otro lado, las diferentes estructuras de investigación colaborativa en red (CIBER y RETICS) financiadas por el ISCIII y los Institutos de Investigación Sanitaria, están desarrollando proyectos en el ámbito de la MPP.

El desarrollo de un Plan Integral sobre Medicina Genómica en Cataluña, el Proyecto Genoma Médico (MGP) en Andalucía y el proyecto Future Clinic en la Comunidad Valenciana, son algunos de los planes y programas en marcha a nivel autonómico. Además de estas iniciativas y otros proyectos concretos, diferentes CC.AA. están incluyendo líneas de investigación específicas sobre MPP en el marco de sus Estrategias RIS3 de especialización inteligente.

El detalle de las principales iniciativas a nivel estatal y autonómico en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica se detalla en el Anexo 2.





6. Propuesta de Recomendaciones para la elaboración de una Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en España

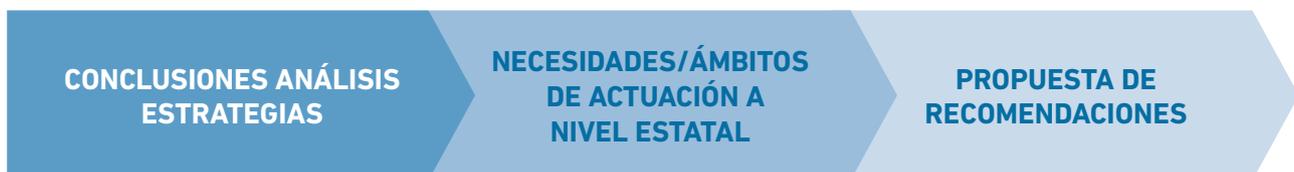
El análisis de las estrategias y recomendaciones internacionales permitió la identificación de 6 áreas sobre las que identificar necesidades y recomendaciones.

Áreas sobre las que se emite una Propuesta de Recomendaciones para una futura Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión

Para cada una de estas 6 áreas se analizaron los elementos clave y comunes que deben tenerse en consideración a la hora de diseñar una Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión a partir de experiencias en países de nuestro entorno. A partir de las mismas se identificaron necesidades y ámbitos de actuación clave sobre los que finalmente se consensuó una propuesta de recomendaciones prioritarias para el diseño y desarrollo de una futura Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión en nuestro país.



Esquema metodológico utilizado para la presentación de conclusiones y propuesta de recomendaciones



Toda estrategia de Medicina Personalizada de Precisión debería considerar al paciente como eje central y promover la involucración en su desarrollo de todos los agentes del sector, desde los profesionales del Sistema Nacional de Salud e investigadores, expertos y líderes de opinión en diferentes áreas de conocimiento hasta las industrias del sector salud.

El principal objetivo de la estrategia debería ser la identificación de acciones que permitan la traslación a la práctica clínica de la Medicina Personalizada de Precisión, de manera ordenada, garantizando la calidad, la equidad y la sostenibilidad de nuestro sistema sanitario.

ACTUACIONES GENERALES

Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<ul style="list-style-type: none"> • La aplicación de la MPP en la práctica clínica se percibe como un nuevo paradigma, que supone un cambio relevante en la forma de prestar la asistencia sanitaria. • Conscientes de esta realidad, varios países están implantando estrategias e iniciativas de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel nacional. Muchas de ellas cuentan con el compromiso expreso del Gobierno, un presupuesto específico y definen un marco de financiación adecuado, permitiendo impulsar las herramientas necesarias para implantar la MPP, en función de estándares preestablecidos. • El objetivo de estas estrategias es impulsar investigaciones e innovaciones que permitan generar nuevos avances y, fundamentalmente su aplicación en la práctica habitual, mejorando los resultados en salud. Para ello, establecen un marco de confianza y transparencia y el acceso en condiciones de equidad así como indicadores para medir los avances en su implantación y los resultados de las actuaciones propuestas. • Estas estrategias abordan la aplicación de la MPP a la prevención, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad. • Las diferentes estrategias reconocen el valor de la MPP para contribuir a garantizar la sostenibilidad de los sistemas sanitarios. • En el marco de iniciativas europeas de impulso a la Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica, diferentes grupos están trabajando en la emisión de recomendaciones para la armonización de las políticas, la introducción de estándares de calidad y la generalización de buenas prácticas en relación a las condiciones éticas y el acceso seguro a información compartida. 	<p style="text-align: center;">Marco de actuación común</p> <p style="text-align: center;">Liderazgo</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Necesidad de un marco de coordinación general, que ordene e impulse la incorporación de la MPP en el SNS y las iniciativas desarrolladas a nivel autonómico y/o regional. • Necesario liderazgo del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).



Propuesta de Recomendaciones generales

- 1** Elaborar una **Estrategia Estatal consensuada**, que sirva de marco general al desarrollo de la Medicina Personalizada de Precisión en nuestro SNS, orientada a **facilitar su aplicación en la práctica clínica**, con un **marco regulatorio apropiado, de manera equitativa, con garantías de calidad, eficiencia y de cumplimiento de estándares éticos, contribuyendo a la sostenibilidad del sistema y promoviendo la investigación e innovación**.
- 2** Dotar, dicha Estrategia Estatal, de un **presupuesto específico**.
- 3** Enmarcar la gobernanza y el debate sobre la definición y desarrollo de la Estrategia en el **Consejo Interterritorial**, con el apoyo del MSSSI. Involucrar en su desarrollo al **MINECO, al MECD y al ISCIII**.
- 4** Fomentar la **coordinación** entre las acciones recogidas en la Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión y en el resto de **estrategias nacionales existentes en el ámbito de diferentes patologías** y con una futura **estrategia estatal de e-salud**.
- 5** Impulsar el papel del ISCIII en el desarrollo de acciones de fomento de la investigación, innovación y formación en MPP y el apoyo de la **Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)**, en la ejecución de la Estrategia.
- 6** Identificar **iniciativas de éxito** instauradas en otros países y analizar los problemas **detectados y resultados** derivados de su implantación.



ÁREA 1: REGULACIÓN, SEGURIDAD Y GOBERNANZA

Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<ul style="list-style-type: none">• Desarrollo de un marco normativo ad hoc para el desarrollo de las estrategias.• Incorporación de la opinión de pacientes y representantes de la sociedad en el desarrollo del marco normativo, de políticas y de los aspectos éticos relativos a la utilización de información molecular.• Creación de Comités Científicos asesores para el desarrollo de las estrategias.• Creación de grupos de trabajo de expertos en áreas concretas para el diseño y desarrollo de acciones específicas recogidas en las estrategias.	<p>Generar confianza</p> <p>Transparencia</p> <p>Participación</p>	<ul style="list-style-type: none">• Desarrollo de un marco normativo y de actuación, que genere confianza y promueva la transparencia entre los profesionales, los pacientes y la sociedad en general.• Desarrollo del actual marco legislativo, en especial para su aplicación al diagnóstico y consejo genético y a la utilización de biobancos en el ámbito asistencial.• Involucración, en el desarrollo de los aspectos de regulación, seguridad y gobernanza, de las sociedades científicas, empresas y representantes de la sociedad.



Propuesta de Recomendaciones AREA 1

sobre REGULACIÓN, SEGURIDAD Y GOBERNANZA

- 1** Desarrollar los marcos regulatorios que ordenen y cohesionen el **sistema de evaluación de nuevos medicamentos, biomarcadores y métodos diagnósticos** asociados a la MPP y su incorporación en el SNS, con la **involucración de la AEMPS y de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional**.
- 2** Desarrollar aquellos aspectos del marco regulatorio que garanticen la **privacidad** y posibiliten la **explotación de la información generada** (pseudoanonimización o anonimización reversible).
- 3** Desarrollar la **Ley de Investigación Biomédica y la Ley de Biobancos**, en lo relativo a aspectos relacionados con el ámbito asistencial.
- 4** Promover la **trasposición del Reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo, relativo a la protección de datos personales y la libre circulación de datos**, a nivel estatal, en aquellos aspectos que afectan a la implantación de la MPP en el ámbito asistencial.
- 5** Desarrollar **directrices para la aplicación de la LOPD al manejo de datos de pacientes** relacionados con la aplicación de la MPP, que transmitan confianza en sobre su manejo tanto a nivel asistencial como de investigación.
- 6** Implicar a representantes de **sociedades científicas, empresas y de la sociedad**, en el desarrollo normativo descrito, junto a **especialistas en derecho sanitario**.
- 7** **Difundir el marco normativo de aplicación** (descrito en las recomendaciones 1-4) entre los profesionales, las asociaciones de pacientes y la sociedad.



