

# MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ESPAÑA: MAPA DE COMUNIDADES



# MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ESPAÑA: MAPA DE COMUNIDADES



Nº de depósito legal: M-3437-2019

© 2019 del contenido: Fundación Instituto Roche.

Se permite la reproducción parcial,  
sin fines lucrativos, indicando la fuente y la titularidad  
de la Fundación Instituto Roche sobre los derechos de la obra.

[www.institutoroche.es](http://www.institutoroche.es)

# ÍNDICE

<b>RESUMEN EJECUTIVO .....</b>	<b>5</b>
<b>1. INTRODUCCIÓN .....</b>	<b>7</b>
<b>2. GRUPO DE EXPERTOS Y AGRADECIMIENTOS .....</b>	<b>9</b>
<b>3. METODOLOGÍA .....</b>	<b>13</b>
<b>4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS.....</b>	<b>17</b>
4.1 Medicina Personalizada de Precisión en las políticas y estrategias institucionales.....	17
4.2 Traslación de la Medicina Personalizada de Precisión al modelo sanitario .....	19
4.3 Investigación e innovación en Medicina Personalizada de Precisión .....	29
4.4 Formación en Medicina Personalizada de Precisión.....	33
4.5 Tejido empresarial surgido del ámbito científico y colaboración público-privada en Medicina Personalizada de Precisión .....	36
<b>5. PRINCIPALES RETOS DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS CCAA .....</b>	<b>41</b>
<b>6. MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ESPAÑA: MAPA DE COMUNIDADES. CONCLUSIONES .....</b>	<b>45</b>
<b>7. GRADO DE DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN POR CCAA Y RECOMENDACIONES .....</b>	<b>49</b>
<b>8. ACRÓNIMOS .....</b>	<b>69</b>
<b>9. ANEXOS .....</b>	<b>71</b>
Anexo I. Cuestionario para la recogida de opinión del grupo de expertos.....	71
Anexo II. Análisis de documentos estratégicos sanitarios y de I+D+i autonómicos.....	75

Anexo III. Centros SCReN* (Spanish Clinical Research Network ISCIII).....	90
Anexo IV. Proyectos Integrados de Excelencia (PIE) financiados por el ISCIII (2013-2016).....	92
Anexo V. Relación de Proyectos de desarrollo en Medicina Personalizada financiados por el ISCIII (2015).....	96
Anexo VI. Plataformas e infraestructuras nacionales, más relevantes, que dan soporte para I+D+ i a las CCAA.....	97
Anexo VII. Proyectos europeos de MPP con participación española .....	100
Anexo VIII. INFORMES POR CCAA .....	105
Andalucía.....	105
Aragón.....	116
Asturias, Principado de .....	122
Balears, Islas .....	128
Canarias.....	133
Cantabria.....	141
Castilla-La Mancha.....	146
Castilla y León.....	152
Cataluña.....	159
Extremadura .....	172
Galicia.....	180
Rioja, La.....	187
Madrid, Comunidad de .....	192
Murcia, Región de.....	202
Navarra, Comunidad Foral de.....	208
País Vasco.....	216
Comunidad Valenciana.....	223



# RESUMEN EJECUTIVO

El riesgo de padecer una enfermedad y la probabilidad de respuesta a los tratamientos médicos están condicionados por nuestros genes y el ambiente al que estamos expuestos como resultado de nuestro entorno y estilo de vida. La integración de los datos genómicos y de otras ciencias ómicas con el conjunto de datos clínicos del paciente y su entorno, permite una práctica clínica adaptada a las características individuales de cada paciente, en lo que se denomina Medicina Personalizada de Precisión (MPP).

La MPP supone un cambio de paradigma en la asistencia sanitaria y favorece intervenciones médicas preventivas, diagnósticas y terapéuticas más eficaces y seguras, ofreciendo la oportunidad de evitar gastos innecesarios y contribuyendo a la sostenibilidad de los sistemas sanitarios. Sin embargo, su aplicación de manera generalizada plantea importantes retos.

Con este documento nos hemos propuesto conocer cómo se está trabajando en las diferentes comunidades autónomas (CCAA) para implantar la MPP en el entorno sanitario, empleando como punto de partida, los elementos clave que tienen en común las principales estrategias de éxito internacionales. Este análisis contribuye a identificar con qué recursos contamos, cómo se están utilizando, cómo se puede maximizar su aprovechamiento, aprender de las iniciativas de valor que se están desarrollando y definir áreas de intervención que ayuden en el diseño de una futura Estrategia Estatal de MPP teniendo en cuenta las particularidades de cada comunidad autónoma y que garantice la calidad y equidad de acceso.

Todas las CCAA presentan iniciativas para implantar la MPP en el ámbito asistencial, aunque las aproximaciones son heterogéneas y dependiendo de la comunidad, el énfasis se ha concentrado en unos u otros aspectos clave, que en conjunto determinan el grado de desarrollo de la MPP en cada comunidad.

Hay comunidades más centradas en un enfoque operativo, de reorganización de recursos y circuitos sanitarios en torno a la MPP, empezando por áreas terapéuticas como el cáncer y las enfermedades raras, como es el caso de Baleares, Castilla y León, la Región de Murcia, Cataluña o el País Vasco.

Otras, están realizando proyectos de amplio alcance en el entorno sanitario, que además de generar conocimiento, están generando los recursos informáticos para el almacenamiento y la explotación de grandes volúmenes de datos, como Andalucía (Proyecto Genoma Médico), Extremadura (Medea), Navarra (NAGEN y PharmaNAGEN) y también Cataluña (PerMedCan, URDCat).

En otros casos, las CCAA cuentan con una infraestructura potente que podría actuar de base para construir los circuitos que permitan acelerar la implantación de la MPP en el ámbito asistencial, como es el caso de Canarias, la Comunidad de Madrid o la Comunidad Valenciana.

Los investigadores y profesionales sanitarios son el principal elemento de influencia en la inclusión de la MPP en las políticas sanitarias y de I+D+i autonómicas. El apoyo institucional es el elemento más diferenciador en las CCAA que avanzan con mayor rapidez en la implantación de la MPP.

La actividad investigadora y la financiación de la misma es también uno de los elementos más determinantes en el grado de desarrollo de la MPP en las CCAA. Además de generar conocimiento, contribuye a la creación de nuevas empresas biotecnológicas en el ámbito de la MPP. Estas empresas tienen programas de I+D+i propios y colaboran con instituciones públicas actuando como palanca para la innovación científica y tecnológica, la transferencia de tecnología, la atracción de talento y el crecimiento económico en España.





# INTRODUCCIÓN

**El desarrollo de las tecnologías ómicas de alto rendimiento, como la secuenciación de genomas y exomas completos, junto con el avance de otras tecnologías ómicas como la proteómica, la metabolómica, la farmacogenómica, la epigenómica, la transcriptómica o la microbiómica, y la posibilidad de integración de esta información con los datos clínicos del paciente, están acelerando la incorporación real de la Medicina Personalizada de Precisión (MPP) a la práctica clínica.**

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 Medicina de Precisión constituye una herramienta esencial para la aplicación de criterios de segmentación de la población, posibilitando adaptar las estrategias preventivas, diagnósticas y terapéuticas a las características de los pacientes. Supone, por tanto, una potente herramienta para mejorar la efectividad, evitar efectos secundarios innecesarios y racionalizar el gasto sanitario.

Los continuos y recientes progresos de las tecnologías asociadas a la obtención de datos moleculares y genéticos en individuos, como por ejemplo, las plataformas de secuenciación masiva de ADN, están permitiendo un avance sin precedentes en la investigación biomédica, ampliando el conocimiento de las bases moleculares y genéticas de las enfermedades e identificando un gran número de biomarcadores que permiten la generación de protocolos más precisos y ajustados al paciente para el diagnóstico y tratamiento. La introducción de estas nuevas técnicas de análisis, así como el tratamiento de los datos asociados, constituye un cambio de paradigma en investigación, y también para los modelos asistenciales, posibilitando nuevos enfoques para el abordaje de múltiples enfermedades. Sin embargo, su aplicación de manera generalizada plantea, igualmente,

“La Medicina de Precisión constituye una herramienta esencial para la aplicación de criterios de segmentación de la población, posibilitando adaptar las estrategias preventivas, diagnósticas y terapéuticas a las características de los pacientes. Supone, por tanto, una potente herramienta para mejorar la efectividad, evitar efectos secundarios innecesarios y racionalizar el gasto sanitario”

importantes retos para la aplicación en la práctica clínica, de aquellas aproximaciones que hayan demostrado su eficacia, efectividad, seguridad y coste-efectividad.

Desde la Fundación Instituto Roche trabajamos para traer al presente la medicina del futuro. Con este objetivo, impulsamos diversas actividades, entre las que se incluye la creación de la primera Cátedra de Medicina Personalizada de Precisión en colaboración con la Universidad Autónoma de Madrid (UAM), un Observatorio de Tendencias, elaboración de informes y organización de jornadas y debates sobre MPP.

Con la ayuda de un Comité Asesor, en 2017 impulsamos la elaboración del documento **“Propuesta de Recomendaciones para una**

**Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión”**. El trabajo desarrollado, nos permitió identificar los elementos clave que están permitiendo a otros países avanzar en la implementación de la MPP en la práctica clínica y proponer una serie de acciones que pueden contribuir a posicionar nuestro país en la vanguardia de la aplicación de estrategias para la aplicación de la MPP en nuestro Sistema Nacional de Salud (SNS).

La definición de este tipo de estrategias requiere de un enfoque multifactorial, incluyendo acciones de nivel científico-técnico, institucional, ético o legal, de infraestructura,

de comunicación y formación, entre otros, así como la implicación de múltiples actores y colaboración entre los mismos.

**El objetivo de este documento** es analizar cómo se está abordando la implantación de la MPP en el ámbito asistencial desde la perspectiva de las CCAA: identificar los recursos existentes, cómo se están utilizando, las iniciativas de valor y las potenciales áreas de intervención, que puedan ayudar en el diseño de la futura Estrategia Nacional de MPP que tenga en cuenta los recursos y las fortalezas ya existentes.



## GRUPO DE EXPERTOS Y AGRADECIMIENTOS

Agradecer su participación al grupo de expertos que ha colaborado en la elaboración de este mapa de la MPP en nuestro país, por sus valiosas aportaciones y compartir su visión sobre el estado actual, retos y barreras para la implantación de la MPP en la práctica asistencial. Así mismo, agradecer la participación de aquellos representantes institucionales por su contribución al informe. Su implicación es fundamental para continuar

avanzando en la aplicación de la MPP en la práctica clínica habitual de manera ordenada, equitativa, garantizando una asistencia de la máxima calidad para los pacientes y contribuyendo a la sostenibilidad de nuestro sistema sanitario.

Se recoge a continuación el listado completo de las personas que han hecho posible la elaboración de este documento.\*

### ANDALUCÍA

#### Guillermo Antiñolo

Director científico del Proyecto Genoma Médico. Jefe de Servicio de la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. Hospital Universitario Virgen del Rocío

#### Joaquín Dopazo

Director del Área de Bioinformática Clínica. Fundación Progreso y Salud. Consejería de Salud de Andalucía.

#### Salud Borrego

Directora del Plan de Genética y Medicina Genómica de Andalucía. Jefa de Sección del Laboratorio de Genética y Reproducción. Hospital Universitario Virgen del Rocío.

### ASTURIAS, PRINCIPADO DE

#### Gonzalo Rodríguez

Director General de DREAMgenics.

#### Enrique Caso

Director de la Fundación para la Investigación e Innovación Biosanitaria del Principado de Asturias (FINBA).

### ARAGÓN

#### Ángel Lanas

Director Científico del Instituto de Investigación Sanitaria Aragón.

### BALEARES, ISLAS

#### Icíar Martínez

Coordinadora de la Unidad de Genética y Genómica de las Islas Baleares (GENIB).

#### Atanasio García

Director del Área Sanitaria del Servicio de Salud de Islas Baleares.

### CANARIAS

#### Carlos Flores

Investigador Principal de la División de Genómica. Instituto Tecnológico y de Energías Renovables (ITER). Investigador Principal en Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria.

#### Carmen Mora

Coordinadora de Investigación de la Dirección del Servicio Canario de Salud.

\*Nota: Los cargos reflejados corresponden con los desempeñados durante la realización del estudio.

## 2. GRUPO DE EXPERTOS Y AGRADECIMIENTOS

### CANTABRIA

#### Galo Peralta

Director Científico del Instituto de Investigación Sanitaria Valdecilla (IDIVAL).

### CASTILLA Y LEÓN

#### María Isidoro

Coordinadora de la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras de Castilla y León DiERCyL. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

#### Siro Lleras

Jefe de Servicio de Coordinación Asistencial, Sociosanitaria y Salud Mental de Castilla y León.

### CASTILLA-LA MANCHA

#### Javier Cassinello

Jefe del Servicio de Oncología Médica del Hospital Universitario de Guadalajara.

#### José Ignacio Chacón

Jefe del Servicio de Oncología Médica, Hospital Virgen de la Salud de Toledo.

### CATALUÑA

#### Elías Campo

Director del Instituto de Investigación Biomédica August Pi i Sunyer (IDIBAPS).

#### Albert Barberà

Director General de Investigación e Innovación en Salud de la Generalitat de Cataluña.

### EXTREMADURA

#### Adrián Llerena

Director del Centro de Investigación Clínica Hospital Universitario Infanta Cristina. Líder del proyecto MEDEA.

### GALICIA

#### Ángel Carracedo

Director del grupo de Medicina Genómica de la USC y director de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (SERGAS).

#### Martín Lázaro

Oncólogo médico del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

### LA RIOJA

#### Eduardo Mirpuri

Coordinador de Investigación Biomédica del Centro de Investigación Biomédica de La Rioja.

#### Carlos Piserra

Subdirector Adjunto del Área de Salud de La Rioja.

### COMUNIDAD DE MADRID

#### Pablo Lapunzina

Coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEM), Instituto de Investigación Hospital Universitario de La Paz. Director Científico del CIBERER.

#### Alfredo Carrato

Jefe del Servicio de Oncología del Hospital Universitario Ramón y Cajal.

#### Carmen Ayuso

Jefa del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz. Directora científica del Instituto de Salud Fundación Jiménez Díaz.

### MURCIA, REGIÓN DE

#### Encarnación Guillén

Pediatra especialista en Genética Clínica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia.

\*Nota: Los cargos reflejados corresponden con los desempeñados durante la realización del estudio.

### Luis de Gonzaga

Subdirector General de Proyectos e Innovación del Servicio Murciano de Salud.

## NAVARRA, COMUNIDAD FORAL DE

### Ángel Alonso

Médico especialista en el Servicio de Genética Médica del Complejo Hospitalario de Navarra. Director del Proyecto de Investigación Genoma Navarra (NAGEN).

## PAÍS VASCO

### María Aguirre

Directora de Investigación e Innovación Sanitaria del Departamento de Salud del País Vasco.

## COMUNIDAD VALENCIANA

### José María Millán

Director Científico del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.

### Carlos Camps

Jefe de Servicio de Oncología del Hospital General Universitario de Valencia.

### Eloísa Jantus

Jefa del Laboratorio de Oncología Molecular de la Fundación del Hospital General Universitario de Valencia.

## OTROS EXPERTOS

### Juan C. Cigudosa

Presidente de la Asociación Española de Genética Humana. Director Científico e Innovación, NIMGenetics.

**\*Nota:** Los cargos reflejados corresponden con los desempeñados durante la realización del estudio.







A continuación, se describen las distintas fases en las que se estructuró el estudio. En primer lugar, señalar que no existe una definición única ni una diferenciación clara entre los conceptos de Medicina Personalizada, Medicina de Precisión o Medicina Genómica, así que, en el marco de este análisis, los hemos considerado equivalentes y empleamos el término de Medicina Personalizada de Precisión (MPP) como concepto que engloba a todos ellos.

### FASE 1. SITUACIÓN DE PARTIDA Y DISEÑO DEL ANÁLISIS

Durante esta fase realizamos un análisis bibliográfico de las iniciativas que las CCAA están poniendo en marcha en MPP. Basándonos en esta información, en las áreas clave previamente identificadas en el documento “Propuesta de Recomendaciones para una Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión” y el análisis de estrategias de éxito internacional, elaboramos un cuestionario para la recogida de información dirigido a los expertos, articulado en base a los elementos clave identificados (**figura 1**).

### FASE 2. RECOGIDA DE INFORMACIÓN DE LAS CCAA

Para ejecutar esta fase contamos con un grupo multidisciplinar de expertos con diferentes responsabilidades en la gestión de hospitales, institutos de investigación y sociedades científicas. Estos expertos incluyen clínicos especialistas en diferentes servicios hospitalarios y que además realizan de manera simultánea o en exclusiva tareas de investigación. Por otro lado, también participaron representantes de las administraciones sanitarias autonómicas con el fin de recoger

una visión más político-estratégica de la implantación de la MPP en el ámbito asistencial. La información obtenida a través de las entrevistas, que se realizaron entre enero y diciembre de 2018, se integró con la información derivada del análisis bibliográfico previo sobre las iniciativas de MPP en las CCAA y se elaboraron los informes para cada comunidad autónoma.

### FASE 3. ELABORACIÓN DEL MAPA DE MPP

En esta fase se procedió al análisis global de la información, representación gráfica de las iniciativas más relevantes de las CCAA a través de mapas nacionales organizados por ítems analizados y la valoración del grado de concentración de los ítems clave en las CCAA.

De manera general, las CCAA agrupadas en la categoría más alta en el apartado **“Planes y estrategias autonómicas”** son aquellas que recogen la MPP en diferentes documentos estratégicos, concretan objetivos para la organización de los recursos en torno a la MPP y establecen la MPP como área de financiación prioritaria en las convocatorias de ayudas a proyectos de investigación. En el apartado **“Traslación al ámbito asistencial”** se han agrupado en la categoría más alta aquellas CCAA que han definido centros de referencia para la realización de pruebas de MPP, cuentan con una estructura organizativa claramente definida (centralizada, en red etc.), con proyectos traslacionales de amplio alcance para la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial y tienen una cartera de servicios complementaria que recoge de manera ordenada y actualizada las pruebas de MPP. En el apartado **“Procesamiento y almacenamiento de datos”** se han agrupado en la categoría

más alta aquellas CCAA que están desarrollando proyectos orientados a la generación de herramientas para la explotación de datos ómicos a gran escala, con integración prevista de estos datos con la Historia Clínica Electrónica (HCE) y con infraestructura operativa o prevista para la explotación y almacenamiento de datos. En el apartado de **“I+D+i”** se han agrupado en la categoría más alta aquellas CCAA que concentran grupos de investigación de liderazgo reconocido en MPP y que participan en proyectos para la transferencia de resultados de investigación al ámbito asistencial, que colaboran en proyectos europeos de MPP o están implicados en proyectos que enlazan con iniciativas regionales singulares orientadas a la implantación de la MPP. En el apartado de **“Formación”** se han agrupado en la categoría más alta aquellas CCAA que ofrecen másteres universitarios con contenidos importantes en MPP y que tienen cursos específicos formativos y continuados orientados a los profesionales sanitarios en activo. En el apartado **“Colaboración público-privada”** se han agrupado en la categoría más alta aquellas CCAA que han desarrollado iniciativas de Compra Pública Innovadora en MPP, que presentan otras iniciativas de colaboración público-privada (como Unidades mixtas en hospitales o colaboraciones en proyectos de investigación liderados desde el ámbito académico) y que presentan un número relativamente elevado de empresas *spin-off* (creadas desde el ámbito académico) o que aunque no estén asociadas a ninguna institución académica pública, nazcan fruto del conocimiento científico-técnico de los profesionales del sector. En este ítem también se ha valorado positivamente la existencia de estructuras tipo clúster para la innovación en salud, que favorecen la creación de empresas biotecnológicas.

En función del grado de concentración de los diferentes elementos clave, hemos definido tres estados, que se corresponden con comunidades que presentan un grado de desarrollo de la MPP para su implantación

en el ámbito asistencial alto, medio o bajo. Esta categorización, sin pretender que sea extremadamente exhaustiva, nos permite diferenciar de manera clara aquellas comunidades que más y menos elementos clave concentran para el desarrollo de la MPP en nuestro país. Las comunidades que presentan un grado de desarrollo definido como medio, presentan una gran heterogeneidad y están avanzando en la aplicación de la MPP haciendo énfasis en diferentes aspectos clave, que no siempre están actuando de manera coordinada (por ejemplo, presencia de la MPP en planes y estrategias a nivel organizativo, pero sin definición de centros de referencia, o presencia de grupos de investigación líderes pero sin convocatorias autonómicas de financiación para proyectos de investigación). Este análisis nos ha permitido identificar áreas de fortaleza y de mejora en cada CCAA con el fin de contribuir a diseñar futuras acciones que faciliten la aplicación de la MPP en la práctica clínica habitual.

---

## FASE 4. ELABORACIÓN Y VALIDACIÓN DEL DOCUMENTO

---

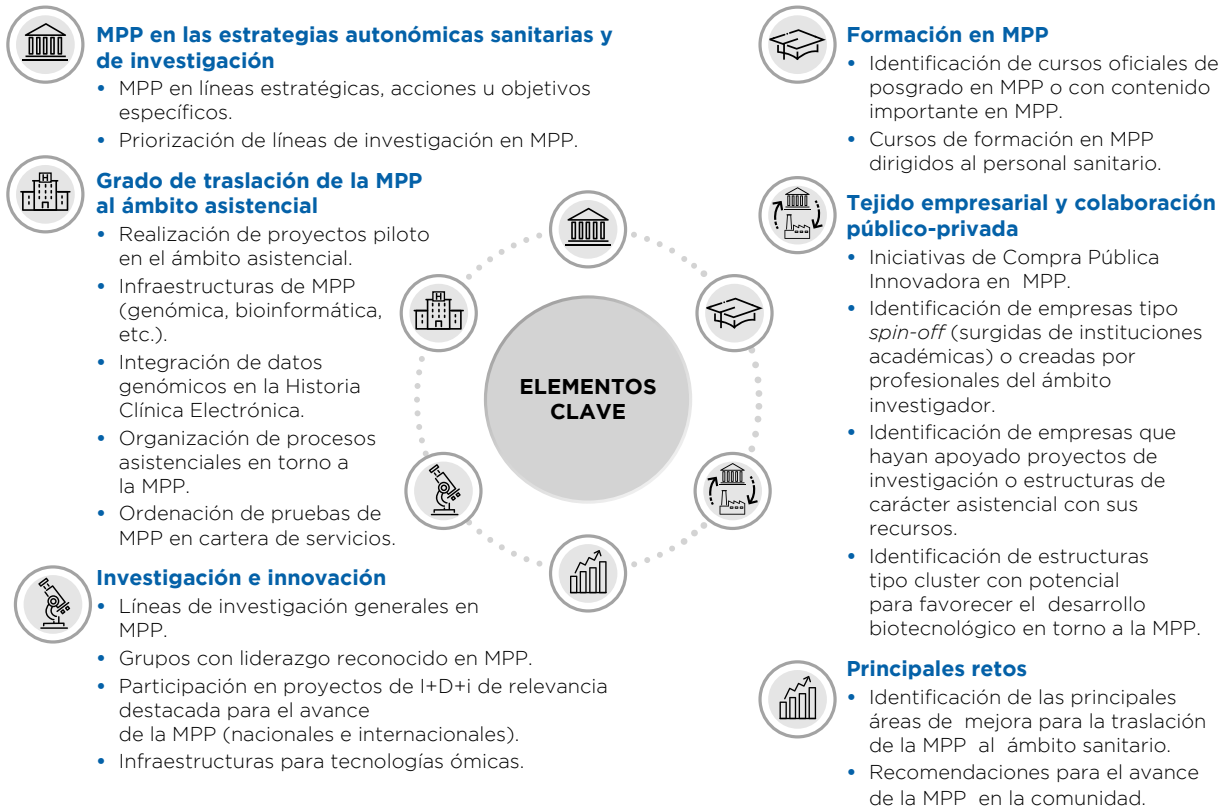
En esta fase se elaboró el presente documento, que fue revisado y validado por los expertos participantes en el estudio.

### LIMITACIONES DEL ESTUDIO

Aunque la metodología empleada ha permitido cumplir de manera exitosa el objetivo global del trabajo, el estudio presenta limitaciones que es preciso mencionar.

En primer lugar, para el análisis de las diferentes estrategias y planes autonómicos nos hemos basado en la información disponible. Algunas CCAA han comunicado que están elaborando nuevas estrategias o planes que podrían ser relevantes para la traslación de la MPP al modelo asistencial, pero al no estar

**Figura 1.** Elementos clave analizados en el estudio “MPP en España: Mapa de Comunidades”.



suficientemente avanzados durante el proceso de recogida de información han quedado excluidos del análisis.

Por otro lado, la información analizada presenta variabilidad en cuanto a contenido y concreción, lo que se traduce en cierto grado de heterogeneidad entre CCAA. La participación de los expertos ha contribuido de manera imprescindible a la obtención de información de primera mano sobre iniciativas para las que la información pública era escasa o inexistente, y a determinar el grado de traslación al ámbito asistencial de dichas iniciativas. Aunque los expertos tengan un conocimiento muy profundo de las iniciativas de MPP de su comunidad autónoma, no podemos excluir que alguna iniciativa puntual se haya quedado fuera del análisis.

Aunque se ha tratado de mantener un criterio de homogeneidad, el número de expertos por comunidad que han participado en el estudio presenta cierto grado de variabilidad, que de alguna manera se relaciona con el tipo de modelo identificado en cada CCAA (desarrollo de la MPP más o menos centrado en personas concretas) y la variabilidad de perfiles involucrados (aproximación desde la investigación y/o desde el ámbito clínico).





# ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

## 4.1 MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS INSTITUCIONALES

Con diferentes enfoques y desde diferentes ámbitos, todas las CCAA presentan alguna iniciativa englobada en el desarrollo y la práctica de la MPP en el entorno asistencial. Estas iniciativas se concentran en la atención de patologías donde la MPP ha avanzado con mayor velocidad, y en las que se considera que la MPP es intrínseca a la atención de los pacientes, como son la oncología y las EERR mayoritariamente.

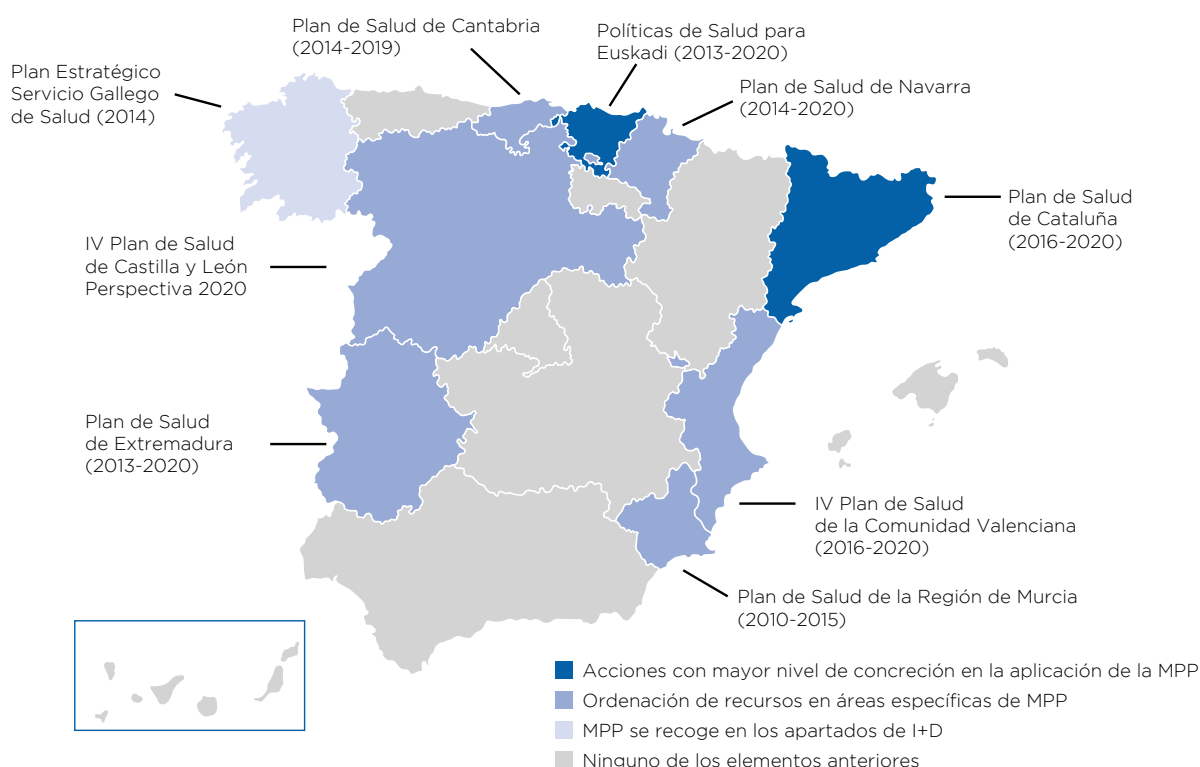
### 4.1.1. PLANES DE SALUD

En muchos de los planes de salud se recogen objetivos de creación u ordenamiento de los

Aunque con diferentes enfoques y desde diferentes ámbitos, todas las CCAA presentan alguna iniciativa para la aplicación de la MPP en sus planes, especialmente en lo relativo a cáncer y EERR.

recursos para ofrecer consejo genético a pacientes con enfermedades de base genética (EERR o cáncer hereditario) como aspecto más directamente relacionado con la aplicación de la MPP en la práctica asistencial. Sin embargo, Cataluña y el País Vasco son las comunidades que de manera más explícita y concreta presentan líneas de acción de MPP. En el **anexo II** se puede consultar el detalle de cómo se recoge la MPP en las diferentes estrategias sanitarias y de I+D+i en aquellas CCAA en las que se ha identificado alguna referencia (**mapa 1**).

Mapa 1. Planes de Salud de las CCAA.





## 4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

### 4.1.2. ESTRATEGIAS Y PLANES POR PATOLOGÍAS Y/O TRANSVERSALES

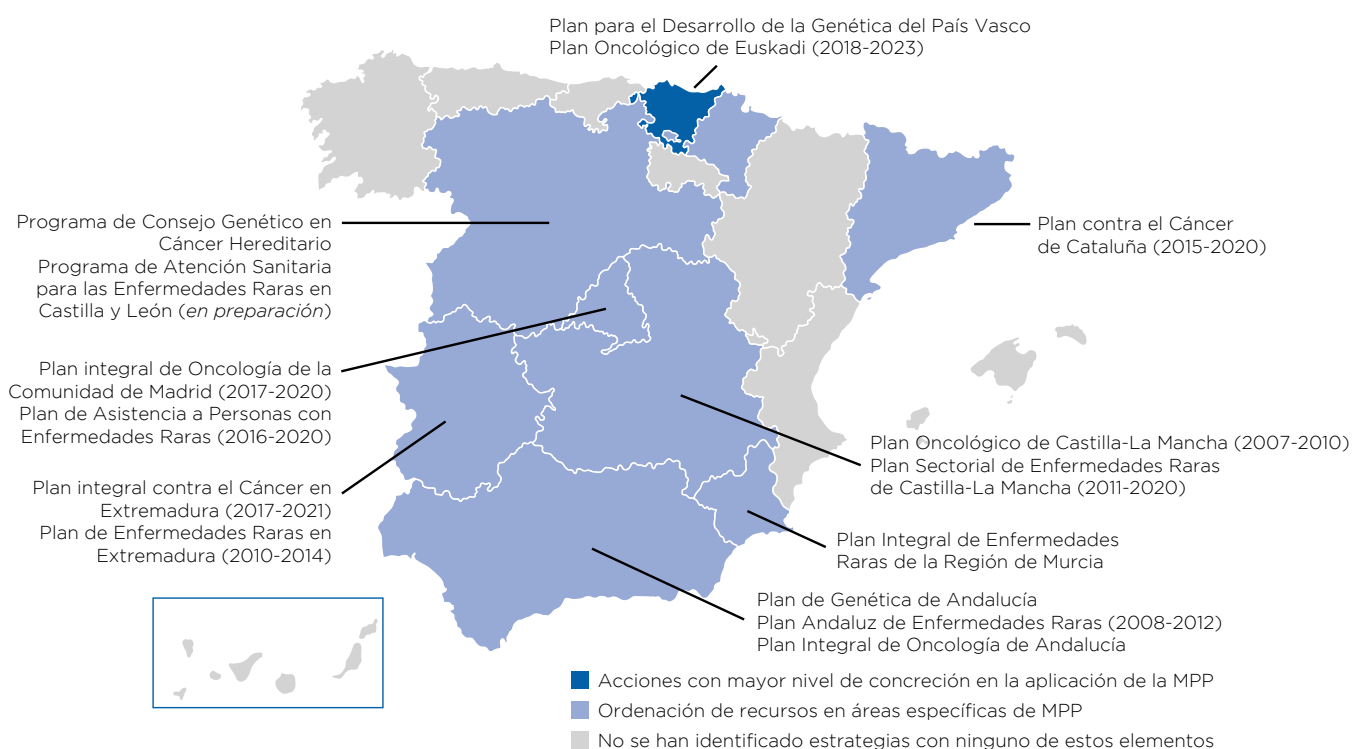
En el análisis de planes y estrategias sanitarias dirigidas a patologías concretas o planes orientados a la organización de servicios transversales como los de genética, a nivel nacional, tan solo la **Estrategia en Enfermedades Raras del SNS** establece como objetivo desarrollar e integrar los estudios genómicos y ómicos para el desarrollo de la medicina personalizada en las EERR.

A nivel autonómico, Andalucía, Cataluña, Extremadura, Castilla-La Mancha y Castilla y León cuentan con planes o programas oncológicos de acceso público que incluyen algún objetivo particular para la organización de recursos como el consejo genético en el ámbito oncológico. El **Plan Oncológico de Euskadi (2018-2023)** establece objetivos muy concretos para la aplicación de estrategias de MPP en cáncer. En concreto, establece como horizonte temporal el 2019 para la

determinación del perfil molecular de todos los pacientes de cáncer de pulmón. Por su parte, la Comunidad de Madrid ha aprobado recientemente un nuevo Plan Oncológico. Entre sus líneas estratégicas se incluye la MPP y la innovación en el diagnóstico y en los tratamientos, incorporando tecnologías de última generación y nuevos biomarcadores moleculares<sup>1</sup>.

Comunidades como Andalucía, Extremadura, Castilla-La Mancha, Castilla y León, la Comunidad de Madrid y la Región de Murcia, cuentan con un plan específico para EERR donde se establecen objetivos relacionados con la organización de los recursos y la atención de estos pacientes, especialmente en el área de consejo genético y la realización de pruebas genéticas. Otras CCAA, como Asturias y Canarias reconocen la necesidad de abordar proyectos futuros en esta misma dirección, analizando los recursos disponibles y ordenando la prestación de servicios mediante la elaboración de nuevos planes (**mapa 2**).

**Mapa 2.** Estrategias y Planes autonómicos por patología/transversales.



<sup>1</sup> Información obtenida a partir de la entrevista de D. Enrique Ruiz Escudero (Consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid) a la revista SEOM en septiembre de 2018. El documento no era de dominio público en el momento de este estudio por lo que no se ha podido verificar el contenido específico en MPP.

## 4.2 TRASLACIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN AL MODELO SANITARIO

### 4.2.1. INICIATIVAS ORIENTADAS A LA PRÁCTICA CLÍNICA

Desde el año 2003 se han desarrollado a nivel autonómico diferentes iniciativas orientadas a la generación de conocimiento, pero también a la creación y ordenación de los recursos que permitan la práctica clínica de la MPP (**mapa 3**).

La primera iniciativa para la aplicación coordinada de la MPP en la práctica asistencial fue la creación de la **Fundación Pública de Medicina Xenómica en Galicia (FPMX)** en 2003. La fundación constituye el mejor ejemplo a nivel nacional de la centralización de los análisis genéticos en un centro de referencia aplicados al contexto diagnóstico y al tratamiento de diferentes patologías. Sus funciones son garantizar el acceso de los ciudadanos a pruebas genómicas en condiciones de equidad, y promover la coordinación con los servicios hospitalarios de la red sanitaria pública de Galicia, tanto en la atención primaria, como en la atención especializada. La FPMX también realiza actividades de investigación, que se organizan a través de distintas estructuras, entre ellas, el Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), el centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y el grupo de Medicina Xenómica, que es una unidad de investigación conjunta formada por investigadores con afiliaciones a las instituciones anteriores y la Universidad de Santiago de Compostela.

Por otro lado, destacar que la metodología definida para la aplicación de la MPP en **Castilla y León** se considera un modelo de referencia a nivel estatal, con potencial de implementación en otras CCAA. En la práctica asistencial de la MPP, se han definido dos

La FPMX en Galicia y los protocolos asistenciales de MPP definidos en Castilla y León constituyen modelos reconocidos y consolidados en la práctica asistencial de la MPP de nuestro país.

tipos de protocolos bien diferenciados: el **protocolo de MPP aplicado al diagnóstico** (particularmente de EERR) con un funcionamiento en red y el **protocolo de MPP aplicado al tratamiento o de farmacogenética** (también conocido como 5SPM), y que se realiza en el Complejo Hospitalario de Salamanca donde no sólo se emplean factores genéticos, sino también otras características que permiten la personalización de la terapia. Tras más de diez años en funcionamiento, la unidad de farmacogenética ha analizado más de 1.500 casos de pacientes con efectos adversos o fracaso terapéutico. Se han genotipado más de 19.000 marcadores y más de 3.400 genes en muestras de 13 servicios clínicos. Sus resultados son cuantificables y se basan en la efectividad, la capacidad de innovación y la continuidad. La experiencia positiva de la unidad ha llevado a la propuesta de recomendaciones de buenas prácticas clínicas para la MPP que se recogen en revistas de prestigio internacional. La unidad cuenta también con datos económicos que indican ahorro de recursos derivado del empleo de la MPP para tratamientos.

### INICIATIVAS SURGIDAS A PARTIR DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

Por otro lado, diferentes iniciativas lideradas desde el ámbito de la investigación, se han convertido en piezas clave para la traslación de la MPP al ámbito sanitario. Las CCAA apoyan con recursos económicos el funcionamiento de estos proyectos aceleradores, en su totalidad, como es el caso de los proyectos NAGEN, PharmaNAGEN, y MedPerCan o en parte, como Medea y

Los principales proyectos traslacionales de MPP que incluyen financiación autonómica, se desarrollan en Andalucía, Cataluña, Extremadura y Navarra.

el Proyecto Genoma Médico (MGP). Estos proyectos tienen por objetivo no solo contribuir a la generación de conocimiento en MPP (como la identificación de nuevas variantes genómicas asociadas a patologías), sino también ofrecer un enfoque más práctico orientado a la aplicación clínica directa, como la generación de nuevas herramientas informáticas que permitan la integración de datos genómicos en la HCE de la comunidad. Esto pone de relieve que la investigación actúa como motor principal en la implantación de la MPP en el ámbito asistencial.

Una de estas iniciativas se inicia en 2011 en Andalucía, con el **Proyecto Genoma Médico** (MGP, del inglés *Medical Genome Project*). Como resultado, se secuenciaron por primera vez exomas completos de cerca de 300 individuos, representativos de la población española sana y 500 exomas de individuos con más de 20 enfermedades monogénicas (causadas por un solo gen) y que en su mayoría son EERR.

Otra iniciativa relevante es el **Proyecto AMER** (Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada), puesto en marcha en 2012 en Andalucía. El proyecto ha derivado en la creación de herramientas bioinformáticas para integrar la información clínica completa presente en la HCE con los datos genómicos. Estas herramientas han permitido desarrollar nuevos recursos diagnósticos y de gestión del conocimiento que ya se están aplicando para el diagnóstico de EERR en el Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Ambos proyectos han ido sentando los cimientos para impulsar la creación de un

Programa de Medicina Personalizada en Andalucía que está en fase de elaboración.

En Navarra, el **Proyecto NAGEN** tiene como objetivo secuenciar el genoma de 1.000 pacientes con EERR y algunos tipos de cáncer. Incluye como objetivo integrar la información genómica en la HCE de los pacientes. El proyecto se desarrollará de 2017 a 2019 y se prevé que tenga una utilidad diagnóstica en un 20-30% de los pacientes que participen en el estudio.

Por otro lado, el proyecto **PharmaNAGEN**, tiene como objetivo implementar la metodología y los procedimientos que permitan el empleo de la información genómica en la prescripción farmacológica del SNS-Osasunbidea como herramienta en la toma de decisiones clínicas. Inicialmente, se prevé priorizar los pacientes candidatos a trasplante hematológico y pacientes con enfermedad inflamatoria intestinal.

En Extremadura se está desarrollando desde 2017 el **Proyecto Medea**. Una iniciativa pionera en nuestro país, que tiene como principal objetivo generar un Módulo de Prescripción Farmacológica en el Servicio Extremeño de Salud (SES), que integre la información genética del paciente con otros datos como los antecedentes personales, familiares y otros condicionantes fisiológicos de respuesta a fármacos, que permita guiar la selección del medicamento más adecuado para cada paciente. Por otro lado, se pretende que este nuevo sistema contribuya a seleccionar de manera más eficiente pacientes y voluntarios susceptibles de participar en proyectos del ámbito de la investigación clínica.

La mayor parte de las iniciativas desarrolladas para la implantación de la MPP surgen de proyectos de secuenciación e integración de datos genómicos y clínicos.





### 4.2.2 MODELOS ORGANIZATIVOS EN EL ÁMBITO CLÍNICO

A falta de una estrategia nacional y/o de estrategias a nivel autonómico específicas para el desarrollo de la MPP, conviven actualmente una gran variedad de modelos organizativos en las diferentes CCAA para la aplicación de la MPP en el entorno asistencial (**mapa 4**).

En general, y de manera individual, cada CCAA ha ido adaptando sus recursos e incorporando a sus carteras de servicios las determinaciones genéticas o anatomo-patológicas que les permitiesen prestar servicio en áreas que se engloban dentro de la MPP, como el Consejo Genético en cáncer hereditario, EERR, la farmacogenómica o la aplicación de estrategias personalizadas de tratamiento adaptadas a las características del paciente en áreas como la oncología. Las

La mayoría de las CCAA no tienen definidos centros de referencia en MPP y las pruebas se concentran en aquellos hospitales con mayores recursos, iniciativa y liderazgo.

pruebas genéticas o anatomo-patológicas se solicitan normalmente por los médicos especialistas y éstas se realizan en las diferentes Unidades/Servicios de Genética o Anatomía Patológica que, dependiendo de la comunidad autónoma, pueden realizarse en el mismo hospital donde se solicita, derivarse a otro hospital en la misma comunidad, enviarse a otra comunidad autónoma o contratarse con empresas privadas especializadas.

Galicia y Castilla y León tienen definidos centros de referencia oficiales para el diagnóstico

**Mapa 4.** Modelo organizativo para la realización de determinaciones genéticas.



genético. Galicia lo centraliza en la FPMX, mientras que Castilla y León cuenta con la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado (DiERCyL), que se organiza en red e integra todas las áreas de salud de la comunidad autónoma. El resto de las CCAA no ha definido centros de referencia oficialmente, aunque de manera informal se realizan habitualmente en determinados hospitales o centros que, debido a la concentración de recursos y experiencia profesional, realizan la mayoría de las determinaciones.

#### 4.2.3 INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Todas las CCAA realizan, en mayor o menor medida, pruebas genéticas y anatomo-patológicas que se engloban dentro de la práctica de la MPP a nivel asistencial. La oferta de estos análisis está muy fragmentada y son los propios servicios de los hospitales los que manejan y gestionan sus propias Carteras de servicios. En la mayoría de los casos, la Cartera de servicios complementaria de las CCAA no recoge un listado detallado de las pruebas genéticas y otras determinaciones en el ámbito de la MPP. En Galicia, el DOGA (Diario Oficial de Galicia) recoge un listado de las tarifas aplicadas en pruebas genéticas que sí están especificadas. Por otro lado, los órganos de gestión sanitaria correspondientes en Canarias, Castilla y León y el País Vasco cuentan con un registro actualizado de las pruebas de MPP que se realizan en la comunidad autónoma. Ante esta situación, cabe destacar el papel que están desempeñando algunas sociedades científicas a través de diferentes iniciativas para la recogida

La Cartera de servicios complementaria se gestiona mayoritariamente en cada hospital y en muchos casos, en cada servicio, sin que haya iniciativas de ordenación centralizadas organizadas desde los servicios autonómicos de salud.

de información sobre las determinaciones genéticas y la tecnología empleada en los diferentes hospitales públicos, así como en la definición de los criterios que permitan incorporar nuevas determinaciones genéticas a la Cartera de servicios con garantías de calidad, eficacia y equidad. La plataforma **SCReN**<sup>2</sup> en colaboración con la **Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica** (SEFF) ha finalizado una primera fase de recogida de información para identificar los análisis genéticos incluidos en las Carteras de servicios realizados en los centros integrados en SCReN.

Por su parte, la **Asociación Española de Genética Humana** (AEGH) ha realizado dos encuestas en los años 2013-2014 y 2016-2017 para analizar las pruebas diagnósticas genéticas y la tecnología empleada, en una muestra de los hospitales públicos con Servicio de Genética.

De los datos recogidos se observa en primer lugar, que el número de diagnósticos genéticos realizados/solicitados por hospitales del SNS mantiene una tendencia creciente en el periodo 2014-2017. Sin embargo, el grado de internalización de la tecnología por parte de los hospitales públicos analizados es extremadamente dispar y ofrece un área de mejora clara. La distribución del número de pruebas por año y hospital varía considerablemente, (**figura 2**) especialmente para las pruebas que requieren de un equipamiento técnico y humano muy especializado como es el caso de la tecnología *Next Generation Sequencing* (NGS) que se emplea en el análisis de paneles de

La oferta de tecnologías de última generación como el NGS por parte de los hospitales públicos presenta una gran heterogeneidad dificultando las condiciones de equidad en el acceso a pruebas de diagnóstico genético.

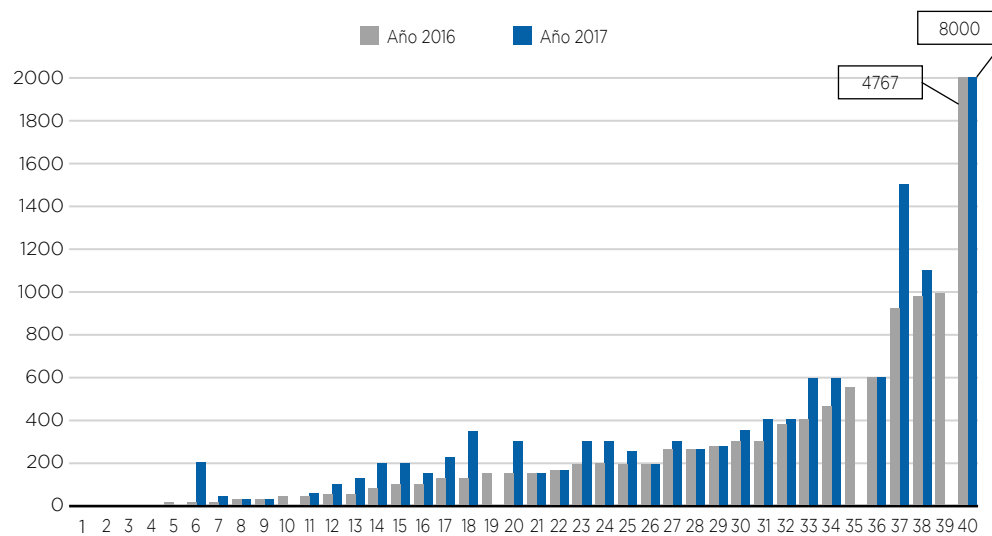
<sup>2</sup> **Plataforma SCReN** (Spanish Clinical Research Network), es una estructura de apoyo a la investigación clínica y, en particular, a los ensayos multicéntricos, compuesta por 31 unidades de apoyo integradas en centros asistenciales del SNS, que presta servicios en el apoyo metodológico, farmacovigilancia, estadística y gestión de datos, así como en la gestión global de proyectos, monitorización y gestión administrativa.

## 4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

genes concretos, secuenciación de exomas clínicos o secuenciación de exomas completos (**tabla 1**). Como resultado, el grado de externalización de este tipo de pruebas por parte de los hospitales es más elevado

que para otras determinaciones genéticas. El grado de internalización/externalización tiene como vectores principales el acceso de centros de investigación o los acuerdos con empresas privadas de base biotecnológica.

**Figura 2.** Distribución del número de pruebas de paneles NGS realizado en 40 hospitales del SNS con Servicio de Genética entre los años 2016 y 2017.



Fuente. Encuesta elaborada por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Datos por cortesía de Juan Cruz Cigudosa, presidente de la AEGH.

**Tabla 1.** Resultados de las encuestas realizadas por la AEGH.

<b>Año de realización de las encuestas</b>	<b>2013-2014</b>	<b>2016-2017</b>
Hospitales Terciarios con Servicio/Sección Genética	41 enviados 30 (73%) recibidos	55 enviados 43 (78%) recibidos
Población estimada cubierta	20.000.000	30.000.000
<b>Resultados por tecnología aplicada en las determinaciones genéticas:</b>		
Número de Array CGH/SNP array anuales	4.077	6.362
<b>Indicaciones clínicas para Array CGH/SNP array (por orden de frecuencia)</b>	Sospecha de síndrome cromosómico, discapacidad intelectual, autismo.	Discapacidad Intelectual, dismorfias, autismo, prenatal invasivo.
Grado de externalización	11%	17%
Rango del número de pruebas por hospital	N.D.	0-200
Número de paneles Next Generation Sequencing (NGS)	1.041	13.637
<b>Indicaciones clínicas para paneles NGS (las 4 más frecuentes de mayor a menor)</b>	Cardiopatías, cáncer familiar, encefalopatías, epilepsia, neuropatías, enfermedad neuromuscular.	Encefalopatías, epilepsia, neuropatías, cardiopatías, enfermedad neuromuscular, cáncer familiar.
Rango del número de pruebas por hospital	N.D.	0-8.000
Grado de externalización	26%	37%
Número de Exomas Clínicos	N.D.	1.231, disponible en 28 centros
Rango del número de pruebas por hospital	N.D.	0-800
Grado de externalización	N.D.	20%
Número de Exomas completos	N.D.	382, disponible en 8 centros
Grado de externalización:	N.D.	83%

Fuente. Datos por cortesía de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y facilitados por Juan Cruz Cigudosa, presidente de la AEGH.  
N.D.= No Disponible

### 4.2.4 INTEGRACIÓN DE DATOS ÓMICOS EN LOS SISTEMAS DE INFORMACIÓN SANITARIA

Otro de los elementos importantes en el desarrollo de la MPP, es la creación e implantación de herramientas que permitan la integración de datos clínicos, genómicos, de imagen, de hábitos de vida o efectos adversos previos en la **HCE (mapa 5)**.

La mayor parte de las CCAA tratan los resultados de las pruebas genéticas como una prueba diagnóstica más y se incluyen en la HCE. Sin embargo, los sistemas informáticos no están preparados para la integración de resultados ómicos a gran escala. El reto en este sentido es la falta de herramientas de *data mining* que permitan explotar la información genómica y clínica en formato estructurado y no estructurado (principalmente, en formato de texto). Otra de las limitaciones se sitúa en la falta general de **interoperabilidad** de las HCE entre los diferentes centros de atención sanitaria y a nivel nacional.

La mayor parte de los sistemas informáticos del sistema sanitario no están preparados para ofrecer acceso a los datos obtenidos de tecnologías ómicas.

Algunas CCAA han puesto en marcha iniciativas orientadas a generar herramientas que permitan la explotación de la información y la integración de datos ómicos con los datos clínicos. Este es el caso de Andalucía, con los proyectos MGP y AMER, Cataluña, con los proyectos MedPerCan, URDCat y Hospital líquido 4.0, Navarra con el proyecto NAGEN y PharmaNAGEN y Extremadura, con el proyecto MEDEA.

Otras comunidades trabajan en otro tipo de iniciativas. Así, en Madrid y Canarias se han detectado iniciativas orientadas a mejorar la

interoperabilidad de la HCE en los diferentes servicios sanitarios de la comunidad autónoma. La armonización de las HCE permitirá en un futuro facilitar la explotación de los datos de interés en el contexto de la MPP.

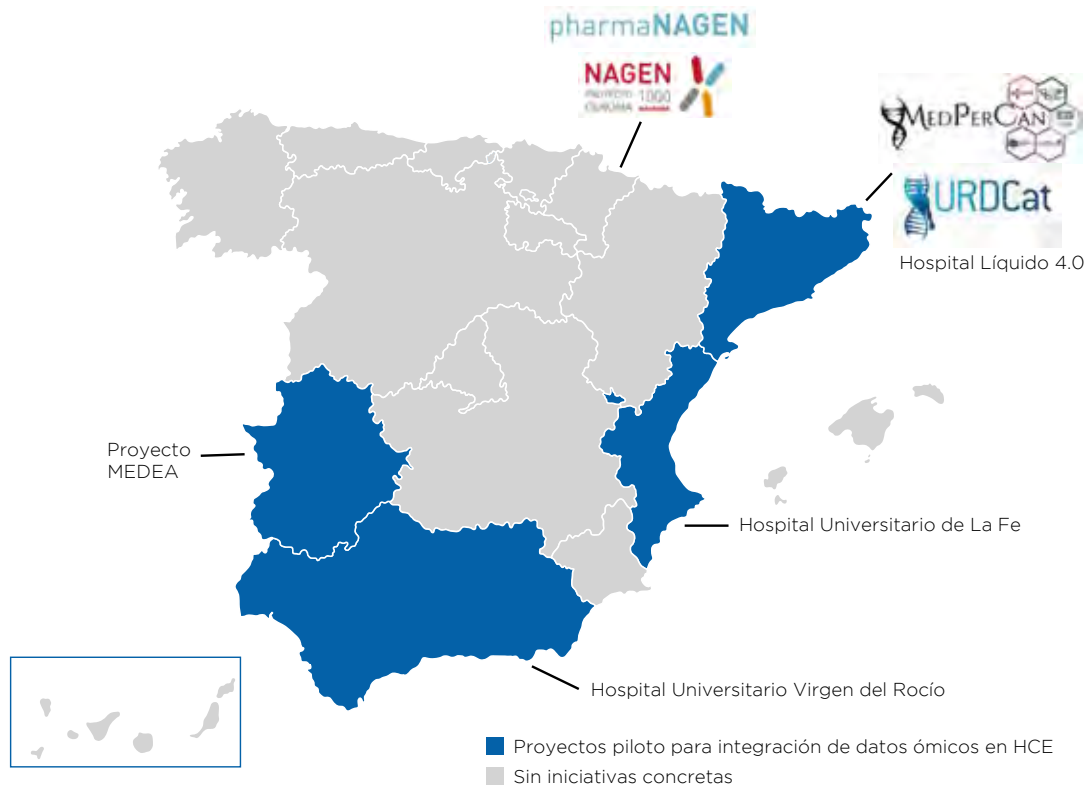
Andalucía, Cataluña, Navarra y Extremadura trabajan en el desarrollo de herramientas para la explotación de datos a gran escala.

### 4.2.5 MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO RELEVANTE EN EL ÁMBITO ASISTENCIAL

Los datos genéticos, así como los datos biométricos y los datos relativos a la salud, son de carácter personal y se sitúan fuera del comercio. Están protegidos a nivel europeo por el **Reglamento General de Protección de Datos RGPD UE 2016/679** y a nivel nacional por la **ley Orgánica de Protección de Datos (LOPD) 15/1999 de 13 de diciembre**. Sin embargo, iniciativas que contribuyan a garantizar que los titulares de los datos genómicos y clínicos en general no pierdan sus derechos sobre los mismos (información, cancelación, acceso etc.), ofrecen transparencia y generan confianza entre los pacientes, los profesionales y la sociedad en general en lo relativo al uso de este tipo de datos tan sensibles. En este sentido, países como Estados Unidos han creado un **marco normativo ad hoc** para regular el uso de datos provenientes de proyectos de secuenciación de genomas a nivel poblacional.

En cuanto al uso de datos de pacientes para la investigación biomédica, éste se regula a nivel nacional a través de la **ley de Investigación Biomédica 14/2007, de 3 de julio** y el **Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre**, que regula el funcionamiento de los biobancos. En general, el uso de los datos de pacientes para la investigación biomédica requiere el consentimiento expreso

**Mapa 5.** Integración de información ómica en HCE.



De la entrada en vigor del nuevo Reglamento Europeo de Protección de Datos se espera una mayor flexibilidad en el uso de datos de pacientes aplicados a dominios más amplios de investigación que agilicen la traslación de resultados al ámbito sanitario.

y la seudonimización de los mismos para cada investigación en la que se requieran sus datos. Desde diversas sociedades científicas, se aboga por un modelo que flexibilice la obligación de pedir consentimiento expreso para cada investigación concreta, con el objetivo de agilizar la llegada de los avances derivados de la investigación clínica al paciente. Con la entrada en vigor del

**Reglamento General de Protección de Datos RGPD UE 2016/679** se permite una aplicación más flexible de la Ley de Investigación Biomédica, puesto que los datos de los pacientes (convenientemente seudonimizados, y mediante consentimiento expreso) servirán para una rama amplia de investigación y no únicamente para investigaciones concretas. Esta interpretación más amplia y flexible también se aplicará sobre los supuestos que contempla la Ley de Investigación Biomédica para realizar investigaciones sin consentimiento y para investigaciones que sean de interés general y que autoricen los comités de ética de la investigación.

Por otro lado, la realización de Pruebas Genéticas y el Consejo Genético se ordena a nivel nacional a través de la Cartera de servicios comunes del SNS, que se regula a través



## 4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

de la **Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre**, por la que se modifican los anexos I, II y III del **Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre**, que a su vez, establece dicha Cartera de Servicios Comunes del SNS.

Las comunidades autónomas tienen capacidad para legislar en materia sanitaria, siguiendo las pautas marcadas por la normativa europea y nacional. Por ejemplo, **Andalucía** cuenta con la **ley autonómica 11/2007 Reguladora del Consejo Genético, de protección de los derechos de las personas que se someten a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano**. Por su parte, la **Comunidad Valenciana** regula los dispositivos organizativos para la realización de consejo genético en cáncer a través de la **Orden 5/2015 (DOGV núm. 7559 de 29/06/15)**. **Cataluña** también cuenta con la **Instrucción 06/2015** del 21 de mayo del Servicio Catalán de Salud a través de la cual, se ordena el consejo y el análisis genético en trastornos o enfermedades genéticas y define las unidades de alta especialización y laboratorios de referencia.

Aunque la **normativa española** actual recoge gran parte de los aspectos relacionados con la secuenciación genómica, ésta ha sido concebida para regular la realización de análisis genéticos parciales o muy localizados en situaciones concretas. La secuenciación masiva de genomas plantea problemas éticos y legales, como qué información obtenida se le transmite al paciente, especialmente, ante la presencia de genes deletéreos o hallazgos inesperados.<sup>3</sup>

A pesar de tener competencias legislativas en materia sanitaria, y de que se reconocen

Las CCAA prevén que la llegada de un marco normativo ad hoc que dé respuesta a los conflictos legales y éticos derivados del análisis de datos genómicos provenga del ámbito nacional.

las implicaciones legales y éticas del manejo cada vez más generalizado de datos genómicos, desde las CCAA se prevé que las pautas vengán marcadas desde el ámbito nacional.

Cabe mencionar que la ausencia de la especialidad sanitaria de Genética Clínica dificulta una aplicación de las pruebas genéticas ajustada a la normativa vigente para que los profesionales de la genética asistencial cuenten con estructura formativa regulada, apoyo institucional específico y los sistemas de control de calidad adecuados.

Aunque la mayor parte de las pruebas genéticas que se llevan a cabo en la actualidad forman parte de la práctica médica, en paralelo, también se ha producido una expansión de las pruebas genéticas directas al consumidor, que no siempre vienen acompañados de la mediación de un profesional sanitario o institución médica. Ésta será imprescindible siempre que la prueba genética tenga por objeto detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, predecir la aparición o manifestación en una persona de una enfermedad genética, identificar a la persona como portadora de un gen responsable de una enfermedad, o estudiar las diferencias interindividuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales. Constituyen actos médicos y por tanto, deben ser realizados en un contexto clínico, que está regulado por la ley 14/2007. Esta ley no aplicaría en pruebas genéticas sin indicación clínica.

La regulación de las pruebas genéticas es clave para evitar que se produzcan potenciales discriminaciones en base a las características genéticas. En este sentido, el Consejo Europeo aprobó en 2016 la **directiva UE2016/2102** sobre el procesamiento de datos sanitarios en relación al sector asegurador, incluyendo los resultados de las pruebas genéticas, para evitar una interpretación excesiva o incorrecta sobre el estado de salud de la persona y sobre un futuro a veces

<sup>3</sup>Retos éticos y necesidades normativas en la actividad asistencial en Medicina Personalizada de Precisión (2018). Fundación Instituto Roche.



muy distante. En España, no existe todavía una regulación específica sobre el uso de la genética en el campo asegurador. Sin embargo, España, firmó y ratificó el Convenio para la Protección de los Derechos Humanos y la Dignidad del Ser Humano con respecto a las aplicaciones de la biología y medicina donde “se prohíbe toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético”. En base a este convenio, las pruebas genéticas predictivos no pueden ser requeridos por las entidades aseguradoras en las solicitudes de seguros.

Para profundizar en los aspectos éticos y legales derivados de la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial, referimos al lector al documento “**Retos éticos y necesidades normativas en la actividad asistencial en Medicina Personalizada de Precisión**”, publicado en 2018, e impulsado por la Fundación Instituto Roche.

---

## 4.3 INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

---

### 4.3.1 ESTRATEGIAS DE I+D+i

Todas las CCAA cuentan con numerosos grupos de investigación que, en conjunto, contribuyen a la generación de conocimiento y al desarrollo de la MPP en nuestro país. La actividad de estos grupos se financia en gran parte a través de fondos obtenidos directamente de la Unión Europea y de programas nacionales en los que la MPP constituye una línea de financiación prioritaria. La ejecución de estos proyectos revierte de manera imprescindible en el conocimiento y el desarrollo de la MPP en las CCAA de los grupos participantes, y de manera global, en el avance de la MPP en nuestro país, no solo a través de los resultados de los proyectos de investigación, sino también mediante la

creación de infraestructuras, plataformas y redes de trabajo colaborativas.

La Unión Europea financia de manera prioritaria proyectos de investigación colaborativos en MPP a través de diferentes convocatorias que se enmarcan en el programa de I+D+i **Horizon 2020** (H2020), las actividades del **Consorcio Internacional PerMed** (ICPerMed) y las estructuras ERA (*European Research Area*)-Net Cofund, como el proyecto **ERA-PerMed** (específico de MPP), para el que el **Instituto de Salud Carlos III** (ISCIII) actúa como nodo coordinador. El objetivo de estas iniciativas es favorecer el posicionamiento de Europa como líder global en investigación en MPP, coordinar los esfuerzos de I+D+i y generar evidencias que demuestren los beneficios de la MPP para los ciudadanos y los sistemas sanitarios (**mapa 6**).

La estrategia nacional de I+D+i está alineada con las prioridades del programa marco H2020. Por ello, El **Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2017-2020**, incluye como área de trabajo prioritaria el desarrollo de la MPP como estrategia para la sostenibilidad y eficiencia del SNS. A través de la Acción Estratégica en Salud (AES), el ISCIII gestiona los instrumentos y ayudas a la I+D+i en salud, donde la MPP es un área de financiación prioritaria. Entre estas ayudas se incluye la financiación de nuevas plataformas de apoyo a la investigación (biomoleculares y bioinformáticas). En 2018, la AES ha convocado por primera vez ayudas destinadas a la contratación de técnicos bioinformáticos de apoyo a la investigación en los Institutos de Investigación Biosanitarios.

Entre 2012 y 2016 el ISCIII ha destinado más de 26 millones de euros a la financiación de proyectos de investigación en MPP y al menos 17,5 millones a plataformas de apoyo a la investigación.

## 4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

Los grupos integrados en estructuras del ISCIII como los **Centros de Investigación Biomédica en Red** (CIBER) o las **Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud** (RETICs) constituyen también elementos potenciadores de la innovación en MPP a nivel nacional y actúan por otro lado como estructuras que fomentan la colaboración en proyectos de investigación de alcance internacional.

La MPP es una prioridad temática en las convocatorias de las ayudas a Proyectos de Investigación en Salud (PI) y un requisito desde el año 2014 para acceder a las ayudas para los Proyectos Integrados de Excelencia (PIE) del ISCIII. Entre los años 2012 y 2016, se estima que el ISCIII ha financiado cerca de 60 proyectos de investigación en MPP. En el **anexo IV** se puede consultar el detalle de los principales proyectos PIE concedidos desde el año 2013.

Finalmente, cabe destacar que en 2015 el ISCIII lanzó una convocatoria única hasta la

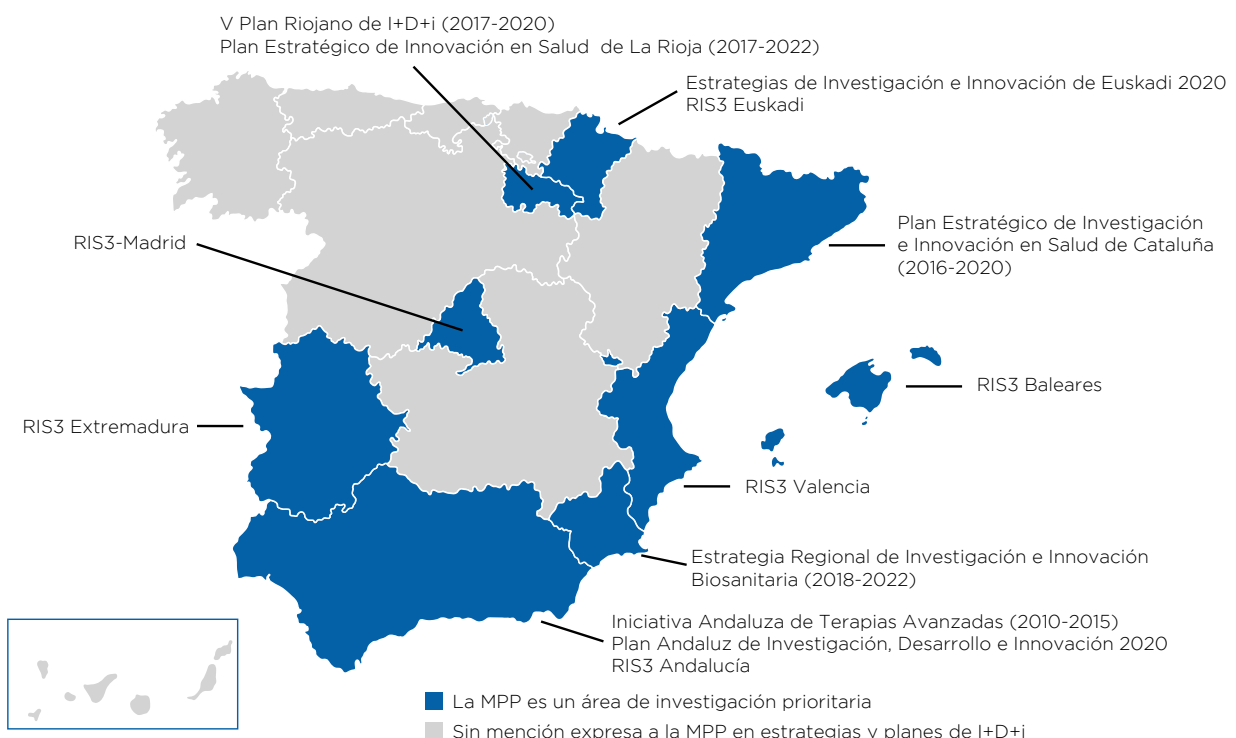
fecha para la subvención de **Proyectos de Desarrollo en Medicina Personalizada (PMP)**. El detalle de los proyectos financiados, centrados fundamentalmente en cáncer, enfermedades cardiovasculares, neuromusculares, artritis reumatoide y EERR, puede consultarse en el **anexo V**.

Por su parte la **Fundación para la Innovación y la Prospectiva en Salud en España** (FIPSE), incluye desde 2017 proyectos en el ámbito de la MPP en sus convocatorias anuales de Ayudas para el Estudio de Viabilidad de la Innovación en Salud.

A nivel autonómico, cada comunidad autónoma cuenta con estrategias y planes de fomento de la I+D+i. Se han analizado, en este sentido, las **Estrategias de Investigación para la Especialización Inteligente** (RIS3, por su denominación en inglés), así como los principales Planes de I+D+i autonómicos.

Nueve de las 17 CCAA mencionan expresamente la MPP entre sus prioridades de

**Mapa 6.** Estrategias de I+D+i Autonómicas.



Nueve de las diecisiete CCAA recogen la MPP como un área de investigación prioritaria en sus Planes de I+D+i.

investigación, bien en la RIS3 o en estrategias autonómicas de I+D+i (Cataluña, Andalucía, País Vasco, Comunidad Valenciana, La Rioja, Extremadura, Comunidad de Madrid, Islas Baleares y Región de Murcia). Cataluña y el País Vasco convocan de manera regular ayudas para la financiación de proyectos, donde la MPP es una temática prioritaria.

#### 4.3.2 ACTIVIDAD INVESTIGADORA

A nivel nacional, plataformas en el ámbito de la bioinformática y las tecnologías ómicas juegan un papel fundamental prestando servicio y favoreciendo el desarrollo de proyectos de investigación cooperativos de MPP en las diferentes CCAA. Algunas de estas plataformas, pertenecientes al ISCIII, presentan un funcionamiento en red con centros en diferentes CCAA. Este es el caso de la **plataforma ProteoRed** (formada por 22 nodos) o el **Centro Nacional de Genotipado CEGEN** (formada por dos nodos). En este último caso, los nodos están situados en la Universidad de Santiago de Compostela y en el CNIO de Madrid, donde se ofrece a todos los investigadores y consorcios españoles la posibilidad, mediante estudios de asociación masivos del genoma, de buscar biomarcadores de estratificación de enfermedad o de respuesta a fármacos. La información concreta sobre el papel y la organización de estas estructuras nacionales puede consultarse en el **anexo VI**.

Por otro lado, el **Centro nacional de análisis genómico** (Cnag) en Cataluña ofrece apoyo en todo el ámbito estatal para llevar a cabo proyectos de secuenciación masiva, análisis de datos genómicos y la implementación de soluciones para la gestión de información genómica. Cuenta con

una unidad de bioinformática que trabaja en colaboración con el **Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación** (BSC-CNS), que también ofrece soporte a los grupos de investigación de todo el ámbito estatal.

Todas las CCAA cuentan con grupos de investigación que desarrollan líneas de trabajo en MPP. Muchos de estos grupos están integrados en las diferentes áreas temáticas del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) del ISCIII. Los grupos de investigación centrados en MPP se concentran principalmente en los centros de investigación biosanitarios asociados a los hospitales y reciben financiación de diferentes fuentes. Las diferentes líneas de investigación se enfocan principalmente en las siguientes patologías: cáncer, EERR, enfermedades psiquiátricas y neurológicas, diabetes, enfermedades cardiovasculares, enfermedades infecciosas, enfermedades autoinmunes y enfermedades respiratorias.

La participación de grupos de investigación españoles en proyectos de MPP europeos mantiene una tendencia creciente.

Además, la participación de grupos españoles en consorcios y proyectos europeos de MPP mantiene una tendencia creciente. Diversos centros de investigación españoles actúan como coordinadores en proyectos de investigación europeos como **HARMONY** y **MedBioinformatics**.

Otros proyectos europeos con participación española son **BIGMedilytics**, **U-PGx**, **SPI-DIA4P**, **IASIS**, **Elixir**, **MedBioinformatics**, **MLPM**, **SYSCOL**, **Personalized Medicine**, **DECanBio**, **UEPHA-MS**, **PanCanRisk** y **Solve-RD**. Además, también hay grupos participantes en otro tipo de iniciativas internacionales y europeas como el programa EJP-RD (del inglés, *European Joint Program- Rare*

Diseases) y el BCAC (del inglés, *Breast Cancer Association Consortium*). Las CCAA y entidades participantes, así como los principales objetivos de los proyectos de investigación de MPP europeos pueden consultarse en el **anexo VII**.

### 4.3.3 INFRAESTRUCTURAS PARA EL ALMACENAMIENTO Y EL PROCESAMIENTO DE DATOS

La dotación de infraestructuras y recursos de computación para el almacenamiento y el análisis de datos son elementos clave para el desarrollo de la MPP. A nivel nacional, el ISCIII cuenta con el **Instituto Nacional de Bioinformática (INB)**, una red de diez centros asociados localizados en Andalucía, Cataluña, Comunidad de Madrid y Comunidad Valenciana. Estos nodos colaboran en proyectos de investigación en salud proporcionando capacidad de cómputo y/o de almacenamiento para la explotación de datos a gran escala a todas las CCAA. Como uno de los centros integrantes del INB, el **Barcelona Supercomputing Center (BSC)**, nodo principal del **Centro Nacional de Supercomputación**, tiene como prioridad el análisis y gestión de datos biomédicos relacionados con la MPP. Este centro se encuentra conectado al Cnag, sirviendo de forma coordinada al análisis computacional de datos ómicos en numerosos estudios clínicos con hospitales a nivel nacional e internacional.

A nivel autonómico, comunidades como Galicia (**Centro de Supercomputación de Galicia, CESGA**), Canarias (**Instituto Tecnológico de Energías Renovables, ITER**) o Castilla y León (**Fundación Centro de Supercomputación Castilla y León, SCAYLE**) cuentan con centros de supercomputación.

Contamos con importantes infraestructuras para el manejo y almacenamiento de datos a gran escala, pero su uso se circunscribe en su mayoría al ámbito investigador.

El establecimiento de las condiciones para conectar el entorno investigador con el hospitalario es una pieza clave para que las nuevas tecnologías impacten en la toma de decisiones clínicas.

Es importante señalar que estos recursos se circunscriben al **ámbito investigador**, y no hay establecidos flujos de comunicación dinámicos entre centros de supercomputación y el entorno hospitalario, lo que plantea dificultades para su futura integración en los sistemas sanitarios y su utilización en la toma de decisiones clínicas. Como iniciativa destacada, el **Instituto de Investigación Biomédica Augusto Pi i Sunyer (IDIBAPS)**, asociado al Hospital Clínic de Barcelona, ha creado un grupo de trabajo multidisciplinar coordinado por la dirección médica y la de investigación para abordar estos aspectos. Investigadores, informáticos, bioinformáticos, asesores jurídicos, el Departamento de Ética y el Departamento de Información Médica tratan de resolver la complejidad que supone esta integración desde diferentes puntos de vista: ético, legal, tecnológico, logístico (quién nutre las bases de datos) o más de tipo conceptual (qué datos son de utilidad). También se están produciendo conversaciones entre otros hospitales de Cataluña y el BSC para la creación de bases de datos integrales. En este sentido, el Cnag-CRG y el BSC colaboran en el desarrollo de sistemas estandarizados de procesamiento y almacenamiento de datos genómicos a gran escala.

Otras comunidades apuestan por desarrollar la capacidad de almacenamiento y procesamiento de datos desde los propios hospitales. En Andalucía se trabaja en la creación de una Unidad de Medicina Genómica, integrada en el **Hospital Universitario Virgen del Rocío**, y en el marco del futuro Programa de Medicina Personalizada de Andalucía. Como ventaja de este sistema, se establece la posibilidad de vincular la información generada

con el ámbito asistencial, gracias al desarrollo de herramientas específicas, que permiten integrar información genómica en la propia HCE del paciente.

Otras comunidades como Navarra planean desarrollar su capacidad de cómputo y almacenamiento a través de proyectos piloto como el **proyecto NAGEN**.

**Mapa 7.** Infraestructuras para el almacenamiento y el procesamiento de datos.



#### 4.4 FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

La promoción de la formación en áreas de capacitación como la genética clínica, la genómica o la bioinformática a través de programas de postgrado o de formación continuada al personal sanitario, es indispensable para facilitar la traslación de la MPP a la práctica asistencial.

Como iniciativa a nivel nacional, el ISCIII organiza el Máster en Bioinformática Aplicada a Medicina Personalizada y Salud y el Curso de Análisis Bioinformático de Datos de

Secuenciación Masiva Aplicado al Diagnóstico Genético e Investigación Traslacional.

En las diferentes comunidades se ha analizado la oferta de estudios de postgrado con contenidos relevantes de MPP. Se han identificado numerosos programas de máster oficiales que tratan diferentes aspectos de la MPP, como la bioinformática, la genética clínica o la oncología molecular (**mapa 8**). A pesar de que nuestro país cuenta con numerosas iniciativas de postgrado en forma de másteres con un contenido importante en MPP, cabe señalar que se ha detectado una escasez muy acusada de formación continuada y reglada en MPP diseñada para

los profesionales sanitarios, que no fuesen jornadas puntuales o iniciativas aisladas de hospitales concretos o asociaciones de profesionales.

La implementación de la MPP en la práctica clínica requerirá de la incorporación de nuevos perfiles profesionales (bioinformáticos, biólogos moleculares, matemáticos, economistas de la salud etc.). En este sentido, la incorporación del bioinformático en las plantillas orgánicas de los hospitales y en particular, del bioinformático con formación en genética clínica, se ha señalado como una de las grandes necesidades.

Finalmente, en este apartado dedicado a la formación, cabe señalar que la falta de la especialidad de Genética, entre otras nuevas especialidades, constituye una necesidad para garantizar la aplicación de la MPP con las máximas garantías de calidad. En lo referente a la especialidad de Genética, España es actualmente el único país europeo que carece de esta especialidad clínica. La anulación del Real Decreto de Troncalidad por el Tribunal Supremo que recogía su creación ha supuesto de nuevo un freno a su desarrollo. Conscientes de su relevancia, se sigue apoyando su creación desde diversas entidades. En 2017 se anunció la aprobación por el Consejo Interterritorial de una direc-

Se han detectado diferentes másteres de MPP o con contenidos importantes en aspectos de MPP. Sin embargo, las iniciativas de formación continuada para el profesional sanitario son limitadas.

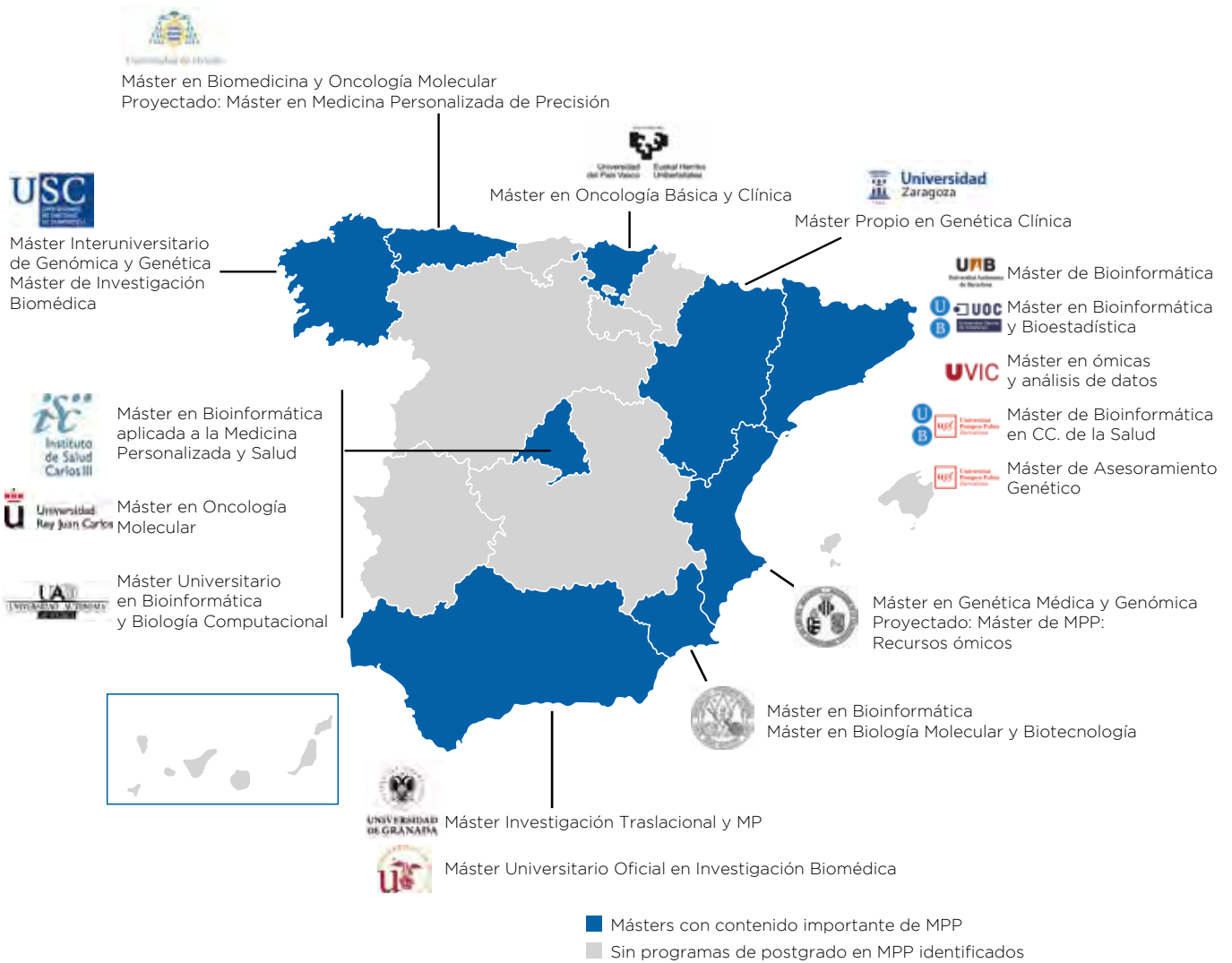
tiva para iniciar los trámites de estudio que conduzcan a la creación de la especialidad de Genética Clínica en una acción legislativa independiente, al margen del desarrollo que en un futuro pueda tener el Programa de Troncalidad.

### Otras iniciativas formativas:

La Universidad Autónoma de Madrid ha creado la primera Cátedra de Medicina Personalizada de Precisión, para la generación de conocimiento en el campo de MPP en colaboración con la Fundación Instituto Roche. Por otro lado, cabe destacar la actividad de la asociación Bioinformatics Barcelona, cuyo objetivo es promover actividades formativas en ámbitos como la bioinformática y actúan como plataforma de interacción entre instituciones de diferentes ámbitos (académico, tecnológico o financiero) y en diferentes CCAA.



**Mapa 8. Máster postgrado con un contenido relevante en MPP.**



### 4.5 TEJIDO EMPRESARIAL SURGIDO DEL ÁMBITO CIENTÍFICO Y COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

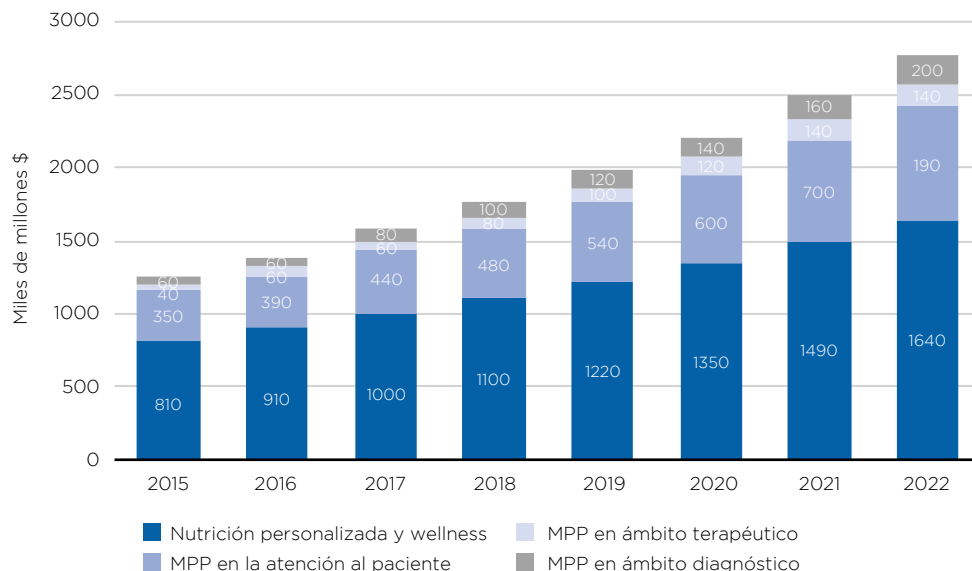
Varias de las iniciativas y estrategias internacionales conceden un papel primordial al desarrollo de un ecosistema de MPP, integrado por agentes públicos y privados, identificando este sector como fuente de desarrollo y riqueza para el país. El desarrollo de estas colaboraciones público-privadas está siendo facilitado por diversas herramientas y modelos de financiación de la investigación y la innovación.

El mercado global de la MPP crece un 12% anual y alcanzará los 2770 millardos de dólares en el 2022.

#### 4.5.1 OPORTUNIDADES DE MERCADO

A nivel global el mercado de la MPP crece a un ritmo de entre el 11 y el 13% anual, y se prevé que alcance los 2.770 millardos de dólares americanos en el 2022<sup>4</sup>. Por otro lado, se estima que el mercado de NGS pasará de los 4.150 millones registrados en 2016 a los 12.000 millones de dólares en 2024<sup>5</sup>.