ÁREA 2: FORMACIÓN Y COMUNICACIÓN

Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<ul style="list-style-type: none"> • Fomento de la formación específica desde la etapa escolar, y en especial a partir de la formación de grado, para la construcción de una sociedad con conocimientos para comprender y participar en la aplicación de los avances científicos. • Apoyo a la adquisición de nuevas destrezas y habilidades personales, a través de la incorporación de contenidos específicos en la formación de grado, formación sanitaria especializada y post grado. • En cuanto a la formación a nivel de grado, actualización de los planes de estudio, en las facultades de ciencias de la salud, para incluir contenidos sobre MPP. • En cuanto a la formación médica continuada, incorporación o refuerzo de los contenidos sobre MPP en los actuales programas. • Organización de foros colaborativos para difusión y debate sobre implicaciones y acciones de impulso a la MPP. • Organización de eventos a nivel regional con participación de médicos, farmacéuticos y líderes de opinión para aumentar la concienciación sobre MPP. • Publicación de información veraz y precisa, de acceso libre, a través de webs y redes sociales. • Acciones dirigidas a garantizar que los profesionales y pacientes reciben información suficiente para afrontar problemas éticos derivados de la utilización de información molecular. 	<p>Formación en Medicina Personalizada de Precisión en el grado</p> <p>Nuevas especialidades integradas en el SNS</p> <p>Formación continuada</p> <p>Empoderamiento: pacientes y sociedad</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Refuerzo de los contenidos necesarios para la aplicación de la MPP en los Planes de Estudios a nivel de grado. • Mejora de la capacitación y especialización de profesionales, en áreas que requieren la confluencia de conocimientos de varias especialidades. • Mejora de la formación general en Genética Clínica. • Refuerzo de la formación a especialistas sobre consejo genético. • Reconocimiento, de manera oficial, de la especialización en bioinformática. • Empoderamiento de la sociedad. Mejorar el nivel de conocimiento de la sociedad sobre las implicaciones, posibilidades y ventajas de la MPP. • Generación de confianza en la sociedad a través de la información, la participación y la transparencia.



Propuesta de Recomendaciones AREA 2 sobre FORMACIÓN Y COMUNICACIÓN

- 1 Reforzar los contenidos de genética, farmacogenética y farmacogenómica y otras ciencias ómicas, en los Planes de Estudios de los **grados de ciencias de la salud**.
- 2 Incrementar la oferta de **estudios de postgrado y másteres especializados** en MPP, con un **enfoque multidisciplinar**.
- 3 Desarrollar **áreas de capacitación en genética/genómica** en diferentes especialidades.
- 4 Reforzar los contenidos sobre **consejo genético y aspectos regulatorios** en los planes formativos de **formación especializada**. Desarrollar los aspectos clínicos de la especialidad de **Genética Clínica**.
- 5 Promover la implicación de las principales **sociedades científicas** en el desarrollo de la oferta formativa de **postgrado y formación continuada** en MPP.
- 6 Promover la organización de foros y la publicación de contenidos en medios de acceso libre, que permitan **divulgar el concepto de MPP** y sensibilizar a la sociedad.
- 7 Incrementar la **oferta formativa dirigida a periodistas y divulgadores especializados** en Salud, involucrando en su desarrollo a asociaciones profesionales.
- 8 Promover la **acreditación oficial de especialistas en bioinformática**, asegurando la incorporación estable de estos profesionales al Sistema Nacional de Salud.
- 9 Promover **trayectorias de formación híbridas** que faciliten la adquisición de conocimientos de diferentes especialidades y de especialidades emergentes.

ÁREA 3: TRASLACIÓN AL MODELO ASISTENCIAL



Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<p>Acceso y financiación:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Establecimiento de criterios para la validación de biomarcadores y del valor clínico de mutaciones encontradas, para su utilización en la práctica clínica. • Creación de observatorios y realización de estudios para el desarrollo y aplicación de modelos de evaluación del valor, incluyendo evaluación económica (coste-beneficio), de nuevos biomarcadores y pruebas. • Definición de modelos alternativos de financiación para la incorporación de nuevas prestaciones basadas en MPP. • Creación de observatorios de seguimiento de la evolución del campo de la MPP (incluyendo aspectos científicos, médicos, tecnológicos y de regulación internacional). • Incorporación de la percepción del paciente sobre resultados obtenidos, en todo el proceso de evaluación del valor, aprobación y financiación. • Elaboración de un Plan de inversiones y planificación presupuestaria. <p>Calidad y estandarización:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Estandarización. Desarrollo de consensos y recomendaciones para que las secuenciaciones, pruebas y otras determinaciones se realicen siguiendo procedimientos de calidad estandarizados, reduciendo la variabilidad y facilitando la generación de datos válidos y comparables. Desarrollo e implantación de un sistema de garantía de calidad, con implicación de las sociedades científicas. • Desarrollo de redes de plataformas de secuenciación y/o centros de medicina genómica, como elemento central de las estrategias. Estos centros están implicados tanto en la estandarización y generación de información de calidad, como en acciones de formación y asesoramiento. <p>Generación y acceso a información basada en la evidencia para la toma de decisiones:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Las estrategias coinciden en señalar, como punto crítico, la generación de información sobre resultados en salud, que permita evaluar las iniciativas en condiciones reales. • Actualización periódica de guías, protocolos y otras herramientas de soporte a la toma de decisiones, basadas en la evidencia para asegurar que recogen las mejores prácticas. <p>Asesoramiento al paciente</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desarrollo de sistemas para facilitar la información al paciente sobre posibles consecuencias del análisis y manejo de información molecular. 	<p>Evaluación</p> <p>Financiación</p> <p>Calidad y Estandarización</p> <p>Guías y Protocolos</p> <p>Asesoramiento al paciente</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Garantizar la realización de pruebas y determinaciones de manera ordenada, la equidad en el acceso a resultados e informes de calidad. • Mejorar el acceso y la explotación de información de historia clínica electrónica y registros, para el desarrollo de estudios sobre resultados en salud y evaluación económica. • Mejorar y adaptar el proceso de evaluación de tecnologías sanitarias y biomarcadores con relevancia clínica, incorporando criterios de evaluación económica. • Garantizar el acceso equitativo a las innovaciones. • Garantizar la financiación de las opciones validadas y la sostenibilidad del sistema. • Mejorar la formación y garantizar tiempos adecuados para facilitar asesoramiento específico al paciente.



Propuesta de Recomendaciones AREA 3 sobre TRASLACIÓN AL MODELO ASISTENCIAL

- 1** Impulsar la **acreditación de centros de referencia**, de excelencia científica y tecnológica, para la realización de determinaciones y secuenciación de alta complejidad, contribuyendo al desarrollo de metodologías validadas y reproducibles.
- 2** Asegurar la **compatibilidad entre diferentes sistemas de información** para explotar y analizar la información registrada para evaluar los resultados en salud obtenidos, costes directos e indirectos, desarrollar estudios coste-efectividad.
- 3** Definir los mecanismos que permitan una **mayor comunicación y coordinación entre las agencias responsables de la evaluación de medicamentos y tecnologías sanitarias**.
- 4** Adaptar el sistema de evaluación de innovaciones a incorporar en la cartera de servicios que incluya **criterios de efectividad, validez y utilidad clínica y criterios económicos**.
- 5** Desarrollar **sistemas de financiación basados en valor y resultados en salud**.
- 6** Actualizar e implantar **guías y protocolos** para la aplicación de biomarcadores, diagnóstico y consejo genético en base a las mejores prácticas y evidencias disponibles.
- 7** **Formalizar las consultas de consejo genético**, promoviendo su adecuado dimensionamiento y planificación.
- 8** Definir las **herramientas y procesos adecuados para informar al paciente** sobre las posibles consecuencias de la utilización inadecuada de datos, sobre la posibilidad de hallazgos incidentales, etc. en base a las mejores prácticas y evidencias disponibles.
- 9** Impulsar el **desarrollo de experiencias piloto en ámbitos o patologías concretas** para testar la idoneidad del modelo asistencial y las acciones propuestas (a lo largo del todo el proceso, desde la evaluación y aprobación y validación, hasta la información al paciente) para su generalización en el sistema de salud.
- 10** Impulsar la **participación de Atención Primaria** en la implantación de iniciativas de MPP, y especialmente en el desarrollo de **programas de prevención personalizada**.

ÁREA 4: COHESIÓN Y COOPERACIÓN



Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<ul style="list-style-type: none"> • Desarrollo de Oficinas de Coordinación de las estrategias a nivel nacional. Velan por el desarrollo de estándares de interoperabilidad, cumplimiento de requisitos de privacidad y el intercambio seguro de datos entre sistemas. En el caso de EEUU, proporciona un punto único de contacto para la coordinación de datos, muestras biológicas, información al paciente y desarrollo de estudios de investigación. • Incentivación del uso compartido de información. • Desarrollo de estructuras y procedimientos de acceso a grandes volúmenes de información compartida, para análisis de Big Data. • Desarrollo de procesos amigables y universalmente aceptados para recoger y compartir información. • Desarrollo de modelos de consentimiento informado comunes, que facilitan la coordinación entre instituciones. • Desarrollo de mecanismos de participación del paciente en la definición de las herramientas y niveles de acceso a su información. • Las estrategias analizadas establecen una red de colaboraciones público-privadas, incluyendo la participación de diversos agentes, como medio para alcanzar sus objetivos. • Definición del ecosistema de entidades impulsoras, desarrolladoras y proveedoras de iniciativas de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica, incluyendo sector público y privado. • Implicación de sociedades científicas y asociaciones de pacientes en diferentes acciones de las estrategias. 	<p style="text-align: center;">Información compartida</p> <p style="text-align: center;">Ecosistema</p> <p style="text-align: center;">Público-privada</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Creación de estructuras y procesos que faciliten el acceso a información compartida. • Establecimiento de sistemas de pseudoanonimización o anonimización reversible que garanticen la protección de datos y el derecho a la intimidad. • Identificación de cláusulas comunes mínimas en consentimientos informados que faciliten la óptima utilización de la información. • Definición del papel y promoción de la implicación de sociedades científicas y asociaciones de pacientes en el desarrollo de la Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión. • Desarrollo de un marco estable de colaboración con el sector privado, en un modelo de win-win y contribución a la sostenibilidad del sistema.