**Figura 3.** Tamaño estimado del mercado mundial para la MPP del 2015 al 2022.



Fuente: *Dossier on Personalized Medicine* (2018) [www.Statista.com](http://www.Statista.com). MPP en la atención al paciente incluye la atención médica, e-salud y telemedicina en el ámbito de la MPP; MPP en el ámbito diagnóstico incluye la venta directa de test diagnósticos al consumidor, test y servicios realizados por laboratorios privados; MPP en el ámbito terapéutico incluye medicina genómica, dispositivos médicos y medicamentos.

<sup>4</sup> *Dossier on Personalized Medicine* (2018). <https://www.statista.com/statistics/728124/global-market-for-personalized-medicine/>  
<sup>5</sup> Statista. <https://www.statista.com/statistics/866656/next-generation-sequencing-market-value-worldwide/>



A nivel nacional, y según datos del Instituto Nacional de Estadística (INE), el número de empresas en el sector biotecnológico, ha crecido significativamente de 554 en 2013 a 651 en 2017 (un 18%). La aportación total del sector biotecnológico de forma directa e indirecta ascendió al 7.8% del PIB, y contribuye al mantenimiento de más de 847.000 empleos, mientras que su aportación a las arcas públicas derivadas de toda su actividad económica, superó los 25.000 millones anuales<sup>6</sup>. Las comunidades autónomas con mayor concentración de empresas dedicadas a la biotecnología son Andalucía, Cataluña, y la Comunidad de Madrid<sup>6</sup>.

El 58,8% de las innovaciones promovidas por el sector biotecnológico en España están ligadas a la salud humana. La oncología continúa siendo el área terapéutica en la que hay un mayor número de fármacos biotecnológicos en investigación en España (29%), seguida del sistema nervioso central (18%). Dentro de los productos y servicios de diagnóstico y medicina personalizada, el 39% de ellos van dirigidos al área oncológica, el 18% a enfermedades infecciosas y el 14% al tratamiento de enfermedades autoinmunes e inflamatorias<sup>7</sup>. Aunque no se disponen de datos históricos acerca del número de empresas de base biotecnológica creadas en el ámbito del diagnóstico molecular y la MPP en España, sí se dispone del número de productos y servicios lanzados al mercado en este ámbito por las empresas asociadas a ASEBIO y que permite observar una tendencia creciente en el lanzamiento de este tipo de productos<sup>7</sup>.

#### 4.5.2 EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

El emprendimiento en el ámbito biotecnológico tiene la capacidad de actuar como palanca de innovación científica y tecnológica, avanzar el conocimiento en MPP, acelerar la transferencia de tecnología, atraer talento y promover el crecimiento económico en España.

La inversión pública en I+D+i contribuye a incrementar el tejido productivo biotecnológico en nuestro país.

La MPP está promoviendo la creación de nuevas empresas de base biotecnológica. En la mayoría de las CCAA hay empresas con actividad relevante en el ámbito de la MPP. Cerca de la mitad de las empresas identificadas surgen a partir de los resultados obtenidos en investigaciones, que se llevan a cabo en el ámbito público. Este es el caso de empresas *spin-off* surgidas desde universidades o centros de investigación como **DREAMgenics** con su origen en la Universidad de Oviedo, **HealthSens** (Hospital Universitario Central de Asturias), **Lorgen** (Universidad de Granada), **Integromics** (Centro Nacional de Biotecnología y Universidad de Málaga), **Genetaq** (Universidad de Málaga), **CEAMED** (Universidades de La Laguna y Las Palmas de Gran Canaria), **DBGen** (Universidad de Barcelona), **AB Biotics** (Universidad Autónoma de Barcelona), **qGenomics** (CRG y Universidad Pompeu Fabra), **Xenopat** (Instituto Catalán de Oncología, Hospital Universitario de Bellvitge, IDIBELL), **Health in Code** (Universidad de La Coruña), **Owl Metabolomics** (CIC bioGUNE), **GeneTracer** (surgida en la Universidad del País Vasco, aunque asentada en Cantabria), **AC-Gen Reading Life** (Universidad de Valladolid), **CELLBIO-CAN** (HUMV), **Sistemas Genómicos, Biotechvana, Genometra e IMEGEN** (creadas desde la Universidad de Valencia) entre otras (mapa 9).

Estos resultados muestran cómo la inversión en I+D+i pública contribuye de manera directa a incrementar el tejido productivo de base biotecnológica de nuestro país. Además, la mayoría de estas empresas tienen programas de I+D+i propios y colaboran en proyectos de investigación nacionales y europeos mediante convenios de colaboración

<sup>6</sup> Situación y tendencias del sector de la biotecnología. Informe Asociación Española de Biotecnología (2017).

## 4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

con universidades, fundaciones, organismos públicos de investigación e institutos de investigación sanitaria.

Otras empresas, aunque no han nacido en el seno de un organismo académico público, han surgido a partir del conocimiento y del espíritu emprendedor de los profesionales del ámbito biosanitario o de las TICs. Este es el caso de **NIMGenetics, Savana, Mendelian, Proalt, Genomica, Euroespes, Oncomatrix, Progenika, CIMA Lab, MakingGenetics, Cytogen, Made of Genes, Whole Genix, GenDiag, Era7 Bioinformatics o Vivia Bioterch** entre otras (mapa 9).

Las empresas de diagnóstico genético constituyen actualmente uno de los elementos facilitadores en la aplicación de la MPP en el

ámbito sanitario y ofrecen servicio tanto al sector privado como al público.

Hay empresas que se han implicado directamente en proyectos piloto orientados a la implantación de la MPP en las CCAA. Este es el caso de **NASERTIC** y **Avantia**, que colaboran en el proyecto NAGEN de Navarra. Además, la empresa Everis ha colaborado en el desarrollo de herramientas para la integración de datos genómicos en la HCE en Andalucía.

Por otro lado, cabe mencionar también el papel de empresas multinacionales, sobre todo farmacéuticas, que trabajan para el desarrollo y la aplicación de la MPP en todo el ámbito estatal.

**Mapa 9.** Algunos ejemplos de empresas surgidas del ámbito científico.



### 4.5.3 INICIATIVAS DE COMPRA PÚBLICA INNOVADORA

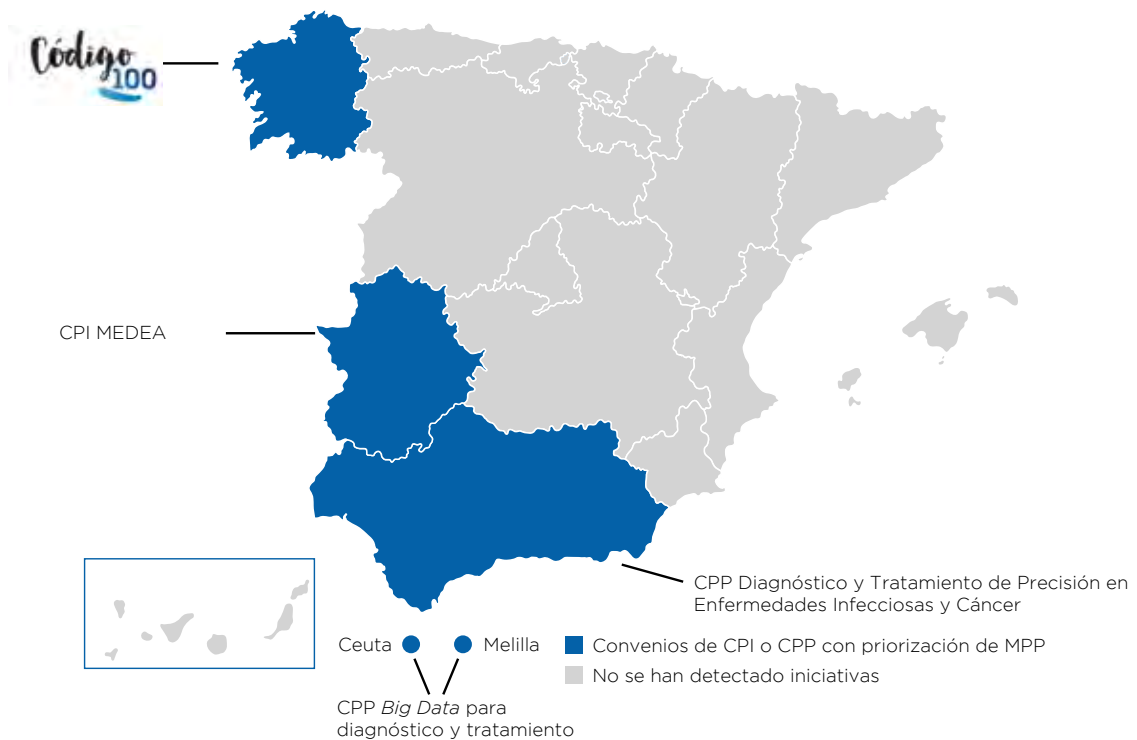
La **compra pública innovadora** (CPI) es un mecanismo que está resultando de vital importancia para fomentar el desarrollo y la

futura incorporación de la MPP a la práctica asistencial. Es actualmente uno de los vehículos de financiación más empleados por las CCAA en proyectos de MPP, como es el caso de Andalucía, Extremadura, Galicia y Ceuta y Melilla.

#### ¿Qué es la Compra Pública Innovadora?

La CPI consiste en la compra pública de un bien o servicio por parte de la administración, que no existe en el momento de la compra, pero que puede desarrollarse en un período de tiempo razonable. Por otro lado, la Compra Pública Precomercial (CPP) se circunscribe exclusivamente a la compra de servicios de I+D+i dirigidos a conseguir unos resultados innovadores, pero con riesgos y beneficios compartidos. Como paso previo a las iniciativas de compra pública, las instituciones hacen pública una Consulta Preliminar al Mercado (CPM), que son convocatorias abiertas para recibir diferentes propuestas que den respuesta a las necesidades identificadas.

**Mapa 10.** Principales iniciativas de compra pública innovadora y colaboración público-privada.



## 4. ANÁLISIS GLOBAL DE LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

Andalucía, Extremadura, y Galicia son las comunidades que más emplean la CPI en el ámbito de la MPP.

En Galicia, el proyecto **Código 100** es una iniciativa de CPI donde se priorizan licitaciones relacionadas con MPP y Terapias avanzadas. En Extremadura, el **proyecto MEDEA** también es una iniciativa de CPI de MPP. En Andalucía, se ha utilizado la fórmula CPP para el desarrollo de un **proyecto para el diagnóstico y tratamiento de precisión en enfermedades infecciosas y cáncer**. Finalmente, en Ceuta y Melilla, a través de INGESA, se desarrollará un proyecto de CPP en *Big Data* que permitan mejorar el **diagnóstico y tratamiento de enfermedades cardiovasculares y diabetes**.

### 4.5.4 OTRAS INICIATIVAS

Existen otros ejemplos de colaboración público-privada. En este sentido, la **Agencia Gallega de Innovación (GAIN)**, promueve la creación de Unidades de Investigación mixtas entre empresas e instituciones públicas a través de convocatorias específicas.

En Andalucía, se ha creado el **Centro de Genómica e Investigación Oncológica (GENYO)** para promover el estudio de enfermedades con base genética y la influencia genómica en la respuesta a fármacos.

En algunas CCAA se han destinado espacios para la concentración de empresas o clústeres especializados en salud, donde se ofrecen facilidades para la creación de nuevas compañías en el sector biotecnológico, incluidas empresas que desempeñen su actividad en el ámbito de la MPP (**mapa 11**).

Mapa 11. Principales clústeres y biorregiones en salud.



<sup>7</sup> Un clúster de empresas se define como una agrupación de empresas e instituciones relacionadas entre sí, pertenecientes a un mismo sector (en este caso sector salud), que se encuentran geográficamente próximas, proporcionando espacios de colaboración que fomenten la competitividad de las empresas integrantes y fomenten el desarrollo de la región a la que pertenecen.

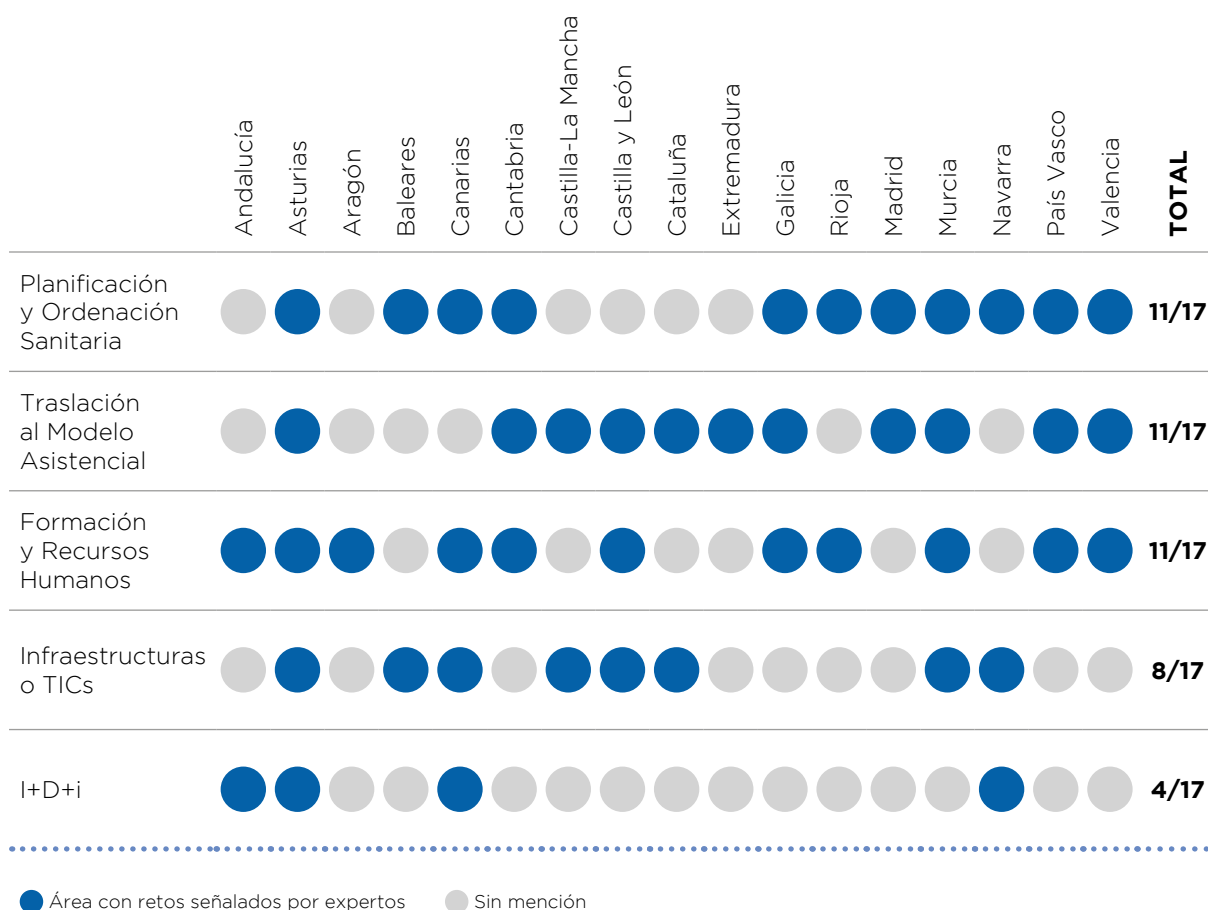


# PRINCIPALES RETOS DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS CCAA

En este apartado se recogen, en base a la opinión de los expertos y representantes institucionales entrevistados, algunos de los retos señalados para la implantación de la MPP (preguntas 11, 18 y 23 del cuestionario, **anexo I**). Para facilitar su presentación, los retos se

han agrupado en cinco grandes ámbitos que ofrecen una oportunidad de actuación para la administración: planificación y ordenación sanitaria, traslación al modelo asistencial, formación y recursos humanos, infraestructuras o TICs e I+D+i (**figura 4**).

**Figura 4.** Retos para el desarrollo de MPP.



**Tabla 2.** Comunidades Autónomas (%) en las que se detectan retos dentro de las áreas de acción definidas.

Área de acción	Comunidades que presentan retos
Planificación y Ordenación Sanitaria	64%
Traslación al Modelo Asistencial	64%
Formación y Recursos Humanos	64%
Infraestructuras o TICs	47%
I+D+i	23%

### PLANIFICACIÓN Y ORDENACIÓN SANITARIA

El 64% de las CCAA presentan retos en el área de planificación y ordenación sanitaria. Principalmente, se señala la **carencia de una estrategia definida** y de **liderazgo a nivel nacional**, que ofrezca un marco general al desarrollo de la MPP en nuestro SNS. También se percibe una insuficiente **organización y coordinación**, que permita una optimización de los recursos ya existentes a nivel nacional, incluyendo la posible centralización de pruebas para la aplicación de la MPP en un determinado número de hospitales establecidos en cada comunidad.

Uno de los retos más mencionados es la insuficiente organización y coordinación para la optimización de los recursos.

### TRASLACIÓN AL MODELO ASISTENCIAL

El 64% de las CCAA presenta retos en el área de la traslación al modelo asistencial. En este sentido, se señala en gran medida la necesidad de definir **sistemas de acreditación** para que la realización de los análisis de MPP se realicen bajo criterios que garanticen la calidad y la reproducibilidad. También se ha

señalado el **alto coste de la implantación**, especialmente en lo relativo al equipamiento, el personal especializado y la continua renovación tecnológica, con una elevada ratio de obsolescencia de los equipos. Además, esta percepción se ve reforzada por la escasez de estudios coste-efectividad, que documenten el beneficio y coste real de la internalización de estas tecnologías en el ámbito sanitario.

Otros retos que se han detecto son: la **resistencia al cambio** por parte de los gestores sanitarios y profesionales, ante el cambio de paradigma que la MPP supone para la práctica asistencial, la **inequidad en el acceso** a determinadas pruebas, la **carencia de guías y protocolos actualizados** y los **elevados tiempos de respuesta** en las determinaciones de MPP.

Los retos más recurrentes para la traslación al modelo asistencial son la falta de sistemas de acreditación, estudios coste-efectividad y la resistencia al cambio de paradigma.

### FORMACIÓN Y RECURSOS HUMANOS

El 64% de las CCAA señala retos en el ámbito de la formación. En este sentido, la ausencia de formación específica, la dificultad de



incorporar determinados perfiles profesionales al SNS y la falta de formación reglada constituyen retos que abordar en el futuro. La **falta de la especialidad de Genética Clínica** se identifica como un obstáculo general a la implantación de la MPP. También se ha señalado la necesidad de **mejorar la oferta de formación de postgrado** en aspectos directamente relacionados con la MPP, como los dos anteriormente citados, a través de másteres especializados.

De manera muy relevante, se destaca también la necesidad de incluir en la plantilla orgánica de los hospitales **nuevos perfiles profesionales** como biólogos moleculares, bioinformáticos y otros, no estrictamente del ámbito de la salud, como matemáticos, ingenieros informáticos, bioinformáticos o economistas de la salud para la creación de equipos multidisciplinares.

Promover la formación de los profesionales en MPP y la incorporación de nuevos perfiles profesionales son los principales retos en el ámbito de la formación.

## INFRAESTRUCTURAS O TICS

El 47% de las CCAA han señalado retos en el área de infraestructuras y sistemas de información. En este sentido, se han encontrado retos en cuanto a infraestructuras de tipo tecnológico (por ejemplo, acceso limitado a secuenciadores de gran escala) o de tipo informático, como la poca capacidad de almacenamiento de datos que garanticen una custodia adecuada, y falta de capacidad de computación para el procesamiento de grandes cantidades de datos. Sin embargo, la carencia más importante es la **necesidad de desarrollar herramientas de data mining**, que permitan la explotación de la información relevante disponible estructurada y no estructurada. En este punto, hay que señalar que, si bien estas herramientas tienen la ca-

pacidad de maximizar el aprovechamiento de la información para asistir al profesional en la toma de decisiones clínicas, no deben de tomarse como agentes que puedan reemplazar el juicio y la experiencia del profesional sanitario, quien continúa siendo el responsable final de las decisiones clínicas.

En el ámbito del manejo de datos a gran escala, la mayor necesidad es desarrollar herramientas de *data mining*.

## I+D+i

El 23% de las CCAA han señalado retos en el área de la investigación y la innovación. En este sentido, se ha identificado como reto el trasladar de manera eficiente los resultados obtenidos en proyectos de investigación en MPP a la práctica asistencial. Principalmente, se apunta a la necesidad de ofrecer un **marco legislativo adecuado con garantías de privacidad** que permita generar estructuras de información compartida, romper silos entre el ámbito asistencial e investigador y que flexibilice la obligación de pedir consentimiento expreso para cada investigación, con el objetivo de agilizar la llegada de los avances derivados de la investigación clínica al paciente. La escasez de financiación, es otra de las carencias mencionadas en el ámbito de la I+D+i en MPP.

Generar sistemas de información compartida entre el ámbito investigador y el clínico será esencial.







# MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ESPAÑA: MAPA DE COMUNIDADES. CONCLUSIONES

Del análisis de las diferentes acciones desarrolladas en ámbitos clave en las CCAA, hemos obtenido una visión general de su nivel de desarrollo en la implantación de la MPP en la práctica asistencial (**tabla 3** y **mapa 12**). Este análisis ofrece una visión general sobre los aspectos concretos en los que cada una destaca, el tipo de aproximación o modelo que están adoptando y, cuáles son las áreas principales de mejora para favorecer una implantación más homogénea y equitativa a nivel estatal.

Las principales conclusiones que se desprenden del análisis realizado incluyen:

## 1. LAS CCAA AVANZAN CON DIFERENTES GRADOS DE DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN PARA SU IMPLANTACIÓN EN EL ÁMBITO ASISTENCIAL

Andalucía, Castilla y León, Cataluña, Galicia y el País Vasco son las CCAA con más desarrollo hacia la implantación de la MPP. Estas CCAA cuentan con apoyo institucional en materia de planificación, organización de los recursos sanitarios o financiación directa a proyectos de investigación de MPP, u otros aspectos como infraestructura para dar servicio de MPP a nivel asistencial. Algunas cuentan con una cartera de pruebas de MPP bien definida a nivel regional. En general, cuentan con infraestructura para el procesamiento y almacenamiento de datos a gran escala. Han definido o están definiendo centros y unidades de referencia para el diagnóstico molecular, y comunidades como Andalucía o Cataluña, están realizando proyectos piloto de amplio alcance que incluyen secuenciación a gran escala, y que están resultando en la generación de las herramientas bioinformáticas que permitan aplicar una MPP al paciente, su validación y la identificación de problemas a resolver con un enfoque práctico.

Cuentan con una buena masa crítica investigadora, que está acompañada de un grado importante de iniciativas de colaboración público-privadas, bien a través de iniciativas de CPI promovidas a nivel institucional o bien, a través de colaboraciones en proyectos de I+D+i entre empresas biotecnológicas e instituciones académicas.

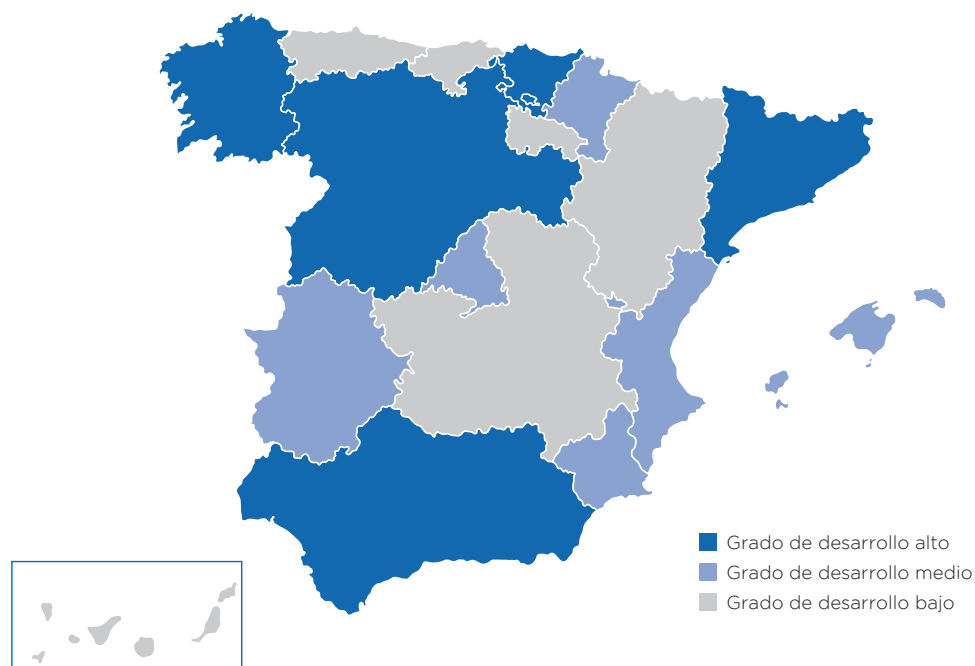
En comunidades como Baleares, Extremadura, Madrid, Murcia, Navarra o Valencia, puede observarse un buen desarrollo en algunos elementos clave. En general, la mayor parte del apoyo institucional viene en materia de I+D+i, que incluye la MPP como área prioritaria en investigación, y en algún caso como en Extremadura y Navarra, este apoyo viene acompañado de inversión directa en proyectos de investigación aceleradores de la práctica asistencial de la MPP. Aunque el nivel de infraestructuras en el manejo y almacenamiento de datos es en general bueno, estas comunidades presentan una velocidad menor en acciones clave para acelerar la implantación de la MPP en los sistemas sanitarios, como la definición de centros de referencia y ordenación de la cartera de servicios autonómica.

Comunidades como Asturias, Aragón, Canarias, Cantabria, Castilla-La Mancha y La Rioja son las que, a nivel global, presentan un desarrollo menor. En algunas comunidades se han encontrado elementos clave puntuales sobre los que empezar a trabajar para definir el abordaje de la MPP en sus respectivas comunidades.

## 2. HETEROGENEIDAD EN LAS APROXIMACIONES DE LAS CCAA A LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

A falta de unas pautas generales sobre las que definir la estrategia de traslación de

**Mapa 12.** Grado de desarrollo de implantación de la Medicina Personalizada de Precisión.



la MPP al entorno sanitario, las CCAA han empleado diferentes aproximaciones que podemos clasificar en tres grandes grupos.

**Aproximación operativa:** La iniciativa en las diferentes comunidades evaluadas nace mayoritariamente de los profesionales. En todos los casos, se está promoviendo la organización de los circuitos de atención al paciente, la definición de centros de referencia y la homogeneización de protocolos. Este es el caso de Baleares, Castilla y León, Galicia o el País Vasco.

**Aproximación desde proyectos de investigación traslacionales:** en comunidades que emplean proyectos piloto de MPP de amplio alcance en el entorno sanitario, y que se espera que actúen como fuerza tractora del cambio. En todos los casos, estos proyectos han venido acompañados de apoyo institucional, que ha destinado financiación autonómica. Es el caso de Andalucía, Cataluña, Extremadura o Navarra.

**Aproximación desde la creación de infraestructuras:** En otros casos, la comunidad

autónoma ha contribuido en la creación de infraestructuras sobre las que sería posible empezar a construir circuitos que permitan un acercamiento a la MPP. Este es el caso de Canarias, Valencia, Cataluña o Madrid, que presentan centros potentes para el manejo de datos a gran escala y otras infraestructuras como hospitales donde se concentran otros recursos tecnológicos y humanos necesarios, pero que no se han llegado a crear sinergias para maximizar su potencial en la implantación de la MPP en el entorno sanitario.

### 3. LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS DEMANDAN UNA ESTRATEGIA ESTATAL DE MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

El Consejo Interterritorial del SNS anunció la elaboración de una Estrategia Estatal de MPP, donde se espera la definición de líneas estratégicas, objetivos y acciones concretas que actúen como hilo conductor en el proceso de implantación de la MPP en el entorno

sanitario de manera ordenada y teniendo en cuenta las particularidades de cada comunidad autónoma. Los expertos señalan que esta estrategia debe de estar consensuada, dotada de recursos, coordinada a nivel estatal y ser mantenida en el tiempo. Así mismo, debe garantizar su implantación en la práctica asistencial de forma equitativa y con garantías de calidad, eficiencia y garantía jurídica.

#### 4. NINGUNA COMUNIDAD AUTÓNOMA TRABAJA, POR EL MOMENTO, EN UN MARCO NORMATIVO AD HOC PARA LA APLICACIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EL ÁMBITO ASISTENCIAL

La adecuación del marco normativo para el manejo de datos derivados de análisis genéticos es uno de los factores clave identificados en el análisis de iniciativas de éxito internacionales. En general se espera una regulación desde el ámbito estatal.

#### 5. LOS INVESTIGADORES Y PROFESIONALES SANITARIOS SON EL PRINCIPAL ELEMENTO DE INFLUENCIA EN LA INCLUSIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS AUTONÓMICAS

Los investigadores y los profesionales sanitarios a través de iniciativas de investigación y de auto-organización, que comienzan en su mayoría a nivel de hospital, son los que actúan como principal motor en este cambio de paradigma asistencial, y los que con sus logros y perseverancia, consiguen la implicación de las instituciones autonómicas, la inclusión de aspectos de MPP en los documentos estratégicos y organizativos y generan la necesidad del cambio a nivel político.

#### 6. LAS CCAA CON MAYOR ACTIVIDAD INVESTIGADORA AVANZAN MÁS RÁPIDO EN EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

Como patrón general cabe destacar que las CCAA con más elementos de avance de

implantación en la MPP son aquellas con una mayor masa crítica investigadora.

#### 7. EL APOYO INSTITUCIONAL ES EL ELEMENTO MÁS DIFERENCIADOR EN LA LLEGADA DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN AL ENTORNO SANITARIO

Aún con infraestructuras, masa crítica investigadora y actividades formativas en MPP, las comunidades que cuentan con mayor apoyo institucional son capaces de avanzar más rápidamente en la implantación de la MPP. Esto se observa de manera muy clara en Baleares, Castilla y León, Galicia o el País Vasco.

#### 8. LAS PATOLOGÍAS CON MAYOR GRADO DE IMPLANTACIÓN DE PRÁCTICAS DE MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN SON LAS ENFERMEDADES RARAS Y LAS ONCOLÓGICAS

Las EERR y oncológicas requieren, por su naturaleza, estrategias diagnósticas y terapéuticas que atiendan a las características individuales de los pacientes de una manera más acusada. La presencia de una masa crítica investigadora muy elevada a nivel nacional en estas patologías, y la inclusión de aspectos de MPP en los planes y estrategias transversales o específicos de estas enfermedades a nivel autonómicos, han favorecido el avance de la implantación de la MPP en estas áreas. Debido a ello, estas patologías son un buen punto de inicio para la puesta en marcha de proyectos piloto e importar buenas prácticas a partir de otras experiencias que ya se han puesto en marcha en algunas CCAA como Andalucía, Cataluña, Extremadura o Navarra.

#### 9. LA FORMACIÓN Y LA INCORPORACIÓN DE NUEVOS PERFILES PROFESIONALES PARA LA CREACIÓN DE EQUIPOS MULTIDISCIPLINARES ES UNA DE LAS PRINCIPALES NECESIDADES DETECTADAS

La falta de formación específica en MPP, así como la dificultad de incorporar al

SNS nuevos perfiles profesionales como bioinformáticos, biólogos moleculares, genetistas clínicos y otros no estrictamente del ámbito de la salud como matemáticos, ingenieros informáticos, bioinformáticos o economistas de la salud para la creación de equipos multidisciplinares, es uno de los principales retos señalados por los profesionales que participaron en el estudio. A diferencia del resto de países europeos, la especialidad de Genética Clínica no está reconocida en nuestro país. Por otro lado, los avances tecnológicos y en el campo de la bioinformática son fundamentales, pero tienen que venir acompañados de una adecuada orientación clínica para optimizar su interpretación y su aplicación. En este sentido, será necesaria la incorporación a los sistemas de salud de nuevos perfiles híbridos, como el de Bioinformático con formación combinada en Genética Clínica, y nuevos perfiles como los biólogos moleculares o los economistas de la salud.

### 10. EL ÁMBITO ACADÉMICO ES LA PRINCIPAL FUENTE GENERADORA DE TEJIDO EMPRESARIAL.

Cerca de la mitad de las empresas que desarrollan su actividad en MPP provienen de los resultados obtenidos en investigaciones que se llevan a cabo en el ámbito académico e investigador, del conocimiento técnico de los profesionales que trabajan en estos proyectos y de su espíritu emprendedor. Estas empresas además, tienen programas de I+D+i propios o en colaboración con instituciones académicas. Un tejido empresarial fuerte puede actuar como palanca de innovación científica y tecnológica, acelerar la transferencia de tecnología, atraer talento y promover el crecimiento económico en España.



# GRADO DE DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN POR CCAA Y RECOMENDACIONES

Como resultado del estudio realizado, y para ayudar a la comprensión de este documento, hemos categorizado las CCAA en tres grupos (**tabla 3**) en función de la concentración y el grado de desarrollo (alto, medio, bajo) de los diferentes aspectos clave analizados (ver metodología).

En función del grado de concentración de los diferentes elementos clave, hemos definido tres estados, que se corresponden con comunidades que presentan un grado de desarrollo de la MPP para su implantación en el ámbito asistencial alto, medio o bajo. Esta categorización, sin pretender que sea extremadamente exhaustiva, nos permite diferenciar de manera clara aquellas comunidades que más y menos elementos clave concentran para el desarrollo de la MPP en nuestro país. Las comunidades que presentan un grado de concentración medio, presentan una gran heterogeneidad y están avanzando en la aplicación de la MPP haciendo énfasis en diferentes aspectos

clave, que no siempre están conectados unos con otros (por ejemplo, presencia de la MPP en planes y estrategias a nivel organizativo, pero sin definición de centros de referencia, o presencia de grupos de investigación líderes pero sin convocatorias autonómicas de financiación para proyectos de investigación o iniciativas que fomenten la aparición de *spin-offs*). Este análisis nos permite cumplir el objetivo de identificar puntos fuertes y potenciales áreas de intervención en cada CCAA con el fin de contribuir al diseño de un camino que lleve la MPP al ámbito asistencial.

Presentamos, a continuación, una tabla resumen para cada comunidad autónoma, que pretende reflejar con mayor detalle el grado de desarrollo de la MPP en base a los diferentes aspectos analizados, seguido de una propuesta de acciones que contribuyan a acelerar la implantación de la MPP en el ámbito asistencial.

## 7. GRADO DE DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN POR CCAA Y RECOMENDACIONES

**Tabla 3.** Resultado global del mapeo de recursos y acciones en las diferentes CCAA para la implantación de la MPP en el ámbito sanitario.








	AND	CAT	CYL	GAL	PVASCO	BAL	EXT	MAD	NAV	MUR	COMVAL	AST	AR	CAN	CANTB	CLM	LR
<b>MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS</b>																	
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Incorporación en otros planes sanitarios	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>																	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Designación de centros de referencia	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>																	
Centro de Supercomputación/ análisis/almacenamiento de datos	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>																	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
<b>FORMACIÓN</b>																	
Másters en MPP	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>																	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Otras iniciativas de colaboración público-privada	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Concentración de empresas con actividad relevante en MPP	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>																	

Abreviaturas por comunidad autónoma: AND, Andalucía; AR, Aragón; AST, Principado de Asturias; Bal, Islas Baleares; CAN, Canarias; CNTB, Cantabria; CLM, Castilla La Mancha; CYL, Castilla y León; CAT, Cataluña; COMVAL, Comunidad Valenciana; EXT, Extremadura; GAL, Galicia; LR, La Rioja; MAD, Madrid; Nav, Navarra; PVASCO, País Vasco; MUR, Región de Murcia.

■ Grado de desarrollo alto ■ Grado de desarrollo medio ■ Grado de desarrollo bajo

# ANDALUCÍA



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin mención a MPP en el Plan de Salud. Plan de Oncología y de EERR (2012), donde la MPP se articula a través del Plan de Genética y Medicina Genómica. Programa de Medicina Personalizada en preparación. MPP es una línea prioritaria en los planes de I+D.</li> <li>• Financiación de proyectos de I+D en MPP (MGP).</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Actualizar los documentos estratégicos sanitarios y concretar acciones para el desarrollo de la MPP. Estudiar encaje del Plan de Medicina Personalizada de Andalucía en la futura Estrategia Estatal de MPP.</li> <li>• Favorecer la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Configuración en red de las Unidades de Genética Clínica (GC).</li> <li>• Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>• Con proyectos traslacionales de amplio alcance (Programa de Medicina Personalizada de Precisión en preparación).</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definir encaje de las unidades con experiencia en patologías concretas o en ámbitos de la MPP diferentes de la GC.</li> <li>• Recopilación desde el Servicio de Salud de las pruebas de MPP disponibles.</li> <li>• Continuar el apoyo a proyectos traslacionales en MPP.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>• Con planificación e implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Continuar liderando la generación de herramientas de <i>Data Mining</i> e integración de datos genómicos y clínicos en la HCE.</li> <li>• Contribuir con su experiencia al desarrollo en otras CCAA.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en medicina genómica y análisis bioinformático.</li> <li>• Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apoyar el liderazgo investigador con financiación para proyectos en MPP. Es este liderazgo el motor para la generación de conocimiento pero también, para la implantación de la medicina genómica en los sistemas de salud.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>• Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Implantación de programas de formación continuada y reglada orientados al personal sanitario.</li> <li>• Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.).</li> <li>• Alta concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>• Con clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación): Andalucía BioRegión.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Continuar favoreciendo la colaboración público-privada y el emprendimiento de base biotecnológica en la región.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta



Concentración



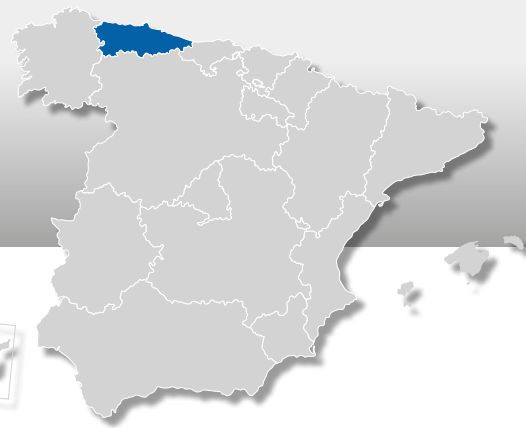


# ARAGÓN

	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• El Plan de Salud no contiene aspectos de MPP.</li> <li>• No se prioriza financiación en investigación MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Planificación de la MPP a través de Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D.</li> <li>• Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>• Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>• Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos y pruebas de MPP desde el sistema de salud.</li> <li>• Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento en MPP.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>• Sin planificación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Planificar cómo se van a recoger, almacenar, procesar e integrar en la HCE grandes volúmenes de datos que permitan apoyar la toma de decisiones clínicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>• Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hay un máster con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>• Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• La promoción de formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.) es un área de actuación así como al desarrollo de formación continua para el personal sanitario.</li> <li>• Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.)</li> <li>• Empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>• Con Clúster de salud (ecosistemas con potencial para la innovación): Arahealth.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>• Aprovechamiento del clúster Arahealth como ecosistema dinamizador del emprendimiento biotecnológico regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta

# PRINCIPADO DE ASTURIAS



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>No se han encontrado aspectos de MPP.</li> <li>No se prioriza financiación en investigación MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D.</li> <li>Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos y pruebas de MPP desde el sistema de salud.</li> <li>Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Sin planificación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Planificar cómo se van a recoger, almacenar, procesar e integrar en la HCE grandes volúmenes de datos que permitan apoyar la toma de decisiones clínicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Apoyar el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto y favorecer la creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Ofrecer formación continuada en áreas de capacitación de MPP orientada la personal sanitario en activo.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.)</li> <li>Con empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Con Clúster de salud (ecosistemas con potencial para la innovación): Clúster de Biomedicina y Salud.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Aprovechamiento del clúster de biomedicina como ecosistema dinamizador del emprendimiento biotecnológico regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

Concentración baja
  Concentración media
  Concentración alta

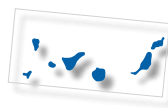


## ISLAS BALEARES

	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>En el de Plan de Salud no se especifican acciones concretas de MPP, aunque se promueve reorganizar los recursos. La MPP consta como dominio clave en la estrategia I+D.</li> <li>No se financian proyectos de investigación autonómicos de I+D donde la MPP sea una prioridad.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la concreción sobre las acciones relativas a la implantación de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D.</li> <li>Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con centros de referencia designados.</li> <li>Cartera de servicios complementaria en proceso de reorganización.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Monitorizar los circuitos de derivación implantados para identificar potenciales áreas de mejora en la eficiencia de los procesos.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Sin planificación e implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Planificar cómo se van a recoger, almacenar, procesar e integrar en la HCE grandes volúmenes de datos que permitan apoyar la toma de decisiones clínicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación para la MPP así como la formación continua y reglada enfocada al personal sanitario.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con iniciativas de colaboración de CPI.</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Con clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación).</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Políticas de apoyo a la I+D+i y que faciliten la creación de empresas.</li> <li>Aprovechamiento del clúster de biomedicina como elemento dinamizador del emprendimiento regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta

# CANARIAS



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>No se recogen aspectos de MPP. Nuevo Plan de Salud en preparación donde se prevé recoger iniciativas de MPP.</li> <li>No se prioriza financiación en investigación MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D.</li> <li>Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>Puesta en marcha de iniciativas para la ordenación de cartera de servicios complementaria en MPP.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos asistenciales.</li> <li>Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Sin planificación pero con infraestructura para almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Cuenta con una infraestructura potente para el almacenamiento y procesamiento de datos genómicos en investigación. Planificar cómo aprovechar estos recursos en el ámbito sanitario.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación para la MPP así como la formación continua y reglada enfocada al personal sanitario.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.).</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Clústeres de salud (ecosistemas con potencial para la innovación).</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta










# CANTABRIA

	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>No se recogen aspectos específicos de MPP pero el Plan de Salud establece la creación de una Consulta de Consejo Genético centralizada con Unidad de Genética Molecular.</li> <li>No se financian proyectos de investigación autonómicos de I+D donde la MPP sea una prioridad.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D.</li> <li>Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos y pruebas de MPP desde el sistema de salud.</li> <li>Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento en MPP.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Sin planificación infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Planificar cómo se van a recoger, almacenar, procesar e integrar en la HCE grandes volúmenes de datos que permitan apoyar la toma de decisiones clínicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación para la MPP así como la formación continua y reglada enfocada al personal sanitario.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.).</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Clústeres de salud (ecosistemas con potencial para la innovación).</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Alta	

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta

# CASTILLA-LA MANCHA

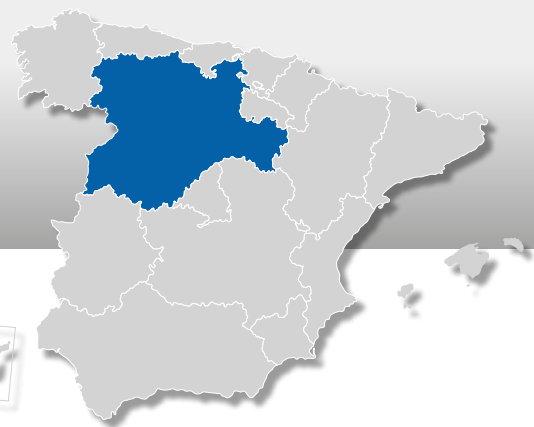


	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• El Plan Oncológico y el Plan Sectorial de EERR recogen objetivos para la organización del Consejo Genético.</li> <li>• No se prioriza financiación en investigación MPP.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D.</li> <li>• Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>• Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>• Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definición de centros de referencia y ordenación de circuitos de MPP.</li> <li>• Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>• Sin planificación infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Planificar cómo se van a recoger, almacenar, procesar e integrar en la HCE grandes volúmenes de datos provenientes de tecnologías ómicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>• Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>• Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación para la MPP así como la formación continua y reglada enfocada al personal sanitario.</li> <li>• Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.).</li> <li>• Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>• Sin clústeres de salud (ecosistemas con potencial para la innovación).</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>• Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Alta	

■ Concentración baja

■ Concentración media

■ Concentración alta



# CASTILLA Y LEÓN










	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>El Plan de Salud establece la ordenación de los recursos en ámbitos de aplicación de la MPP. Con Programas para EERR y Cáncer hereditario. La MPP es una línea prioritaria en los planes de I+D.</li> <li>No se financian proyectos de investigación autonómicos de I+D donde la MPP sea una prioridad.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la concreción sobre las acciones para fomentar la investigación en MPP en los planes de I+D.</li> <li>Crear convocatorias de ayudas para fomentar la investigación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con designación de Centros de Referencia.</li> <li>Con la cartera de servicios complementaria relativa a MPP ordenada.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Fomentar el desarrollo de proyectos piloto con objetivos que contemplen la generación de conocimiento pero también otros objetivos más amplios como la explotación de datos clínicos a gran escala.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Con planificación o implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Existe una infraestructura muy potente para el almacenamiento de datos aunque se recomienda planificar cómo se va a abordar la explotación de datos gran escala y su integración en la HCE desde los sistemas de salud.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Apoyar el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto y la creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación para la MPP así como la formación continua y reglada enfocada al personal sanitario.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de CPI proyectos concretos etc.</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Con clústeres de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación): BioteCyl y Sivi.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Políticas de apoyo a la I+D+i y que faciliten la creación de empresas.</li> <li>Aprovechamiento de los clústeres como elementos dinamizador del emprendimiento regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta



# CATALUÑA



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Plan de Salud y Plan Oncológico con objetivos y acciones concretas para el desarrollo de la MPP. La MPP es una línea prioritaria en los planes de I+D.</li> <li>Convocatorias autonómicas para la financiación de proyectos donde la MPP es una prioridad.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Actualizar y comunicar los resultados de los diferentes proyectos piloto promovidos por los planes autonómicos.</li> <li>Finalizar y difundir el Libro Blanco de la MPP en fase de elaboración.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con designación de Centros de Referencia y redes expertas en diferentes áreas terapéuticas de MPP.</li> <li>Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria (en cada hospital).</li> <li>Con varios proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Recoger y actualizar desde el CatSalud la información relativa a las pruebas de MPP.</li> <li>Definir qué sistemas de acreditación se están empleando en los centros de referencia como ejemplo de buenas prácticas.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Con planificación e implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Continuar con el desarrollo y seguimiento de los proyectos para la generación de herramientas de <i>Data Mining</i> e integración de datos genómicos y clínicos en la HCE.</li> <li>Facilitar el acceso a las infraestructuras para otras regiones del ámbito estatal.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Continuar fomentando la intensa actividad investigadora de la comunidad.</li> <li>Fomentar la colaboración en proyectos de MPP con otras regiones para aunar esfuerzos en el desarrollo de la MPP en el ámbito estatal.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Con formación en MPP para el personal sanitario que participa en proyectos piloto.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.). Reforzar la formación continua reglada para el personal sanitario.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración de CPI. Con proyectos concretos con empresas privadas.</li> <li>Alta concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Con clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación): Catalonia Bio &amp; Healthtech.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja

■ Concentración media

■ Concentración alta

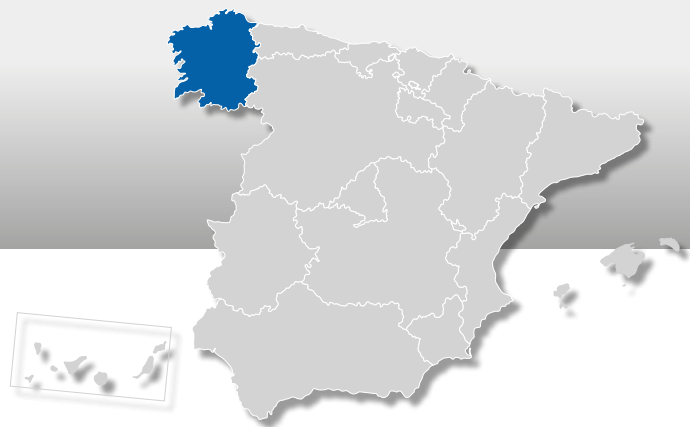









# EXTREMADURA

	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Plan de Salud, Plan Oncológico y de EERR con objetivos para la ordenación del Consejo Genético como área de MPP. La MPP es una línea de financiación prioritaria en los planes de I+D.</li> <li>Financiación de proyectos de I+D con MPP como prioridad.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias. Concretar líneas estratégicas y objetivos para extender su implantación.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin designación de Centros de Referencia.</li> <li>Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria en MPP.</li> <li>Con proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos y pruebas de MPP desde el SES.</li> <li>Monitorización del proyecto Medea y generación de resultados que permitan evaluar coste-efectividad de la MPP en el contexto clínico.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Sin planificación para la implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos desde el SES.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>El proyecto Medea introducirá la prescripción farmacológica personalizada en el SES. No obstante, cabría aprovechar proyectos como HERITAGEN para abordar la necesidad de procesar grandes volúmenes de datos desde el sistema sanitario (<i>Big Data</i> Sanitario) en el futuro.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación para la MPP así como la formación continua y reglada enfocada al personal sanitario. Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.).</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con iniciativas de colaboración de CPI.</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Sin clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación).</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Media	

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta

# GALICIA



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Presencia de la MPP limitada en los Planes Estratégicos sanitarios. Sin mención en los Planes de I+D.</li> <li>• Sin convocatorias autonómicas para la financiación de proyectos donde la MPP sea una prioridad.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incrementar presencia y concretar objetivos de MPP en Planes y de I+D.</li> <li>• Priorización en la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con definición de un Centro de Referencia de Medicina Genómica integrado en el SERGAS.</li> <li>• Ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria en Medicina Genómica.</li> <li>• Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definición de los circuitos asistenciales y optimización de los recursos en las aplicaciones de MPP que no requieran genómica.</li> <li>• La experiencia y la integración de la Fundación de Medicina Xenómica en el SERGAS ofrece la oportunidad de realizar estudios piloto prospectivos de salud.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>• Con planificación o implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Existe una infraestructura muy potente para el almacenamiento y procesamiento de datos aunque se recomienda planificar cómo se va a abordar la explotación de datos gran escala y su integración en la HCE desde los sistemas de salud.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>• Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apoyar el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto para la implementación asistencial y favorecer la creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>• Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.).</li> <li>• Promover la formación continua reglada para el personal sanitario.</li> <li>• Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con fuertes iniciativas de CPI y proyectos concretos con empresas privadas.</li> <li>• Concentración media de empresas biotecnológicas del ámbito de la MPP.</li> <li>• Clústeres de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación): Bioga. Clúster Saúde.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aprovechamiento del clúster de biomedicina como elemento dinamizador del emprendimiento regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta



# LA RIOJA



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>No se recogen aspectos de MPP en las Estrategias Sanitarias. MPP muy presente en las estrategias de I+D donde es un área prioritaria de financiación.</li> <li>Sin convocatorias autonómicas para la financiación de proyectos de investigación de MPP.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias. Concretar líneas estratégicas y objetivos.</li> <li>Crear convocatorias de ayudas para fomentar la investigación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>Con ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos y pruebas de MPP desde el sistema de salud.</li> <li>Promover proyectos piloto que permitan impulsar la integración de la MPP en el sistema de salud.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Sin planificación infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Planificar cómo se van a recoger, almacenar, procesar e integrar en la HCE grandes volúmenes de datos que permitan apoyar la toma de decisiones clínicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Baja concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fomentar el desarrollo de masa crítica investigadora en la comunidad y dotar de financiación continuada para contribuir a la generación de conocimiento, desarrollo de proyectos piloto y creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Con formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta las nuevas necesidades de formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.).</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.).</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Sin clústeres de salud (ecosistemas con potencial para la innovación).</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Alta	

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta

# COMUNIDAD DE MADRID



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• La Estrategia de EERR establece la coordinación de los recursos para EERR El Plan Integral Frente al Cáncer prevé recoger líneas estratégicas de MPP. La MPP es una línea prioritaria en los planes de I+D.</li> <li>• Se convocan ayudas a proyectos de I+D con priorización de la MPP.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incrementar y concretar las acciones para implementar la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias. Desarrollar un Plan de Genética para la organización y optimización de los múltiples recursos de la Comunidad de Madrid.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin designación de Centros de Referencia.</li> <li>• Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria en MPP.</li> <li>• Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definición de centros de referencia y ordenación de circuitos de MPP.</li> <li>• Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación de la MPP además de la generación de conocimiento.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>• Con planificación o implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aunque existe una infraestructura potente para el almacenamiento y procesamiento de datos, se recomienda planificar cómo se va a abordar la explotación de datos a gran escala y su integración en la HCE (<i>Big Data</i> sanitario) de manera coordinada desde el Servicio de Salud.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alta concentración de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>• Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Concentración alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apoyar el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto para la implementación asistencial.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>• Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>	Concentración alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.).</li> <li>• Promover la formación continua regulada para el personal sanitario.</li> <li>• Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.)</li> <li>• Alta concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>• Sin clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación).</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>• Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Concentración baja	

■ Concentración baja

■ Concentración media

■ Concentración alta



## REGIÓN DE MURCIA

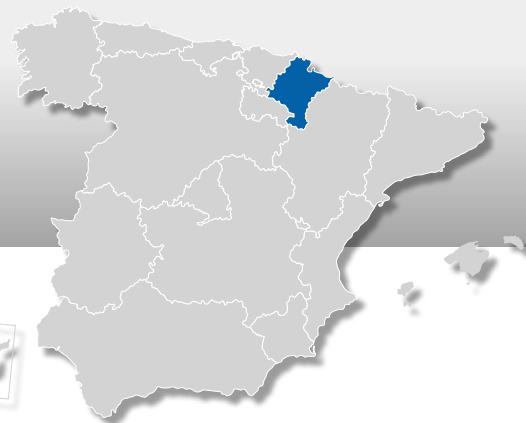


	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Plan de Salud: concentra las intervenciones de MPP en Cáncer hereditario y las EERR. La atención a las EERR se articula a través del Plan Integral de EERR. La MPP se recoge en los planes de I+D.</li> <li>La MPP es una línea prioritaria en la financiación de proyectos de investigación.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Avanzar en la materialización del Plan de Genómica Regional.</li> <li>Crear convocatorias de ayudas a la investigación en MPP en el marco del nuevo plan de I+D.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con designación de Centros de Referencia</li> <li>Se trabaja en la ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Monitorizar los circuitos de derivación implantados para identificar potenciales áreas de mejora en la eficiencia de los procesos.</li> <li>Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Con planificación e implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Planificar cómo se van a integrar en la HCE grandes volúmenes de datos que permitan apoyar la toma de decisiones clínicas.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración media de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Baja participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Apoyar el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto y favorecer la creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con másteres de contenido relevante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Con un programa formativo y continuado de Genómica para el personal sanitario.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.).</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración de CPI en MPP.</li> <li>Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Con clúster de e-salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación).</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Aprovechamiento del clúster de e-salud como elemento dinamizador del emprendimiento regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Media	

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta



# COMUNIDAD FORAL DE NAVARRA



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• La MPP se recoge fundamentalmente en los Planes y Estrategias de I+D. En el Plan de Salud se ordenan los recursos para Consejo Genético y se promueve la innovación en MPP.</li> <li>• Se convocan ayudas a proyectos de investigación donde la MPP es una línea prioritaria. Se han financiado proyectos importantes de MPP.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias. Concretar líneas estratégicas y objetivos.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin designación oficial de centros de referencia.</li> <li>• Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>• Con varios proyectos traslacionales de amplio alcance: NAGEN, PHARMAGEN entre otros.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definición de centros de referencia y ordenación efectiva de los circuitos y pruebas de MPP desde el sistema de salud.</li> <li>• Monitorización proyectos piloto generación de resultados que permitan evaluar coste-efectividad de la MPP en el contexto clínico.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con proyectos de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>• Con planificación infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Desarrollar la infraestructura y las herramientas necesarias para la explotación de datos genómicos e integración en HCE a través del Proyecto NAGEN.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>• Con participación en proyectos europeos de MPP</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Continuar apoyando el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto y favorecer la creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin másteres con contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>• Sin formación continuada y reglada en MPP para el personal sanitario. Cursos para los coordinadores de NAGEN.</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover iniciativas formativas de postgrado en MPP. Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.). Promover la formación continua y reglada para el personal sanitario.</li> <li>• Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Colaboración con empresas en proyectos piloto.</li> <li>• Baja concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>• Sin clúster de salud (ecosistemas con potencial para la innovación).</li> </ul>	Media	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Valorar financiación de proyectos a partir de iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>• Generar espacios que proporcionen recursos y faciliten la creación de empresas de base biotecnológica.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Media	

■ Concentración baja








■ Concentración media

■ Concentración alta



# PAÍS VASCO



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>El Plan de Salud, el Plan de Genética y el Plan Oncológico incluyen la MPP desde diferentes puntos de vista (organizativo, fomento de la innovación...) con líneas estratégicas, objetivos concretos e hitos que cumplir como en el caso del Plan Oncológico.</li> <li>Financiación de proyectos de I+D en MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>El País Vasco es una de las comunidades con mayor nivel de concreción en el apoyo a la MPP a tanto a través de sus estrategias sanitarias, como de I+D.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con designación de Centros de Referencia organizados en red.</li> <li>Con ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Poner en marcha proyectos piloto orientados a dar respuesta a las necesidades de implantación de la MPP. Por ejemplo, en el manejo de grandes volúmenes de datos (<i>Big Data</i> sanitario).</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Con planificación e implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Desarrollar proyectos piloto orientados a implantar la infraestructura necesaria para el almacenamiento y la explotación de datos a gran escala, con integración en la HCE.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con grupos de investigación con liderazgo reconocido en medicina genómica y análisis bioinformático.</li> <li>Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Continuar apoyando el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además puedan derivar en proyectos piloto y favorecer la creación de <i>spin-offs</i>.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.). Organizar la formación continua reglada para el personal sanitario.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración de CPI y proyectos concretos con empresas privadas.</li> <li>Alta concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación): Basque Health Cluster.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Aprovechamiento del clúster de biomedicina como elemento dinamizador del emprendimiento regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>		

■ Concentración baja    ■ Concentración media    ■ Concentración alta

# COMUNIDAD VALENCIANA



	GRADO	RECOMENDACIONES
<p><b>Planes y Estrategias autonómicas</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>El Plan de Salud recoge la incorporación de las plataformas tecnológicas moleculares para cáncer hereditario. La MPP está presente en la estrategia de I+D. Existe un documento de trabajo para una estrategia de MPP centrada en enfermedades complejas.</li> <li>Se convocan ayudas a proyectos de I+D pero sin referencia a la MPP como área prioritaria.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Incrementar la presencia de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias. Concretar líneas estratégicas y objetivos en otras áreas terapéuticas empleando como base el documento de trabajo ya existente de MPP.</li> <li>Priorizar la financiación de proyectos de investigación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Traslación ámbito asistencial</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin designación de Centros de Referencia.</li> <li>Sin ordenación centralizada de cartera de servicios complementaria en MPP.</li> <li>Sin proyectos traslacionales de amplio alcance.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Definición de centros de referencia desde la Consellería de Sanidad. Ordenación de recursos disponibles y circuitos de MPP.</li> <li>Promover proyectos aceleradores con objetivos que contemplen la implantación además de la generación de conocimiento.</li> </ul>
<p><b>Procesamiento y almacenamiento de datos</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin proyectos importantes de <i>Data Mining</i>/integración datos ómicos/<i>Big Data</i> sanitario.</li> <li>Con planificación o implementación de infraestructura almacenamiento/procesamiento de datos.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Existe un proyecto e infraestructura en el CIPF. También hay un proyecto en el Hospital La Fe, que cuenta con un <i>Data Warehouse</i>. Definir cómo crear sinergias entre estos proyectos desarrollados desde diferentes centros para una implantación coordinada y más eficiente de la explotación de grandes volúmenes de datos clínicos y ómicos.</li> </ul>
<p><b>I+D+i</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración media de grupos de investigación con liderazgo reconocido en MPP.</li> <li>Con participación en proyectos europeos de MPP.</li> </ul>	Concentración media	<ul style="list-style-type: none"> <li>Apojar el liderazgo investigador de la comunidad con financiación para la realización de proyectos en MPP, que además, puedan derivar en proyectos piloto para la implementación asistencial.</li> </ul>
<p><b>Formación</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Con másteres de contenido importante en áreas de capacitación para la MPP.</li> <li>Sin formación continuada en MPP para el personal sanitario.</li> </ul>	Concentración alta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover formación de perfiles híbridos (bioinformático clínico etc.). Organizar la formación continua reglada para el personal sanitario.</li> <li>Iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.</li> </ul>
<p><b>Colaboración público-privada</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Sin iniciativas de colaboración (CPI, proyectos etc.)</li> <li>Alta concentración de empresas biotecnológicas ámbito MPP.</li> <li>Con clúster de salud (ecosistemas dinamizadores de la innovación): Bioval.</li> </ul>	Concentración baja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Promover iniciativas de CPI en MPP.</li> <li>Aprovechamiento del clúster de salud como elemento dinamizador del emprendimiento regional.</li> </ul>
<p><b>Grado de desarrollo</b></p>  <ul style="list-style-type: none"> <li>Concentración de los elementos clave.</li> </ul>	Concentración baja	

■ Concentración baja

■ Concentración media

■ Concentración alta





## ACRÓNIMOS

- AES:** Acción Estratégica en Salud.
- CCAA:** Comunidades Autónomas.
- CIBER:** Centro de Investigación Biomédica en Red.
- CPI:** Compra Pública Innovadora.
- CPP:** Compra Pública Precomercial.
- CPM:** Consulta Preliminar al Mercado.
- EERR:** Enfermedades Raras.
- HCE:** Historia Clínica Electrónica.
- I+D+i:** Investigación, desarrollo e innovación.
- ISCIH:** Instituto de Salud Carlos III.
- MPP:** Medicina Personalizada de Precisión.
- NGS:** Next Generation Sequencing.
- OSI:** Organización Sanitaria Integrada.
- PIE:** Proyectos Integrados de Excelencia.
- PI:** Proyectos de investigación en Salud.
- PIB:** Producto Interior Bruto.
- SNS:** Sistema Nacional de Salud.







# ANEXOS

---

## ANEXO I. CUESTIONARIO PARA LA RECOGIDA DE OPINIÓN DEL GRUPO DE EXPERTOS

---

### Opinión. Coordinador/experto CCAA

#### ESTRATEGIAS Y POLÍTICAS AUTONÓMICAS

- 1** ¿Aparece recogida la MPP en el plan de salud de su comunidad autónoma? ¿Se especifica algún objetivo, línea o acción dirigida a la implementación de MPP en la práctica asistencial?

Respuesta:

---

- 2** ¿En qué otros planes y estrategias autonómicas se ha incluido la MPP como objetivo o estrategia? (por ejemplo, en enfermedades raras, cáncer, enfermedades hereditarias, etc.) ¿Qué objetivos se han especificado?

Respuesta:

---

- 3** ¿Se ha desarrollado algún documento estratégico autonómico específico sobre MPP/medicina genómica en su comunidad autónoma? Si es así, ¿cuáles son las principales líneas estratégicas relacionadas con la MPP?

Respuesta:

---

- 4** ¿Existe alguna guía o protocolo asistencial para la aplicación de biomarcadores, diagnóstico y consejo genético en su comunidad autónoma?

Respuesta:

---

- 5** ¿Se destina financiación específica para proyectos, tanto de investigación como asistenciales, relacionados con la MPP?

Respuesta:

---

- 6** ¿Se ha desarrollado legislación autonómica específica/marco normativo específico para la protección de datos de pacientes en relación con alguno de los proyectos sobre MPP? ¿Y de aplicación general en el ámbito sanitario?

Respuesta:

---



CARTERA DE SERVICIOS

- 7** En la cartera de servicios complementaria autonómica, ¿se especifican pruebas o técnicas específicas para la aplicación de MPP? ¿Cuáles? ¿Dónde se recogen? ¿Se han dotado de recursos?

Respuesta:

- 8** ¿Qué análisis genéticos se incluyen en la cartera de servicios de su comunidad autónoma?

Respuesta:

PILOTOS Y EVALUACIÓN

- 9** ¿Se está o se ha desarrollado algún programa piloto de implantación de MPP en la comunidad autónoma? ¿En qué consiste?

Respuesta:

- 10** ¿Se han evaluado resultados? ¿Cuáles han sido, o son, los principales resultados obtenidos?

Respuesta:

- 11** ¿Cuáles considera son las principales barreras en la implementación de la MPP en la práctica clínica?

Respuesta:

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

- 12** ¿Hay vigente un plan autonómico de investigación? Si es así, ¿cómo se recoge la MPP? ¿Qué indicadores de seguimiento se están empleando? ¿Se ha apoyado algún proyecto de investigación estratégico sobre MPP en la comunidad?

Respuesta:

- 13** ¿Cuáles son los principales grupos que desarrollan líneas de investigación sobre MPP en la comunidad? ¿Participan en algún consorcio internacional? ¿Qué líneas de investigación relacionadas con la MPP están actualmente activas en su comunidad autónoma? ¿Cuántos grupos de investigación están actualmente operando en líneas relacionadas con la MPP?

Respuesta:

- .....
- 14** ¿En qué patologías se están enfocando los principales proyectos de investigación? (cáncer, enfermedades raras, diabetes, respiratorio etc.) ¿Por qué motivos?
- 

Respuesta:

.....

## FORMACIÓN

- 15** ¿Existe algún estudio de postgrado específico sobre MPP en su comunidad autónoma?
- 

Respuesta:

.....

- 16** ¿Se ha desarrollado algún programa de formación continuada en MPP para profesionales sanitarios?
- 

Respuesta:

.....

- 17** ¿Existe algún plan de formación dirigido a médicos de Atención Primaria enfocado a promover abordajes preventivos personalizados?
- 

Respuesta:

.....

- 18** ¿Qué perfiles están siendo más demandados para impulsar estrategias de MPP en su comunidad autónoma? ¿Cuáles considera que son las principales carencias en cuanto a recursos humanos?
- 

Respuesta:

.....

## INFRAESTRUCTURAS Y PLATAFORMAS

- 19** ¿Se han definido centros/unidades/laboratorios de referencia para la realización de análisis genómicos? ¿Y otros tipos de pruebas/determinaciones? ¿Cómo se organiza la realización de pruebas genéticas en la comunidad? ¿Qué plataformas dan soporte a las actuales pruebas/determinaciones para la aplicación en la práctica de la MPP?
- 

Respuesta:

.....

- 20** ¿Hay algún proyecto dirigido a la creación de un centro de referencia de computación genómica en su comunidad autónoma? Si es así, ¿qué ventajas o inconvenientes supone?
- 

Respuesta:

.....

- .....
- 21** ¿Cómo se integra el perfil genético del paciente en su historia clínica? ¿Se ha desarrollado algún proyecto específico relacionado con la gestión de la información genética por los distintos profesionales sanitarios? ¿Se ha definido alguna estrategia de acceso compartido a la información? ¿En qué condiciones?

Respuesta:

- .....
- 22** ¿Se ha creado algún centro específico para el desarrollo de proyectos de investigación en MPP?

Respuesta:

- .....
- 23** ¿Cuáles considera que son, a nivel de infraestructuras, las principales carencias del sistema de salud de su comunidad autónoma para la implementación de estrategias de MPP? ¿Cree que las infraestructuras existentes son adecuadas para una gestión eficiente y eficaz de la información obtenida?

Respuesta:

- .....
- 24** ¿Cree que los sistemas de información empleados en el sistema autonómico de salud son adecuados para la integración de datos genómicos/otras ómicas de pacientes en la práctica clínica? ¿Cuáles son las principales barreras? ¿Se está desarrollando algún plan /proyecto orientado a la integración de dichos datos?

Respuesta:

.....

**TEJIDO EMPRESARIAL**

- 25** ¿Cuáles considera son las organizaciones/empresas con mayor aportación al desarrollo de la MPP en su comunidad autónoma? ¿En qué tipo de proyectos están participando? ¿Cuál es su papel en la implementación de la MPP en la práctica clínica?

Respuesta:

.....

## ANEXO II. ANÁLISIS DE DOCUMENTOS ESTRATÉGICOS SANITARIOS Y DE I+D+i AUTONÓMICOS

Se recopilaron los diferentes documentos públicos de planificación sanitaria general (planes de salud, planes dirigidos a patologías concretas o transversales (como planes de genética) o planes de I+D+i. Se buscaron las siguientes palabras clave: “Personalizada”, “Precisión”, “Genómica”, “Farmacogenómica”, “Genómica”, “Farmacogenética”, “Consejo genético”, “Pruebas genéticas”, “Anatomía Patológica” y se analizó el contexto en el que aparecían estos términos. En este sentido, se valoró si estaban incluidas en líneas estratégicas, objetivos o acciones concretas para implementar la MPP en la práctica asistencial. También se analizó con qué objetivos concretos: para el manejo de pacientes con enfermedades de base genética, para la ordenación de los recursos sanitarios expresada en términos concretos (quién hace qué), la futura ordenación de los recursos como objetivo o como área prioritaria en el ámbito de la I+D+i.

En la siguiente tabla se recogen en cuáles de los planes autonómicos y en qué términos se recoge la MPP.

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
ANDALUCÍA	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>IV Plan Andaluz de Salud (2013-2020):</b> Sin referencias a los términos señalados.</p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/TRANSVERSALES</a></p> <p><b>Plan de Genética de Andalucía (2006-2010):</b> Ordena los recursos para la realización de pruebas genéticas. Algunos de los términos especificados anteriormente se recogen dentro del apartado “Provisión de Servicios de Genética Clínica” como ámbito de actuación: <b>Consejo Genético y Farmacogenética</b>. También se incluye un listado de pruebas genéticas y en qué hospitales se realizan (año 2012). Además, en la “Línea de Acción: Investigación” se recoge:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• “Impulsar el desarrollo y la aplicación de la epidemiología en el campo de los estudios de genética y <b>genómica</b> facilitando el trabajo multidisciplinar”.</li><li>• “Mejorar los trabajos de investigación sobre genética y <b>genómica</b> generando un mayor conocimiento respecto a los diferentes desarrollos técnicos y estadísticos en esta área”.</li></ul> <p><b>Plan Andaluz de Enfermedades Raras (2008-2012):</b> Establece los recursos para la realización de pruebas genéticas en el marco del Plan de Genética y enumera los recursos con los que cuenta la comunidad con actividades generales dedicadas a enfermedades raras, entre otros: “<b>Consejo Genético en Enfermedades Raras</b>”.</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
ANDALUCÍA	<p><b>Plan Integral de Oncología de Andalucía, PIOA (2007-2012):</b></p> <p>El único aspecto relacionado con la MPP que aparece en el PIOA es en lo relativo a la prestación de servicio de Consejo Genético. El PIOA establece como objetivo: <i>“Garantizar el acceso equitativo y riguroso (siguiendo los protocolos emanados de las mejores evidencias) de la totalidad de pacientes y ciudadanía susceptibles de recibir <b>Consejo Genético</b> a todas las actividades que conlleva.”</i></p> <p>Al igual que el Plan Andaluz de Enfermedades Raras, el PIOA se organiza a través del Plan de Genética en lo relativo a la prestación de los servicios de genética.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>Plan Andaluz de Investigación, Desarrollo e Innovación (PAIDI 2020)</b></p> <p><i>“Como prioridades en el programa y alineados con la RIS3 se establecen: Creación de aplicaciones y tecnologías para nuevos servicios de Salud y bienestar social, que permitan abordar una <b>medicina personalizada</b>, predictiva, participativa y preventiva, y nuevos modelos de atención sanitaria a los enfermos crónicos y pluripatológicos.”</i></p> <p><b>RIS3 de Andalucía (2014-2020):</b></p> <p><i>“Línea de acción 53. Terapias avanzadas y medicina regenerativa. Con esta línea se pretende convertir Andalucía en referente en materia de iniciativas innovadoras en la investigación y desarrollo de terapias avanzadas y medicina regenerativa. Ello se consigue impulsando la investigación de excelencia y la colaboración en diversas áreas: Terapia Celular y Medicina Regenerativa; Genética Clínica y <b>Medicina Genómica</b>; Nanomedicina, etc.”</i></p>
BALEARES, ISLAS	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Plan IB-SALUT 2020:</b></p> <p>Sin referencia a los términos señalados.</p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p>No se han encontrado otros documentos estratégicos sanitarios.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>RIS3 de las Islas Baleares (2014-2020):</b></p> <p>En el apartado Dominios Tecnológicos Clave para la especialización, la <b>Medicina Personalizada</b> se recoge como un área potencial para el desarrollo de la región.</p>
CANARIAS	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Plan de Salud de Canarias 2016-2017</b></p> <p>Sin referencia a los términos señalados.</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
CANARIAS	<p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p>No se han encontrado otros documentos estratégicos sanitarios.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>RIS3 de Canarias (2014-2020):</b></p> <p>Sin referencia a los términos señalados.</p>
CANTABRIA	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Plan de Salud de Cantabria (2014-2019):</b></p> <p><i>“Objetivo Estratégico Transversal (OET) 7. Generar una historia electrónica común y establecer los mecanismos necesarios para que los informes de <b>Anatomía Patológica</b> estén disponibles en tiempo real en la historia electrónica del paciente, en todos los hospitales de Cantabria.”</i></p> <p><i>“OET10. Consolidar la puesta en marcha de una consulta de <b>Consejo Genético</b> centralizada y única para todos los cánceres, multidisciplinar, dotada con Unidad de Genética Molecular, que asegure la cobertura a toda Cantabria. El funcionamiento de esta unidad consolidará la aplicación del <b>tratamiento a la carta o personalizado</b> de los pacientes con cáncer hereditario.”</i></p>
CASTILLA-LA MANCHA	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p>No hay Plan de Salud accesible.</p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p><b>Plan Oncológico de Castilla-La Mancha 2007-2010</b></p> <p>Desarrollo de las líneas de acción, objetivos y recomendaciones.</p> <p>4.2.5. Cáncer hereditario. Consejo Genético.</p> <p><i>Objetivo general:</i></p> <p><i>“Elaborar y poner en marcha un Programa de Cáncer hereditario y <b>consejo genético</b> a la población con riesgo hereditario de cáncer.”</i></p> <p>Se desarrollan los objetivos específicos para la consecución del objetivo general.</p> <p><b>Plan Sectorial de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha (2011-2020).</b></p> <p><i>“Objetivo 6: “Se creará al menos una consulta regional de <b>Consejo Genético</b> a la que se derivará a los pacientes diagnosticados de EERR y sus familias. Estará vinculado a una <b>Unidad de Genética</b> clínica hospitalaria, para el asesoramiento de profesionales, familiares y pacientes que incluya el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP).”</i></p>



Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
CASTILLA Y LEÓN	<p data-bbox="504 479 735 508"><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p data-bbox="504 535 1007 564"><b>IV Plan de Salud de Castilla y León 2020:</b></p> <p data-bbox="504 577 1394 719">Se establecen objetivos relacionados con la ordenación de los recursos como el establecimiento de unidades de referencia, la ordenación de las carteras de servicios o recursos centrados en dominios concretos directamente relacionados con la aplicación de la MPP como la oncología y las enfermedades raras:</p> <p data-bbox="504 732 1394 790"><u>Objetivo específico 42.</u> Avanzar en detección mejorando el seguimiento específico de la población con riesgo de padecer cáncer hereditario.</p> <p data-bbox="504 804 1394 945"><i>“Medida 137. Homogeneizar el funcionamiento de las unidades de <b>consejo genético</b> en la comunidad mediante la constitución de un grupo de trabajo. Difundir los criterios de derivación en atención primaria y hospitalaria con el fin de aumentar el número de pacientes que son derivadas a estas consultas”.</i></p> <p data-bbox="504 958 1394 1099"><i>“Medida 138. Promover la valoración del riesgo individual incluyendo la indicación de realización de estudio y <b>consejo genético</b> en las personas que cumplen criterios de alto riesgo personal o riesgo de cáncer familiar o hereditario y en caso de confirmarse, su seguimiento a través de protocolos de actuación específicos en las unidades de <b>consejo genético</b>.”</i></p> <p data-bbox="504 1113 1394 1171"><u>Objetivo específico 44.</u> Proporcionar una atención sanitaria integrada e integral a los pacientes con cáncer</p> <p data-bbox="504 1184 1394 1303"><i>“Medida 144. Incorporar en la cartera de servicios aquellas técnicas que permiten diagnosticar el perfil <b>genético</b> y químico de los/as pacientes con tumores (test <b>genómicos</b>, biomarcadores), con evidencia científica establecida, y optimizar el tratamiento de algunos tipos de tumores.”</i></p> <p data-bbox="504 1317 1394 1375"><u>Objetivo específico 66.</u> Avanzar en prevención y detección precoz de las Enfermedades Raras:</p> <p data-bbox="504 1388 1394 1552"><i>“Medida 246. Garantizar que cualquier persona, hombre o mujer, susceptible de padecer o estar afectada por una enfermedad <b>genética</b> o con riesgo de transmitirla a su descendencia, tenga acceso a un adecuado <b>consejo genético</b> y, cuando esté indicado, al correspondiente análisis genético, así como al diagnóstico genético preimplantacional u otros tratamientos cuando corresponda.”</i></p> <p data-bbox="504 1565 1394 1706"><i>“Medida 247. Conocer los servicios y pruebas que se realizan en los laboratorios de la comunidad destinadas al diagnóstico y detección precoz de las enfermedades poco frecuentes o raras (diagnóstico <b>genético</b> preimplantacional (DGP), pruebas de diagnóstico prenatal y pruebas diagnósticas de cribado neonatal).”</i></p> <p data-bbox="504 1720 1394 1778"><i>“Medida 248. Establecer una unidad de referencia en <b>genética</b> clínica, para el diagnóstico y consejo de aquellas enfermedades realmente poco frecuentes.”</i></p> <p data-bbox="504 1807 1362 1865"><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p data-bbox="504 1895 1262 1924"><b>Programa de Consejo Genético en Cáncer Hereditario (2005).</b></p> <p data-bbox="504 1937 1394 2027">Con varios objetivos específicos orientados a reducir la morbilidad y mortalidad en sujetos con predisposición genética a padecer un cáncer hereditario y mejorar su calidad de vida.</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
CASTILLA Y LEÓN	<p><b>Programa de Atención Sanitaria para las EERR en Castilla y León (documento en revisión).</b> Cuenta con siete líneas estratégicas: Información, Prevención y Detección Precoz, Asistencia Sanitaria, Terapias, Atención socio-sanitaria, Investigación y Formación.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>RIS3 de Castilla y León (2014-2020):</b> Se recoge la MPP como ámbito de actuación prioritario dentro de la investigación en cáncer y para desarrollar nuevas soluciones diagnósticas y terapéuticas.</p>
CATALUÑA	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Pla de Salut de Catalunya (2016-2020):</b> Dentro del apartado “Áreas prioritarias de salud y proyectos singulares”, se recoge un proyecto singular “Medicina respiratoria de precisión.” <i>“Objetivo para el 2020: Implantar en toda Cataluña un modelo de medicina respiratoria de <b>precisión</b> para las enfermedades de las vías aéreas (que incluyen la enfermedad pulmonar obstructiva crónica y el asma), la patología del sueño y el diagnóstico del cáncer del aparato respiratorio.”</i></p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p><b>Pla contra el Càncer a Catalunya (2015-2020):</b> <i>“Acción 29: concentrar el diagnóstico molecular del cáncer en centros con experiencia acreditada en todos los ámbitos relevantes y la investigación traslacional y clínica de acuerdo con los criterios de una instrucción futura de <b>genética</b> y diagnóstico molecular del Cat Salud...”</i></p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>Pla estratègic de recerca i innovació en salut, PERIS (2016-2020):</b> El PERIS está alineado con el Plan de Salud 2016-2020. <i>“2.3 La medicina personalizada: de la investigación a la práctica asistencial.”</i> Dentro del apartado de prioridades temáticas: <i>“Las tecnologías ómicas y de la imagen médica como base operativa para impulsar una medicina personalizada que tenga en cuenta el perfil del individuo y no tan solo la enfermedad.”</i></p> <p><b>Estratègia de recerca i innovació per a l'especialització intel·ligent de Catalunya, RIS3CAT (2014-2020)</b> No se han encontrado menciones.</p>
EXTREMADURA	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Plan de Salud de Extremadura (2013-2020):</b> Se establecen objetivos relacionados con la ordenación de recursos que se emplean en estrategias de MPP como el establecimiento de unidades de genética.</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
EXTREMADURA	<p data-bbox="504 479 863 508">“9.10.3 <b>Unidades de Genética:</b></p> <p data-bbox="504 524 1394 723"><i>(...) En Extremadura existen 3 Unidades de Genética Molecular (ubicadas en el H. Infanta Cristina, H. San Pedro de Alcántara y H. de Mérida) y una Unidad de Citogenética (convencional y molecular) en el H. Infanta Cristina, donde se realizan la mayor parte de los estudios citogenéticos y moleculares postnatales y prenatales de Extremadura, con carteras de servicios complementarias y manteniendo contacto directo con las Unidades Clínicas demandantes.”</i></p> <p data-bbox="504 763 1362 824"><u><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></u></p> <p data-bbox="504 857 1302 887"><b>Plan Integral Contra el Cáncer en Extremadura, PICA (2017-2021)</b></p> <p data-bbox="504 902 1394 963">En el apartado “<b>Consejo genético</b> en síndrome de predisposición hereditaria al cáncer”:</p> <p data-bbox="504 978 1219 1008"><i>(...) Como recursos en este ámbito, Extremadura dispone de:</i></p> <ul data-bbox="504 1023 1394 1417" style="list-style-type: none"> <li data-bbox="504 1023 1331 1052"><i>- Unidad de Cáncer Hereditario del Complejo Hospitalario de Cáceres</i></li> <li data-bbox="504 1068 1394 1128"><i>- Una consulta de Cáncer Hereditario en el Servicio de Oncología Médica del Hospital Infanta Cristina (...).</i></li> <li data-bbox="504 1144 1394 1417"><i>- Un Laboratorio de Cáncer Hereditario y Genética del Cáncer perteneciente al Servicio de Inmunología y Genética Molecular del Complejo Hospitalario Universitario de Cáceres. En él, se realizan los estudios de Secuenciación Genética tanto de los pacientes índice como de los familiares. Estos estudios consisten en la ultra secuenciación simultánea de paneles de 80 genes implicados en cáncer hereditario. Se estudian además las mutaciones en oncogenes (K-ras, N-ras, Braf, etc.), lo que permite una <b>Medicina Personalizada de Precisión</b>. Dispone de los siguientes recursos: Secuenciador Masivo MiSeq (Illumina), Secuenciador Capilar (AB3130), Pirosecuenciador Quiagen.”</i></li> </ul> <p data-bbox="504 1433 1394 1635"><i>“Línea de actuación 2.8: Elaboración de un Programa Regional de detección precoz de los principales tipos de cáncer hereditario; fomento del Programa de <b>Consejo Genético</b> en Cáncer Hereditario en Extremadura, mediante: campañas de sensibilización y educación sanitaria y la elaboración y publicación de una guía destinada a los profesionales sanitarios, que incluya los criterios de derivación necesarios para la valoración de pacientes en una Unidad de Cáncer Hereditario.”</i></p> <p data-bbox="504 1673 1219 1702"><b>Plan de Enfermedades Raras en Extremadura (2010-2014):</b></p> <p data-bbox="504 1718 1171 1747">En el apartado “Consejo, diagnóstico y análisis genético:”</p> <p data-bbox="504 1762 1394 1964"><i>“El <b>consejo genético</b> tiene por objeto asesorar y valorar, desde el punto de vista genético, qué acciones hay que adoptar para facilitar la prevención, el diagnóstico precoz, el abordaje terapéutico y el seguimiento más adecuado. (...). Los análisis genéticos junto con las pruebas bioquímicas constituyen un elemento esencial del diagnóstico y el <b>consejo genético</b>. Actualmente, existen aproximadamente pruebas <b>genéticas</b> para más de mil enfermedades raras”.</i></p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
EXTREMADURA	<p data-bbox="501 472 1396 533">“Ejemplos de instrumentos de detección precoz sobre enfermedades raras” (...)</p> <ul data-bbox="528 539 1396 600" style="list-style-type: none"> <li>• “Unidad de <b>Consejo Genético</b> en Cáncer Familiar del Hospital “San Pedro de Alcántara” de Cáceres y laboratorio de Cáncer Hereditario” (...)</li> </ul> <p data-bbox="501 629 979 663"><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p data-bbox="501 685 986 719"><b>VI Plan Regional de I+D+i (2017-2020).</b></p> <p data-bbox="501 725 1396 869">“En el sector Salud las actividades de I+D+i estratégicas se agruparían en dos grandes líneas... las actividades dirigidas al diagnóstico y tratamiento de enfermedades a partir de la genómica, proteómica y otras tecnologías ómicas, desarrollo de tecnologías sanitarias, dispositivos médicos y de nuevos fármacos”.</p> <p data-bbox="501 891 1023 925"><b>Estrategia RIS3 Extremadura (2014-2020)</b></p> <p data-bbox="501 931 1396 992">“El V Programa Regional de Investigación reconoce las siguientes prioridades en Salud:</p> <p data-bbox="501 992 1396 1052"><b>Medicina personalizada</b> (genética, farmacogenómica, farmacovigilancia, tecnologías ómicas para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades)”.</p>
GALICIA	<p data-bbox="501 1070 735 1104"><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p data-bbox="501 1126 1123 1160"><b>Plan Estratégico Servicio Gallego de Salud (2014):</b></p> <p data-bbox="501 1167 1396 1279">En el apartado “Impacto de la nueva ciencia” se cita “El proyecto genoma humano y el desarrollo de la genómica y la proteómica están posibilitando un impulso hacia la <b>medicina personalizada</b> en diagnósticos y tratamientos”. el apartado “Fuerzas que influyen globalmente en el sector salud”.</p> <p data-bbox="501 1285 1187 1319">En el apartado “Principios de la Estrategia SERGAS 2014:”</p> <p data-bbox="501 1326 1396 1498">“Para ello, somos conscientes de que tenemos que introducir elementos innovadores tales como un nuevo modelo organizativo, una <b>medicina más personalizada</b>, unos sistemas de información ágiles y eficientes, dar un impulso a la telemedicina y a las tecnologías de la información y comunicación, potenciar la participación efectiva de profesionales y ciudadanos y el buen uso de los recursos en general y de los medicamentos en particular.”</p> <p data-bbox="501 1520 820 1554"><b>Estrategia SERGAS 2020:</b></p> <p data-bbox="501 1561 906 1594">No se han encontrado menciones.</p> <p data-bbox="501 1617 1011 1650"><b>Plan de Prioridades Sanitarias 2014-2016:</b></p> <p data-bbox="501 1657 683 1691">Sin referencias.</p> <p data-bbox="501 1713 1362 1774"><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p data-bbox="501 1780 1273 1814">No se han encontrado otros documentos estratégicos sanitarios.</p> <p data-bbox="501 1836 979 1870"><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p data-bbox="501 1892 1369 1926"><b>Estrategia de Especialización Inteligente de Galicia RIS3 (2014-2020):</b></p> <p data-bbox="501 1933 906 1966">No se han encontrado menciones.</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
LA RIOJA	<p data-bbox="504 479 735 508"><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p data-bbox="504 535 970 564"><b>III Plan de Salud La Rioja (2015-2019):</b></p> <p data-bbox="504 575 1396 633"><i>Línea de trabajo 2: Elaborar plan para el desarrollo de la <b>Genética</b> en La Rioja.</i></p> <p data-bbox="504 667 979 696"><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p data-bbox="504 723 932 752"><b>V Plan Riojano de I+D+i 2017-2020</b></p> <p data-bbox="504 763 1396 1023">En el apartado “8.3.2. Plan 4.2 Áreas temáticas de financiación preferente: 8.3.2.1 Programa de Trabajo 4.2.1. Cambio demográfico y envejecimiento de la población” (...) En este contexto, se dará prioridad a la investigación de las enfermedades de mayor prevalencia, la investigación clínica de las enfermedades humanas, la salud pública y los servicios de salud y, en último término al desarrollo de la <b>medicina personalizada</b> en la que el reto se sitúa en tratar al individuo y no la enfermedad. Este enfoque innovador se hace tanto más necesario ya que los Servicios de Salud deben maximizar la eficiencia en el uso de los recursos para lograr la sostenibilidad financiera del sistema.</p> <p data-bbox="504 1034 1396 1182">“Este impulso en materia de I+D+i incluirá actuaciones destinadas a maximizar el potencial de tecnologías como la <b>genómica</b>, proteómica, biotecnología, nanotecnología y TIC. Igualmente, se contemplarán las innovaciones sociales como elemento crítico de futuros avances tecnológicos ligados a la salud y al cambio demográfico”</p> <p data-bbox="504 1207 1315 1236"><b>I Plan Estratégico de Innovación en Salud de La Rioja (2017-2022)</b></p> <p data-bbox="504 1247 1031 1276">En el apartado “3.3.2 Innovación en La Rioja”</p> <p data-bbox="504 1288 1396 1429">(...) “Se contemplan actuaciones destinadas a maximizar el potencial de tecnologías como la <b>genómica</b>, proteómica, biotecnología, nanotecnología y TIC y también contempla innovaciones sociales como elemento crítico de futuros avances tecnológicos ligados a la salud y al cambio demográfico” (...)</p> <p data-bbox="504 1440 1396 1498">En el apartado “3.3.5. Visión de futuro de la innovación tecnológica en Salud”.</p> <p data-bbox="504 1509 1396 1626">(...) Respecto al diagnóstico y pronóstico, se aplicarán biomarcadores de uso clínico para realizar terapias <b>personalizadas</b> y para predecir el metabolismo y sus efectos secundarios en los pacientes, así como nuevos anticuerpos monoclonales (...).</p> <p data-bbox="504 1637 1396 1951">(...) “La producción de fármacos de bajo coste junto al impulso de fármacos biotecnológicos y de la llamada <b>fármaco- genómica</b>, entendida como el estudio del total de los genes relacionados con el metabolismo de fármacos, así como de la forma en que dichos genes manifiestan sus variaciones y de qué manera éstas pueden interactuar para configurar el fenotipo de cada individuo en lo que afecta a la respuesta a medicamentos, permitirá diseñar tratamientos individualizados en base a criterios de eficacia y toxicidad, la reutilización de fármacos rechazados por sus efectos tóxicos, mejorará el diseño de ensayos clínicos mediante una mejor selección de pacientes y, en definitiva, un mejor conocimiento de la enfermedad a través de la identificación de subtipos <b>genéticos</b> y descubrimiento de nuevas dianas.” (...)</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
LA RIOJA	<p>(...) “En lo que se refiere a la ayuda al diagnóstico, también se percibe la incorporación de las TICs como un elemento clave para que se produzcan importantes avances en los métodos de diagnóstico, lo que permitirá avances hacia un modelo real orientado a la prevención y a la clasificación de los pacientes y la combinación de información clínica y <b>genómica</b> con bases de datos de pacientes, lo que facilitará un diagnóstico temprano de las enfermedades y la administración de tratamientos pre-sintomáticos” (...)</p> <p>(...) “La <b>medicina personalizada</b> permitirá la administración a cada individuo del medicamento adecuado para la patología que padece, en la dosis adecuada para salvaguardar la eficacia y seguridad del mismo”. (...)</p>
MADRID, COMUNIDAD DE	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Plan de Actuación 2017 Madrid Salud.</b></p> <p>No se han encontrado menciones.</p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p><b>Plan de Asistencia a Personas con Enfermedades Raras (2016-2020).</b></p> <p>Incluye como objetivos la ordenación de recursos para garantizar el acceso al <b>asesoramiento genético</b> de pacientes y enfermedades.</p> <p>“Acceso libre a base de datos internacionales y otros recursos nacionales e internacionales no gratuitos para facilitar el análisis de los datos genéticos”.</p> <p>“Garantizar la equidad del acceso a <b>pruebas genéticas</b> y adecuado asesoramiento genético para las personas susceptibles de padecer o estar afectadas por una enfermedad genética o con riesgo de transmitirla a su descendencia”.</p> <p><b>Plan Integral Frente al Cáncer (2017-2020):</b></p> <p>Entre sus líneas estratégicas se incluye la medicina de precisión y la innovación en el diagnóstico y en los tratamientos incorporando tecnologías de última generación y nuevos biomarcadores moleculares. El documento no es de acceso público, información obtenida a partir de una entrevista del Consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid a la revista SEOM en septiembre de 2018.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>Estrategia RIS3 de la Comunidad de Madrid (2014-2020)</b></p> <p>Dentro del apartado “5. Medidas e instrumentos”, se incluye el apartado “5.9. Apoyo a la investigación e innovación en <b>medicina personalizada</b>.”</p> <p>“Desarrollar procesos sostenibles e innovadores en el tratamiento de pacientes dentro del sector de la salud, en especial, la implantación y desarrollo de una unidad de <b>medicina personalizada</b> que permita identificar los tratamientos más adecuados para cada paciente atendiendo a sus características biológicas. El grupo destinatario es la población de la Comunidad de Madrid que presente predisposición <b>genética</b> para ciertas enfermedades”.</p>



Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
MADRID, COMUNIDAD DE	<p>En el “Anexo V. Subsectores tecnológicos de las áreas prioritarias para las actuaciones destinadas a empresas”:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• “Área de salud, biotecnología, agua y agroalimentación”:</li> <li>• “Bases <b>genómicas</b> del efecto de la alimentación sobre la salud: genómica nutricional y cáncer.”</li> <li>• “<b>Farmacogenómica</b> y <b>farmacogenética</b> en el tratamiento de las enfermedades neurológicas y psiquiátricas”.</li> <li>• “<b>Farmacogenómica</b> y <b>farmacogenética</b> en el tratamiento de las enfermedades crónicas y en la modulación de procesos inflamatorios.”</li> <li>• “<b>Farmacogenética</b>, <b>farmacogenómica</b> y <b>nutrigenómica</b>”.</li> </ul> <p><b>V Plan Regional de Investigación Científica e Innovación Tecnológica (V PRICIT) 2016-2020</b></p> <p>No se han encontrado menciones.</p> <p><b>Plan Regional de Innovación en Sanidad, PRIS (2018):</b> Este plan incluirá una línea estratégica para garantizar el acceso rápido y equitativo a las innovaciones terapéuticas y diagnósticas, y en este sentido, incluye actuaciones en el ámbito de la MPP. Además, se implementará la CPI como vehículo de financiación en el desarrollo e incorporación de nuevos productos y servicios que den respuesta a necesidades no cubiertas por los productos ya comercializados. El documento, aprobado en diciembre de 2018 no es de acceso público. La información se ha obtenido a partir de una nota de prensa del gobierno de la Comunidad de Madrid.</p>
MURCIA, REGIÓN DE	<p><u><a href="#">PLAN DE SALUD</a></u></p> <p><b>Plan de Salud (2010-2015)</b></p> <p>Se incluyen objetivos en el apartado dedicado a EERR relacionados con la creación de registros, atención integral o <b>asesoramiento genético</b>:</p> <p>“Garantizar una adecuada atención sanitaria que incluya el asesoramiento genético, el diagnóstico y el tratamiento, incorporando la coordinación y cooperación entre los distintos niveles asistenciales”.</p> <p><u><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></u></p> <p><b>Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia, PIER (2017-2020)</b></p> <p>Existen objetivos orientados a proporcionar un tratamiento personalizado a pacientes con EERR.</p> <p>“Línea Estratégica: Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico</p> <p>Objetivo 8. Mejorar el Diagnóstico Prenatal de EERR.</p> <p>Líneas de actuación:</p> <p>8.7 Ampliar la cartera de servicios a los tests <b>genéticos</b> prenatales de aCGH y secuenciación masiva y diagnóstico genético preimplantacional de EERR.”</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
MURCIA, REGIÓN DE	<p><b>“Objetivo 10. Mejora el Diagnóstico y el Asesoramiento Genético de EERR”</b></p> <p><i>Líneas de actuación:</i></p> <p>10.1 Ampliar la acreditación por ENAC de todos los ensayos que se realizan en el CBGC</p> <p>10.2 Actualizar la cartera de servicios a la demanda del diagnóstico <b>genético</b> de EERR.</p> <p>10.3 Identificar los laboratorios de análisis <b>genéticos</b> y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la Región</p> <p>10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.”</p> <p><b>“Objetivo 18. Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por ER a terapias avanzadas”</b></p> <p><i>Línea Estratégica: Investigación</i></p> <p><b>Objetivo 40. Potenciar proyectos de investigación destinados a mejorar el diagnóstico en EERR.</b></p> <p><b>(...)</b></p> <p>40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.</p> <p>40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>Estrategia de Investigación e Innovación Biosanitaria de la Región de Murcia 2018-2022 (próxima aprobación)</b></p> <p>“Línea 17 “Potenciar la investigación en <b>Medicina Personalizada de Precisión</b>”.</p> <p>Se definen una serie de acciones concretas: identificar y registrar líderes y recursos en MPP. Promover trabajos transversales en red, fomentar la investigación en biomarcadores moleculares primando las ayudas a proyectos orientados a esta temática, aplicar programas de <b>genómica</b> al diagnóstico, clasificación molecular y tratamiento de cáncer, enfermedades raras, enfermedades infecciosas y no transmisibles”</p>
NAVARRA, COMUNIDAD FORAL DE	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p>Se establece la ordenación de los recursos y mejoras en dominios concretos de la MPP como el diagnóstico genético.</p> <p><b>Plan de Salud de Navarra (2014-2020):</b></p> <p>“Plan de mejora diagnóstico prenatal y <b>consejo genético</b>”</p> <p>En el apartado “<i>Actuaciones sobre los principales problemas de salud</i>”</p> <p>(...) “Sería deseable contar con una unidad de onco-genética ya que esta área tiene impacto como factor pronóstico y de selección de tratamientos. Es necesario mejorar la metodología de evaluación de resultados clínicos y consolidar grupos estables y multidisciplinares de investigación integrados en redes acreditadas.”</p>

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
<p>NAVARRA, COMUNIDAD FORAL DE</p>	<p>En el apartado “Actuaciones del Sistema Navarro de Salud”:</p> <p><i>Se recoge que el “Servicio de Genética del CHN realiza el diagnóstico y asesoramiento <b>genético</b> de desórdenes de base <b>genético</b>-hereditarios, con la clasificación que establece la cartera de servicios comunes del SNS (diagnóstico, estudio presintomático, estudio de portadores, <b>farmacogenética</b> y <b>farmacogenómica</b>)”.</i></p> <p>En el apartado: “Áreas y Líneas de Investigación Prioritaria: <b>Genética</b> y biotecnología: <b>ómicas</b>”</p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p>No se han encontrado otros documentos estratégicos sanitarios.</p> <p><a href="#">PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i</a></p> <p><b>Estrategia de Especialización Inteligente de Navarra, (2016-2030):</b></p> <p>En el apartado dedicado a las prioridades estratégicas establecidas para el desarrollo de Navarra, se recoge: “Prioridad Estratégica S3: Salud,</p> <p><i>Línea 2: <b>Medicina Personalizada y de precisión</b>”</i></p> <p><b>Plan de Ciencia, Tecnología e Innovación (2017-2020):</b></p> <p><i>“El Gobierno quiere poner un énfasis especial en este área mediante la aplicación del plan de acción en <b>medicina personalizada o de precisión</b>”</i></p>
<p>PAÍS VASCO</p>	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>Políticas de Salud para Euskadi (2013-2020)</b></p> <p><i>“Objetivo 1.7 Investigación e Innovación:</i></p> <p><i>Acciones:</i></p> <p><i>1.7.1 Fomentar y financiar la investigación (básica, clínica, epidemiológica, trasnacional, en servicios sanitarios etc. en torno a las causas de los procesos patológicos y su detección y tratamiento, incluyendo la incorporación de paradigmas como la <b>medicina personalizada o de precisión.</b>”</i></p> <p><i>Objetivo 2.5 Cáncer.</i></p> <p><i>Acciones:</i></p> <p><i>2.5.5 Impulsar la <b>medicina personalizada</b> para los procesos tumorales con evidencia científica establecida.</i></p> <p><i>“Objetivo 4.1 Salud Infantil:</i></p> <p><i>Acciones:</i></p> <p><i>4.1.4 Promover la oferta de asesoramiento <b>genético</b> a personas afectadas por EERR de origen genético”.</i></p>

Comunidad autónoma Plan/Estrategia

PAÍS VASCO

[ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/  
TRANSVERSALES](#)

**Plan para el desarrollo de la genética del País Vasco (2012)**

En el apartado “Objetivo general” de la propuesta:

“Elaborar un plan de actuación en genética para garantizar que cualquier persona de la CAPV afectada por una enfermedad de base genética o con riesgo de padecerla en un futuro, o de transmitirla, tenga acceso a un centro en el que se le ofrezca **consejo genético** y las pruebas genéticas pertinentes para el manejo de dicha enfermedad”.

En el apartado “Objetivos específicos” del Plan:

- “Elaborar una cartera de servicios común para la red asistencial de Osakidetza, que incorpore la medicina **genómica** (incluyendo la **genética** clínica y la patología molecular)”
- “Definir y desarrollar la **genética** clínica y la consulta de asesoramiento y **consejo genético**, garantizando el acceso a esta prestación de forma homogénea para los tres territorios de la comunidad.”
- “Facilitar la participación activa de todos los profesionales, tanto del ámbito de atención especializada como de atención primaria, a través de la formación continuada en el ámbito del consejo genético.”

**Plan oncológico de Euskadi (2018-2023)**

Hay un apartado específico titulado: “**IV. Medicina Personalizada**”.

(...) “Se trata en definitiva del despliegue de la llamada **medicina personalizada o de precisión (MPP)** que viene acompañado de dos líneas de desarrollo:

- Abordaje asistencial diagnóstico-terapéutico diferenciado en grupos seleccionados de pacientes en función de la presencia de biomarcadores con implicaciones pronósticas y predictivas de resultados.
- Cambio de paradigma en investigación, con diseño de estudios para poblaciones seleccionadas en las que se evaluarán intervenciones (fundamentalmente fármacos an-tineoplásicos) diseñadas racionalmente en función de dianas terapéuticas específicas”

En el apartado de Investigación:

“Objetivo 38 Definir y desarrollar un ámbito colaborativo para el desarrollo de investigación traslacional en **Medicina Personalizada** en Cáncer”.

[PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i](#)

**Estrategias de Investigación e Innovación de Euskadi 2020**

En el apartado “Análisis DAFO (Debilidades, Amenaza, Fortalezas, Oportunidades)” se recogen como oportunidad:

“Cambios tecnológicos de alto impacto en el sistema, tales como la posibilidad de acceso y tratamiento de datos, medicina personalizada etc.”

Comunidad autónoma	Plan/Estrategia
PAÍS VASCO	<p>“Objetivo 2.1. Desarrollar agendas de investigación e innovación alrededor de las principales necesidades y capacidades del sistema”.</p> <p>Las acciones previstas en este objetivo se encuadran en dos categorías. La primera es la que se refiere a la selección de Agendas de Investigación e Innovación relevantes y flexibles para los próximos años sobre temas y patologías de interés (como diabetes, oncología, cardiovascular, y otras) y necesidades transversales del sistema (como <b>Medicina personalizada</b>, Big Data y e-Salud incluido m-salud y telemedicina, Envejecimiento activo y saludable y ciclo de vida, servicios sanitarios incluido desempeño del sistema sanitario e implementación, coordinación sociosanitaria, desigualdades de género y otras)” (...) “En la segunda categoría se aborda la definición de Programas de Investigación e Innovación en torno a las Agendas seleccionadas” (...)</p> <p><b>RIS3 Euskadi (2014-2020)</b></p> <p>Dentro del apartado de “Prioridades RIS3 del Gobierno Vasco”, y en el área de Biociencias se recoge como prioridad:</p> <p>“Investigación médica, focalizando la explotación industrial de la investigación en: medicina personalizada, tecnologías médicas, sanitarias y suministros, Nuevos desarrollos médicos y tecnológicos relacionados con el envejecimiento”</p>
COMUNIDAD VALENCIANA	<p><a href="#">PLAN DE SALUD</a></p> <p><b>IV Plan de Salud 2016-2020 Comunitat Valenciana</b></p> <p>Dentro del “Objetivo 2.3. Ofrecer un modelo integral y personalizado de atención al cáncer”.</p> <p>Acciones</p> <p>“2.3.5. Incorporar las nuevas plataformas tecnológicas de diagnóstico <b>genético</b>-molecular a la atención al riesgo de cáncer hereditario.”</p> <p>Dentro del “Objetivo 2.6. Prestar atención sanitaria y social a las enfermedades neurodegenerativas y demencias.”</p> <p>Acciones:</p> <p>“2.6.2 Desarrollar programas de <b>consejo genético</b> y análisis <b>genético</b> si procede, a las personas con predisposición hereditaria a enfermedades neurodegenerativas en las que, de acuerdo con la evidencia científica, se dispone de una prueba <b>genética</b> interpretable y con repercusión clínica en el seguimiento preventivo”</p> <p>“2.6.3. Establecer desde el momento del diagnóstico y durante todo el proceso, un plan de atención individualizada que incluya valoraciones y evaluaciones integrales y determine las indicaciones terapéuticas, rehabilitadoras, sociales y de cuidados necesarias para las personas con estas enfermedades”</p> <p><a href="#">ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS POR PATOLOGÍAS/ TRANSVERSALES</a></p> <p><b>Plan Oncológico de la Comunitat Valenciana (2011-2014)</b></p> <p>Ninguna línea estratégica u objetivo relacionado con la MPP.</p>

Comunidad autónoma Plan/Estrategia

COMUNIDAD VALENCIANA

PLANES Y ESTRATEGIAS DE I+D+i

**Estrategia de Especialización Inteligente para la investigación e innovación en la Comunitat Valenciana, RIS3-CV (2016)**

*“Medida 9. Apoyo a la investigación en **medicina de precisión**: de las ómicas a los nuevos modelos de gestión clínica”*

*Ayudas a fondo perdido relacionadas con la investigación en el campo de la **medicina de precisión** con objeto de mejorar su traslación a la práctica clínica habitual. Incluye:*

- *Mejora de las infraestructuras existentes para la realización de análisis genómicos, metabolómicos, proteómicos y de tecnologías ómicas en general, que permitan mejoras de pronóstico, diagnóstico y tratamiento de distintas patologías.*
- *Proyectos de análisis genómico de enfermedades con base genética y neoplasias, enfocados a:*
  - *La aplicación en los programas de salud pública.*
  - *El estudio de procesos moleculares mediante análisis metabolómicos para diagnosticar enfermedades y evaluar el efecto de los tratamientos.*
  - *El análisis de la interacción entre las disciplinas ómicas y de éstas con factores propios de la región mediterránea, tales como la dieta, ejercicio físico y el estilo de vida desde la perspectiva de biología de sistemas.*
  - *La aplicación de los resultados a través de la implementación de nuevos modelos de gestión integrales, y otras actuaciones que puedan diseñarse en proteómica, epigenómica, y demás ómicas, que forman parte de estos nuevos modelos de gestión clínica y que se incluyen en la **medicina personalizada**.”*

*“Medida 14: Apoyo a la investigación en enfermedades raras (EERR)”*

*Líneas fundamentales de investigación:*

- *Medicina **genética**, enfocada al estudio de EERR que afectan un órgano o sistema del cuerpo humano, empleando como criterio fundamental para su estudio el factor hereditario e incluyendo el estudio de los diferentes genotipos clínicos, así como la patología molecular, los trastornos **genómicos**, la genética poblacional, aspectos de **farmacogenética** y **farmacogenómica**, la epidemiología **genética** y susceptibilidad **genética**;*
- *Fisiopatología de las EERR, orientada a identificar los mecanismos biológicos y fisiopatológicos subyacentes, incluyendo estudios de mecanismos moleculares y celulares.*
- ***Medicina de precisión** orientada a la integración de nuevas tecnologías ómicas con las técnicas **genómicas** ya implantadas, para el fortalecimiento de la **medicina personalizada** en EERR (...).*



## ANEXO III. CENTROS SCREN\* (SPANISH CLINICAL RESEARCH NETWORK ISCIII)

Comunidad autónoma	Centro
ANDALUCÍA	Fundación para la Investigación de Málaga en Biomedicina y Salud (FIBAMIS)
	Instituto Mamónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC)
	Hospital Virgen del Rocío
	Instituto de Investigación Sanitaria de Granada FIBAO
ARAGÓN	Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón
CANARIAS	Fundación Canaria de Investigación Sanitaria (FUNCANIS)
CANTABRIA	Hospital Marqués de Valdecilla
CASTILLA Y LEÓN	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)
	Hospital Clínico y Provincial de Barcelona
	Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL)
	Fundación Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol
	Hospital de la Santa Cruz y San Pablo
CATALUÑA	Instituto de Investigación Hospital Universitario Valle de Hebrón
	IDIAP-Jordi Gol
	Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA
COMUNIDAD VALENCIANA	Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe
	Centro de Investigación Clínica del Área de Badajoz
EXTREMADURA	Instituto de Investigación Sanitaria Santiago de Compostela
	instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC)
GALICIA	Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC)
	Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre
	Hospital de La Princesa
MADRID	

\* Centros SCReN, accesibles en: <https://www.scren.es/>

<b>Comunidad autónoma</b>	<b>Centro</b>
MADRID	Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón
	Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz
	Hospital Ramón y Cajal
	Hospital Puerta de Hierro
	Instituto de Investigación Sanitaria Jiménez Díaz
MURCIA	Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia
NAVARRA	Clínica Universitaria de Navarra
PAÍS VASCO	Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia
	Biocruces

\* Centros SCReN, accesibles en: <https://www.scren.es/>

## ANEXO IV. PROYECTOS INTEGRADOS DE EXCELENCIA (PIE) FINANCIADOS POR EL ISCIII (2013-2016)

Programa	Convocatoria	Centro beneficiario	Centro de adscripción de IP	Autonomía	Expediente	Título	Financiación
PIE	2016	Fundación de Investigación Biosanitaria en Andalucía Oriental Alejandro Otero (FIBAO)	Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (Granada)	Andalucía	PIE16/00045	Implementation of a novel platform to monitor tumour heterogeneity as a crucial determinant for individualized diagnostic and therapeutic outcome	493.625 €
		Fundación Instituto Investigación Trias i Pujol	Fundación Instituto Investigación Germans Trias i Pujol	Cataluña	PIE16/00011	Biomarkers and combinatorial drug targets for a personalized therapy for three major cancers	482.053 €
		Fundación Profesor Novoa Santos	Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña	Galicia	PIE16/00054	Identification of clinical phenotypes on Osteoarthritis (OA) disease through <i>Big Data</i> approach	523.820 €
		Fundación Investigación Biomédica Gregorio Marañón (IISGM)	Fundación Investigación Biomédica Gregorio Marañón (IISGM)	Comunidad de Madrid	PIE16/00055	The microbiome as a target for precision medicine a frontier exploration from established to innovative indications	453.420 €

Nota: La última convocatoria de PIE por parte del ISCIII fue en 2016.

Programa	Convocatoria	Centro	Autonomía	Expediente	Título	Financiación
PIE	2015	Fundación Instituto de Investigación Biosanitaria Marqués de Valdecilla (IDI-VAL)	Cantabria	PIE15/00079	Personalized medicine in HCV infection: understanding and predicting hepatic and systemic responses in the era of the new antiviral drugs	638.000 €
		IDIVAL	Cantabria	PIE15/00081	Discovery, Validation and Implementation of Biomarkers for Precision Oncology	171.325 €
		Fundación Instituto Mar de Investigaciones Médicas (FIMIM)	Cataluña	PIE15/00008	Uncovering resistance to monoclonal antibodies in colorectal and breast cancer	711.150 €
		Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS)	Cataluña	PIE15/00027	Targeting endothelial dysfunction in highly prevalent diseases: characterization and validation of prognostic biomarkers and identification of potential therapeutic strategies	720.500 €
		Instituto de Investigación Biomédica de Lleida. Fundación Dr. Pifarre (IRB Lleida)	Cataluña	PIE15/00029	Discovery, validation and implementation of biomarkers for precision oncology	141.900 €
		Fundación de Investigación Biomédica 12 de Octubre	Comunidad de Madrid	PIE15/00076	Discovery, validation and implementation of biomarkers for precision oncology	368.500 €
		Fundación de Investigación Biomédica Hospital La Princesa	Comunidad de Madrid	PIE15/00068	Discovery, validation and implementation of biomarkers for precision oncology	97.075 €
		Fundación de Investigación Biomédica Hospital Ramón y Cajal	Comunidad de Madrid	PIE15/00050	Discovery, validation and implementation of biomarkers for precision oncology	304.425 €

9. ANEXOS / ANEXO IV. PROYECTOS INTEGRADOS DE EXCELENCIA (PIE) FINANCIADOS POR EL ISCIII (2013-2016)

Programa	Convocatoria	Centro	Autonomía	Expediente	Título	Financiación
PIE	2014	Fundación de Investigación Biomédica de Córdoba (FIBICO)	Andalucía	PIE14/00005	Early Predictors and Causes of Loss of Phenotypic Flexibility as Individual Risk Factor of Metabolic Disease: Towards a Personalized Medicine (FLEXI-MET)	605.000 €
		Centro de Investigación Biomédica Puerta de Hierro	Comunidad de Madrid	PIE14/00064	Personalized Medicine in Oncology: researching a model capable of improving and predicting the result treatment based in molecular mechanisms, tumor biology, images, IT and murine models.	605.000 €
PIE	2013	Fundación Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL)	Cataluña	PIE13/00022	A pilot project for personalized cancer medicine: oncoprofile	770.000 €
		IDIBAPS	Cataluña	PIE13/00033	Microenvironment interactions in the pathogenesis of lymphoid neoplasms and chronic inflammatory disorders. Identification of biomarkers and design of new therapeutic strategies	825.000 €
		Fundación de Investigación Biomédica Hospital La Fe	Comunidad Valenciana	PIE13/00046	Comprehensive, integrative and genomic approach to the understanding and treatment of cancer and leukemia	825.000 €
		Fundación de Investigación Biomédica Hospital 12 de octubre	Comunidad de Madrid	PIE13/00045	Innovative strategies to seek novel biomarkers and predictive models in solid organ transplantation: establishing personalized transplant medicine	605.000 €

Programa	Convocatoria	Centro	Autonomía	Expediente	Título	Financiación
PIE	2013	Fundación de Investigación Biomédica Hospital La Princesa	Comunidad de Madrid	PIE13/00041	Immunoregulatory molecules as biomarkers predicting response to biological therapies and disease severity in immune-mediated inflammatory disorders. BIOMID project.	825.000 €

Fuente: Resolución del director del Instituto de Salud Carlos III por la que se conceden subvenciones para Proyectos Integrados de Excelencia en los IIS de las convocatorias 2013-2016 de la Acción Estratégica en Salud 2013-2016.

## ANEXO V. RELACIÓN DE PROYECTOS DE DESARROLLO EN MEDICINA PERSONALIZADA FINANCIADOS POR EL ISCIII (2015).

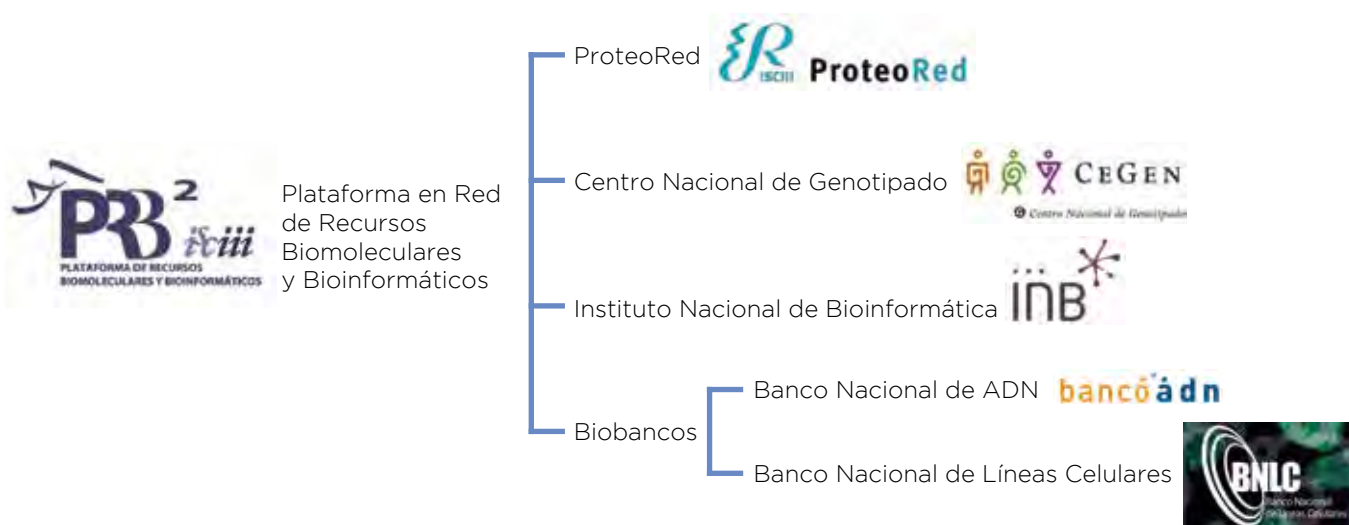
Programa	Convocatoria	Centro	Autonomía	Expediente	Título	Financiación
PMP	2015	Fundación Instituto de Investigación Valle de Hebrón	Cataluña	PMP15/00022	PRE-test-STROKE [Personalizing RE-perfusion Therapeutic Strategies in Stroke]	836.037 €
		Fundación Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol	Cataluña	PMP15/00027	Improved and efficient therapy of acromegaly by implementation of a personalized and predictive algorithm including functional analysis, imaging and genomic information	360.943 €
		IDIBAPS	Cataluña	PMP15/00007	Functional and Clinical Impact of Genomic Analysis in CLL	1.444.558 €
		Fundación profesor Novoa Santos	Galicia	PMP15/00032	Clinical Validation of Genetic Markers to predict persistent remission in rheumatoid arthritis patients treated with biological therapy (REMRABIT)	980.305 €
		Fundación de Investigación Biomédica 12 de octubre	Comunidad de Madrid	PMP15/00025	A precise approach for nucleoside-based therapy of neuromuscular disorders with defects in mitochondrial DNA	806.223 €

Fuente: RESOLUCIÓN DEL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III POR LA QUE SE APRUEBA LA RELACIÓN DEFINITIVA DE SOLICITANTES ADMITIDOS, NO ADMITIDOS Y DESISTIDOS EN LA CONVOCATORIA 2015 DE CONCESIÓN DE SUBVENCIONES DE LA ACCIÓN ESTRATÉGICA EN SALUD A **PROYECTOS DE DESARROLLO EN MEDICINA PERSONALIZADA**, DENTRO DEL SUBPROGRAMA ESTATAL DE GENERACIÓN DE CONOCIMIENTO EN EL MARCO DEL PLAN ESTATAL DE INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA Y TÉCNICA Y DE INNOVACIÓN 2013-2016, REGULADA MEDIANTE LA RESOLUCIÓN DEL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III, DE 21 DE JULIO DE 2015 (BOE 04/08/2015) Y LA ORDEN ECC/1051/2013, DE 7 DE JUNIO (BOE 11/06/2013), DE BASES REGULADORAS. La convocatoria de subvenciones a proyectos de desarrollo en Medicina Personalizada fue una convocatoria única del ISCIII.



## ANEXO VI. PLATAFORMAS E INFRAESTRUCTURAS NACIONALES, MÁS RELEVANTES, QUE DAN SOPORTE PARA I+D+i A LAS CCAA

Diferentes estructuras pertenecientes al ISCIII desempeñan una labor de apoyo fundamental a los grupos de investigación que desarrollan líneas de MPP. Entre ellas, destaca la **Plataforma en Red de Recursos Biomoleculares y Bioinformáticos (PRB2)**, integrada por los siguientes recursos:



La **plataforma ProteoRed** es una estructura creada en 2005 que ofrece acceso a tecnologías proteómicas de última generación y al asesoramiento de expertos para investigación e innovación. Está formada por 22 nodos localizados en la Comunidad de Madrid, País Vasco, Castilla y León, Comunidad Foral de Navarra, Cataluña, Castilla-La Mancha, Aragón, Galicia, Andalucía y Comunidad Valenciana.



El **centro Nacional de Genotipado** es una plataforma tecnológica creada en el año 2003. Su objetivo principal es realizar proyectos de genotipado de SNPs (del inglés, *Single Nucleotide Polymorphisms*), CNVs (del inglés, *Copy Number Variations*) e InDels (del inglés, *Insertions and Deletions*) y de análisis de metilación del ADN a gran escala. Está formado por dos nodos localizados en Galicia (Universidad de Santiago de Compostela) y la Comunidad de Madrid (Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas).



El **Instituto Nacional de Bioinformática (INB)** del ISCIII es una plataforma institucional fundada en 2003 por los principales grupos de investigación en bioinformática de España. Su misión global es dar soporte bioinformático a laboratorios de investigación y empresas privadas en proyectos de investigación en el ámbito de la genómica, proteómica y medicina traslacional. Sus principales objetivos son:

- Actuar como proveedor de recursos bioinformáticos en proyectos de investigación en ámbitos clave como la genómica funcional, la transcriptómica con RNA-seq, genotipado, medicina genómica y simulaciones moleculares dinámicas.
- Actuar como una plataforma integral en la provisión de los servicios de bioinformática a la comunidad investigadora.
- Facilitar la participación y la coordinación de los grupos de bioinformática en proyectos a gran escala a nivel nacional e internacional.

Está formado por diez nodos que se concentran en la Comunidad de Madrid, Cataluña, Andalucía y la Comunidad Valenciana:

- Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Comunidad de Madrid.
- Centre de Regulació Genòmica (CRG), Cataluña.
- Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Comunidad Valenciana.
- Instituto de Recerca Biomèdica (IRB), Cataluña.
- Universidad de Málaga (UMA), Andalucía.
- Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Madrid.
- Barcelona Supercomputing Centre (BSC), Barcelona.
- Universidad Pompeu Fabra (UPF), Cataluña.
- Institut Hospital del Mar d'Investigaciones Mèdiques (IMIM), Cataluña.
- Centro Nacional de Análisis Genómico (cnag).

## bancó·á·dn

---

El **Banco Nacional de ADN** del ISCIII se creó en 2004 y colabora con más de 60 centros distribuidos por toda España, entre los que se incluyen hospitales, centros regionales de transfusión, bancos de sangre y otras instituciones públicas. Gestiona una colección de muestras biológicas de aproximadamente 39.000 donantes (sanos y enfermos). Hasta 2018, se han distribuido más de 120.000 muestras para 270 proyectos de investigación.



El **Banco Nacional de Líneas Celulares** del ISCIII es una estructura en red formada por tres nodos situados en Andalucía (Biobanco del Sistema Sanitario Público de Andalucía), en Cataluña (Centro de Medicina Regenerativa de Barcelona) y Valencia (Centro de Investigación Príncipe Felipe). Su función es proveer de líneas celulares troncales embrionarias humanas para la investigación biomédica a los centros de investigación de todo el ámbito estatal.

## ANEXO VII. PROYECTOS EUROPEOS DE MPP CON PARTICIPACIÓN ESPAÑOLA



Proyecto	CCAA y centros participantes	Principales objetivos	Convocatoria europea
	<b>Cataluña</b> Fundación Instituto de Investigaciones Biomédicas Bellvitge	El objetivo es emplear herramientas de la Biología de Sistemas para desarrollar un modelo que identifique rutas oncogénicas y su implicación en el desarrollo de cáncer colorrectal. Este modelo se empleará para la búsqueda de nuevas dianas terapéuticas, para guiar cribados genéticos e identificar individuos con una mayor susceptibilidad a cáncer colorrectal y para clasificar pacientes por perfil molecular y seleccionar mejores combinaciones de tratamiento.	FP7-HEALTH
	<b>Comunidad de Madrid</b> Universidad Carlos III de Madrid <hr/> <b>Comunidad Valenciana</b> Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe	A través de técnicas de <i>Machine Learning</i> , el objetivo es identificar patrones, reglas y dependencias estadísticas en grandes volúmenes de datos que permitan identificar interacciones entre genes y/o ambiente para una mejor aplicación de la MPP.	FP7-PEOPLE
	<b>Comunidad de Madrid</b> Universidad Politécnica de Madrid	Consiste en la generación de herramientas informáticas para el uso compartido y manejo de grandes conjuntos de datos de manera segura y eficaz que permitan la oncología <i>in silico</i> .	FP7-ICT
	<b>País Vasco</b> Universidad del País Vasco Progenika Biopharma <hr/> <b>Cataluña</b> Fundación Hospital Universitario Vall D'Hebron Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer	Es una red europea de investigación en Esclerosis Múltiple, para la identificación de los mecanismos que determinan la respuesta a las terapias inmunológicas actuales y para el descubrimiento de nuevas oportunidades terapéuticas.	FP7-PEOPLE

Proyecto	CCAA y centros participantes	Principales objetivos	Convocatoria europea
	<b>Cataluña</b> Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer	El objetivo es identificar nuevos biomarcadores que permitan el desarrollo de nuevos fármacos que permitan la aplicación de una medicina personalizada en los pacientes con diabetes tipo 2.	FP7-JTI
	<b>Estructuras nacionales:</b> Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas	El objetivo es la implementación de una nueva estrategia para la identificación y validación de nuevos biomarcadores en cáncer basándose en técnicas de espectrometría de masas y de inmunoensayos de ELISA de alto rendimiento, empleando como modelo el cáncer de vejiga.	FP7-HEALTH
	<b>Comunidad Valenciana</b> Fundación Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA Instituto Tecnológico de Informática  <b>Comunidad de Madrid</b> Servicio Madrileño de Salud Universidad Politécnica de Madrid	Creación de una plataforma de análisis de <i>Big Data</i> sanitario para incrementar la productividad en el sector, los resultados en pacientes y el acceso a las instituciones sanitarias. Se llevará a cabo a través de 12 proyectos piloto a gran escala en 8 países diferentes y con datos de más de 11 millones de pacientes de diferentes sectores como aseguradoras y el sector público.	HORIZON 2020
	<b>Andalucía</b> Servicio Andaluz de Salud	Estudio del impacto de la variabilidad genética en la respuesta a tratamientos farmacológicos. Se evaluará un gran panel de marcadores farmacogenómicos en términos de coste-efectividad y de resultado en pacientes de siete países europeos. Los datos se incorporarán a la HCE.	HORIZON 2020
	<b>Cataluña</b> Centre de Regulació Genòmica	Con la participación de 19 socios, este proyecto pretende desarrollar protocolos estandarizados para la recogida, preservación, almacenaje, transporte y procesamiento de las muestras que se emplean en pruebas asociadas a la medicina personalizada.	HORIZON 2020

Proyecto	CCAA y centros participantes	Principales objetivos	Convocatoria europea
	<p><b>Comunidad de Madrid</b></p> <p>Universidad Politécnica de Madrid Servicio Madrileño de Salud Grupo Español de Cáncer de Pulmón.</p>	<p>Integrar datos de diferentes fuentes, incluyendo genómica, registros sanitarios electrónicos y datos bibliográficos para aplicar métodos analíticos avanzados que permitan descubrir patrones de utilidad. Aunque la información en estos momentos es fácil de obtener, el cuello de botella está en la escasez de infraestructura para recoger, integrar y explotar los datos sanitarios con el fin de transformarlos en información útil para la toma de decisiones clínicas.</p>	<p>HORIZON 2020</p>
	<p><b>Cataluña</b></p> <p>Centre de Regulació Genòmica Universidad Pompeu Fabra Fundación Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques</p>		
	<p><b>Castilla y León</b></p> <p>Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud Castilla y León</p>		
	<p><b>Comunidad Foral de Navarra</b></p> <p>Universidad e Navarra</p>	<p>A través de técnicas de manejo de <i>Big Data</i>, se agruparán los datos clínicos y genómicos ya existentes en pacientes de toda Europa con enfermedades hematológicas malignas con el fin de crear una base de datos de calidad que permita un diagnóstico más eficaz y la prescripción rápida de tratamientos más efectivos.</p>	<p>HORIZON 2020</p>
	<p><b>Comunidad Valenciana</b></p> <p>Fundación Instituto de Investigación INCLIVA</p>		
	<p><b>Cataluña</b></p> <p>Fundació Institut de Recerca Contra la Leucemina Josep Carreras. Fundación Hospital Universitario Vall D'Hebron</p>		
	<p><b>Comunidad de Madrid</b></p> <p>GMV Soluciones Globales Internet</p>		
<p><b>Estructuras nacionales</b></p> <p>Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios</p>			

Proyecto	CCAA y centros participantes	Principales objetivos	Convocatoria europea
	<b>Cataluña</b> Instituto de Recerca Biomèdica	Constituye la mayor infraestructura de datos de ciencias de la vida en Europa. El objetivo es gestionar, explotar y difundir la información obtenida a través de la investigación biomédica. 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.	HORIZON 2020
	<b>Comunidad Valenciana</b> Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe		
	<b>Estructuras Nacionales</b> Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Barcelona Supercomputing Centre Agencia Estatal del Consejo Superior de Investigaciones Científica		
	<b>Andalucía</b> Universidad de Málaga	El objetivo es diseñar y desarrollar nuevas aplicaciones bioinformáticas que permitan explotar la enorme cantidad de datos clínicos y el conocimiento acumulados de la investigación biomédica con un equipo multidisciplinar formado por bioinformáticos, investigadores en biomedicina y clínicos. También se prevé el establecimiento de una plataforma que permita la explotación sostenida en el tiempo de las herramientas creadas.	HORIZON 2020
	<b>Madrid</b> Synapse Research Management Partners		
	<b>Cataluña</b> Centre de Regulació Genòmica	El objetivo del Proyecto es identificar las causas moleculares de EERR para las que todavía no se conocen empleando tecnologías ómicas y un enfoque multidisciplinar.	HORIZON 2020

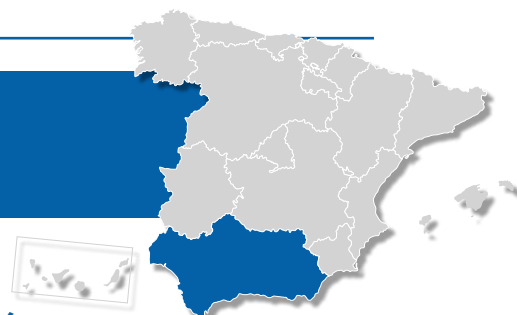


Proyecto	CCAA y centros participantes	Principales objetivos	Convocatoria europea
	<p><b>Galicia</b> Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica</p> <hr/> <p><b>Cataluña</b> Consultorio Dexeus Centre de Regulació Genòmica</p>	<p>El proyecto tiene como objetivo aplicar la bioinformática en la identificación de susceptibilidades genéticas al cáncer y en la gestión clínica de los pacientes.</p>	<p>HORIZON 2020</p>
	<p><b>Madrid</b> Protein Alternatives S.L.</p>	<p>El proyecto tiene como objetivo desarrollar nuevos biomarcadores en sangre para la detección temprana de cáncer de colon.</p>	<p>HORIZON 2020</p>

*\*Nota metodológica: Se realizó una búsqueda de proyectos financiados por la UE a través de la plataforma <https://www.cordis.europa.eu>. Como criterios de búsqueda se incluyeron: País participante: España y palabras clave: "Precisión" y/o "Personalizada", y/o "Genómica" y/o "Biomarcadores" y/o "Big Data". Los proyectos concedidos en convocatorias FP7 se corresponden con el Programa de financiación para la investigación e innovación europeo "Seventh Framework Programme" para el periodo 2007-2013. La convocatoria Horizon 2020 se corresponde con el Programa de financiación para la investigación e innovación europea para el periodo 2014-2020.*

# ANDALUCÍA

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE ANDALUCÍA



### ESTRATEGIAS SANITARIAS

Andalucía cuenta con un **Plan Integral de Oncología** y un **Plan Andaluz de Enfermedades Raras** donde se recogen líneas estratégicas, objetivos prioritarios asistenciales y de investigación de MPP que se articulan y organizan a través del **Plan Andaluz de Genética Clínica y Medicina Genómica**.