Propuesta de Recomendaciones AREA 4 sobre COHESIÓN Y COOPERACIÓN

- 1** Establecer el **marco de coordinación** de la Estrategia, que deberá ser definido y **desarrollado por el Consejo Interterritorial**.

- 2** Establecer los mecanismos y dotar de financiación a **estructuras que permitan compartir la información** generada por varias instituciones, incluyendo acciones a través del Instituto de Salud Carlos III.

- 3** Promover la incorporación de **cláusulas comunes** en los diferentes modelos de **consentimiento informado** existentes.

- 4** Facilitar y fomentar la **implicación de sociedades científicas** en el desarrollo de la estrategia. Solicitar su colaboración en especial en el desarrollo del marco regulatorio, sistema de evaluación de aportación de valor de innovaciones a incorporar en el SNS, formación a especialistas, desarrollo de estructuras de acceso a información compartida y actividades de difusión.

- 5** Fomentar la **implicación de asociaciones de pacientes** con alta representatividad y con carácter transversal. Desarrollo de su papel en el empoderamiento de los pacientes, en el desarrollo del marco normativo y de acceso a la información, así como en la definición de cláusulas en consentimientos informados.

- 6** Implantar **iniciativas de compra pública innovadora (CPI)** y proyectos de investigación, desarrollo e innovación en **colaboración público-privada**.

ÁREA 5: ALMACENAMIENTO, ANÁLISIS Y ACCESO A LA INFORMACIÓN



Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<ul style="list-style-type: none"> • Desarrollo de herramientas que faciliten la generación y acceso a información por parte de los clínicos, facilitando su utilización en la práctica clínica, y actualizables, en función de los avances científicos que se vayan generando. • Desarrollo de sistemas de captura integrables que permitan el trabajo conjunto. • Integración de la información clínica con datos generados de diferentes fuentes (ciencias ómicas, tecnologías de imagen, hábitos de vida y del entorno social) así como el desarrollo de historias clínicas interoperables, son retos comunes que afrontan las estrategias analizadas. • Mejora de los sistemas de explotación sencilla y de manera integrada con diferentes recursos, por ejemplo de biobanco. • Desarrollo de sistemas de visualización de análisis por parte del clínico e interfaz de visualización de datos por parte del paciente. • Desarrollo de soluciones para el almacenamiento de un gran volumen de información. • Los Centros Nacionales de Computación se están consolidando como herramienta para dar respuesta a las necesidades de almacenamiento, manipulación y explotación del elevado volumen de datos generados. • Desarrollo de soluciones para el procesamiento y análisis de BigData. Desarrollo de herramientas de analítica predictiva e inteligencia artificial. • Desarrollo de herramientas para el análisis de escenarios y análisis in silico para la orientación de nuevos desarrollos de investigación y generación de algoritmos para su aplicación en la toma de decisiones clínicas. 	<p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">Historia Clínica Electrónica</p> <p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">Almacenamiento y Análisis</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Identificación del conjunto mínimo de datos a recoger. • Avances en la armonización e interoperabilidad de las historias clínicas. • Mejora de la estructura y los sistemas de explotación de información. • Ordenar y optimizar la utilización de recursos de computación, manejo, análisis y almacenamiento de datos.



Propuesta de Recomendaciones AREA 5

sobre ALMACENAMIENTO, ANÁLISIS Y ACCESO A LA INFORMACIÓN

- 1** Promover la implantación de herramientas que permitan la **integración de datos** clínicos, farmacogenómicos y procedentes de otras tecnologías ómicas, de tecnologías de imagen, de hábitos de vida, efectos adversos previos, etc. en la **Historia Clínica Electrónica** (*Population Health Management*).

- 2** Impulsar la **armonización de las HCE**, permitiendo la explotación de datos de interés.

- 3** Promover el desarrollo e implantación de **herramientas de data mining**, que permitan la explotación de información relevante disponible, estructurada y no estructurada.

- 4** Dotar de **infraestructuras y recursos de computación**, manejo, análisis y almacenamiento de datos. Identificación de nodos centralizados de infraestructuras y servicios que permitan el acceso a información útil compartida.

- 5** **Optimizar** los recursos existentes y fomentar el establecimiento de **acuerdos de colaboración** con los centros especializados existentes, de referencia.

ÁREA 6: INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN (I + i)



Conclusiones Análisis de Estrategias	Áreas clave	Necesidades/ámbitos de actuación a nivel estatal
<ul style="list-style-type: none"> Las principales estrategias identifican líderes en áreas concretas que participan en la gobernanza de las mismas a través de comités o liderando pilotos en áreas concretas. Se definen consorcios de investigación público privados. Se establecen redes de colaboración a nivel nacional y alianzas estratégicas y consorcios para el desarrollo de proyectos a nivel internacional. Desarrollo de estudios masivos de análisis genómico en la población y generación de cohortes de pacientes. Refuerzo de los biobancos que faciliten soporte especializado. Desarrollo de plataformas de ciencias ómicas (genómica, proteómica, metabolómica, transcryptómica, epigenómica, farmacogenómica, etc.) y de imagen médica. Cambios en el proceso de desarrollo de nuevos medicamentos: identificación de subpoblaciones de mayor interés, a través de biomarcador, desde las fases iniciales de desarrollo de fármacos. Desarrollo de basket trials (ensayos clínicos basados en mutaciones genéticas, en lugar de tejido/órgano afectado). 	Liderazgo	<ul style="list-style-type: none"> Identificación e involucración de referentes científicos.
	Redes	<ul style="list-style-type: none"> Involucrar en el desarrollo de la estrategia a las principales estructuras de investigación cooperativa en red.
	Cohortes	<ul style="list-style-type: none"> Dotación estable de financiación para el desarrollo de proyectos estratégicos. Generación de información de población sana bien fenotipada.
	Estudios centrados en mutaciones	<ul style="list-style-type: none"> Impulso de investigación clínica independiente para el codesarrollo de biomarcadores, la identificación de subpoblaciones y estudios tipo basket trials.
	Codesarrollo en fases iniciales	<ul style="list-style-type: none"> Fomentar ensayos orientados a la generación de datos en subpoblaciones de pacientes. Promover líneas de innovación en MPP en colaboración público-privada.



Propuesta de Recomendaciones AREA 6 sobre INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN (I+i)

- 1 Identificar **liderazgos** en áreas concretas de la MPP que abanderen las iniciativas y actúen como **referentes científicos**.
- 2 Impulsar el **trabajo en red** mediante estructuras de investigación cooperativa.
- 3 Dotar de **financiación a proyectos de amplio alcance y relevancia**, y de evaluación de resultados en condiciones reales de uso. Priorizar la financiación de proyectos sobre MPP.
- 4 Potenciar el papel de la **red de biobancos** en el desarrollo de la Estrategia.
- 5 Fomentar la creación de **consorcios público-privados** para fomentar la investigación e innovación.
- 6 Fomentar la **explotación y acceso compartido a datos relevantes** sobre subpoblaciones, generados en el marco de ensayos clínicos.
- 7 Promover el desarrollo de **ensayos clínicos independientes** con abordaje **de co-desarrollo de biomarcador/fármaco**.
- 8 Promover estudios de caracterización de la **variabilidad en población sana (fenotipo sano)**.
- 9 Impulsar investigaciones que permitan mejorar el conocimiento sobre la **interacción genes-ambiente, interacción entre medicamentos y estudios integrativos de datos ómicos**.
- 10 Impulsar **estudios independientes centrados en mutaciones**, en lugar de en el órgano afectado.
- 11 Fomentar estudios que faciliten la aplicación de la MPP en el **diseño de estrategias de prevención**.
- 12 Promover el desarrollo de **proyectos de innovación** en el ámbito de la MPP (desarrollo de kits/ tecnologías diagnósticas, nuevos biomarcadores, etc.).

ACRÓNIMOS

AEMPS: Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios

CC.AA: Comunidades Autónomas

CSA: Coordination & Support Action (Acciones de Coordinación y Soporte en Programas Marco Europeos y Horizonte 2020)

HCE: Historia Clínica Electrónica

GMC: Genomic Medicine Centre (Centros de Medicina Genómica. NHS Inglaterra).

ISCIII: Instituto de Salud Carlos III

LOPD: Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal

MSSSI: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

MINECO: Ministerio de Economía, Industria y Competitividad

MECD: Ministerio de Educación, Cultura y Deporte

MPP: Medicina Personalizada de Precisión

NHS: National Health Service. Servicio Nacional de Salud de Reino Unido

PMI: Precision Medicine Initiative. Iniciativa de Medicina de Precisión de Estados Unidos.

SNS: Sistema Nacional de Salud

TIC: Tecnologías de la información y comunicación



Anexo 1. Detalle de experiencias de éxito a nivel internacional en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica

Estados Unidos.

Iniciativa de Medicina de Precisión.

The Precision Medicine Initiative (PMI)



El 20 de enero de 2015, el Presidente Obama anunció el lanzamiento de la **Iniciativa de Medicina de Precisión (PMI)** en Estados Unidos con el objetivo de desarrollar una **atención individualizada** a los pacientes gracias a los avances en investigación, tecnología y políticas. El presupuesto total de esta iniciativa para el año fiscal 2016 fue de 215 millones de dólares.

"Doctors have always recognized that every patient is unique, and doctors have always tried to tailor their treatments as best they can to individuals.

You can match a blood transfusion to a blood type — that was an important discovery. What if matching a cancer cure to our genetic code was just as easy, just as standard?

What if figuring out the right dose of medicine was as simple as taking our temperature?"

La iniciativa incluye dos elementos clave:

- 1. Oncología:** Su foco inicial será el estudio de la genómica del cáncer para implantar estrategias de prevención y tratamiento más precisas. Esta parte del programa será gestionada por el Instituto Nacional del Cáncer (NCI/NIH).
 - 2. Programa de Cohorte.** Plantea como objetivo la creación de una cohorte de individuos para investigación, que alcance el millón de participantes en 2019. Se recogerán y compartirán multitud de datos biomédicos, sobre comportamiento y estilo de vida, y permitirá investigar una amplia gama de enfermedades, tanto comunes como raras, mejorar el conocimiento sobre la situación en individuos sanos y detectar asociaciones entre genes-ambiente y analizar resultados en salud. Con el objetivo de asegurar la revisión constante, reflexiva y oportuna de los posibles problemas derivados del programa de cohorte, se ha creado una Junta Central de revisión, integrada por expertos en bioinformática, epidemiología, genómica, y salud ambiental.
- **Reclutamiento de participantes:** El reclutamiento de pacientes se ha organizado de manera directa, de manera que cualquier persona residente en Estados Unidos pueda ser **voluntario** en la cohorte por iniciativa personal o a través de organizaciones.
 - **Participación de ciudadanos en la cohorte:** Las actividades relacionadas con la comunicación son organizadas y gestionadas por una **entidad central**. Se ha establecido el compromiso de que todos los participantes tengan acceso a sus propios resultados y a los resultados agregados de todos los estudios en los que participen.

Con especial foco en la oncología y 215 millones de dólares de presupuesto en 2016, la Iniciativa de Medicina de Precisión de Estados Unidos se plantea como objetivo generar una cohorte de un millón de personas a finales de 2019

- **Consideraciones sobre los datos recogidos:** El conjunto inicial de datos de los pacientes es recogido y almacenado centralmente. La iniciativa cuenta con una **Oficina de Coordinación nacional** para el desarrollo de estándares de interoperabilidad y requisitos de privacidad que permitan el intercambio seguro de datos. Se ha desarrollado un **programa piloto de recopilación de datos**, con la finalidad de establecer y probar métodos innovadores y tecnologías que permitan una recopilación de datos robusta y fácil de usar, y un **programa piloto de acceso** a datos que permita a los participantes acceder a sus registros médicos electrónicos, y controlar y gestionar sus datos.
- **Biobanco:** Las muestras recogidas para la cohorte serán enviadas a un biobanco central, para el procesamiento, almacenamiento, recuperación y análisis bioquímicos y / o envío a laboratorios y estará ubicado en la **Clínica Mayo**.
- **Políticas y gobernanza:** Se ha desarrollado un marco de referencia que pretende dar respuesta a aspectos de privacidad y consentimiento de los pacientes, uso indebido de la información, seguridad e intercambio de datos y muestras. Se está implantando un marco de seguridad basado en el Marco de Ciberseguridad del Instituto Nacional de Estándares y Tecnología.



Estados Unidos.

Coalición de Medicina Personalizada.
Personalized Medicine Coalition (PMC)



La **Personalized Medicine Coalition (PMC)**, es una organización independiente de carácter académico, orientada a la generación de opinión y posicionamiento sobre aspectos que afectan a la Medicina Personalizada. **Creada en 2004, actualmente está constituida por más de 250 instituciones, incluyendo organizaciones académicas, asociaciones de pacientes, compañías de seguros de salud, informáticas, farmacéuticas, de diagnóstico y biotecnológicas, entre otras.**

Entre sus actuaciones se incluye la difusión de información sobre sus beneficios dirigida a administraciones, industria y al mundo académico y servir como un foro para la identificación y difusión de posibles barreras o facilitadores al desarrollo de la Medicina Personalizada.

PMC considera prioridades clave la educación y el asesoramiento:

- Formación a personal sanitario y a pacientes sobre el potencial de la Medicina Personalizada para mejorar los resultados en salud y disminuir los costes.
- Información dirigida a las administraciones sobre el potencial de la Medicina de Precisión para mejorar la eficacia y eficiencia del sistema sanitario.
- Promoción de políticas públicas que estimulen la inversión en enfoques personalizados de la asistencia.

La Coalición de Medicina Personalizada (PMC) considera clave facilitar información sobre el potencial de la Medicina Personalizada para mejorar los resultados en salud y disminuir los costes, dirigida a profesionales sanitarios y pacientes

El grupo de trabajo sobre asistencia sanitaria de la PMC ha publicado una guía para la integración de la Medicina Personalizada en los sistemas sanitarios, cuyos puntos clave se recogen a continuación:

Guía para la adopción de la Medicina Personalizada. Grupo de trabajo asistencia sanitaria de la PMC

1

Formación a diferentes stakeholders

- Desarrollar y publicar de forma gratuita información precisa sobre Medicina Personalizada.
- Organizar foros colaborativos para consensuar definiciones y denominaciones.
- Promover la actualización de programas formativos en facultades de medicina y farmacia incluyendo la Medicina Personalizada.
- Incorporar Medicina Personalizada en programas de educación continuada de profesionales médicos.
- Organizar eventos regionales con médicos, farmacéuticos y líderes de opinión para concienciar sobre Medicina Personalizada.

2

Empoderamiento de los pacientes

- Incluir representantes de pacientes en el desarrollo de políticas y prácticas relacionadas con el uso de información molecular.
- Incluir personas de diferentes etnias, razas, edad y género en los ensayos clínicos sobre Medicina Personalizada.
- Proporcionar consejo y otros servicios de apoyo a los pacientes antes, durante y después de enfrentarse a dilemas éticos relacionados con la información molecular.
- Incorporar la visión de los pacientes en los procesos de toma de decisión.

3

Demostrar el valor

- Organizar foros con pagadores, proveedores e industria biofarmacéutica y de diagnóstico, para debatir procesos de evaluación de tecnologías sanitarias, y los requisitos para su financiación.
- Diseñar estudios clínicos para servir a objetivos múltiples, incluyendo aprobaciones regulatorias y demostración de utilidad clínica.
- Desarrollar un proceso aceptado universalmente de recogida de datos y acceso compartido a resultados y tratamientos.
- Priorizar estudios de costes y beneficios para productos y servicios de Medicina Personalizada.

4

Gestión de la información clínica

- Incentivar la generación de datos compartidos.
- Mejorar la comunicación entre diferentes programas de manera que se facilite a los clínicos incorporar información molecular en la toma de decisiones clínicas.
- Incluir información molecular e informes clínicos, así como tratamientos previos fallidos y contraindicaciones en la Historia Clínica Electrónica.

5

Garantizar el acceso

- Identificar estrategias para facilitar la financiación de nuevas tecnologías.
- Facilitar una cobertura apropiada y políticas de pago para servicios y análisis de Medicina Personalizada.
- Incorporar principios de Medicina Personalizada en modelos alternativos de pago y provisión.
- Actualización de guías clínicas y herramientas de soporte a la toma de decisiones que aseguren la implantación de las mejores prácticas en Medicina Personalizada.

Fuente: Daryl Pritchard and Christopher Wells. *Beyond the promise: A clinical adoption "Road Map". Personalised Medicine in brief. Vol.7, Fall 2016*



Reino Unido.

Proyecto 100.000 Genomas
The 100.000 Genomes Project



El Proyecto 100.000 genomas, fue anunciado en diciembre de 2012 por el Primer Ministro de Reino Unido, David Cameron. Tiene como objetivo secuenciar 100.000 genomas de pacientes del Servicio Nacional de Salud (National Health Service, NHS) e integrar la información generada con datos clínicos, para desarrollar terapias personalizadas para el cáncer y enfermedades raras.

Inglaterra.