El **Plan Andaluz de Genética Clínica y Medicina Genómica** tiene como objetivo asegurar la provisión de servicios de Genética Clínica y Medicina Genómica integrales, multidisciplinarios, equitativos, eficientes y de alta calidad a las personas con enfermedades de base genética o con riesgo de padecerlas, con el fin de mejorar su calidad y esperanza de vida, su seguridad reproductiva, y favorecer su integración familiar y social. Establece líneas prioritarias de investigación en genética humana y genética clínica, genómica, proteómica y terapia génica, así como estrategias de desarrollo de las mismas. En este plan se recoge la aplicación del diagnóstico prenatal y genético preimplantatorio en relación con las Enfermedades Raras (EERR), las unidades de diagnóstico genético con las que cuenta la comunidad y se reconoce la importancia de la formación en genética clínica durante la universidad, mediante cursos de posgrado y al personal sanitario, incluyendo formación específica sobre EERR.

Así mismo, el **Plan Integral de Oncología**, presenta líneas estratégicas de priorización comunes con el Plan de Genética Clínica y Medicina Genómica en lo relativo al cáncer de origen hereditario, al asesoramiento y evaluación de las situaciones clínicas, a las pruebas diagnósticas y a los programas específicos para cada uno de los tumores en los que se establezca. Por otro lado, promueve líneas de investigación traslacional en el seno de las Unidades Funcionales de Oncología y de las Unidades de Gestión Clínica.

La Consejería de Sanidad trabaja en un **Programa de Medicina Personalizada**, que constituiría la primera iniciativa en este sentido a nivel nacional. Este plan recoge acciones concretas para poner en marcha las herramientas tecnológicas de integración de software y de hardware que harán posible la práctica clínica de la MPP en la comunidad. La futura implementación de la MPP a nivel asistencial está centralizada en la puesta en marcha de este programa.

El desarrollo de un programa que vincule los datos genómicos y clínicos, con acceso desde el sistema sanitario (Estación Clínica Diraya) y disponible para toda la región, supondría el mayor programa de Medicina Personalizada europeo, considerando que Andalucía es la tercera región más grande de Europa.

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN ANDALUCÍA

### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas de anatomía patológica asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

Como se recoge en el Plan de **Genética Clínica y Medicina Genómica** de Andalucía, las Unidades de Genética Clínica están configuradas en red. La Dirección del Plan coordina los circuitos de derivación y criterios de acceso, valora nuevas incorporaciones, establece los criterios de calidad y favorece la investigación cooperativa. En este modelo, el usuario puede acceder a los servicios especializados a nivel local, regional, nacional e incluso, en determinados supuestos, internacional. Los sistemas de información incluyendo el desarrollo de la historia electrónica de genética clínica, diagnóstico prenatal y los formularios de los análisis genéticos, resultan esenciales para esta integración y para garantizar la equidad y accesibilidad a una provisión de servicios de calidad.

El objetivo del **Programa de Medicina Personalizada de Andalucía** es integrar en la HCE datos genómicos, clínicos y epidemiológicos, que permitan una atención clínica personalizada, que ya se está aplicando en el entorno sanitario. Además este programa permitirá el estudio de cohortes para evaluar la respuesta terapéutica, un desarrollo de fármacos más eficiente y estudios prospectivos de salud en el futuro.

El **Programa de Medicina Personalizada de Andalucía**, pretende poner en marcha herramientas informáticas, bioinformáticas y de hardware que permitan la integración de datos genómicos y clínicos de manera interactiva y siguiendo un criterio de interoperabilidad. Este programa, tiene como una de sus primeras acciones la llamada **Aproximación Genómica al Diagnóstico Genético**, a partir de la cual, se está desarrollando un software que gestiona un repositorio central seguro para los datos genómicos, integrado en la HCE y conectado al Biobanco de ADN. En este marco, se está implementando el desarrollo de un software que gestione un repositorio central seguro para los datos genómicos, integrados en la **HCE** de los pacientes a través de Diraya Asistencia Especializada (**DAE**), y a su vez conectado al **BioBanco** de ADN. Estos equipamientos y su total integración, interoperabilidad y capacidad interactiva constituirán el núcleo esencial del Programa de Medicina Personalizada (PMP) y permitirán implantar el proyecto de **Aproximación Genómica al Diagnóstico Genético**.

En el campus Hospital Universitario Virgen del Rocío (HUVR) se ha centralizado la infraestructura de Medicina Genómica, Bioinformática Clínica, *High Performance Computing* y almacenamiento de datos necesaria para dar una respuesta al **Programa de Medicina Personalizada en Andalucía**. Esta infraestructura dará soporte de una manera centralizada y óptima, tanto en términos de coste como de tiempo, a todas las necesidades de aproximación genómica al diagnóstico genético del Sistema Sanitario Público Andaluz (SSPA). Esta infraestructura conecta HCE y DAE con el área de Genómica/*Next Generation Sequencing* (NGS) y a ésta con el área de Bioinformática Clínica, donde además de un sistema estandarizado de diagnóstico, se dispone de un entorno seguro de almacenamiento de datos genómicos.

La implementación de esta estrategia se realizará de manera progresiva en varias fases. La primera de ellas (ya en marcha) consiste en una fase de prueba de concepto que incluye el análisis de los casos de la **Unidad de Gestión Clínica de Medicina Materno-Fetal, Genética y Reproducción** (UMFG) del HUVR, más aquellos que se han externalizado en los últimos años. Una vez que esté implementada la tecnología para su uso clínico, este servicio se irá extendiendo a todo el SSPA de forma progresiva. Se ha realizado ya un exoma clínico con 900 genes y 1.600 enfermedades. La selección de los genes se ha realizado en base a las peticiones de estudio genético realizadas en los últimos 5 años en el SSPA. Así mismo, este grupo ha realizado y publicado el primer Genoma de Referencia en España: el Proyecto Genoma Médico (MGP, del inglés *Medical Genome Project*<sup>8</sup>), que es una herramienta clave en el análisis bioinformático integrado en la HCE.

Los datos genómicos se integran en la HCE, que en Andalucía es interoperable, permitiendo la generación de un informe automático con las variantes identificadas, que queda registrado en la historia clínica digital del paciente y que podrá ser consultado desde cualquier punto asistencial del SSPA. Los datos genómicos (en formato VCF, *Variant Call Format*) permanecen asociados a la historia clínica, permitiendo su uso para otros supuestos clínicos.

Estos son algunos de los hitos ya logrados para la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial:

- Creación del módulo de Medicina Personalizada, un software intuitivo para un diagnóstico semiautomático, utilizando datos de secuenciación masiva y ligado a la HCE.
- Diseño, desarrollo e implementación de un exoma clínico propio con 900 genes y 1.600 enfermedades.
- Empleo de la plataforma genómica OpenCGA (en colaboración con Genomics England), que constituye en la actualidad el motor más potente para la gestión de bases de datos genómicas.
- Sustitución de los protocolos de secuenciación convencionales Sanger por protocolos de secuenciación masiva.

<sup>8</sup> <http://www.medicalgenomeproject.com/>

**Figura 1.** Evolución de los proyectos de investigación andaluces orientados a la implementación de la MPP en la práctica clínica.



## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La Fundación Progreso y Salud cuenta con el área de Bioinformática Clínica localizada en el HUVR. Uno de sus cometidos es el desarrollo de algoritmos y métodos de análisis de datos genómicos, enfocados a la práctica clínica y asistencial en el marco del **Programa de Medicina Personalizada en Andalucía**. Cabe destacar que los desarrollos del área de Bioinformática en la gestión de datos genómicos en la clínica son pioneros a nivel internacional. El área colabora con Genomics England Ltd. (proyecto de los 100.000 genomas) para desarrollar el motor de manejo de la base de datos genómicos más grande del mundo y ha publicado los primeros softwares de análisis de datos genómicos orientado a la clínica<sup>9</sup> y al descubrimiento de nuevos genes de enfermedades<sup>10</sup>. Estos sistemas se usaron para formar la primera red de análisis de datos genómicos nacional dentro del CIBERER, usada por 7 hospitales de 5 comunidades autónomas y fueron la base del desarrollo más avanzado que se usa para el proyecto piloto de EERR en la comunidad de Andalucía descrito a continuación.

<sup>9</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24861626>

<sup>10</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24803668>

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La integración de la información genómica se realiza mediante una herramienta interna que integra los datos clínicos y genómicos del paciente, incluye el genoma de referencia (MGP) y el acceso a diferentes bases de datos. La petición, que se realiza a través de los sistemas informáticos sanitarios, se vincula a una muestra, y se procesa. La inclusión de los datos genómicos desde el primer momento en la HCE, permiten la generación rápida de cohortes y se asegura que la información esté disponible para su uso clínico de forma permanente y según los avances en la identificación de variantes genéticas asociadas a patología.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Aunque la oferta asistencial en Genética Clínica no es uniforme, todos los laboratorios de los hospitales disponen de un porfolio extenso de análisis genéticos en su cartera de servicios. De acuerdo con lo establecido en el Plan de Genética Clínica y Medicina Genómica, el modelo de provisión de servicios de genética clínica se desarrolla en diferentes niveles organizados en red, cada nivel con su cartera de servicios. De esta forma, determinadas pruebas, bien porque su frecuencia de uso sea baja, o bien por otras razones de carácter organizativo, no estarán disponibles en la totalidad de las unidades.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

El marco legislativo y regulatorio de MPP es la Ley Orgánica de Protección de Datos y la Ley Orgánica de Investigación Biomédica. Además de la protección ofrecida a nivel nacional por el actual Reglamento General de Protección de Datos (RGPD), que entró en vigor en Europa el 25 de mayo de 2018 (y que se aplica en España a la espera de la aprobación de la nueva LOPD) y la Ley de Investigación Biomédica 14/2007 de 3 de julio. Andalucía cuenta además con la Ley 11/2007 Reguladora del Consejo Genético, de protección de los derechos de las personas que se sometan a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ANDALUCÍA

La Universidad de Sevilla oferta el Máster Universitario Oficial en Investigación Biomédica, fundamentado en la investigación. Los objetivos del máster promueven la generación de investigadores altamente cualificados en el campo de la Biomedicina, así como complementar los estudios de los graduados en el contexto de la realidad clínica y de las patologías más prevalentes. Una parte importante del programa del Máster se orienta a Genómica y Medicina Personalizada.

En la Universidad de Granada se oferta el Máster Oficial Universitario: Investigación Traslacional y Medicina Personalizada (TransMed). El máster está enfocado a la formación en el ámbito de la investigación traslacional. Ofrece una formación sólida en terapias innovadoras para la práctica clínica y en tecnologías sanitarias útiles para aplicar MPP.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ANDALUCÍA

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

La MPP está muy presente en los documentos estratégicos de I+D+i de la comunidad. Tres perspectivas adquieren especial relevancia: la investigación sobre el envejecimiento activo, la medicina personalizada y la transferencia tecnológica inversa. En el seno de estas áreas de priorización tecnológica se integran iniciativas con una organización específica y una dirección propia, como la **Iniciativa Andaluza de Terapias Avanzadas 2010-2015 (IATA)**. Esta iniciativa consta de tres programas, uno de los cuales se denomina **Programa Andaluz de Genética Clínica y Medicina Genómica**. Este programa tiene entre sus objetivos aportar soluciones a los problemas de salud de la población mediante la incorporación de los nuevos conocimientos sobre el genoma humano y su influencia en la aparición de las enfermedades. En la misma línea, la Genética Clínica y la Medicina Genómica se recogen como líneas de investigación prioritarias en la **Estrategia de Especialización Inteligente (RIS3)** de Andalucía y en el **Plan Andaluz de Investigación Desarrollo e Innovación 2020 (PAIDI)**.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

Andalucía cuenta con una importante actividad investigadora orientada a avanzar el conocimiento en MPP en múltiples áreas de investigación como el cáncer, las enfermedades raras, las enfermedades neurológicas y psiquiátricas, las enfermedades infecciosas e inmunitarias o la nutrigenómica entre otras.

La mayor parte de los grupos de investigación se concentran en los institutos de investigación biosanitaria, como el Instituto de **Investigación Biosanitaria de Sevilla (IBIS)**, **Instituto Mamónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC)**, **Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA)**, **Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (ibs)** y el **Instituto de Investigación e Innovación Biomédica de Cádiz (INiBICA)**. Además, Andalucía también cuenta con centros de investigación temáticos donde se desarrollan líneas de investigación relacionadas con la MPP: **Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER)**, el **Centro de Genómica e Investigación Oncológica (GENYO)** y el **Centro de Excelencia en Investigación de Medicamentos Innovadores de Andalucía (MEDINA)**. Además estos centros cuentan con plataformas que proporcionan múltiples servicios de apoyo a la investigación, entre ellos, plataformas de análisis bioinformático y estadístico, citometría, microscopía, anatomía patológica o el acceso a tecnologías ómicas como la genómica o la proteómica entre otras.

La colaboración entre los grupos de investigación de la **Unidad de Gestión Clínica (UGC) de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción** del HUVR y el grupo de **Bioinformática Clínica** de la Fundación Progreso y Salud está liderando el desarrollo y la implantación de la MPP en el ámbito asistencial, y colaboran activamente en el diseño y desarrollo del Programa de Medicina Personalizada de Andalucía.

En concreto, los grupos de la UGC de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción, desarrollan líneas de trabajo, abiertas hace más de 25 años en base a proyectos concedidos por



agencias de ámbito internacional, nacional y autonómico, sobre enfermedades complejas de base genética encaminados a la búsqueda de nuevas estrategias que faciliten: i) un diagnóstico genético preciso, rápido y eficiente; ii) el establecimiento de grupos de población homogéneos para el desarrollo de terapias más seguras y eficaces; iii) estudios de distribución epidemiológica y su impacto en la salud pública. En los últimos años, los objetivos surgen de la necesidad de desarrollar sistemas que sean capaces de hacer del diagnóstico por NGS una tarea relativamente sencilla, reproducible, con validez y utilidad clínica y que ofrezcan soluciones para generar nuevo conocimiento biomédico con aplicabilidad clínica.

## PROYECTOS SINGULARES

El **Proyecto Genoma Médico (MPG)**, iniciado en 2010, fue el primer proyecto genómico llevado a cabo en una comunidad autónoma y en el que se han inspirado los recientes proyectos NAGEN de Navarra (2016), MedPerCan de Cataluña (2017) o RareGenomics de Madrid (2018). Además, ha constituido una de las iniciativas clave para desarrollar uno de los elementos centrales de un Programa de Medicina Personalizada en Andalucía: desarrollar un catálogo de variabilidad genética específico de una población determinada. El objetivo de MPG era la generación de un catálogo de variabilidad genética de la población española para la caracterización de las causas de enfermedades de base genética de carácter monogénico. MPG tuvo como resultado la secuenciación del exoma completo de cerca de 300 individuos fenotipados no emparentados, representativos de población española sana y 500 exomas de individuos afectados de enfermedades monogénicas, más de 20, en su mayoría EERR. Los resultados de este proyecto, junto con una iniciativa similar del CIBERER, incluyen la identificación 36 nuevas mutaciones en genes asociados a enfermedades y 27 mutaciones en genes no asociados a patologías. Este trabajo permitió generar la primera base de datos sobre variabilidad genética española, que actualmente se puede consultar de manera pública a través de la Plataforma Bioinformática de Enfermedades Raras, BIER, del CIBERER (<http://csvs.babelomics.org/>).

Este proyecto, debido a su relevancia, ha conseguido respaldo económico de entidades privadas (por ejemplo, mediante la aportación de infraestructura como secuenciadores, o apoyo tecnológico en el desarrollo de herramientas informáticas para la integración de datos genómicas con la HCE) así como de la Consejería de Salud. En este sentido, el Ministerio de Ciencia e Innovación concedió una financiación superior a los 6,6 millones de euros en las convocatorias 2009 y 2010 del Subprograma de Actuaciones Científicas y Tecnológicas en Parques Científicos y Tecnológicos (Acteparq / Innplanta).

En 2012 se puso en marcha el **Proyecto AMER** (Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada). Este proyecto recibió una financiación de más de 3 millones de euros a través del programa Feder-Inninterconecta, una iniciativa cofinanciada por el Fondo Tecnológico del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (Feder) y la Consejería de Economía, Innovación y Ciencia a través de la Agencia de Innovación y Desarrollo de Andalucía (IDEA).

El objetivo del proyecto AMER ha sido la integración de la historia clínica digital, la bioinformática y las nuevas tecnologías como la NGS, la generación de nuevos medicamentos mediante el análisis de nuevas moléculas y el desarrollo de modelos que permitan tanto el descubrimiento de nuevos medicamentos, como la predicción de la evolución de la enfermedad y la respuesta al tratamiento, abriendo nuevas vías de investigación e innovación clínica.

En concreto, se ha desarrollado una arquitectura de servicios que permite la interoperabilidad del sistema de información de los BioBancos con la **Estación Clínica Diraya** en el HUVR, desarrollando una nueva hoja de recogida de datos, la hoja de ADN, para la solicitud de registro de muestras en BioBanco. Asimismo, se han desarrollado los mecanismos de *data mining* que permiten la explotación de los datos de la hoja de ADN junto con el resto de datos clínicos almacenados en la Estación Clínica. Dentro de las herramientas de ayuda en la toma de decisiones y de gestión de la información, se ha desarrollado un Módulo de Medicina Personalizada que abarca la recepción y almacenamiento de la información genómica así como el análisis de los datos genómicos y la generación de un informe automático. Estas herramientas, integran por primera vez la información clínica completa presente en la HCE, con los datos genómicos y la trazabilidad de las muestras en el BioBanco. Esta integración se realiza a tiempo real y de forma automática haciendo realidad el desarrollo de la medicina personalizada en todas las áreas de la medicina y el concepto de *Prospective Healthcare* desarrollado en este proyecto.

Otro de los objetivos fue generar nuevos recursos diagnósticos y de gestión del conocimiento en EERR encaminados a favorecer la aproximación genómica y un manejo personalizado de las enfermedades genéticamente heterogéneas. Entre ellos ha estado la generación de una base de datos de mutaciones propias con un sistema de actualización semi-automático y el diseño y validación de un software de procesamiento de datos de NGS que integre la historia clínica con la información genómica de los pacientes. La creación de la base de datos ha constituido la estructura básica para llevar a cabo la comparación genómica e identificación de posibles cambios patogénicos de una manera rápida y precisa. Además, este proyecto ha servido para establecer los cimientos para la aplicación de la medicina personalizada en enfermedades raras y en otras áreas médicas.

Además Andalucía, a través del SAS, participa en el proyecto europeo **Ubiquitous Pharmacogenomics (U-PGx)**, que tiene por objetivo estudiar a variabilidad genética en la respuesta a tratamientos farmacológicos. Se evaluará un gran panel de marcadores farmacogenómicos en términos de coste-efectividad y de resultado en pacientes de siete países europeos, con el objetivo de incorporar los datos a la HCE.

Asimismo, la comunidad participa en el proyecto europeo **Elixir** que constituye la mayor infraestructura de datos de ciencias de la vida en Europa. El objetivo es gestionar, explotar y difundir la información obtenida a través de la investigación biomédica. 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 una colección interrelacionada de recursos de datos biológicos y herramientas científicas útiles para el avance de la investigación en MPP.

### FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

La comunidad autónoma presta un apoyo fundamental a la contratación de personal a través de las convocatorias para la financiación de proyectos de investigación en el marco de la estrategia RIS3 y PAIDI. La Consejería de Salud también ha participado en la financiación del MGP a través del Ministerio de Ciencia e Innovación del Gobierno central que concedió una financiación superior a los 6,6 millones de euros de los 17,6 millones presupuestados. En el marco de la RIS3, la comunidad organiza iniciativas de Compra Pública Innovadora (CPI)

y Compra Pública Precomercial (CPP), que estimule la actividad innovadora en Andalucía. A través de una iniciativa de CPP, el SAS ha apoyado la iniciativa “Diagnóstico y tratamiento de precisión en enfermedades infecciosas y cáncer”. Se trata del desarrollo de sistemas no invasivos basados en la biopsia líquida para, por un lado, mejorar el diagnóstico, control y seguimiento de pacientes con cáncer colorrectal, mama y pulmón, y por otro, testar de manera rápida la posibilidad de resistencias microbianas a antibióticos. El presupuesto total de estos proyectos es de más de 6 millones de euros destinados mediante licitación pública.

## BIOBANCOS

La Fundación Progreso y Salud gestiona el Biobanco del Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA). Según lo establecido en el Plan de Genética Clínica y Medicina Genómica presenta un funcionamiento en red, un marco ético común, estructura organizativa única y funcionamiento descentralizado.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ANDALUCÍA

### COMPRA PÚBLICA INNOVADORA

El proyecto “**Diagnóstico y Tratamiento de Precisión en Enfermedades Infecciosas y Cáncer**” presentado a través del SAS, es una iniciativa de Compra Pública Precomercial (CPP) que tiene como objetivos desarrollar sistemas no invasivos para el diagnóstico, control y seguimiento de pacientes con cáncer colorrectal, de mama y de pulmón a través de la biopsia líquida y, por otro lado, poner a punto un sistema para el análisis rápido de susceptibilidad a agentes antimicrobianos.

### EMPRESAS CON ACTIVIDAD RELEVANTE SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Genetaq.** Es un laboratorio para el diagnóstico genético de EERR.

**Lorgen.** Es una empresa *spin-off* de la Universidad de Granada. Realiza diversos servicios en el ámbito de la genética clínica: diagnóstico genético, farmacogenética, citogenética y consejo genético entre otros.

**ERA 7 Bioinformatics.** Se crea a partir de la iniciativa de dos investigadores del Hospital Virgen de las Nieves de Granada. Presta servicios de NGS y de análisis bioinformático, principalmente en genómica y transcriptómica bacterianas e inmunogenómica. Su actividad se concentra en el ámbito investigador.

**Integromics.** Desarrolla soluciones bioinformáticas para la gestión y el análisis de datos genómicos y proteómicos. Su tecnología permite a los científicos e investigadores organizar la gran cantidad de datos generados por las técnicas actuales de alto rendimiento, realizar análisis de estos datos y obtener información biológica y funcional altamente fiable a partir de ellos.

**ViviaBiotech.** Han desarrollado una prueba (*PharmaFlow PM*) para la personalización de los tratamientos de pacientes que sufren leucemia mieloide aguda. La prueba evalúa la actividad farmacológica de diferentes tratamientos empleando una muestra de médula ósea del paciente.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ANDALUCÍA

**Tabla 1.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Andalucía.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	ANDALUCÍA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo bajo
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo alto
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo alto
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo alto
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo bajo
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo bajo
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo alto
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo alto
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo alto
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo alto
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo alto
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo alto
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	Grado de desarrollo alto

■ Grado de desarrollo alto   ■ Grado de desarrollo medio   ■ Grado de desarrollo bajo

Andalucía es una de las comunidades con mayor desarrollo en la implementación de Medicina Personalizada. Se observa como el apoyo institucional, la realización de proyectos de investigación traslacionales, la creación de herramientas bioinformáticas, la formación y la colaboración público-privada dinamizan en conjunto la implantación de la MPP en el ámbito asistencial. La concentración de masa crítica investigadora y la realización de proyectos de investigación en MPP ayudan a que surjan nuevas empresas en el ámbito de la MPP derivadas del conocimiento técnico y del espíritu emprendedor de los científicos de la comunidad, contribuyendo positivamente al desarrollo del tejido productivo.

Uno de los elementos claves es la existencia de una HCE implantada en la totalidad del Sistema SSPA en la que se integra la herramienta de MPP. Cabe destacar que la comunidad está trabajando con los investigadores en el diseño, desarrollo e implementación del Programa de Medicina Personalizada de Andalucía.

La realización de pruebas genéticas y el consejo genético se ordena a partir del Plan de Genética Clínica y Medicina Genómica de naturaleza transversal, que actúa en sinergia con el plan de Oncología y el de EERR para prestar servicio en áreas de la MPP.

La aproximación de Andalucía a la implantación de la MPP se realiza a través de proyectos de investigación traslacionales de amplio alcance donde la comunidad ha contribuido económicamente. Estos proyectos implican la secuenciación genómica a gran escala y la integración de la información generada en la HCE para una aproximación genómica al diagnóstico de EERR como experiencia piloto.

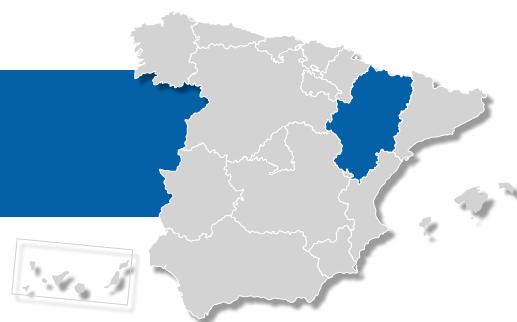
## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Aunque la presencia de elementos de MPP en estrategias sanitarias es más elevada que la media, la MPP todavía no se recoge como prioridad en el Plan de Salud, por lo cabría una actualización de los documentos estratégicos sanitarios de la comunidad.

En la implementación asistencial, la organización de la cartera de servicios a nivel corporativo ayudaría a definir y ordenar los servicios. El HUVR es el mejor posicionado en cuanto a capacidad científica y tecnológica para la realización de mega secuenciación y su campus se configura como centro de referencia en NGS y Bioinformática Clínica, aunque los circuitos de derivación a nivel corporativo están por definir. En el plano investigador, la integración de los circuitos de investigación y asistenciales también se ha señalado como factor clave a implementar, no solo a nivel regional, donde ya se está trabajando en ello, sino a nivel nacional.

En cuanto al aspecto formativo, se ofrecen másteres y cursos de postgrado en aspectos relacionados con la MPP. Sin embargo, la especialización en genómica y bioinformática clínica sigue sin llegar a la mayor parte de los profesionales sanitarios, aunque el desarrollo de iniciativas de la Consejería de Salud y los propios grupos Clínicos e Investigadores en el Campus HUVR pueden contribuir a un cambio. El fomento de actividades de formación de postgrado de manera reglada y continuada en el ámbito clínico, así como la puesta en marcha de iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en estos aspectos para la práctica clínica, serían acciones determinantes en la mejora de este aspecto.

## ARAGÓN



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE ARAGÓN

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

No se han encontrado referencias a la MPP en el recientemente aprobado **Plan Estratégico de Salud 2017-2030**. No se han encontrado referencias en otros documentos estratégicos de la comunidad.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN ARAGÓN

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

En general, todos los hospitales realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios). Los hospitales más grandes de la comunidad, el Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa y el Hospital Universitario Miguel Servet, cuentan cada uno con consulta de consejo genético y una comisión de consejo genético donde se aprueban los tipos de pruebas que se realizan en los hospitales. Este consejo está formado por representantes de las especialidades que más demanda tienen para determinaciones genéticas como oncólogos o pediatras entre otros. Recientemente, al menos en el Hospital Clínico, se ha aprobado el uso de un kit comercial para el análisis de 42 mutaciones de genes implicados en cáncer hereditario. La idea a futuro es crear un único laboratorio de pruebas genéticas a nivel autonómico.

En el Hospital Universitario Miguel Servet se ha creado recientemente una Unidad de Biopsia Líquida, que permite el diagnóstico y seguimiento de los pacientes oncológicos.

#### INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La comunidad cuenta con el **Instituto de Biocomputación y Físicas de Sistemas Complejos (BIFI)**, un centro de supercomputación que pertenece a la Universidad de Zaragoza. Su actividad se circunscribe al ámbito investigador y colabora en diferentes proyectos con el Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón).

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La HCE está implantada parcialmente en la comunidad y no hay integración de datos ómicos. Aunque se ha propuesto el desarrollo de herramientas que permitan una futura incorporación de datos genómicos, no se ha puesto en marcha ningún proyecto concreto.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Cada hospital organiza su propia cartera de servicios, que incluyen determinaciones genéticas en general, sin que se especifique cuáles se realizan de manera concreta, al menos, en documentos de acceso público.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado ninguna iniciativa legislativa autonómica específica para la MPP.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ARAGÓN

En la Universidad de Zaragoza se imparte un Máster Propio en Genética Clínica, en el que hay un módulo de medicina genómica y personalizada. Por otro lado, el IIS Aragón ha iniciado contactos para entrar a formar parte de la Asociación Bioinformatics Barcelona (BIB), a través de la cual se pretende dar respuesta a las necesidades de formación de bioinformática de los profesionales de la comunidad. También se plantea organizar en el futuro actividades formativas en MPP para el personal sanitario.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ARAGÓN

#### POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE I+D+i

La **Estrategia de Especialización Inteligente (RIS3)** de Aragón recoge de manera muy general la genómica como un área de conocimiento de interés potencial, sin hacer mención específica a la MPP. Tampoco se han encontrado referencias en la **Estrategia Aragonesa de Competitividad y Crecimiento de 2012**.

#### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de los grupos que realizan investigación biomédica en MPP se concentran en el **IIS Aragón**. El IIS Aragón cuenta con diferentes grupos con líneas de investigación en MPP. Además, ofrece acceso a plataformas de genómica y proteómica bien equipadas que dan soporte a los diferentes grupos de investigación y ofrece un programa



de financiación para líneas de trabajo de MPP. Las principales líneas de investigación del instituto se centran en cáncer, EERR, enfermedades cardiovasculares, enfermedades infecciosas e inflamatorias y neurológicas.

Además, desde el IIS Aragón, se está impulsando la creación de una plataforma para el tratamiento del cáncer con terapias inmunológicas.

Por su parte, el Instituto **Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS)** a través de la Unidad de Biocomputación, está desarrollando una infraestructura propia de *Big Data* (Bigan) para desarrollar proyectos de investigación basados en el análisis de la información clínica disponible. Estos proyectos se centrarán en tres ámbitos de actuación:

- MPP: evaluación de la efectividad de las intervenciones en salud en determinados grupos poblacionales empleando información estructuradas y no estructurada. Creación de herramientas que permitan generar modelos de flujo de pacientes en los servicios de salud durante el proceso asistencial.
- Atención integrada: Proporcionar a los profesionales de la salud herramientas de apoyo a la decisión para garantizar la continuidad y la mejor atención durante el proceso de asistencia. Estas herramientas se basan en nuevas metodologías y tecnologías para apoyar la automatización de la atención a través de protocolos definidos formalmente, por ejemplo, pautas interpretables por computadora, inferidas a partir de evidencias clínicas o rastreando las acciones de los pacientes a lo largo del sistema de salud.
- Medicina preventiva: promover un estilo de vida saludable y proporcionar mecanismos para automatizar la implementación de herramientas para monitorizar los parámetros de salud de la población y descubrir las mejores prácticas, respaldadas por pruebas científicas convincentes.

Otra iniciativa relevante y aplicada directamente al ámbito asistencial es la creación de la Unidad de Biopsia Líquida en el Hospital Universitario Miguel Servet. Se prevé que esta unidad colabore en proyectos de investigación traslacionales para cáncer de colon, pulmón y páncreas.

### PROYECTOS SINGULARES

A continuación, recogemos algunos de los proyectos más singulares de MPP identificados en la comunidad:

**Proyecto ORCHID (*Organ-on-Chip Development*)**. Es un proyecto europeo de dos años de duración, con inicio a finales del año 2017 y coordinado por la Universidad de Leiden y el consorcio holandés *Organ-on-Chip*, donde España participa a través de la Universidad de Zaragoza. Ingenieros y clínicos trabajan en el desarrollo de un chip microfluídico donde se introduce tejido de pacientes con cáncer y se prueban diferentes tratamientos que permitan evaluar y seleccionar a priori el tratamiento más eficaz para cada paciente.

En el área de diagnóstico, existe un proyecto para la detección de cáncer a través de la determinación de perfiles proteicos por parte de investigadores del IIS Aragón en colaboración con el Centro de Supercomputación BIFI de la comunidad.

Destacan dos proyectos más en el área diagnóstico genético: un proyecto de desarrollo de chips que permitiría detectar la presencia o ausencia de alteraciones genéticas precursoras de cáncer y un método que permite identificar el riesgo de desarrollar hipercolesterolemia y patologías cardiovasculares que está patentado y en fase de comercialización.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

No se han detectado convocatorias autonómicas para la realización de proyectos específicos en MPP.

## BIOBANCOS

La comunidad cuenta con un único biobanco: el Biobanco de Aragón ubicado en espacios del IIS Aragón y gestionado por el IACS, incluido en la red de biobancos del ISCIII. Presenta un funcionamiento en red con los siguientes nodos:

- Hospital San Jorge de Huesca (HSJ).
- Banco de Sangre y Tejidos de Aragón (BSTA).
- Centro de Investigación Biosanitaria de Aragón (CIBA).
- Hospital Universitario Miguel Servet (HUMS).

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ARAGÓN

### EMPRESAS CON ACTIVIDAD RELEVANTE SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Citogen.** Empresa creada por un grupo de investigadores procedentes del ámbito clínico que ofrece servicios de genética clínica y forense así como servicios de consejo genético. También colaboran en proyectos de investigación con entidades públicas y privadas.

### OTRAS INICIATIVAS

Existe una red de pequeñas y medianas empresas bastante activas agrupadas en el Arahealth (Aragón Health Cluster), entre ellas Citogen. Arahealth es una asociación sin ánimo de lucro que tiene por objetivo promover y contribuir a la competitividad del sector salud en Aragón. Fabricantes, distribuidores, prestadores de servicios y centros de investigación desarrollan proyectos en Arahealth.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ARAGÓN

**Tabla 2.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial de Aragón.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	ARAGÓN
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	
Incorporación en otros planes sanitarios	
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	
Designación de centros de referencia	
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	
Otras iniciativas en colaboración público-privada	
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	

■ Grado de desarrollo alto   ■ Grado de desarrollo medio   ■ Grado de desarrollo bajo

Aragón es una de las CCAA que presenta un menor grado de desarrollo en la traslación de la MPP al ámbito asistencial. Sin embargo, presenta iniciativas formativas muy relevantes orientadas a solventar uno de los problemas más recurrentes para la aplicación de la MPP a nivel nacional, como es la falta de formación en materia de genética clínica y bioinformática. Por otro lado, el clúster AraHealth, constituye un ecosistema innovador a tener en cuenta para el crecimiento del tejido productivo biotecnológico de la comunidad.

## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

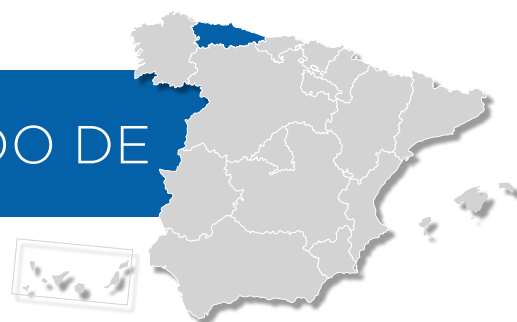
Aragón presenta un margen de mejora amplio en muchos de los elementos clave analizados para fomentar la implantación de la MPP en el ámbito sanitario. Un mayor apoyo institucional, mediante la inclusión de la MPP en las estrategias sanitarias ayudarían a promover la organización de los recursos sanitarios en torno a la aplicación de la MPP (designación de centros de referencia, circuitos asistenciales y organización cartera de servicios). Por otro lado, la inclusión de la MPP como área prioritaria de financiación en las estrategias de I+D+i podría fomentar el desarrollo de proyectos aceleradores de amplio alcance y en general la actividad investigadora de la comunidad en MPP.

El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, así como el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructura y herramientas a desarrollar.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

A pesar de que no se ha detectado una actividad emprendedora significativa en el ámbito de la MPP, el clúster Arahealth constituye una oportunidad para fomentar el crecimiento del tejido productivo biotecnológico de Aragón, que también se vería beneficiado de una mayor inversión en investigación.

## ASTURIAS, PRINCIPADO DE



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE ASTURIAS

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

El último **Plan de Salud**, publicado en 2007, no recoge ningún aspecto relacionado con la MPP. La comunidad está trabajando en un nuevo Plan de Salud previsto para el 2019 aunque se desconoce si va a recoger algún aspecto de MPP. No se han encontrado otros documentos públicos en este ámbito.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN ASTURIAS

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR. El Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA), que constituye el principal hospital de la comunidad, ha creado guías para el diagnóstico y para consejo genético en cáncer hereditario de mama y de colon.

El HUCA cuenta con varios servicios donde se realizan determinaciones en el ámbito de la MPP. Según el tipo de prueba, las determinaciones se realizan en diferentes Servicios como Genética, Inmunología, Anatomía Patológica u Oncología Médica. Este último incluye la Unidad de Consejo Genético. En los últimos diez años, el Servicio de Oncología Médica del HUCA atendió a más de 2000 familias con posible predisposición hereditaria al cáncer, habiéndose realizado estudios genéticos en más de 700 con riesgo de cáncer de mama y ovario.

Por otro lado, existen programas específicos para el manejo de pacientes con cáncer de pulmón donde se emplean estrategias de MPP. En estos momentos se trabaja en la creación de un programa específico para cáncer de mama.

Como **iniciativa destacada** en comparación con otras CCAA, Asturias ya incluye en las plantillas de sus hospitales el perfil profesional del **bioinformático**, como elemento clave para desarrollar estrategias de MPP desde el ámbito asistencial.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

En este momento los datos se almacenan en el HUCA, en los Servicios de Genética y Oncología Molecular. No cuentan con plataforma de bioinformática ni con ninguna otra infraestructura de análisis informático. No hay grandes infraestructuras planificadas para el análisis de datos genómicos.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La HCE está muy desarrollada en la comunidad y se considera que podría incorporar información genómica. Los resultados de pruebas genéticas concretas se están incorporando como cualquier otra prueba diagnóstica. Todavía no se han desarrollado iniciativas que permitan la integración de datos genómicos en la HCE puesto que faltaría una estrategia global que determine cómo y qué tipo de información se integraría.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

En cada hospital, cada servicio organiza su propia cartera. El Servicio de Oncología Médica del HUCA ofrece un listado de las pruebas que realiza. Se prevé la puesta en marcha de una campaña de recogida de información sobre el conjunto de pruebas genéticas que se realizan en la comunidad. Como iniciativa destacada, desde Consejería se ha constituido un grupo de trabajo que está estudiando la incorporación de terapias personalizadas como células CAR-T (del inglés, *Chimeric Antigen Receptor T-Cell*).