Estrategia de Medicina Personalizada
Personalised Medicine Strategy



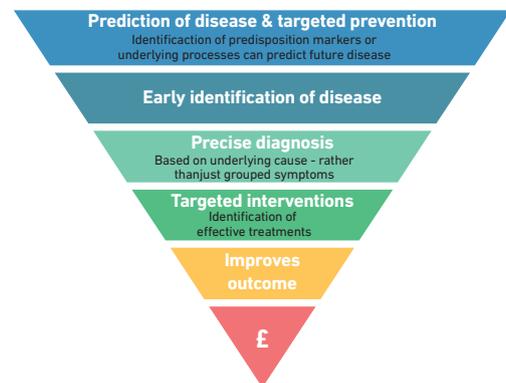
El objetivo general de esta Estrategia es conseguir la integración de la Medicina Genómica y Personalizada en el día a día de la asistencia sanitaria. Con este objetivo, en julio de 2015 se estableció una **Junta de la Estrategia de Medicina Personalizada**, con representación de la mayoría de las Direcciones del NHS.

La estrategia cuenta con el compromiso de *stakeholders* internos y externos y reconocidos expertos (académicos, médicos, industria, pacientes y público), incluyendo los profesionales que trabajan en el campo de la información y soluciones analíticas.

Se ha nombrado un **Director Científico** que desempeña un papel de liderazgo, clave para el desarrollo de la Estrategia.

Se propone un programa de trabajo con 4 elementos críticos e interdependientes:

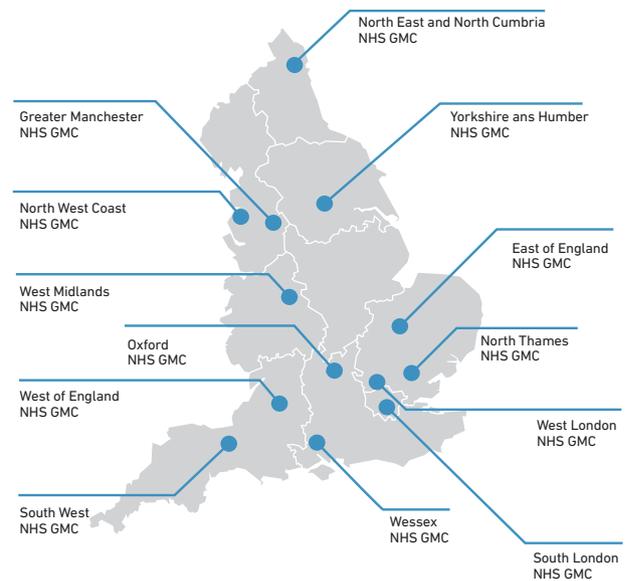
- 1. INFRAESTRUCTURA.** La construcción de una **infraestructura para integrar la Medicina Personalizada en el NHS**, incluidos los **sistemas informáticos y de datos y el marco financiero**.
- 2. INTRODUCCIÓN DE CAMBIOS A NIVEL CLÍNICO.** Introducción de cambios en **vías clínicas y aprovechamiento de sinergias entre las compañías de diagnóstico**, basado entre otros, en hallazgos y resultados del **Proyecto 100.000 Genomas**.
- 3. INCORPORACIÓN DE TECNOLOGÍAS E INNOVACIONES EN BASE AL CONOCIMIENTO GENERADO.** Generación de la base del conocimiento, incluyendo el **NHS Health Services Digital** y el **National Information Board (NIB)**. Desarrollo de aplicaciones de inteligencia artificial y aprendizaje automático, integradas con soluciones analíticas complejas con el objetivo de generar información útil para la práctica clínica, la investigación y el desarrollo.
- 4. ALINEAMIENTO DE LAS POLÍTICAS DEL SISTEMA: Alineamiento**, en un planteamiento a 5 años entre el **Departamento de Salud, el NICE y la Agencia Reguladora de Medicamentos y Productos Sanitarios (MHRA)**.



Entre las iniciativas en desarrollo se encuentra el **Proyecto 100.000 genomas** que tiene como objetivo la secuenciación de **100.000 genomas de pacientes con enfermedades raras y cánceres comunes del NHS**. Los datos de secuenciación genómica se integrarán con datos derivados de diferentes registros médicos.

Se ha definido una red de **11 Centros de Medicina Genómica del NHS (Genomic Medicine Centre, GMC)**, que engloban a la existente red de servicios de genética del NHS, incluyendo a más de 200 genetistas, así como los laboratorios existentes. Cada GMC **cubre una población entre 3 y 5 millones** e interviene en diferentes acciones de formación, asesoramiento y difusión.

Centros de Medicina Genómica del NHS



Fuente: Personalised Medicine Strategy. BOARD PAPER - NHS ENGLAND. <https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2015/09/item5-board-29-09-15.pdf>



Escocia.

Medicina de Precisión Escocesa
Scotland's Precision Medicine.



La Estrategia escocesa de Medicina de Precisión es desarrollada por dos grandes infraestructuras, el **Scottish Genomes Partnership (SGP)** y el **Centro de Innovación Escocés de Medicina Estratificada (SMS-I)**.

Además se ha puesto en marcha un fondo que pretende actuar como catalizador de la industria del genoma y se pretende desarrollar un ecosistema de Medicina de Precisión escocés.

SCOTTISH GENOMES PARTNERSHIP (SGP). Cuenta con una inversión de 15 millones de libras en tecnología de secuenciación del genoma en las Universidades de Edimburgo y Glasgow e integrado por 4 hospitales: Aberdeen, Dundee, Edimburgo y Glasgow.

Estaba prevista la inclusión de los primeros pacientes del NHS en Escocia durante el verano de 2016.

CENTRO DE INNOVACIÓN ESCOCÉS DE MEDICINA ESTRATIFICADA (SMS-I).

Entre sus objetivos se encuentra la integración de registros clínicos con información de secuenciación genómica y la traslación de resultados de investigación e innovación a servicios o productos que el NHS y otros sistemas de salud puedan utilizar. El Centro ofrecerá inicialmente la secuenciación del genoma a pacientes con enfermedades críticas, como el cáncer de pulmón.

Alrededor de 300 pacientes con enfermedades raras y sus familiares serán invitados a participar en el proyecto SGP. Las secuencias y datos de los genomas contribuirán al proyecto 100.000 genomas de Inglaterra e Irlanda del Norte.

Actualmente se han lanzado cuatro proyectos (en cáncer de ovario, cáncer esofágico, artritis reumatoide y enfermedad inflamatoria intestinal y enfermedad pulmonar obstructiva crónica) que permitan demostrar las capacidades básicas, avanzar rápidamente en el conocimiento de enfermedades crónicas y diseñar tratamientos más eficaces.

FONDO CATALIZADOR INDUSTRIAL DEL GENOMA. Tiene como objetivo facilitar la colaboración, desarrollo y validación de tecnologías en el área de la Medicina de Precisión en Escocia. El fondo está dirigido a PYMES escocesas y a empresas internacionales biotecnológicas, incluidos los consorcios constituidos con socios académicos, que deseen formar parte de las actividades de Medicina de Precisión del programa nacional de Escocia. Los proyectos deben tener definida una necesidad de mercado y ser comercialmente viables.

ESTABLECIMIENTO DE UN ECOSISTEMA DE MEDICINA DE PRECISIÓN ESCOCÉS. Coordinará los recursos destinados a la Medicina de Precisión y las oportunidades, integrando los resultados de proyectos de investigación individuales y mejorando el acceso compartido a la información generada. Desarrollará un papel de soporte en el desarrollo de dos programas nacionales:

- **Precision-Panc:** dirigido a la selección del tratamiento más adecuado en pacientes con cáncer de páncreas.
- **FutureMS:** dirigido a predecir el inicio de esclerosis múltiple remitente a nivel genético y la severidad en pacientes individuales, permitiendo optar por las terapias más adecuadas.

Fuente: <http://www.scottish-enterprise.com/services/develop-new-products-and-services/genomic-medicine-industrial-catalyst-fund/overview>; <http://www.stratmed.co.uk/aboutus/>; <http://www.aridhia.com/use-cases/precision-medicine/precision-medicine-ecosystem/>

Alemania.

Plan de Acción de Medicina Personalizada *Personalised Medicine Action Plan*



Personalised Medicine –
Action Plan
A New Approach in Research and Health Care



El Plan de Acción de Medicina Personalizada fue presentado en febrero de 2013 y contemplaba necesidades en tres ámbitos:

DESARROLLO DE RECURSOS SANITARIOS ESPECÍFICOS. Se requiere un diagnóstico más amplio y sofisticado, con equipamiento específicos, implantación de nuevos procedimientos terapéuticos, desarrollo de sistemas informáticos y profesionales sanitarios debidamente entrenados.

RELACIÓN CON INDUSTRIA Y OTROS AGENTES DEL SECTOR. Necesidad de trabajar en asociación con compañías farmacéuticas, biotecnológicas, y otros sectores industriales así como con centros académicos y de investigación. Se explicita la necesidad de establecer proyectos de investigación internacionales de amplio alcance, que permitan alcanzar los objetivos de las investigaciones sobre Medicina Personalizada.