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado ninguna iniciativa legislativa autonómicas específica de MPP.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ASTURIAS

La Universidad de Oviedo ofrece un Máster de Biomedicina y Oncología Molecular que tiene un contenido importante en aspectos de MPP. Desde el Instituto de Investigación Sanitaria del Principado de Asturias (ISPA), se está promoviendo la creación de un Máster de MPP que empezaría a impartirse en 2019 con un contenido importante en secuenciación, asesoramiento genético y bioinformática.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ASTURIAS

### POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE I+D+i

En la **Estrategia Regional de Especialización Inteligente** (RIS3) de Asturias 2014-2020 la biomedicina se establece como prioridad en I+D+i y se incluye dar soporte a infraestructuras

singulares regionales, públicas o privadas, en el campo de la Salud. En el mismo sentido, se menciona promover la investigación en biomedicina en el **Plan de Ciencia, Tecnología e Innovación** (2013-2017). El **Plan de Ciencia, Tecnología e Innovación de Asturias** 2018-2022 está a punto de publicarse e incluirá un apartado específico de investigación en Salud. No se han encontrado menciones a estas áreas en otros programas como el **Programa Estratégico del Instituto de Desarrollo Económico del Principado de Asturias** (IDEPA) 2017-2020.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP se concentra en el recientemente creado **ISPA**, cuyos grupos desarrollan su actividad principalmente en la Universidad de Oviedo y el HUCA. En materia de innovación, el ISPA cuenta con un Plan de acción de Medicina Personalizada de Precisión, que en coordinación con el Servicio de Salud del Principado de Asturias (SESPA), prevé definir el despliegue asistencial y de investigación e innovación de la MPP (definición de servicios de genética, infraestructuras y recursos humanos).

El ISPA está en proceso de acreditación por el ISCIII y contará con plataformas de apoyo a la investigación que están en fase de definición. Una de las plataformas que ha entrado recientemente en funcionamiento es la **Plataforma de bioestadística y epidemiología del ISPA**. Además de la **Plataforma de Inmunoterapia para terapias avanzadas y bioinformática** ya prevista, desde la Fundación para la Investigación y la Innovación Biosanitaria del Principado de Asturias (Finba) se está planteando la creación de una **Plataforma de Salud Digital, Ciencia de Datos y Analítica Avanzada**, con el fin de mejorar los resultados de salud para los ciudadanos, mejorar la comprensión del impacto económico y el potencial de la MPP para transformar los sistemas de salud, proporcionar evidencia a los legisladores sobre los beneficios de la MPP y posicionar a Asturias como figura líder en la investigación de MPP.

Una de las líneas de investigación más activas y pioneras a nivel nacional en el desarrollo de la MPP es el estudio de la genómica del cáncer. Desde el año 2009, el grupo de Biología molecular del cáncer codirige el Consorcio Internacional del Genoma de Cáncer. Este proyecto pionero ha desvelado la secuencia completa del genoma tumoral de cientos de pacientes de Leucemia Linfática Crónica y ha permitido identificar mutaciones recurrentes en decenas de genes que han pasado a ser dianas preferentes de intervención terapéutica. A partir de este trabajo, también se han identificado otros marcadores de diferentes enfermedades hereditarias: muerte súbita, anemia microcítica, anormalidades óseas, melanoma familiar y dos nuevos síndromes de envejecimiento prematuro.

Otras líneas de investigación en MPP en cáncer desarrolladas en la comunidad se centran en la identificación y caracterización de nuevos marcadores moleculares empleando tecnologías más sensibles e innovadoras como la biopsia líquida o la espectrometría de masas, el empleo de la farmacocinética y farmacogenómica de agentes citotóxicos como herramienta de medicina de precisión o el desarrollo y aplicación de nuevos fármacos y efectividad de los tratamientos oncológicos en fases clínica y preclínica.

Otras áreas con actividad investigadora relevante en MPP son la diabetes, la inmunogenética de las enfermedades autoinmunes e infecciosas, enfermedades cardiovasculares, enfermedades renales, enfermedades neurológicas y psiquiátricas o el estudio de la interacción microbiota-dieta entre otras.



## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

Existen convocatorias en el marco de la RIS3, del Plan de Ciencia y Tecnología, del IDEPA o de la Fundación para el Fomento en Asturias de la Investigación Aplicada y Tecnología (FI-CYT) aunque no se prioriza de manera específica la MPP.

La Finba ha recibido recientemente una partida de 3 millones de euros para financiar la investigación de los grupos que lo conforman, acreditarse como centro de investigación sanitaria por el ISCIII y crear una plataforma de inmunoterapias para terapias avanzadas y bioinformática que de apoyo a los grupos de investigación.

## BIOBANCOS

La comunidad cuenta con un único biobanco: el **Biobanco del Principado de Asturias**, incluido dentro de la red de biobancos del ISCIII.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ASTURIAS

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**DREAMgenics.** Es una *spin-off* de bioinformática que parte de la Universidad de Oviedo. Buscan la interpretación del genoma más precisa y personalizada a través de las siguientes líneas de negocio: Servicios de análisis y consultoría bioinformática y genómica para investigadores o empresas (análisis de genomas completos, paneles de genes, transcriptomas o acceso a plataformas de secuenciación entre otros), diseño y desarrollo de software bioinformático personalizado y creación de plataformas de diagnóstico molecular de enfermedades humanas para el profesional médico.

Colaboran con diferentes entidades públicas y privadas para el desarrollo de productos de diagnóstico genómico, como la Fundación de Investigación Fernández Vega o el Instituto de Medicina Oncológica y Molecular de Asturias (IMOMA). La colaboración ha llevado al desarrollo de ONCOgenics (para la personalización del tratamiento oncológico y diagnóstico de la predisposición familiar al desarrollo de cáncer), OTOgenics (diagnóstico genético de la sordera) y OPHTHALMOgenics (diagnóstico genético de la ceguera).

**Healthsens.** Empresa *spin-off* del HUCA, donde desarrollan sensores para medir diferentes parámetros bioquímicos, pero también se espera que desarrollen nuevos métodos para el diagnóstico de cáncer de próstata. Además, establecieron un convenio de colaboración con la Fundación Neurociencias para desarrollar un dispositivo que pueda medir en el líquido cefalorraquídeo marcadores de la progresión de la enfermedad de Alzheimer.

### OTRAS INICIATIVAS

Por otro lado, Asturias cuenta con el clúster de biomedicina y salud, impulsado por la Universidad de Oviedo. El objetivo es promover el encuentro entre investigadores, el sector productivo

y agentes sociales que impulsen el desarrollo de proyectos conjuntos, la innovación y la transferencia de conocimiento en áreas como la genómica o la proteómica aplicadas a diferentes ámbitos como el cáncer, el envejecimiento o los trasplantes entre otros.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN ASTURIAS

**Tabla 3.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial de Asturias.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	ASTURIAS
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	
Incorporación en otros planes sanitarios	
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	
Designación de centros de referencia	
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	
Otras iniciativas en colaboración público-privada	
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	

■ Grado de desarrollo alto   ■ Grado de desarrollo medio   ■ Grado de desarrollo bajo

Asturias es una de las CCAA que avanza con menor velocidad en la traslación de la MPP al ámbito asistencial. El punto fuerte de la comunidad es la concentración de masa crítica investigadora en MPP, que sin duda está empujando desde la base el avance de la MPP en

Asturias, y cuyos logros ha favorecido la creación de empresas biotecnológicas, que por un lado colaboran con grupos de investigación en instituciones públicas y por otro, ofrecen servicio y productos de MPP que ya llegan al paciente, como es el caso del IMOMA y DREAM-genics. La existencia de un clúster de salud es un elemento favorecedor para la creación de nuevas empresas. Por otro lado, la comunidad ofrece iniciativas formativas muy importantes orientadas a solventar uno de los problemas más recurrentes para la aplicación de la MPP a nivel nacional, como es la falta de formación en genética clínica y bioinformática.

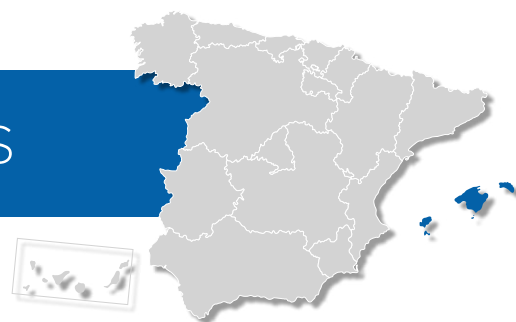
## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Asturias presenta un margen de mejora amplio en muchos de los elementos clave analizados para fomentar la implantación de la MPP en el ámbito sanitario. Un mayor apoyo institucional, mediante la inclusión de la MPP en las estrategias sanitarias ayudarían a promover la organización de los recursos sanitarios en torno a la aplicación de la MPP (clara designación de centros de referencia, circuitos asistenciales y organización y actualización de la cartera de servicios a nivel corporativo). En vista del potencial investigador de la región, se recomienda incrementar el apoyo a los grupos de investigación mediante convocatorias autonómicas de I+D+i o financiación directa de proyectos traslacionales aceleradores de la transferencia de resultados de investigación a la práctica clínica como ocurre en otras comunidades como Navarra, Extremadura, Andalucía o Cataluña. El empleo de la CPI es un instrumento que otras administraciones han empleado con éxito para la financiación de proyectos innovadores de MPP con el objetivo de acelerar la implementación a nivel asistencial.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Por otro lado, el manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, así como el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos, será imprescindible en la MPP del futuro. Es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructura, plataformas y herramientas a desarrollar. Finalmente, la existencia del clúster de biomedicina y salud podría actuar como elemento dinamizador en el desarrollo del tejido productivo en torno a la MPP, ya que Asturias cuenta con gran potencial para el desarrollo de nuevos productos en el ámbito de la genómica, y en colaboración con instituciones sanitarias.

## BALEARES, ISLAS



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE BALEARES

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

En el **Plan Estratégico de Salud IB2020** no aparece ninguna mención a la MPP. Sin embargo, la MPP constituye una línea estratégica del Servicio de Salud, puesto que se ha apoyado la constitución de la Unidad de Genética y Genómica de las Islas Baleares. En todos los casos, se está promoviendo la organización de los circuitos de atención al paciente, la definición de centros de referencia y la homogeneización de protocolos. No se ha encontrado información sobre otros planes estratégicos sanitarios de la comunidad.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN BALEARES

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

Como iniciativa destacada y coordinada desde el Servicio Balear de Salud, se ha constituido recientemente la **Unidad de Genética y Genómica** de las Islas Baleares (GENIB) en el Hospital Son Espases con el fin de que actúe como centro de referencia en el diagnóstico de cualquier patología que requiera el análisis genético o genómico. Se pretende de esta manera garantizar el acceso a este tipo de análisis y al consejo genético de toda la población de la comunidad. La Unidad reúne numerosas unidades de diferentes dispositivos asistenciales por lo que su gestión clínica será transversal. Se gestionará a través del Comité de Operaciones, que se reunirá semanalmente y en el que participarán responsables de las diferentes áreas y servicios del hospital. El comité de dirección de la unidad se reunirá mensualmente para planificar y definir la estrategia, modificar la cartera de servicios, diseñar, mantener y actualizar los flujos de trabajo asistenciales y elaborar el manual de procedimientos y de funcionamiento interno. GENIB creará una base de datos con todas las pruebas genéticas y moleculares que los especialistas podrán solicitar en cada caso concreto. También controlará el cumplimiento de los requisitos éticos y la protección de datos generados con su actividad. La página web de la unidad se encuentra en fase de desarrollo.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

No están proyectadas nuevas infraestructuras destinadas al almacenamiento y procesamiento de datos para MPP más allá de las ya existentes en los propios hospitales. Se considera una de las mayores barreras para el desarrollo de la MPP en la comunidad.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

Se ha avanzado mucho en la digitalización y la accesibilidad de las historias clínicas. Baleares es una de las regiones de España con mayor implantación de la HCE y la que más información detallada ofrece. Las HCE integra datos concretos pero no están adaptadas para soportar la integración de información genómica. Existen dos iniciativas relacionadas con la integración de información de MPP en los sistemas sanitarios. Por un lado, el Comité de Tumores está intentando incluir la “firma genética” de los tumores en la historia del paciente y, por otro lado, la Unidad de Cáncer Hereditario está intentando integrar genealogías en la historia de los pacientes y de los familiares de manera indirecta.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

La cartera de servicios se encuentra más definida en torno al diagnóstico que a la asistencia clínica o tratamientos preventivos. Con la constitución de GENIB se pretende mejorar la organización de la cartera de servicios. Además, se trabajará para que la solicitud de pruebas pueda hacerse de manera electrónica y que sea accesible para cualquier especialidad.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado un marco normativo específico para la práctica asistencial de la MPP en la comunidad.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN BALEARES

No se han detectado másteres o cursos de postgrado de MPP. Se ha organizado un curso puntual sobre aplicaciones clínicas de la genómica y la metagenómica en el Colegio Oficial de Médicos de Baleares.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN BALEARES

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En la **Estrategia Regional de Especialización Inteligente** (RIS3) de Baleares se menciona la MPP como un dominio clave de especialización. No se han identificado otros documentos estratégicos en I+D+i para la comunidad.

## ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora de la comunidad en torno a la MPP se concentra en el **Instituto de Investigación Sanitaria de las Islas Baleares (IdisBA)**. La mayoría de los grupos desarrollan sus líneas en el Hospital Universitario Son Espases. El IdisBA cuenta con plataformas de apoyo a la investigación que incluye entre otras, plataformas de genómica y proteómica.

Algunas de las líneas de investigación más activas en la comunidad trabajan en áreas terapéuticas como la oncología, empleando tecnologías innovadoras como la biopsia líquida, que permiten terapias personalizadas por ejemplo, en cáncer de pulmón. Son también líneas de investigación muy activas aquellas que desarrollan su actividad en el ámbito de la genética clínica y las EERR, que estudian la genética de la discapacidad intelectual, la oncohematología, cardiopatías congénitas, epilepsia o síndromes del hipercrecimiento.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

No se destina financiación específica por parte del gobierno autonómico. Para la recién constituida GENIB, del Hospital Universitario Son Espases, hay planificada la compra de nuevo equipamiento para 2019.

## BIOBANCOS

La comunidad cuenta con el nodo coordinador de la **Plataforma Biobanco Pulmonar CIBERES**, en el Hospital Universitario Son Espases, una estructura en red de biobancos a nivel nacional especializada en enfermedades respiratorias, aunque también distribuye otro tipo de tumores, suero y plasma.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN BALEARES

### INICIATIVAS DE COMPRA PÚBLICA INNOVADORA

Cabe destacar que el Servicio de Salud de Baleares ha lanzado recientemente una CPM que ayude a acelerar la búsqueda de soluciones para la generación de una aplicación informática que de soporte clínico, logístico y administrativo a la actividad de todos los comités de tumores. Se pretende generar un sistema de seguimiento integral del proceso asistencial desde su comienzo hasta su finalización en pacientes con cáncer o sospecha de cáncer, que incluya el acceso a los resultados de las pruebas diagnósticas integradas en la HCE.

### OTRAS INICIATIVAS

La comunidad cuenta con un el clúster biotecnológico y biomédico de las Islas Baleares. Aunque no hemos detectado empresas con actividad importante en MPP, la presencia de

un clúster biotecnológico en salud proporciona un ecosistema a tener en cuenta para la creación de empresas de MPP en el futuro.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN BALEARES

**Tabla 4.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Baleares.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	BALEARES
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo bajo
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo medio
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo bajo
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo alto
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo medio
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo bajo
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo bajo
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo bajo
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo bajo
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo medio
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo bajo
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	
	Grado de desarrollo medio

■ Grado de desarrollo alto  
 ■ Grado de desarrollo medio  
 ■ Grado de desarrollo bajo

Baleares concentra de manera importante una variedad de elementos clave que, en conjunto, determinan un grado de desarrollo medio de la MPP al ámbito asistencial.



En el ámbito institucional la MPP se identifica como un área de especialización clave en la estrategia de I+D+i de Baleares. Baleares destaca por aproximarse de manera operativa a la traslación de la MPP a la práctica asistencial. En este sentido, se han producido avances fundamentales en la designación reciente de unidades de referencia, así como en la organización de los circuitos y la cartera de servicios con el fin de garantizar el acceso a las pruebas de MPP en toda la comunidad y como una de las líneas estratégicas del Servicio de Salud. Aunque no hemos detectado empresas con actividad relevante en MPP, Baleares ha puesto en marcha iniciativas de CPP y ha creado un clúster para la innovación biomédica, que constituyen elementos que pueden dinamizar el ecosistema bioempresarial de la comunidad.

### RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Baleares presenta áreas de mejora en múltiples de los elementos clave analizados. A pesar del enfoque operativo que se le está dando a nivel asistencial, cabría aumentar la concreción sobre las acciones relativas a la implantación de la MPP en Planes y Estrategias Sanitarias y de I+D+i. La monitorización de la eficiencia de los circuitos de derivación implantados permitiría también mejoras frecuentes en los procesos.

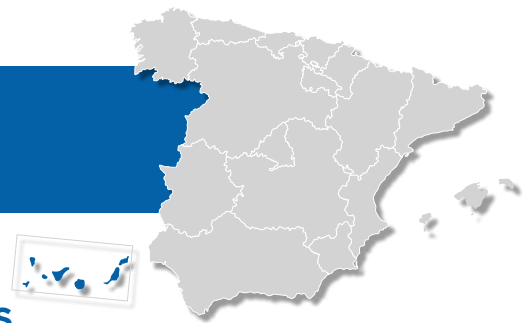
El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, así como el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructura y herramientas a desarrollar. Otras comunidades afrontan este reto mediante la organización de proyectos piloto, que pueden centrarse inicialmente en áreas terapéuticas concretas.

El fomento de la actividad investigadora en la comunidad bien a partir de proyectos aceleradores para la traslación de la MPP al ámbito asistencial o mediante convocatorias de ayudas a proyectos de investigación son acciones que contribuirían positivamente al desarrollo de la MPP en la comunidad.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

# CANARIAS

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE CANARIAS



### ESTRATEGIAS SANITARIAS

La Consejería de Sanidad se encuentra en proceso de elaboración de un nuevo Plan de Salud, donde se prevé recoger iniciativas de MPP orientadas a patologías cuya prevalencia es manifiestamente elevada en Canarias, como son el asma (incluido el asma en población pediátrica), la diabetes (principalmente en lo que se refiere a las complicaciones renales) o la enfermedad cardiovascular, así como el cáncer (incluyendo las neoplasias hematológicas) y, por último, las EERR como las inmunodeficiencias primarias, la enfermedad de Wilson y la enfermedad de Dent entre otras.

Actualmente, ni el **Plan Estratégico de Salud (2014-2018)** ni el **Plan de Salud de Canarias 2016-2017** recogen ningún aspecto relacionado con la MPP.

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN CANARIAS

### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Todos los hospitales del **Servicio Canario de la Salud (SCS)** realizan en mayor o menor medida pruebas orientadas a la MPP. En general, se realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y se ofrece acceso a Consejo Genético. Aunque en cada hospital la realización de pruebas genéticas se organiza de manera diferente, existen servicios designados para ello en función de su área. Por otra parte, determinados análisis se externalizan a otros hospitales peninsulares o laboratorios privados. La Consejería de Sanidad tiene prevista la creación de dos unidades para la atención de pacientes con EERR en dos de los hospitales de referencia de Tenerife y Gran Canaria.

El gobierno autonómico, a través de la Consejería de Sanidad, contempla la definición de centros de referencia para la realización de las pruebas genéticas a futuro. En la actualidad, aunque no esté denominado como tal, el Servicio de Inmunología del Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín (HUGCDN) actúa como centro de referencia a nivel autonómico en el estudio genético de inmunodeficiencias primarias, recibiendo también muestras de otros centros de España para el estudio de inmunodeficiencias de la inmunidad innata. Los estudios de paneles de exomas o exomas completos mediante NGS a pacientes con inmunodeficiencias primarias se desarrollan en el ámbito de la investigación, realizándose muchos de ellos en colaboración con otros centros nacionales y extranjeros.

### INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La comunidad autónoma de Canarias cuenta con el segundo supercomputador más potente de España, el **Teide HPC** que se encuentra en el centro de datos D-Alix y está gestionado por el Instituto Tecnológico y de Energías Renovables (ITER). Está conectado por fibra óptica al laboratorio de la División Genómica del ITER y su uso se limita al ámbito investigador. En la actualidad, existe un Acuerdo de Colaboración entre el ITER y el Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (HUNSC) bajo el que se están desarrollando - por la División Genómica del primero y la Unidad de Investigación del segundo-, los protocolos necesarios para la secuenciación masiva rutinaria de genomas y exomas completos, así como el diseño de experimentos de secuenciación masiva de ADN que permitan la obtención de datos de variación genética de aplicaciones tales como paneles, exomas y genomas completos. Está en trámite la ampliación de esta colaboración mediante la formalización de un Convenio Marco entre la Consejería de Sanidad, el Cabildo de Tenerife y el ITER para la utilización del servicio de análisis por parte de los centros y establecimientos hospitalarios que determine la Consejería de Sanidad. A nivel de capacidad de secuenciación y manejo de datos se considera que la comunidad tiene las infraestructuras adecuadas.

### INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

En este momento no hay integración de datos genéticos o de otras ómicas en la HCE del paciente. Para avanzar en esta dirección, se considera imprescindible el desarrollo de soluciones informáticas para el procesamiento del *Big Data* generado y un avance en la HCE interoperable. Existen diversas iniciativas en Canarias para avanzar en esta dirección. Por un lado, el SCS lidera un proyecto FID 2016 (Fomento de la Innovación empresarial desde la Demanda), MEDP-*Big Data*, junto con Valencia y Andalucía como socios. Por otro lado, el SCS participa como socio en el proyecto FID Salud 2016 ISOHCE, liderado por Castilla La Mancha con el objetivo de desarrollar un modelo HCE con nuevas funcionalidades para profesionales y ciudadanos (ayuda a la decisión clínica, multilingüismo, movilidad, redes sociales etc.) bajo un marco de referencia estándar, multirregional e interoperable. Finalmente, el Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (CHUIMI) trabaja en la creación de una plataforma integrada para el almacenamiento, procesamiento, análisis de datos genómicos, integración de fenotipo y datos clínicos y desarrollo de herramientas informáticas para el análisis junto con el Instituto Universitario de Sistemas Inteligentes y Aplicaciones Numéricas en Ingeniería (SIANI). En esta misma línea trabaja también la Unidad de Investigación del HUNSC junto con el ITER.

### INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Las diferentes pruebas genéticas y farmacogenéticas están especificadas en las carteras de servicio de cada uno de los hospitales de tercer nivel. Varios servicios, dependiendo de los hospitales realizan pruebas de MPP, que incluyen el estudio de paneles de NGS, entre ellos estarían los servicios de Análisis Clínicos, Hematología, Inmunología, Anatomía Patológica y Unidades de Genética. El SCS está recogiendo las pruebas concretas que se realizan en el ámbito de la MPP en los diferentes hospitales como iniciativa para mejorar la ordenación de los recursos.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado hasta la fecha ningún marco normativo específico para la protección de datos de pacientes de MPP en la comunidad. Para la incorporación de datos genómicos a la HCE, desde el SCS se considera necesario realizar una evaluación de impacto en la protección de datos personales en los términos del **artículo 35 del Reglamento General de Protección de Datos**.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANARIAS

No se ha creado ningún programa de posgrado oficial sobre MPP. Tampoco se han detectado programas de formación continuada para el personal sanitario con un contenido importante en MPP.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANARIAS

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

Aunque en la **Estrategia de Especialización Inteligente (RIS3) de Canarias 2014-2020** se recogen la biotecnología y la biomedicina como ámbitos científicos y tecnológicos prioritarios, no se menciona ningún aspecto específico relacionado con la MPP.

Desde la Dirección del SCS se ha propuesto la elaboración y presentación de un proyecto para la creación, a nivel autonómico, de una Plataforma de Investigación en Genómica y Medicina Personalizada empezando por la coordinación y la optimización de los recursos ya existentes. En el planteamiento de este proyecto, se ha tenido en cuenta el documento "Propuesta de Recomendaciones para una Estrategia Estatal de MPP".

Los objetivos y acciones planteadas en la creación de la plataforma son:

- Adaptar la comunidad al marco de referencia legal y normativo estatal.
- Identificar, optimizar y desarrollar la infraestructura y recursos necesarios para el almacenamiento, procesamiento y análisis de grandes bases de datos.
- Desarrollar los procedimientos y herramientas para interrelacionar genotipo y fenotipos clínicos de interés con énfasis en la respuesta al tratamiento farmacológico, conectando datos genómicos y otras ómicas, información clínica y registros.
- Promover la investigación multidisciplinar en MPP, donde interaccionen clínicos, genetistas, epidemiólogos, bioinformáticos, economistas etc.

- Actualizar y desarrollar guías y protocolos para la aplicación de biomarcadores, de consejo genético y diagnóstico.
- Promover el desarrollo de programas piloto con el objetivo de implementar y validar procedimientos en áreas de alto impacto terapéutico, incluyendo el análisis económico (coste-beneficio).
- Identificar líderes en áreas específicas que participen en los comités de gobernanza de las diferentes estrategias y que lideren los programas piloto.
- Reclutar investigadores junior y bioinformáticos/ingenieros para el análisis y procesamiento de *Big Data*.
- Desarrollar programas de formación en MPP dirigidos especialmente a los clínicos, desarrollar áreas de capacitación en genética/genómica en diferentes especialidades, incluyendo las RUP (Regiones Ultraperiféricas).
- Desarrollar estrategias de comunicación a la sociedad.
- Promover la participación de los pacientes.
- Posicionar esta plataforma como plataforma de referencia geoestratégica para análisis genómico.

Aunque inicialmente será una plataforma de investigación, se pretende que pueda emplearse a nivel asistencial en un futuro.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP se concentra en las Unidades de Investigación de los diferentes hospitales del SCS (**HUGCDN, CHUIMI y Hospital Universitario de Canarias (HUC)**) que además, colaboran con grupos de investigación de los institutos de investigación universitarios de la Universidad de La Laguna y de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria que trabajan en el ámbito biosanitario. Varios grupos pertenecen a estructuras de investigación cooperativa del ISCIII.

La investigación en MPP de la comunidad autónoma de Canarias se centra, fundamentalmente, en patologías del aparato respiratorio, cáncer, enfermedades cardiovasculares, trasplante renal, inmunología y EERR. En concreto, hay mucha actividad en la búsqueda de nuevos marcadores predictivos, diagnósticos y de pronóstico en estas áreas terapéuticas, empleando tecnologías innovadoras como el NGS, así como líneas que estudian las respuestas a fármacos (incluyendo el estudio de la epigenómica de las respuestas terapéuticas) con el objetivo de definir estrategias de tratamientos oncológicos personalizados (de manera muy activa en oncología pediátrica). Por otro lado, hay líneas de investigación muy activas y de referencia a nivel nacional en enfermedades respiratorias (incluyendo su conexión con inmunodeficiencias primarias) y la enfermedad de Wilson puesto que son patologías muy prevalentes en la población canaria.

Canarias cuenta con diferentes centros de investigación temáticos, entre los que destaca el ITER. El **Laboratorio de Secuenciación Masiva del ADN** del ITER, que cuenta con dos secuenciadores conectados al supercomputador Teide, participa en proyectos de secuenciación genómica de la población canaria en colaboración con el **grupo de variación genética y enfermedad de la Unidad de Investigación del HUNSC**, cuya actividad se centra tanto en estudios de asociación como de tecnologías y métodos de secuenciación masiva para determinar susceptibilidad genética al asma y fenotipos alérgicos o factores de riesgo en enfermedades respiratorias. En particular, trabajan en la creación de herramientas, estándares y bases de datos de referencia de *Big Data* genómicos que permitan tener en cuenta las características particulares de la población de Canarias (aislamiento, endogamia, presencia de efectos fundadores y de mezclas poblacionales particulares) mediante el análisis de exomas y genomas completos. En este momento, el **grupo de investigación CDC de la Unidad de Investigación del HUNSC** dispone de una colección de 5000 muestras de ADN de individuos aleatorizados de la población general de las siete Islas Canarias, estratificados por municipios y acompañadas de información clínica.

Entre las líneas de trabajo del grupo de variación genética y enfermedad del HUNSC, destacan el desarrollo de soluciones informáticas para facilitar el trabajo de análisis de datos genómicos (alojadas en el supercomputador TeideHPC) y actividades de evaluación de nuevas tecnologías (secuenciadores de tercera generación). En este sentido, y en colaboración con el laboratorio de secuenciación masiva del ITER, el equipo de investigación publicó en el mes de diciembre de 2018 un trabajo muy relevante basado en el análisis de 400 genomas isleños (de personas que tenían sus cuatro abuelos nacidos en el mismo lugar) y que relaciona la variabilidad genética de la población canaria con la susceptibilidad a padecer patologías complejas como el asma, las alergias o la diabetes, que presentan mayor incidencia en las islas que en otros lugares. Este trabajo sienta las bases para el desarrollo de la MPP atendiendo a las características genéticas específicas de los habitantes de la comunidad.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

El SCS viene apoyando la obtención de financiación para proyectos de investigación de MPP a través de las siguientes acciones:

La presentación de varias propuestas como líder a la convocatoria FID-Salud 2016 (FARANT, MedP *Big Data*) - con informes provisionales favorables, enmarcados en las convocatorias de Compra Pública Innovadora (CPI).

La presentación de una propuesta coordinada por el SCS a la convocatoria del H2020 “SWA-FS-22-2018 *Mobilising Research Excellence in EU Outermost Regions*” para la creación de una “Plataforma de Investigación en Genómica y Medicina Personalizada” en la que participan las cuatro unidades de investigación hospitalarias.

La participación como socio en un proyecto de estructura en la convocatoria INTERREG-MAC 2018 titulado: “Alianza Macaronésica de Medicina Personalizada (PerMedMAC)”, liderado por el ITER. Y a través del proyecto UDIGEN, Unidad de Diagnóstico Genético, liderado por el equipo científico de ITER en colaboración con el HUNSC, la Fundación Canaria de Investigación Sanitaria (FUNCANIS) y la ULL.

Además, FUNCANIS lanza convocatorias anuales para la financiación de proyectos de investigación en el ámbito del Servicio Canario de la Salud en concurrencia competitiva. Aunque hasta ahora en las convocatorias no consta una priorización de líneas de MPP, algunas de las líneas de investigación comentadas anteriormente se financian por esta vía.

### BIOBANCOS

El SCS cuenta con dos biobancos: el Biobanco del Complejo Hospitalario Universitario Insular - Materno Infantil (BB-CHUIMI), y el BiobHUC en el Hospital Universitario de Canarias, ambos incluidos en el Registro Nacional de Biobancos del ISCIII, que funcionan como plataformas de apoyo a la investigación biomédica.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANARIAS

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

Por otro lado, la **Compañía Biofarmacéutica CEAMED**, es una empresa *spin-off* creada desde las universidades de La Laguna y Las Palmas de Gran Canaria que se centra en la obtención de nuevos antitumorales a partir de la biodiversidad existente en los archipiélagos de la Macaronesia. Cada una de las líneas de producto llevará aparejada la identificación y desarrollo de un biomarcador que permita seleccionar las pacientes susceptibles de responder a los nuevos fármacos. Tras obtener más de mil compuestos propios, pertenecientes a tres familias químicas, CEAMED dispone ya de una patente de nivel europeo, y datos suficientes para solicitar otras dos patentes. Colabora con el SCS en el proyecto FARANT presentado a la convocatoria FID Salud 2016.

Por otro lado, se percibe cierto interés por parte de empresas que pertenecen al ámbito informático en colaborar para el manejo de datos y la conexión de los centros de secuenciación con los hospitales.



## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANARIAS

**Tabla 5.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Canarias.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	CANARIAS
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo bajo
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo bajo
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo bajo
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo bajo
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo bajo
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo bajo
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo alto
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo bajo
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo bajo
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo bajo
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo bajo
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo bajo
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo bajo
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	

■ Grado de desarrollo alto   ■ Grado de desarrollo medio   ■ Grado de desarrollo bajo

Canarias es una de las CCAA que avanza con menor velocidad en la traslación de la MPP al ámbito asistencial. Sin embargo, la comunidad presenta una infraestructura de supercomputación muy potente para el análisis y el procesamiento de datos a gran escala, que en este momento se emplea en el ámbito de la investigación. El próximo Plan de Salud de Canarias, tiene previstas iniciativas específicas de MPP, lo que supone un paso adelante en la implantación a nivel asistencial. Finalmente, la cartera de servicios se encuentra en fase de reorganización a nivel corporativo, lo que constituye un buen punto de inicio en la ordenación de los recursos sanitarios en torno a la MPP.

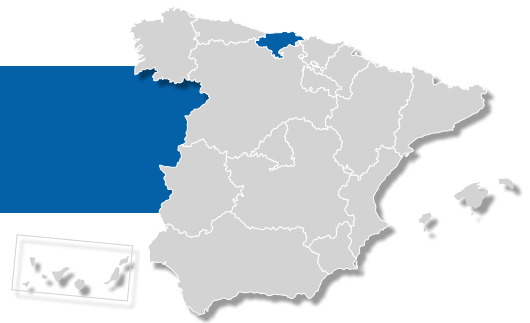
## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Canarias presenta un margen de mejora amplio en muchos de los elementos clave analizados para acelerar la traslación de la MPP al ámbito sanitario. Un mayor apoyo institucional, incrementando la presencia y la concreción de objetivos de MPP en las estrategias sanitarias ayudarían a promover la organización de los recursos sanitarios en torno a la aplicación de la MPP (designación de centros de referencia, y organización circuitos asistenciales). Por otro lado, la inclusión de la MPP como área prioritaria de financiación en las estrategias de I+D+i y la realización de convocatorias de ayudas a proyectos podría fomentar el desarrollo de proyectos aceleradores de amplio alcance, la actividad investigadora de la comunidad y promover la creación de empresas de base biotecnológica en la comunidad.

A pesar de que la comunidad cuenta con infraestructura de computación, el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos, será imprescindible en la MPP del futuro. Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

El fomento de la colaboración público-privada mediante instrumentos como la CPI contribuirían al desarrollo del tejido productivo de la comunidad en MPP.

# CANTABRIA



## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE CANTABRIA

### ESTRATEGIAS SANITARIAS

El **Plan de Salud 2014-2019** de la comunidad no recoge menciones específicas a la MPP. No se han identificado otros documentos estratégicos públicos asociados a patologías.

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN CANTABRIA

### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas de anatomía patológica asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

El Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV) cuenta con una Unidad de Genética que recibe peticiones de toda la comunidad. Esta Unidad realiza diagnósticos genéticos prenatales y de secuenciación del ADN tipo Sanger para detectar enfermedades hereditarias. Hay determinados servicios de diagnóstico genético que se externalizan.

En el Plan de Salud (2014-2019) se recoge como objetivo estratégico consolidar la puesta en marcha de una consulta de consejo genético centralizada en el HUMV y única para todos los cánceres, multidisciplinar y dotada de la Unidad de Genética Molecular, para la aplicación de tratamientos personalizados y el diagnóstico de cáncer hereditario, pero todavía no se ha hecho efectivo.

La Unidad de Genética cuenta con el apoyo del Centro Nacional de Genotipado (Cegen) formado por el personal de la unidad y por especialistas de las enfermedades que se estudian con mayor frecuencia. Más del 60% de las solicitudes de estudio genético proceden de pediatría, y el resto de diferentes servicios, entre los que destacan neurología (enfermedades neurodegenerativas) y oncología médica (cáncer hereditario). Además de valorar los casos más complejos, el Cegen elabora guías para ayudar a los médicos en el diagnóstico clínico y genético de enfermedades hereditarias.

Por otro lado, el HUMV cuenta con el Servicio de Anatomía Patológica, que realiza pruebas genéticas y de biomarcadores para la selección de tratamientos adecuados en pacientes con cáncer.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La Universidad de Cantabria cuenta con equipamiento que proporciona altas capacidades de procesamiento, aunque actualmente no se emplean en proyectos de investigación en MPP.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

No existen proyectos orientados a una futura integración de información ómica en la HCE.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

El HUMV ofrece pruebas de MPP en su Unidad de Genética y en el Servicio de Anatomía Patológica.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se han detectado iniciativas legislativas autonómicas específicas en MPP.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANTABRIA

No se han detectado cursos de posgrado específicos en MPP. Aunque tampoco se han detectado iniciativas de formación continuada para el personal sanitario, se han organizado algunas jornadas puntuales de formación desde el Servicio de Anatomía Patológica del HUMV orientadas personal sanitario.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANTABRIA

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

El **Plan de Innovación de Cantabria 2014-2016**, está alineado con la **Estrategia de Especialización Inteligente** (RIS3) de Cantabria donde la biotecnología aplicada a la salud se considera un área de investigación prioritaria. No se hace referencia expresa a la MPP o a la medicina genómica.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

Los principales grupos con líneas de investigación en MPP se concentran en el **Instituto de Investigación Sanitaria Valdecilla (IDIVAL)**, que además cuentan con grupos que participan en estructuras de investigación cooperativa del ISCIII. También hay grupos desarrollando su actividad en MPP en el **Instituto de Biomedicina y Biotecnología de Cantabria (IBBTEC)**,

que colaboran activamente con grupos del IDIVAL. Además, el ibbttec proporciona apoyo tecnológico al IDIVAL poniendo a su disposición el Servicio de Secuenciación masiva, Supercomputación o Microscopía Avanzada entre otros.

En general, las líneas de investigación en MPP más activas de la comunidad se centran en áreas terapéuticas como la oncología (tumores sólidos y oncohematología), para los que se buscan marcadores predictivos, de diagnóstico y pronóstico empleando tecnología *NGS* en tumores sólidos y en biopsia líquida. También hay líneas muy activas en la búsqueda de marcadores de diagnóstico y pronóstico para enfermedades neurodegenerativas, psiquiátricas, artrosis, osteoporosis, de riesgo vascular en pacientes con enfermedades autoinmunes y marcadores no invasivos relacionados con el trasplante de órganos sólidos. Otras líneas de investigación están orientadas a la individualización terapéutica en Hepatitis C y *NASH* (del inglés, *Non-Alcoholic Steatohepatitis*).

## PROYECTOS SINGULARES

Entre otros proyectos llevados a cabo en la comunidad, el grupo de Oncología Médica del IDIVAL en colaboración con la Universidad de Cantabria, el centro tecnológico IK4-TEKNIKER y la empresa biotecnológica CELLBIOCAN desarrollan el **proyecto SENTIR**. Este proyecto tiene como objetivo fabricar un dispositivo que permita cuantificar células tumorales circulantes en sangre como predictor pronóstico y aislarlas para su posterior análisis genético, lo que permitirá hacer una selección personalizada del tratamiento. Actualmente se está finalizando el montaje de un prototipo experimental, que será optimizado hasta llegar a un producto final con el que se realizará una validación clínica con muestras de pacientes oncológicos.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

No hay ningún programa específico autonómico para la financiación de proyectos en MPP.

## BIOBANCOS

La comunidad cuenta con el **biobanco-Hospital Marqués de Valdecilla- HUMV**, acreditado por el ISCIII.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANTABRIA

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Genetracer biotech.** Ofrece servicios de MPP en oncología, basados en secuenciación masiva *NGS* de muestras obtenidas de tumores sólidos y biopsias líquidas.

**CELLBIOCAN.** Una *spin-off* del HUMV en fase de lanzamiento que se prevé que comercialice un dispositivo diagnóstico que detecta células tumorales circulantes.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CANTABRIA

**Tabla 6 .** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Cantabria.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	CANTABRIA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo bajo
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo bajo
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo bajo
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo bajo
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo bajo
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo bajo
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo bajo
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo bajo
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo bajo
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo bajo
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo bajo
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo bajo
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo bajo
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	
	Grado de desarrollo bajo

■ Grado de desarrollo alto   
■ Grado de desarrollo medio   
■ Grado de desarrollo bajo

Cantabria es una de las CCAA que presenta un menor grado de desarrollo en la traslación de la MPP al ámbito asistencial. Las necesidades de Cantabria se engloban en todas las grandes áreas de análisis de este estudio.

### RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

A nivel institucional se requiere de estrategias y políticas que definan cual va a ser la aproximación de la comunidad para llevar la MPP a la práctica asistencial y promuevan la organización

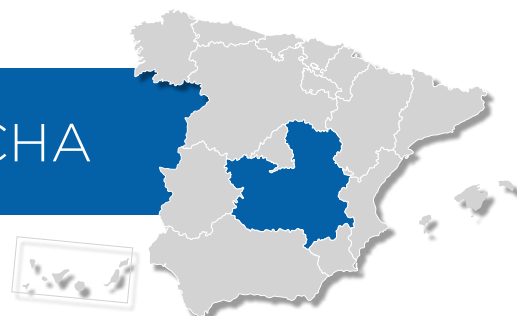
de los circuitos y recursos sanitarios a disposición de los pacientes. Por otro lado, un mayor apoyo a través de políticas de I+D+i que promuevan la investigación en MPP con financiación específica, contribuiría al desarrollo de proyectos aceleradores de amplio alcance y en general la actividad investigadora de la comunidad en MPP. El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, así como el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos será imprescindible en la MPP del futuro; es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructuras y herramientas a desarrollar. Por otro lado, la formación en genética clínica y bioinformática es uno de los elementos más necesarios para la implantación de la MPP en la práctica asistencial, tanto en Cantabria, como en general a nivel nacional.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Un mayor apoyo a la actividad investigadora, la promoción de iniciativas para la colaboración público-privadas como, por ejemplo, mediante iniciativas de CPI, y la creación de espacios como clústeres que faciliten la creación de empresas, tienen el potencial de favorecer la aparición de *spin-off*, y por tanto de incrementar el tejido productivo de la comunidad.



## CASTILLA-LA MANCHA



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE CASTILLA-LA MANCHA

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

El **Plan Oncológico de Castilla-La Mancha 2007-2010** recoge la medicina personalizada como un área en desarrollo gracias a los avances de la genómica y la proteómica, para lo que se considera necesario impulsar la formación de los profesionales sanitarios y el apoyo a la investigación básica y clínica. Uno de los objetivos del plan establece la necesidad de elaborar y poner en marcha un Programa de Cáncer Hereditario y Consejo Genético para la población con riesgo hereditario de cáncer. Como objetivo específico, se plantea la necesidad de contribuir a mejorar el conocimiento aplicado sobre los problemas éticos que plantea la medicina personalizada y el consejo genético, trabajando de forma coordinada con los Comités de Ética Asistencial de los hospitales del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha (SESCAM). La comunidad también cuenta con un **Plan Sectorial de Enfermedades Raras 2011-2020**, aunque no hay ninguna mención específica a la MPP. Se establece como objetivo la creación de una Unidad Regional de Consejo Genético para EERR. La consejería de sanidad trabaja en la elaboración del **Plan de Salud 2019-2025**. Aunque se desconoce si incluirá alguna línea u objetivo específico de MPP, se prevé que incluya una convocatoria estable y adecuadamente dotada de ayudas regionales, la creación y refuerzo de unidades de investigación y unidades de apoyo a la investigación en las Gerencias y la creación de una Red de Biobancos en Castilla-La Mancha.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN CASTILLA-LA MANCHA

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

La región cuenta con cinco consultas de cáncer hereditario. El Complejo Hospitalario Universitario de Albacete (CHUA) incluye la Unidad de Consejo Genético Oncológico, ubicada dentro de la sección de Oncología Médica. El resto de las consultas están ubicadas en el Hospital Virgen de la Luz de Cuenca, el Hospital General de La Mancha Centro Alcázar de San Juan (Ciudad Real), Hospital General Universitario de Ciudad Real (HGUCR) y el Hospital Virgen de

la Salud (HVS) de Toledo. El Servicio de Genética de este último, es el único servicio integral de genética de Castilla-La Mancha. Este servicio cuenta con la Sección de Genética Molecular, Citogenética, Consejo Genético, Genética Clínica, Hematología y Diagnóstico Prenatal para la realización de todo tipo de estudios genéticos.