COMUNICACIÓN. Necesidad de establecer un diálogo permanente entre científicos, médicos, abogados, profesionales de diversas ciencias sociales y la sociedad en general que contribuya a la generación de un marco de referencia para la aplicación de Medicina Personalizada. Deben tenerse en consideración aspectos éticos, legales y sociales, así como plataformas de comunicación, que incluyan recursos interactivos online, foros de debate e información y formación a especialistas.

El Plan de Acción establece como objetivos a corto plazo, para los primeros 5 años de su desarrollo:

- Diagnóstico más rápido y preciso con biomarcadores validados.
- Tratamientos mejorados gracias a una vinculación más estrecha entre el diagnóstico y el tratamiento y la integración de datos en la investigación y práctica clínica.
- Aumento de la inversión en Medicina Personalizada por los servicios de salud y la industria.
- Mejor entendimiento de la Medicina Personalizada por el público general.

El Plan de Acción de Medicina Personalizada alemán contempla la necesidad de desarrollar recursos sanitarios, de generar acuerdos estratégicos con diferentes agentes e implantar acciones de comunicación y formación dirigidas a los implicados en su desarrollo.

Para alcanzar estos objetivos será necesario:

- Validar biomarcadores moleculares innovadores en relación a su potencial en Medicina Personalizada.
- Desarrollar investigación preclínica y Ensayos Clínicos fase I y II para desarrollar nuevas indicaciones terapéuticas y preventivas basadas en Medicina Personalizada.
- Evaluar el beneficio clínico del Plan de Acción en función de las mejoras en salud obtenidas.

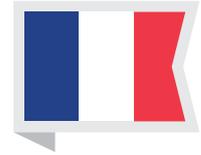
Fuente: Personalised Medicine- Action Plan. Febrero 2013. http://gesundheitsforschung-bmbf.de/_media/Action_Plan_IndiMed_english.pdf



Francia.

Medicina Genómica 2025

France Médecine Génomique 2025



El Plan de Medicina Genómica francés se ha publicado en 2016, con un horizonte temporal de 2025. La **dimensión ética** es una parte nuclear del Plan, considerando necesario integrar en el mismo, aspectos relativos a los pacientes, al sistema de salud, a la investigación, a la formación y a la economía nacional. El modelo aplicado se basa en el **acceso compartido a datos recogidos a nivel nacional**.

Entre sus objetivos se encuentra realizar aproximadamente **235.000 secuencias completas del genoma por año**, correspondientes a 20.000 pacientes con enfermedades raras y sus familias (alrededor de 60.000 genomas), y 50.000 pacientes con cánceres metastásicos o refractarios al tratamiento (alrededor de 175.000 genomas).

Se establecen 3 objetivos del Plan para 2025:

1. **Situar a Francia** entre los principales países que aplican Medicina de Precisión, con capacidad de exportación de know-how.
2. Prepararse para la **integración de la Medicina Genómica en el manejo de las patologías comunes**.
3. Establecer una **industria nacional de Medicina Genómica** que genere innovaciones en diversas áreas: desde la generación, almacenamiento y procesamiento de datos masivos de salud a dispositivos médicos.

Situar a Francia como país líder en la generación de nuevo conocimiento y el refuerzo de la industria nacional en Medicina Genómica se incluyen entre los objetivos del Plan francés.

El desarrollo del Plan contempla **14 medidas**:

- 1 Despliegue de una **red de doce plataformas de secuenciación**, que cubre todo el territorio nacional para el año 2020.
- 2 Establecimiento de un **Centro Nacional de Computación Intensiva** ("CAD" Analizador del colector Datos"), capaz de procesar y gestionar un considerable volumen de datos generados y ofrecer los primeros servicios a los profesionales de la salud.
- 3 Generalización del **registro electrónico médico del paciente (HCE), estandarizado e interoperable**, siendo indispensable para la integración y el uso de datos genómicos y clínicos.
- 4 Establecimiento en 2016, de **proyectos pilotos sobre el cáncer**, enfermedades raras y enfermedades comunes con la intención de eliminar los obstáculos tecnológicos, clínicos y legales.
- 5 Preparación de un marco de desarrollo regulatorio basado en buenas prácticas y estándares legales y éticos, con el objetivo cumplir con los requisitos éticos para la recogida, almacenamiento y procesamiento datos clínicos y genómicos.
- 6 Creación de un **organismo de evaluación y validación de nuevas indicaciones** en el diagnóstico genómico que permita asegurar el desarrollo de las existentes y su integración progresiva en la atención sanitaria.
- 7 Creación de un **centro tecnológico de referencia, de innovación y transferencia**, conectado con las plataformas nacionales orientadas a secuenciación, el centro nacional de computación intensiva y la industria.

- 8 Definición de un **modelo empresarial** que garantice la integración de esta nueva herramienta en el sistema de atención en relación con el seguro de salud y definir los costes y condiciones de reembolso de la "Medicina Genómica".
- 9 Impulso de **iniciativas de colaboración público/privada**.
- 10 **Formación específica en las universidades y escuelas** para iniciar la construcción de un sector multi e interdisciplinario en salud genómica y adquirir nuevas destrezas y habilidades personales.
- 11 Definición de un **órgano de gobierno adaptado** que permita la ejecución del plan y el desarrollo de una herramienta de seguimiento y control específico.
- 12 Implementación de un **observatorio de seguimiento de la evolución en el campo de la Medicina Genómica**, integrando todos los aspectos, médicos, tecnológicos y de toda la reglamentación internacional.
- 13 Creación de un **observatorio económico** que sustente las bases de un programa de investigación sobre aspectos médico-económicos.
- 14 Organización de la información y el acceso a la misma, así como la participación de los actores de la sociedad.

Fuente: France Médecine Génomique 2025. http://www.gouvernement.fr/sites/default/files/document/document/2016/06/22.06.2016_remise_du_rapport_dyves_levy_-_france_medecine_genomique_2025.pdf



Finlandia.

Estrategia Finlandesa del Genoma
Finland's Genome Strategy



La Estrategia Finlandesa del Genoma define 7 objetivos principales y propone 20 medidas para alcanzarlos, incluidas en una hoja de ruta, que serán continuamente monitorizadas.

Las medidas están orientadas a conseguir que en 2020 los datos genómicos sean utilizados con eficacia en la asistencia sanitaria y en la promoción de la salud y el bienestar. La estrategia cuenta con un presupuesto de **50 millones de euros**.

Objetivos de la Estrategia Finlandesa del Genoma

Objetivos intermedios de la Estrategia Genoma

1	Uso de datos regido por principios éticos y legislación al respecto.
2	Investigación genómica estrechamente integrada en el cuidado de la salud.
3	Personal sanitario con habilidades necesarias para el uso de datos genómicos.
4	Sistemas informáticos que permiten el uso eficaz de datos genómicos.

Objetivos finales de la Estrategia Genoma

1	Datos genómicos ampliamente utilizados en la asistencia sanitaria, basados en necesidades individuales y poblacionales.
2	Ciudadanos capaces de hacer uso de los datos genómicos en su vida.
3	Finlandia como país atractivo para la investigación en genómica.

Entre las funciones del **Centro Nacional del Genoma**, en relación a la estrategia nacional, se incluyen:

- Supervisar el desarrollo de la Estrategia del Genoma.
- Servir como punto único de contacto para *stakeholders* de investigación, servicios de comercialización y contratos.
- Desarrollar una base de datos nacional de referencia.
- Estandarizar y racionalizar la evaluación ética de los proyectos de investigación.
- Promover la creación de redes de colaboración.
- Colaborar con diferentes actores del sector.
- Facilitar la participación de Finlandia en proyectos internacionales y evaluar a nivel nacional la validez y utilidad de las pruebas genéticas.

El Centro Nacional del Genoma es un elemento central en el desarrollo de la estrategia finlandesa

Fuente: Health through the use of genomic data. Finland's Genome Strategy Working Group Proposal. https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/126940/URN_ISBN_978-952-00-3598-3.pdf?sequence=1

Estonia.

El Proyecto Genoma de Estonia
Estonian Genome Project.



En 2014, se aprobó un **plan de acción por parte del fondo de aseguramiento sanitario** del país, para incluir aproximaciones de Medicina Personalizada en prevención, que enfatiza la necesidad de contar con modelos de financiación adecuados e investigación en resultados en salud, incluyendo el impacto en el comportamiento psicológico de las predicciones de riesgo a nivel genético.

En 2014 el nuevo gobierno incluyó en su acuerdo de coalición el plan de acción para desarrollar la Medicina Personalizada, basada en tecnología genética de última generación.

En 2013, el Primer Ministro de Estonia reconoció la Medicina Personalizada como una estrategia apropiada para dar respuesta al aumento de la carga por enfermedades no comunicables, **con énfasis en la prevención más que en el tratamiento.**

En 2014, se aprobó un **plan de acción por parte del fondo de aseguramiento sanitario** del país, para incluir aproximaciones de Medicina Personalizada en prevención, enfatizando la necesidad de contar con modelos de financiación adecuados e investigación en resultados en salud, incluyendo el impacto psicológico de las predicciones de riesgo a nivel genético.