Desde el SESCAM se está trabajando en la elaboración de un mapa de recursos asistenciales para EERR. Se ha diseñado un proyecto piloto, que se iniciará en las áreas sanitarias de Toledo y Albacete, donde hay unidades de genética. Posteriormente, se extenderá al resto del SESCAM, para la elaboración de un mapa de recursos asistenciales y/o Unidades de Experiencia de Enfermedades Raras en Castilla-La Mancha.

Para la determinación de biomarcadores en pacientes oncológicos, cada hospital se organiza de manera individual, sin que haya una iniciativa regional para la ordenación de los recursos. Los hospitales cuentan con la posibilidad de realizar análisis anatómico-patológicos de los tumores de los pacientes en sus instalaciones. En cambio, las pruebas genéticas en la región presentan un alto grado de externalización a otras CCAA. Por ejemplo, el CHUA envía las muestras al Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas de la Comunidad de Madrid. También se envía muestras al Hospital Clínic de Barcelona, al Hospital Gregorio Marañón o a la Fundación Jiménez Díaz.

Como iniciativa destacada, el SESCAM ha puesto en marcha un proyecto piloto de *Big Data*, en Atención Primaria que consiste en la implantación de una plataforma de ayuda al diagnóstico, conocida como **Sapiens**. Empleando tecnología avanzada, han volcado la información de 14,6 millones de informes clínicos acumulados en los últimos 7 años, y que corresponde a 2,5 millones de habitantes de la región. Comparando la información extraída de los informes con los procedimientos clínicos establecidos por los profesionales de atención primaria y hospitalaria, se han generado alertas, que se muestran en el sistema informático del médico de atención primaria, cuando está atendiendo a un paciente. Este proyecto piloto se está desarrollando en los ocho centros de salud de La Mancha Centro con excelentes resultados.

Por otro lado, la comunidad quiere avanzar en la digitalización de las tecnologías de imagen médica mediante el desarrollo de aplicaciones o herramientas que permitan gestionar desde cualquier punto de la comunidad cualquier tipo de imagen, señal o documento que se emplee en el diagnóstico médico en diferentes especialidades como la Radiología, la Dermatología, la Anatomía Patológica y la Medicina Nuclear.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

No se ha detectado infraestructura específica destinada al almacenamiento y procesamiento de grandes volúmenes de información. Tampoco se han identificado proyectos concretos para desarrollar estas capacidades en la región.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

Todos los hospitales cuentan con HCE, aunque no se incluyen datos ómicos de manera generalizada. En algunos hospitales como en el Hospital Virgen de la Salud de Toledo, están

desarrollando un sistema de Historia Clínica Oncológica propia, que esperan que se convierta en referencia para el resto de los hospitales de la región.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Como iniciativa destacada, la cartera de servicios autonómica ha incorporado recientemente diferentes plataformas de predicción genómica en cáncer de mama.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

Aunque se indica la necesidad de desarrollar un marco normativo propio para la MPP, no se han detectado iniciativas legislativas autonómicas específicas en MPP.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA-LA MANCHA

No se han identificado programas de posgrado, o de formación continuada dirigido al personal sanitario específicos o con un contenido importante en MPP.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA-LA MANCHA

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

No se han encontrado líneas, objetivos o acciones relacionadas con la MPP en la **Estrategia de Especialización Inteligente** (RIS3) de Castilla-La Mancha. No se han identificado otros documentos de planificación estratégica en I+D+i autonómicos.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP se concentra en el **Centro de Investigaciones Biomédicas de Castilla-La Mancha** (CRIB) con sede en Albacete, y que engloba diversos grupos de investigación básica y aplicada. A su vez, la comunidad también cuenta con la **Fundación del Hospital Nacional de Parapléjicos** (INFOMÉDULA), en Toledo, donde se realiza fundamentalmente investigación básica.

Las principales líneas de investigación en la comunidad se centran en el desarrollo de biomarcadores de diagnóstico, pronóstico y terapéutico (empleando la metabolómica y la proteómica como herramientas) en enfermedades cardiovasculares, neurológicas y alteraciones relacionadas con la lesión medular.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

No hay ningún programa específico para financiación de proyectos en MPP. No se han identificado convocatorias autonómicas para la financiación de proyectos de I+D+i, pero está previsto que haya convocatorias de I+D+i en el área de salud a partir de la publicación del nuevo Plan de Salud.

## BIOBANCOS

En Castilla-La Mancha hay tres biobancos:

- Hospital General Universitario de Ciudad Real.
- Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.
- Hospital Virgen de la Salud de Toledo, que además forma parte de la red de biobancos acreditados del ISCIII.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA-LA MANCHA

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

No se han detectado.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA-LA MANCHA

**Tabla 7.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Castilla-La Mancha.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	CASTILLA-LA MANCHA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo bajo
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo medio
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo bajo
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo bajo
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo bajo
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo bajo
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo bajo
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo bajo
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo bajo
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo bajo
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo bajo
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo bajo
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo bajo
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	

■ Grado de desarrollo alto   ■ Grado de desarrollo medio   ■ Grado de desarrollo bajo

Castilla-La Mancha es una de las comunidades autónomas que presenta un menor grado de desarrollo en la traslación de la MPP al ámbito asistencial.

### RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Las necesidades de Castilla-La Mancha se engloban en todas las grandes áreas de análisis de este estudio. A nivel institucional, mediante estrategias y políticas que definan cual va a ser

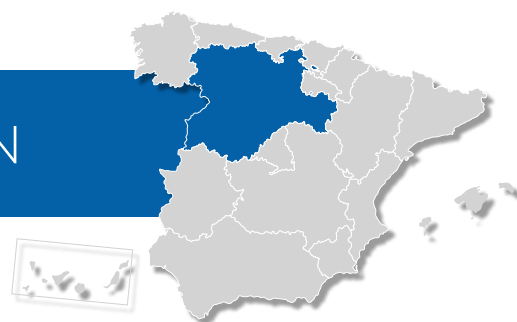
la aproximación de la comunidad para llevar la MPP a la práctica asistencial y promuevan la organización de los circuitos y recursos sanitarios a disposición de los pacientes.

Por otro lado, un mayor apoyo a través de políticas de I+D+i que promuevan la investigación en MPP contribuiría al desarrollo de proyectos aceleradores de amplio alcance y en general la actividad investigadora de la comunidad en MPP. El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, así como el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos, será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructura y herramientas a desarrollar.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Un mayor apoyo a la actividad investigadora, la promoción de iniciativas para la colaboración público-privadas como, por ejemplo, mediante iniciativas de CPI, y la creación de espacios como clústeres que faciliten la creación de empresas, tienen el potencial de favorecer la aparición de *spin-off*, y por tanto, de incrementar el tejido productivo de la comunidad.

## CASTILLA Y LEÓN



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE CASTILLA Y LEÓN

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

En el **IV Plan de Salud de Castilla y León (Perspectiva 2020)** se recogen aspectos relacionadas con la MPP para cáncer y EERR. Uno de los objetivos específicos en cáncer establece la necesidad de mejorar la detección y el seguimiento de la población con riesgo de padecer cáncer hereditario. Para ello, se recogen varias medidas que incluyen por un lado la homogeneización del funcionamiento de las unidades de consejo genético y por otro, la valoración del riesgo individual mediante consejo genético para la población de alto riesgo. También se marca como objetivo específico proporcionar una atención sanitaria integrada y global a los pacientes con cáncer. Entre las medidas propuestas, se incluye la incorporación en la cartera de servicios de las pruebas genómicas y de determinación de biomarcadores que permitan la optimización de tratamientos en cáncer.

Por otro lado, se recoge también la implantación de un modelo de atención que proporcione una respuesta ordenada y uniforme a los pacientes con EERR. Como objetivos específicos se establecen avanzar en la prevención y la detección precoz de las EERR, proporcionar una atención sanitaria integral a los pacientes e impulsar el conocimiento, la formación y la educación en las EERR.

La comunidad de Castilla y León cuenta además con un programa de salud específico para el Consejo Genético de Cáncer Hereditario de mama, de ovario y colorrectal. Se define la estrategia para la realización del estudio y consejo genéticos, así como los criterios de inclusión en el programa y los circuitos asistenciales. En esta misma línea, se ha elaborado recientemente un Plan de Salud para la atención sanitaria de pacientes con EERR donde se establecen las líneas estratégicas para la información, prevención y detección precoz, asistencia sanitaria, terapias, atención sociosanitaria e investigación y formación.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN CASTILLA Y LEÓN

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

La metodología definida para la aplicación de la MPP en Castilla y León se considera un modelo de referencia a nivel estatal, con potencial de implementación en otras CCAA.



En la práctica asistencial de la MPP, se han definido dos tipos de protocolos bien diferenciados: el **protocolo de MPP aplicado al diagnóstico** (particularmente de EERR) y el **protocolo de MPP aplicado al tratamiento o de farmacogenética** (también conocido como 5SPM) donde no sólo se emplean factores genéticos, sino también otras características que permiten la personalización de la terapia.

### Protocolo de MPP aplicado al diagnóstico

La comunidad cuenta con la **Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado** (DiERCyL), que se organiza en red e integra todas las áreas de salud de la comunidad autónoma. Esta estructura permite por un lado garantizar que el paciente se desplace lo mínimo posible y por otro, que exista un aprovechamiento máximo de los recursos sanitarios de la comunidad.

El gobierno autonómico ha designado una partida económica específica (2,1 millones de euros) que permite financiar equipamiento, fungible y la contratación de personal. Se ha adquirido un secuenciador masivo de ADN que permite la realización de las pruebas genómicas incluyendo el exoma completo y el análisis bioinformático de los datos para su evaluación, comparación y anotación, lo que permite una interpretación correcta de las combinaciones génicas causantes de la patología.

### Protocolo de MPP aplicado al tratamiento o de farmacogenética

Actualmente se realiza en el Complejo Hospitalario de Salamanca (CHS), desde la **Unidad de Farmacogenética y Medicina de Precisión** y se está valorando el coste económico que supondría su implantación a nivel autonómico. Se basa en la recogida de los datos clínicos del paciente, interacciones farmacológicas, estudios genéticos, adecuación racionalizada de la medicación y evaluación de la respuesta para permitir ajustes si fuese necesario. Se aplica tanto a pacientes hospitalizados como a pacientes crónicos. Sus resultados son cuantificables y se basan en la efectividad, la capacidad de innovación y la continuidad.

Tras más de diez años en funcionamiento, la unidad de farmacogenética ha analizado más de 1.500 casos de pacientes con efectos adversos o fracaso terapéutico. Se han genotipado más de 19.000 marcadores y más de 3.400 genes en muestras de 13 servicios clínicos. La experiencia positiva de la unidad ha llevado a la propuesta de recomendaciones de buenas prácticas clínicas para la MPP, que se recogen en revistas de prestigio internacional. La unidad cuenta también con datos económicos que indican ahorro de recursos derivado del empleo de la MPP para tratamientos.

La comunidad cuenta con la Unidad de Referencia Regional de Cardiopatías Familiares, que ya ha sido acreditada para ser Centro, Servicio y Unidad de Referencia (CSUR), pudiendo atender a pacientes de cualquier provincia de España. También cuenta con la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL).

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La comunidad cuenta con un Centro de Supercomputación en León (SCAYLE). Al ser de origen clínico, los bioinformáticos del centro no pueden hacer uso de los datos, tan sólo se emplea como estructura de almacenamiento de datos.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

No se considera que los sistemas de información empleados en la comunidad sean adecuados para la integración de datos genómicos o de otras ómicas debido al gran volumen de datos y los diferentes lenguajes informáticos que emplean las diferentes áreas de salud. Actualmente se ha definido un proyecto específico para la atención de pacientes con EERR que permite la integración de los resultados de las pruebas genéticas en la HCE. También existe un proyecto para la futura integración de datos sociosanitarios.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Para el diagnóstico de EERR hay una cartera de servicios de genética organizada y aprobada por la Consejería de Sanidad a nivel regional. En el ámbito de tratamiento, la cartera de servicios se ha definido en el CHS con un panel de aplicación farmacogenética tanto individualizada para dianas terapéuticas como para pacientes polimedicados.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado un marco normativo específico para la práctica asistencial de la MPP en la comunidad.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA Y LEÓN

El recientemente elaborado Plan de Salud para la atención de pacientes con EERR establece la necesidad de formación específica tanto para médicos de atención primaria como para especialistas. Desde la Consejería de Sanidad se está diseñando un plan de formación centrado en el diagnóstico de EERR que estará dirigido principalmente a los médicos de atención primaria. No se han detectado másteres o cursos de postgrado específicos sobre MPP.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA Y LEÓN

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En el **Plan Estratégico Regional de Especialización Inteligente (RIS3)**, se recoge una mención a la MPP como ámbito de actuación prioritario dentro de la investigación en cáncer y para nuevas soluciones diagnósticas y terapéuticas.

#### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP de la comunidad se concentra en los grupos que trabajan en el **Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)**,

agrupados principalmente en el CHS. La comunidad también cuenta con el **Centro de Investigación del Cáncer (CIC)**, donde también se desarrollan líneas de investigación básica y clínica centradas en oncología. Ambas instituciones cuentan con plataformas de apoyo y servicios a los grupos de investigación, entre ellas unidades de bioinformática y análisis estadístico, genómica, proteómica o microscopía entre otros.

Se están desarrollando trabajos para la identificación de marcadores moleculares con interés diagnóstico y pronóstico en oncología (hemopatías malignas y tumores sólidos, empleando tecnologías de alto rendimiento como la secuenciación y los microarrays. Además de la oncología, otras líneas de investigación estudian la base genética de las enfermedades respiratorias, la diabetes y las EERR. También se están desarrollando estudios sobre los aspectos genéticos e inmunopatogénicos de la alergia a fármacos entre otras líneas.

## PROYECTOS SINGULARES

Por su carácter europeo y amplio alcance destacamos el proyecto **HARMONY**. Se trata de una plataforma europea coordinada desde el CIC y el Hospital Universitario La Fe en Valencia, donde también participan centros de otras comunidades (Navarra, Cataluña y la Comunidad de Madrid). Participan 51 países en esta iniciativa europea impulsada por la Iniciativa de Medicamentos Innovadores. La plataforma, a través de *Big Data*, agrupará los datos clínicos y genómicos ya existentes en pacientes de toda Europa con enfermedades hematológicas malignas con el fin de crear una base de datos de calidad, que permita un diagnóstico más eficaz y la prescripción rápida de tratamientos más efectivos.

## BIOBANCOS

La comunidad de Castilla y León cuenta con biobancos acreditados por el ISCIII. Presentan un funcionamiento en red.

- Banco Nacional de ADN, que actúa como nodo central.
- Biobanco en Red de Enfermedades Oncológicas de Castilla y León-Centro de Investigación del Cáncer (BEOCyL) ubicado en el Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca (CIC) que a su vez coordina los siguientes biobancos:
  - Hospital Universitario Río Hortega.
  - Hospital Universitario de León.
  - Hospital Clínico Universitario (HCU) de Valladolid.
  - Hospital Universitario de Burgos.
  - Hospital Clínico Universitario de Salamanca.
  - Hospital General de Segovia.
  - Hospital Santiago Apóstol Miranda de Ebro.

- Biobanco de tejidos neurológicos (INCYL).
- Biobanco del Hospital Universitario de Salamanca (HUSA).
- Biobanco Centro de Hemoterapia y Hemodonación CyL.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA Y LEÓN

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**AC-Gen Reading Life.** Realiza diagnósticos genéticos empleando la secuenciación masiva (NGS) para detectar mutaciones concretas relacionadas con la aparición recurrente de enfermedades genéticas hereditarias.

### OTRAS INICIATIVAS

Por otro lado, Clúster de Salud y Sanidad de Castilla y León (Biotecyl) ha impulsado el proyecto **OncoSUMA** con el objetivo de establecer canales de comunicación y favorecer la colaboración del sector público y privado en la oferta de productos de diagnóstico molecular oncológico y sobre todo empresas que puedan colaborar en la recogida de datos.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CASTILLA Y LEÓN

**Tabla 8.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Castilla y León.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	CASTILLA Y LEÓN
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo bajo
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo medio
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo bajo
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo alto
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo alto
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo alto
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo medio
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo bajo
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo bajo
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo alto
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo medio
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	Grado de desarrollo alto

■ Grado de desarrollo alto   
■ Grado de desarrollo medio   
■ Grado de desarrollo bajo

Castilla y León es una de las comunidades que presenta un mayor grado de desarrollo de la MPP en el ámbito asistencial, puesto que presenta una elevada concentración de elementos clave en los ámbitos analizados.

En el ámbito de las estrategias y políticas sanitarias se recogen directrices para la organización de los recursos de la comunidad en disciplinas que se engloban en la práctica asistencial

de la MPP como las EERR. El enfoque de Castilla y León para la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial es muy operacional. La comunidad ha definido un centro de referencia regional que se organiza en red y ha destinado financiación para su funcionamiento. La cartera para la prestación de servicio en diagnóstico genético está ordenada a nivel corporativo.

Por otro lado, Castilla y León cuenta con infraestructura para el almacenamiento de datos a gran escala a través de su centro de supercomputación. El procesamiento de datos genómicos se realiza en los propios centros que forman parte de la red DiERCyL. La comunidad cuenta con masa crítica investigadora en MPP, que sumado a la puesta en marcha de iniciativas que fomenten la colaboración público-privada a través de su clúster en salud Biotecyl y el programa OncoSUMA tienen el potencial de favorecer el desarrollo del tejido productivo de la comunidad.

### RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Castilla y León presenta áreas de mejora en los diferentes aspectos clave analizados. A pesar del enfoque operativo con el que se está abordando la materia, la representación de la MPP en estrategias y políticas sanitarias de manera concreta podría incrementarse significativamente.

La financiación de proyectos de investigación mediante la priorización de la MPP en las estrategias de I+D+i, revertiría en el desarrollo de proyectos aceleradores para la traslación de la MPP al ámbito asistencial y en una mayor intensidad en la actividad investigadora.

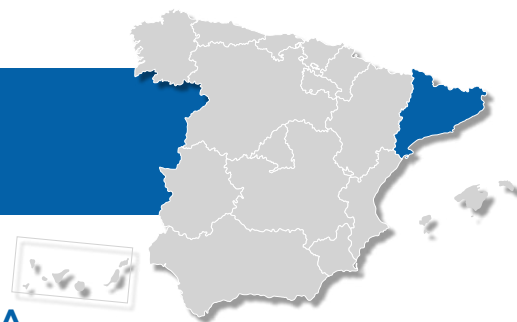
Aunque la comunidad cuenta con infraestructura de computación, el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos es un reto pendiente de abordar.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Un mayor apoyo a la actividad investigadora, la promoción de iniciativas para la colaboración público-privadas como, por ejemplo, mediante iniciativas de CPI, y el aprovechamiento de sus clústeres de salud, tienen el potencial de favorecer la aparición de *spin-off*, y por tanto de incrementar el tejido productivo de la comunidad.

# CATALUÑA

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE CATALUÑA



### ESTRATEGIAS SANITARIAS

El **Plan de Salud 2016-2020** hace referencia al PERIS 2016-2020 (Pla Estratègic de recerca i Innovació en Salut) y establece entre otras líneas estratégicas, la maximización del potencial de la genómica, la proteómica y la bioinformática. Además, se propone un proyecto para la implantación de un programa de medicina respiratoria de precisión, que se encuentra aún en fases preliminares de diseño y planificación.

Siguiendo la mencionada línea estratégica se instan dos acciones relevantes en el contexto de la MPP:

- Elaboración de un libro blanco de la MPP. El objetivo es poner en valor la MPP a través de un análisis global y aportar perspectivas que pudiesen ayudar a la creación de una hoja de ruta para la implementación de la MPP. Se pretende que este libro desemboque en un plan de acción viable para comenzar a implantar la MPP en patologías como las EERR y la oncología.
- Puesta en marcha de proyectos piloto financiados a través del PERIS. Con el fin de testar algunos aspectos clave para la implementación de la MPP en Cataluña. Estos pilotos se centran en EERR y cáncer.

En el **Pla Contra el Càncer a Catalunya (2015-2020)**, se menciona cómo en los últimos años se han empezado a aplicar estrategias de MPP en oncología. Uno de los objetivos consiste en garantizar a los pacientes el acceso a un tratamiento de calidad en el contexto de una personalización progresiva de la terapia, especialmente en pacientes con problemas de salud múltiples.

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN CATALUÑA

### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

La mayor parte de las iniciativas para la aplicación de la MPP se concentran en el ámbito de las EERR y en el de la oncología. En general, todos los hospitales cuentan con servicios de Anatomía Patológica donde se determinan biomarcadores entre otros servicios, que ayudan a definir estrategias de tratamiento más personalizadas.



Para la atención de pacientes con EERR, Cataluña cuenta con centros que constituyen un referente en Genética Clínica y Molecular. El servicio está organizado de acuerdo con la instrucción 06/2015 del 21 de mayo del Servicio Catalán de Salud, a partir de la cual se ordena el consejo y el análisis genético en trastornos o enfermedades genéticas y define las unidades de alta especialización. Esta directiva establece el modelo asistencial y la reordenación del proceso de atención a los pacientes para los trastornos o enfermedades genéticas, las unidades de alta especialización en análisis genéticos (pruebas genéticas) y consejo genético y los laboratorios de diagnóstico especializados y de referencia. Las Unidades de Genética Clínica de Referencia se encuentran en el Hospital Clínic de Barcelona/Hospital Sant Joan de Déu, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Corporación Sanitaria Parc Taulí y el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Los laboratorios de referencia designados son el Hospital Clínic de Barcelona y el Hospital Universitario Vall d'Hebron. Por otro lado, Cataluña cuenta con varios laboratorios de referencia especializados en patologías concretas como en Enfermedades Cardiovasculares (Hospital Universitario Dr. Josep Trueta de Girona) Ataxias (Hospital Universitario Germans Trias i Pujol de Badalona y Hospital Clínic de Barcelona) o Enfermedades Renales (Fundación Puigvert) entre otras.

En línea con el Plan de Salud de Cataluña, el Servicio Catalán de Salud está designando redes de unidades de experiencia clínica (Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica, XUEC) para la atención de las EERR en Cataluña. En este sentido, la primera XUEC se creó en 2017 para la atención de las enfermedades cognitivo-conductuales de base genética en la edad pediátrica. El Hospital Universitario Vall d'Hebron, el Hospital Sant Joan de Déu y el Hospital Parc Taulí son los integrantes de esta red que promueve una atención multidisciplinar, integrada y articulada a través de un plan para el tratamiento y el seguimiento del paciente, que incluye la figura del gestor de caso. El modelo promueve el trabajo en red, la colaboración y la coordinación entre los miembros de la XUEC y otros niveles asistenciales de salud. En 2018 se ha abierto la convocatoria para la creación de dos nuevas XUEC, una centrada en EERR metabólicas y otra centrada en las EERR renales.

Por otro lado, y en el marco del Plan de Salud, que establece el cáncer como una de las prioridades en salud, Cataluña ha constituido la Red Oncológica de Cataluña (Xarxa Oncològica de Catalunya). Esta red nace como fruto de un acuerdo estratégico entre el Instituto Catalán de Salud (ICS) y el Instituto Catalán de Oncología (ICO). Tiene como misión coordinar la atención a los pacientes de cáncer de todo el territorio catalán y unir a profesionales especializados en un modelo común de asistencia que, al mismo tiempo, pretende estimular la investigación. Como principales objetivos se propone: garantizar una atención clínica integral a los pacientes oncológicos y mejorar la capacidad para afrontar los retos de la MPP en el tratamiento del cáncer. El modelo asistencial se apoya en los siguientes pilares: Programa de tumores frecuentes y terciarios, Programa de tumores raros, Programa de investigación clínica, Curas paliativas, Unidad de farmacia oncológica mancomunada y Registro de tumores hospitalario y sistemas de información. Los centros integrantes de esta red son el Hospital Universitario Vall d'Hebron, Hospital Universitario Arnau Vilanova y los centros del ICO en Hospitalet, Girona y Badalona aunque está abierta a la incorporación de otros centros. A través de esta red se organiza el Servicio de Genética Clínica del Cáncer con el fin de concentrar la experiencia y la especialización para la prevención del cáncer hereditario.

El Servicio Catalán de Salud también ha organizado recientemente la Atención Oncológica de Alta Especialización a través de la instrucción 04/2018, donde figuran los requerimientos necesarios para conseguir la acreditación como centro de referencia.

La capacidad del Centro Nacional de Análisis Genómico (Cnag-CRG), así como del Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS), podrían emplearse en un futuro próximo como centros de referencia para la derivación de las pruebas de secuenciación a gran escala y de análisis bioinformático a nivel autonómico y estatal.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

Con uno de los supercomputadores más potentes de Europa, el MareNostrum, localizado en el Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS). Cuenta con un equipo total de más de 500 expertos y profesionales en I+D+i. Sus líneas de investigación se focalizan en cuatro campos: Ciencias Computacionales, Ciencias de la Vida, Ciencias de la Tierra y Aplicaciones Computacionales en Ciencia e Ingeniería.

Cataluña cuenta con el Centro Nacional de Análisis Genómico (Cnag-CRG) asociado al Centre de Regulació Genòmica (CRG). Este centro cuenta con equipos de secuenciación masiva y ofrece soporte a investigadores de todo el país y también investigadores extranjeros para la generación y análisis de datos genómicos. La Biomedicina y la colaboración con los profesionales clínicos es una de sus áreas prioritarias. En este sentido, el Cnag-CRG y el BSC colaboran en el desarrollo de sistemas estandarizados de procesamiento y almacenamiento de datos genómicos a gran escala, a través de la adaptación de recursos como EGA (del inglés, *European Genome-phenome Archive*) y RD-Connect para el uso en MPP.

Tanto el BSC como el Cnag-CRG son estructuras nacionales, cuya creación y funcionamiento se financia a través del gobierno central y el gobierno autonómico. Tanto el BSC como el Cnag-CRG participaron en la creación del Libro Blanco sobre la Medicina Personalizada y colaboran activamente en los proyectos de MPP MedPerCan y URDCat.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

En este momento no hay integración sistemática de datos genómicos en la HCE y los sistemas de información sanitarios no están preparados para esta integración. Constituye una de las grandes asignaturas pendientes para la implementación de la MPP. Uno de los objetivos de los proyectos piloto MedPerCan y URDCat es crear una herramienta que permita esta integración de datos genómicos con la HCE. El BSC y la Cnag-CRG están participando muy activamente para poner a punto el flujo de trabajo desde el hospital al centro de supercomputación, la integración de datos y su retorno al sistema sanitario.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

En diferentes grupos de trabajo se contempla la necesidad de definir una cartera de servicios complementaria unificada y común para la comunidad. Sin embargo, y como ocurre en otras comunidades, la cartera de servicios se organiza desde cada hospital, donde cada centro sanitario va definiendo sus propios paneles de biomarcadores, así como sus propias guías y protocolos internos.

### MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

Además de la instrucción 06/2015 del 21 de mayo del Servicio Catalán de Salud a través de la cual se ordenan los recursos para la prestación de consejo y el análisis genético en enfermedades genéticas, no se han identificado otras iniciativas legislativas autonómicas específicas para la implantación de la MPP.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CATALUÑA

Se realizan diversos Másteres de Bioinformática impartidos a través de diferentes universidades de Cataluña con el objetivo de aportar las herramientas bioinformáticas necesarias para su aplicación en el ámbito de la genética, la medicina preventiva, y la medicina de precisión, el desarrollo de nuevos fármacos, los diagnósticos clínicos, la industria alimentaria y la investigación biomédica en general. Los principales másteres son: Máster de Bioinformática organizado por la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB), Master en Bioinformática y Bioestadística de la Universidad Oberta de Catalunya y la Universidad de Barcelona (UB), Master de Bioinformática en Ciencias de la Salud organizado por la Universidad Pompeu Fabra (UPF) y la UB y Master en ómicas y análisis de datos organizado por la Universidad de Vic.

Por otro lado, se realizan distintos cursos de formación para clínicos en el marco de proyectos traslacionales (URDCat, MedPerCan, etc.), y otros muchos cursos de postgrado y especialización como el Curso en Calidad de *Big Data* en Ciencias de la Vida (UAB y la empresa Bigfinite) o el Diploma en Procesamiento de *Big Data* en Ciencias de la Vida (UAB, Hospital Sant Joan de Déu, Fundación i2Cat y CRG).

En el área de la bioinformática destaca el papel de la Asociación Bioinformatics Barcelona. Constituida en 2015, sus objetivos se centran en promover actividades formativas en el campo de la bioinformática, estimular la transferencia de tecnología, la competitividad, la innovación en el sector industrial y dotar de una mayor visibilidad al sector de la bioinformática a nivel nacional e internacional. Comprende 55 instituciones líderes pertenecientes a los sectores de la salud, la agricultura y la tecnología.

Por otro lado, existe un Máster Universitario en Asesoramiento Genético impartido por la UPF, acreditado por la *European Board of Medical Genetics Counsellor Division*, que garantiza el reconocimiento de la titulación a nivel europeo.

Finalmente, cabe destacar que uno de los puntos del futuro Libro Blanco sobre Medicina Personalizada tratará la creación de programas específicos en MPP tanto a nivel de postgrado como orientados a los profesionales sanitarios.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CATALUÑA

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

El **PERIS 2016-2020** establece como prioridad temática para la financiación de proyectos de investigación las tecnologías ómicas y la MPP. Además, incluye la necesidad de acelerar

la traslación de la MPP de la investigación a la práctica clínica y apunta a los centros de investigación sanitaria como motor en el avance, puesto que son centros acreditados con capacidad de enfocar la investigación desde un punto de vista más asistencial. Además, tienen contacto directo con los pacientes, así como la capacidad de movilizarlos para incrementar la participación.

## ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La actividad investigadora biosanitaria en MPP en Cataluña es muy activa y hay múltiples Institutos y Centros de Investigación Biomédica donde se desarrollan líneas de investigación que se enmarcan en la MPP. Entre ellos están el **Vall d'Hebron Instituto de Oncología (VHIO)**, **Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS)/ Hospital Clínic de Barcelona**, el **Instituto de Investigación Vall d'Hebron (VHIR)**, **Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL)**, **Instituto de Investigación Biomédica Germans Trias i Pujol (IGTP)**, el **Instituto de Investigaciones Biomédicas Sant Pau (IIB Sant Pau)**, el **Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM)**, o el **Instituto de Investigación Biomédica (IRB)**.

Todos estos centros, entre otros, cuentan con grupos de investigación que desarrollan líneas de investigación enmarcadas en el desarrollo de la MPP desde diferentes perspectivas (estudios genómicos, epigenómicos, proteómicos, transcriptómicos etc.) y enfocándose en múltiples áreas de estudio que van desde la oncología, pasando por las EERR, las neurológicas, las psiquiátricas, las cardiovasculares, las respiratorias o el desarrollo de herramientas bioinformáticas para el análisis de datos y la integración de la información genómica en la HCE.

El **VHIO** se ha consolidado como un centro integral de medicina personalizada en cáncer, destacando programas como el de Investigación Clínica o la Unidad de Investigación en Terapia Molecular del Cáncer – “la Caixa”, referencia en Europa y a nivel mundial por su programa de desarrollo precoz de terapias dirigidas y el diseño innovador de sus estudios. Está integrado por múltiples grupos con un enfoque muy claro hacia la MPP en la oncología clínica. Estos programas están, de manera importante, vinculados a un programa de *pre-screening* molecular, donde converge la investigación de programas como Genómica del Cáncer y Oncología Molecular. Resaltar también, dentro del modelo organizativo de investigación, la existencia de los *task forces* y modelos institucionales de trabajo interdisciplinar, que integran todos los equipos dedicados al estudio de una patología (ej. cáncer colorrectal, de pulmón, de mama, inmunología e inmunoterapia, etc.).

En el **(IDIBAPS)/ Hospital Clínic de Barcelona**, destacar por el amplio alcance del proyecto, la actividad del Grupo de Patología Molecular de las Neoplasias Linfoides y el Grupo de Epigenómica, que junto a otros investigadores españoles y europeos mantienen una investigación activa en el genoma/epigenoma de neoplasias linfoides. Recientemente han descrito el epigenoma completo de la leucemia linfática crónica con una gran resolución en el marco de dos consorcios europeos: Consorcio Internacional del Genoma del Cáncer y el Consorcio Internacional del Epigenoma Humano.

El **CRG** coordina junto con el Instituto Europeo de Bioinformática el *European Genome-phenome Archive* (EGA), que a su vez es parte del proyecto europeo Elixir (**anexo VII**), y facilita el almacenamiento y la distribución de variantes genómicas aportadas por individuos que

presentan fenotipos de enfermedades y por individuos sanos provenientes de proyectos de investigación biomédica. Además el **grupo de Bioinformática y Genómica**, del CRG participa en el proyecto europeo *“Integration and Analysis fo Heterogeneous Big Data for Precisión Medicine and Suggested Treatments for Different Types of Patients”* (IASIS) con el objetivo de transformar datos clínicos en tratamientos personalizados para los pacientes con Alzheimer y cáncer de pulmón. En este proyecto también participa la Universidad Pompeu Fabra y el IMIM además de otros participantes en la Comunidad de Madrid.

El CRG también participa en el proyecto europeo **SPIDIA4P**, que con la participación de 19 socios, pretende desarrollar protocolos estandarizados para la recogida, preservación, almacenamiento, transporte y procesamiento de las muestras que se emplean en pruebas asociadas a la medicina personalizada.

Además Cataluña cuenta con centros de investigación nacionales que también contribuyen al desarrollo de la MPP de la comunidad mediante líneas de investigación propias y el establecimiento de colaboraciones con otros grupos de investigación, como son el centro de secuenciación genómica (cnag), donde hay grupos que trabajan en la identificación de nuevos genes implicados en cáncer y EERR, desarrollando recursos bioinformáticos para la gestión y el análisis de estos datos en la práctica clínica. Además, participan en varios consorcios internacionales sobre medicina personalizada, incluyendo la *Global Alliance for Genomics and Health* (GA4GH) y proyectos europeos sobre enfermedades raras como el SolveRD.

Finalmente, a nivel del análisis computacional ligado a la MPP, el Centro Nacional de Supercomputación **Barcelona Supercomputing Centre (BSC)** presenta una amplia actividad de investigación en bioinformática y genómica. Esta actividad, junto con las diversas colaboraciones establecidas con institutos biomédicos y hospitales a nivel internacional, ha generado una red en la que el BSC proporciona su experiencia y recursos a estos centros para incluir e impulsar el análisis genómico y su interpretación en múltiples estudios clínicos.

### PROYECTOS SINGULARES

Por su relevancia, alcance y enfoque traslacional, destacamos algunos proyectos clave para el desarrollo de la MPP que se están llevando a cabo en Cataluña, y que abarcan desde estudios prospectivos de secuenciación de población sana, a estudios de secuenciación centrados en patologías concretas como la oncología, enfermedades neurológicas, estudios microbiómicos o de desarrollo de herramientas de análisis bioinformático de datos genómicos a gran escala. La elevada masa crítica investigadora de la comunidad contribuye a que en Cataluña se desarrollen múltiples proyectos de alcance europeo.

**Genomes for Life (GCAT).** Es un proyecto biomédico pionero de los genomas de Cataluña que forma parte del programa MPPC del IGTP en colaboración con el Banco de Sangre y Tejidos de Cataluña con apoyo de la Dirección General de Investigación e Innovación de la Consejería de Salud de la Generalitat. Es un estudio de secuenciación prospectivo, cuyo objetivo es estudiar los factores genéticos y ambientales que conducen a la aparición de enfermedades crónicas en la población en general como el cáncer, la diabetes, las enfermedades cardiovasculares o las enfermedades respiratorias. El fin último es generar prácticas médicas que puedan prevenir el desarrollo de enfermedades, retrasar o minimizar el riesgo de cada individuo y ayudar a mejorar la toma de decisiones para diseñar tratamientos personalizados

para el cáncer u otras enfermedades comunes. Se recogen muestras de sangre e información relativa al estado de salud (datos médicos, clínicos y hábitos de vida) de voluntarios residentes en Cataluña de entre 40 y 65 años, al que se les hace un seguimiento del proceso que conduce de la salud a la enfermedad, su evolución y tratamiento. El objetivo es reunir los genomas de 50.000 voluntarios. Desde el inicio del proyecto han participado 18.567 personas. Durante 2017 se han sumado 4.098 donantes.

Inicialmente, el proyecto GCAT se ha beneficiado del apoyo financiero del Ministerio de Salud, Servicios Sociales e Igualdad de España, y de la Consejería de Salud de la Generalitat de Cataluña, a través de los fondos competitivos públicos del "Subprograma de acciones de dinamización del entorno investigador y tecnológico del SNS.2010 (ADE10 / 00026, FIS).

**Proyecto MedPerCan.** Es un estudio piloto, financiado en el marco del PERIS, que pretende mejorar la toma de decisiones en oncología a través de técnicas de secuenciación masiva. El proyecto está coordinado por investigadores del IDIBAPS, con participación de otros centros: VHIO, IDIBELL, el cnag-CRG y el BSC. Sus objetivos principales son el establecimiento de un circuito operativo multidisciplinar y multi-institucional para una MPP en Oncología, la determinación del valor del análisis genómico global en el manejo del paciente oncológico y el desarrollo de una acción formativa en MPP genómica en oncología.

Lleva un año de desarrollo en el que ya han seleccionado pacientes y secuenciado muestras a nivel de exoma y genomas completos. Integrará la información genómica con la información clínica a través de grandes bases de datos. Se pretende que esta integración sea completa, accesible y que tenga utilidad tanto en investigación como a nivel asistencial. Esta base de datos integrará también otras herramientas informáticas para los análisis genómicos. Se cuenta ya con una versión inicial de la herramienta de integración que se está evaluando. Se está trabajando en el flujo de datos de los centros clínicos, al centro de supercomputación, su integración y el retorno a los centros clínicos.

**Proyecto CRIPREV**, financiado en la convocatoria del PERIS 2017 para la prevención de cáncer colorrectal empleando biomarcadores genómicos y microbiómicos. El proyecto se coordina desde el IDIBELL e intervienen investigadores del IDIBAPS/Hospital Clínic y el IMIM.

**Proyecto URDCat** (Implementación de Medicina Personalizada basada en la genómica en enfermedades minoritarias neurológicas no diagnosticadas), también financiado en la convocatoria de 2017 del PERIS y coordinado por investigadores del IMIM. También participan investigadores del IDIBAPS/Hospital Clínic, VHIR, Institut de Recerca Sant Joan de Déu y cnag-CRG. En el proyecto se han re-analizado los exomas y genomas de más de 250 casos, y se han generado nuevos datos genómicos para 550 pacientes, aumentando significativamente la tasa de diagnóstico. Se ha creado una plataforma específica para analizar y gestionar todos los datos del proyecto.

**MedBioinformatics.** Es un consorcio europeo destinado a la creación de herramientas bioinformáticas para analizar el gran volumen de datos generados en el ámbito de la investigación biomédica y facilitar la investigación traslacional y la MPP en oncología y neuropsiquiatría. Está coordinado por el IMIM. Entre las aplicaciones que se espera que desarrollen destaca una herramienta para estudiar la relación entre genotipo y fenotipo, así como para analizar y prever las comorbilidades. Además, se desarrollará un navegador de biomarcadores de enfermedades y aplicaciones para apoyar el diagnóstico molecular y el tratamiento personalizado del cáncer.

En el marco de la RIS3, también se han creado cinco comunidades RIS3CAT, que constituyen ecosistemas innovadores donde pueden participar empresas privadas y agentes de I+D+i públicos con el fin de identificar e impulsar nuevas oportunidades de negocio o actividades emergentes en un marco colaborativo. En particular, la comunidad NEXTHEALTH se ha creado para dar respuesta a los principales retos relacionados con la salud en la actualidad. Esta iniciativa facilita la llegada de las terapias avanzadas a la producción industrial y la aplicación clínica desde las fases preclínicas.

Los proyectos que se están llevando a cabo dentro de la iniciativa NEXTHEALT son:

- **ADVANCECAT:** El proyecto ADVANCECAT (Universidad de Barcelona, IDIBAPS/Hospital Clínic) nace con la voluntad de crear una aceleradora para el desarrollo de terapias avanzadas en Cataluña con la organización de una red catalana de centros involucrados en este tipo de terapias. Así se pretende innovar y avanzar de forma rápida de la idea inicial hasta su aplicación clínica y/o producción industrial.
- **Hospital Líquido 4.0** (Hospital San Joan de Déu), que pretende identificar y agregar todos los datos de salud generados dentro y fuera del hospital y explotarlos con sistemas de *Big Data* y análisis. Se tendrán en cuenta tanto los datos clínicos, genómicos, imágenes biomédicas o de otros sistemas del hospital, así como las generadas por los propios pacientes a través de salud en línea.
- **NEXTCARE:** Atención personalizada del enfermo crónico en un marco de salud digital (Eurecat). Los objetivos específicos son implantar un modelo de atención integrada a enfermos crónicos desde el punto de vista de la MPP. Desarrollar un banco de pruebas con voluntad de liderazgo internacional para la aplicación de TIC a nuevos servicios que generen valor en el Sistema Catalán de Salud. Desarrollo y monetización de nuevos productos y servicios que tengan un buen nivel de transferibilidad a otros sistemas de salud y que contribuyan a fortalecer el tejido industrial.
- **AMMIC:** Plataforma de desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas en EERR (Instituto Universitario de Ciencia y Tecnología, IUCT). Con el fin de establecer las bases de un sistema consolidado en el descubrimiento y desarrollo de fármacos para enfermedades minoritarias.
- **INNOBRAIN:** Nuevas tecnologías para la innovación en rehabilitación y estimulación cognitiva (Institut Guttmann). Esta plataforma trabaja la estimulación y rehabilitación cognitiva de personas con deterioro o déficit cognitivo, debido a una enfermedad neurológica, psiquiátrica, demencias o trastornos del desarrollo, con el objetivo de mejorar los procesos asistenciales.

**Proyecto CGI (*The Cancer Genome Interpreter*):** Consiste en una nueva herramienta informática que ayuda a los oncólogos a interpretar la relevancia clínica de las variantes genómicas detectadas en un tumor y paciente concretos. Es un proyecto colaborativo entre el VHIO y el CRG que también ha contado con la participación del IMIM y el Hospital Sant Joan de Déu. Se trata de una plataforma abierta en internet que automatiza la interpretación de las alteraciones genómicas en tumores concretos, informando de su papel en la oncogénesis y de cuáles funcionan como