Estonia destaca por ser uno de los primeros países en diseñar biobancos poblacionales para la utilización de biomarcadores de manera combinada con información de la historia clínica y de hábitos de vida.

Se han identificado **seis elementos clave** para implementar la Medicina Genómica a escala nacional:

- 1** Investigación para generar conocimiento sólido sobre los principales **factores de riesgo.**
- 2 Historia Clínica Electrónica.**
- 3 Sistemas automatizados de soporte a la toma de decisiones.** Los informes de riesgo de enfermedad y de respuesta a fármacos serán incluidos en la Historia Clínica Electrónica.
- 4 Profesionales clave con formación específica** para usar los datos en la práctica diaria y si esta fase piloto es exitosa, se replicará al resto de la población.
- 5 Biobancos potentes:** Junto con Islandia, Estonia ha sido uno de los primeros países en diseñar biobancos poblacionales para la utilización de biomarcadores de manera combinada con información de la historia clínica y de hábitos de vida, para el estudio de enfermedades más frecuentes y desarrollo de tratamientos.
- 6 Infraestructuras necesarias para promover el intercambio seguro de información.** En el caso de Estonia cuenta con infraestructura de ámbito nacional, denominada Plataforma X-Road. Desde 2010, los datos médicos de hospitales, atención primaria y de prescripción médica están accesibles a través de esta plataforma.



INICIATIVAS GENERALES A NIVEL EUROPEO

Además de las estrategias e iniciativas desarrolladas por los diferentes países europeos, en los últimos años varias instituciones y consorcios han trabajado en la identificación de líneas de trabajo conjuntas y recomendaciones generales para su aplicación en los diferentes países, contribuyendo a la construcción de políticas comunes y al alineamiento en las estrategias de Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica a nivel europeo.

Europa.

European Alliance for Personalised Medicine (EAPM)



European Alliance for
Personalised Medicine



La **Alianza Europea para la Medicina Personalizada (EAPM)** reúne a expertos sanitarios europeos y representantes de pacientes en enfermedades crónicas.

Entre sus objetivos se encuentran:

- Mejorar la atención al paciente, acelerando el desarrollo, el acceso y la confianza en los cuidados personalizados, incluyendo el tratamiento y el diagnóstico.
- Fomentar el desarrollo de estudios de casos, organización de talleres, educación, formación y comunicación.

El resultado son **recomendaciones para el diseño de políticas** que permitan explotar el potencial de la Medicina Personalizada al máximo.

Se han definido seis grupos de trabajo para la definición de objetivos y recomendaciones en los siguientes ámbitos:



Partners	
Organizaciones médicas/ académicas/ políticas	
Organizaciones de pacientes	
Universidades	
Asociaciones	
Pagadores	
Industria	
Observadores	

Europa.

Proyecto PERMED



Se trata de una Acción de Coordinación y Apoyo (Coordination & Support Action, CSA) que ha contado con financiación del VII Programa Marco¹.

Consortio integrado por 27 partners, que incluye a representantes de agentes clave en la toma de decisiones.

PERMED se constituyó con el objetivo de desarrollar la **Agenda Estratégica de Investigación e Innovación (SRIA –Strategic Research and Innovation Agenda-)** que incluye recomendaciones y actividades de investigación para la implantación de **Medicina de Precisión**.

Como resultado del consorcio se definieron 5 retos, que dieron origen a la identificación de 35 recomendaciones.

-
- RETO 1** **Concienciación y empoderamiento**
 - RETO 2** Integración de **Big Data y Soluciones TIC**
 - RETO 3** **Traslación** de la investigación básica a la clínica
 - RETO 4** Facilitación de la llegada de la **innovación al mercado**
 - RETO 5** Configuración de un **sistema sanitario sostenible**
-

1. Los Programas Marco constituyen la principal iniciativa comunitaria de fomento y apoyo a la I+D+I en la Unión Europea, teniendo como principal objetivo la mejora de la competitividad mediante la financiación fundamentalmente de actividades de investigación, desarrollo tecnológico, demostración e innovación en régimen de colaboración transnacional entre empresas e instituciones de investigación pertenecientes tanto a los países de la Unión Europea y Estados Asociados como de terceros países. El VII Programa Marco abarcó el período comprendido entre 2007 y 2013. <http://www.idi.mineco.gob.es/portal/site/MICINN/menuitem.26172fcf4eb029fa6ec7da6901432ea0/?vgnnextoid=6351579ecc1c1410VgnVCM1000001d04140aRCRD>



Anexo 2. Detalle de las principales iniciativas a nivel estatal y autonómico en Medicina Personalizada, de Precisión o Medicina Genómica

Iniciativas y proyectos destacados a nivel estatal o con participación española a nivel institucional

Iniciativas y proyectos	Descripción
 <p>Red de Excelencia e Innovación en Exosomas</p> <p>http://rediex.org/</p>	<p>La Red Rediex se crea con el objetivo de potenciar la Medicina Personalizada en España a través del impulso de las colaboraciones científicas.</p> <p>Rediex es una iniciativa financiada por el Ministerio de Economía y Competitividad (MINECO), que permitirá avanzar en el desarrollo de la Medicina Personalizada en España.</p> <p>La red se orientará al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas en cáncer y enfermedades parasitarias. Desarrollará y unificará metodologías y acelerará la identificación y el desarrollo de biomarcadores no invasivos y estrategias de control alternativas para este tipo de enfermedades.</p>
 <p>Elixir</p> <p>https://www.elixir-europe.org/</p>	<p>ELIXIR es la mayor infraestructura de datos de ciencias de la vida en Europa. Su objetivo es gestionar, explotar y difundir la gran cantidad de información que genera hoy día la investigación biomédica.</p> <p>ELIXIR es una infraestructura desconcentrada, gestionada como proyecto especial del Laboratorio Europeo de Biología Molecular (EMBL) y organizada en forma de un dispositivo central para compartir una red de datos (Hub) y nodos distribuidos, que opera y gestiona en el sentido más amplio una colección interrelacionada de recursos de datos biológicos y herramientas científicas.</p> <p>El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), representa a España en ELIXIR, y coordina a las instituciones científicas españolas integradas en el Instituto Nacional de Bioinformática (INB), que actúa como nodo científico español. Además varios centros españoles participan en la iniciativa: Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Centro de Regulación Genómica (CRG), incluyendo el Centro Nacional de Análisis Genómico, la Universidad Pompeu Fabra, el Instituto de Investigación Biomédica de Barcelona (IRB) y el Barcelona Supercomputing Center. La participación en esta alianza permitirá reforzar las colaboraciones con grupos europeos y contribuir a proyectos de amplio alcance y relevancia, relacionados con la genómica de enfermedades humanas.</p>
<p>Proyecto del genoma de la leucemia linfática crónica (LLC)</p> <p>http://www.icgc.org http://cancergenome.nih.gov</p>	<p>La creación de un consorcio internacional para el estudio del genoma del cáncer (International Cancer Genome Consortium, ICGC) surgió con la idea de coordinar los esfuerzos y compartir el conocimiento para avanzar de la forma más rápida y eficaz (Hudson T et al 2010). El objetivo fundamental del consorcio es conseguir el catálogo completo de alteraciones genéticas de los 50 cánceres más frecuentes en la población mundial.</p> <p>España formó parte de los 8 primeros países fundadores del consorcio con el proyecto del genoma de la leucemia linfática crónica (LLC).</p> <p>El consorcio se compromete a hacer accesibles todos los datos generados para ser utilizados libremente por la comunidad científica con la idea de acelerar su posible aplicación en la clínica en forma de nuevas herramientas diagnósticas y el desarrollo de nuevos fármacos. El consorcio aborda también todas las implicaciones asociadas en el proyecto que incluyen la respuesta a los nuevos desafíos bioéticos que se plantean, la definición de los criterios clínicos y patológicos para la inclusión de pacientes en los estudios, la evaluación de las nuevas tecnologías, el desarrollo de herramientas bioinformáticas para el análisis y evaluación de los hallazgos y la búsqueda de metodologías para almacenar y utilizar de forma ágil la ingente cantidad de información que se acumulará.</p>

Iniciativas a nivel de CC.AA.

Cataluña.

Plan Integral sobre Medicina Genómica

La Consejería de Sanidad de la Generalitat de Cataluña definió en diciembre de 2015, tres objetivos en el ámbito de la **Medicina Genómica**:

- 1 La elaboración de un **Libro Blanco sobre la Medicina Genómica** en Cataluña.
- 2 El diseño y desarrollo de un **Plan Integral sobre la Medicina Genómica en Cataluña**.
- 3 El desarrollo de **pruebas piloto** que permitan evaluar la eficacia de las estrategias basadas en datos genómicos.

Programa de Medicina Personalizada

La Medicina Genómica se considera además una de las acciones estratégicas incluidas en el Plan de Salud de Cataluña 2016-2020, siendo el aparato respiratorio una de las áreas prioritarias.

El Programa de Medicina Personalizada se encuentra actualmente en fase de planificación. Tiene como objetivo principal la generación de una red en la que participen hospitales, centros de análisis genómico, plataformas de análisis de datos y centros universitarios de investigación.

Esta red definirá los estándares de calidad, los procesos y los sistemas de codificación y permitirá poner en marcha un programa de formación a médicos asistenciales.

Entre la red de centros implicados se incluye el Centro Nacional de Análisis del Genoma y el Barcelona Supercomputing Centre. Esta combinación asegura que la estrategia de Medicina Personalizada de Cataluña permita el desarrollo de pruebas de concepto y estudios de coste efectividad que pueden ser de aplicación en todo el sistema sanitario.

Proyecto Genomas para la Vida (GCAT)



Proyecto impulsado por el **Instituto de Medicina Predictiva y Personalizada del Cáncer (IMPPC)**, el Instituto Germans Trias y con la colaboración del Banco de Sangre y de Tejidos y del Programa de Prevención del ICO. Se ha diseñado para el estudio de los factores genéticos y ambientales que conducen a la aparición de las enfermedades crónicas en la población general.

MedBioinformatics

MedBioinformatics: Proyecto de investigación traslacional y Medicina Personalizada en oncología y neuropsiquiatría. Se trata de un consorcio europeo con participación de varios hospitales catalanes.



Andalucía.

Medical Genome Project

La Medicina de Precisión está presente como prioridad en las principales estrategias de salud e investigación de Andalucía, incluyendo el Plan de Genética de Andalucía, el Plan de Terapias Avanzadas y Plan Andaluz de Investigación, Desarrollo e Innovación (PAIDI 2020).

Proyecto Genoma Médico (MGP)



Proyecto que está abordando la secuenciación de cientos de genomas humanos de pacientes e individuos control fenotipados.

El proyecto es una apuesta de la **Consejería de Salud de la Junta de Andalucía** y ha contado con el respaldo del Ministerio de Ciencia e Innovación.

Ubicado en el Parque Científico y Tecnológico Cartuja de Sevilla, tiene como objetivo estudiar, conocer y caracterizar un gran número de enfermedades de base genética, principalmente de aquellas que están causadas por un solo gen (monogénicas) y que en su mayoría son enfermedades raras. Se han secuenciado genomas de individuos sanos hasta conformar un patrón único, una plantilla que permitirá, al confrontarla con casos concretos, detectar las anomalías que producen ciertas patologías.

Una veintena de profesionales de la genética, la genómica y la bioinformática desarrollan los trabajos de este proyecto, que está liderado por tres investigadores: el profesor Shomi Bhattacharya, director científico asociado del Programa Andaluz de Investigación en Genética Clínica y Medicina Genómica y actualmente director del Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER); el profesor Guillermo Antiñolo, director del Plan de Genética de Andalucía y director de servicio de la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal del Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla); y el profesor Joaquín Dopazo, jefe de la Unidad de Bioinformática y Genómica del Centro de Investigación Príncipe Felipe (Valencia) y director científico asociado para Bioinformática del Plan de Genética de Andalucía.

Dispone de una plataforma de mega-secuenciación y los datos obtenidos se procesarán en una plataforma bioinformática con equipos de gran capacidad de análisis y computación.

El proyecto pretende servir de base para la implementación de la Medicina Personalizada en el Sistema Sanitario Público de Andalucía. Está aportando datos sobre la calidad y seguridad de las muestras y permite la actualización constante de la información asociada.

- Pretende construir la plantilla común no patológica para todo el genoma humano (fenotipo sano).
- Obtener un mapa estándar de las variaciones de los genes para poder conocer, en una primera fase, aquellos que están implicados en enfermedades monogénicas (mayoritariamente enfermedades raras).
- En una fase posterior, a través de su plataforma tecnológica, se pretende abordar el estudio de enfermedades poligénicas, como la diabetes o la hipertensión, entre otras.
- Cuenta con la participación de un equipo de profesionales de la genética, la genómica y la bioinformática, trabajando de forma conjunta con investigadores clínicos.

Fuente: http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosacc.asp?pagina=gr_actualidad1_b49

Iniciativas a nivel de CC.AA.

Extremadura.

Proyecto MEDEA. Medicina Personalizada Aplicada

Su objetivo es la implementación clínica de la Medicina Personalizada en Servicios de Salud e Investigación clínica, para mejorar la prescripción de medicamentos y aumentar la eficacia de los Ensayos Clínicos.

“Mediante el análisis genético previo incluido en la tarjeta sanitaria, el médico prescriptor será guiado en la prescripción con el fin de la optimización de la eficacia y disminución de los riesgos”. El proyecto permitirá desarrollar la incorporación del genotipado de los pacientes en su historia clínica, para que el prescriptor pueda tomar una decisión más informada a la hora de prescribir un determinado medicamento.

Comunidad Valenciana.

Estrategia de futuro para el Sistema Sanitario

Desde la Consejería de Sanidad Universal y Salud Pública se ha explicitado el compromiso con la aplicación de la Medicina de Precisión, señalándola como **estrategia fundamental para el futuro del sistema sanitario valenciano**. En esta línea, la Consejería está apostando por la inversión en I+D en Medicina de Precisión, tanto para la producción de datos ómicos, como para la generación de bases de datos que los combinen con datos de imagen y datos de la atención real a los pacientes y, también, para su complejo almacenamiento e interpretación, por lo que esperamos un avance importante en este terreno.

Future Clinic



El proyecto **FUTURE CLINIC** constituye una iniciativa promovida desde el sistema de salud público orientado al desarrollo de herramientas para llevar a cabo la implantación de la Medicina Personalizada. Se pretende que la Comunidad Valenciana sea pionera en implantar el tratamiento y diagnóstico personalizado de cáncer. El proyecto está promovido por la Consejería de Sanidad y en él participan el Centro de Investigación Príncipe Felipe y la Universidad Politécnica de Valencia, así como otras empresas valencianas y organismos de investigación.

Para la consecución de dicho objetivo general, se plantean los siguientes objetivos específicos: investigación en el desarrollo de algoritmos y sistemas de procesamiento de la información genómica; investigación en tecnologías y sistemas necesarios para la integración de dicha información con los sistemas sanitarios actuales e investigación en tecnologías y soluciones de ayuda al diagnóstico que permitan incorporar dicha información genómica en el análisis clínico.



Medicina Personalizada de Precisión en Estrategias RIS3

Además de las iniciativas y proyectos anteriormente destacados, diferentes CC.AA. están promoviendo líneas de investigación específicas sobre Medicina Personalizada de Precisión en el marco de Estrategias RIS3 de especialización inteligente.

Consideración de la Medicina Personalizada de Precisión en las Estrategias de investigación e innovación para la especialización inteligente RIS3 autonómicas.

CC.AA.	Estrategias RIS3 Medicina Personalizada de Precisión	
Andalucía		Estrategia de Innovación de Andalucía 2020, RIS3 Andalucía. MP como importante vía de innovación en el sector de la salud que deben incorporarse en los nuevos desarrollos de productos/servicios innovadores.
I. Baleares		Estrategia de Innovación para la especialización inteligente de las Illes Balears. Englobada dentro de las Tecnologías para la Industria del turismo de bienestar y salud, en el sector biotecnológico.
Galicia		Código 100 es un Plan de Innovación centrado en el envejecimiento. Incluye un área de nuevas terapias, que incluye entre sus objetivos, una mayor personalización de la práctica asistencial mediante la adopción de tratamientos personalizados, asociados en muchos casos a nuevas tecnologías de diagnóstico. Se impulsan herramientas de colaboración público privada como la compra pública precomercial (CPP) y la compra pública de tecnología innovadora (CPTI).
Extremadura		Estrategia Regional de Investigación e innovación para una especialización inteligente de Extremadura, 2014-2020. Considera la Medicina de Precisión como prioridad en salud (genética, farmacogenómica, farmacovigilancia, tecnologías ómicas para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades).
Castilla y León		Estrategia Regional de Investigación e innovación para una especialización inteligente, RIS3 2014-2020. Considerada como ámbito de actuación dentro de la investigación en cáncer y nuevas soluciones diagnósticas y terapéuticas y en investigación biomédica en problemas prioritarios.
C. de Madrid		Estrategia Regional de Investigación e innovación para una especialización inteligente de la Comunidad de Madrid. Considera el apoyo a la investigación e innovación en Medicina de Precisión como una de las 10 medidas a desarrollar. Contempla la implantación y desarrollo de una unidad de Medicina de Precisión que permita identificar los tratamientos más adecuados para cada paciente atendiendo a sus características biológicas.
País Vasco		Estrategia de especialización inteligente RIS3 Euskadi. Considera la Medicina de Precisión como área prioritaria, incluyendo la medicina regenerativa para el tratamiento personalizado de enfermedades, según la consideración de Medicina Personalizada adoptada en H2020.
C. Valenciana		Estrategia de Especialización Inteligente para la Investigación e Innovación en la Comunitat Valenciana, RIS3-CV. Considerada como acción a desarrollar dentro del programa de innovación en el ámbito de la salud y de la política de diversificación y modernización basada en la I+i.

Impulsado por:



Con el aval de:

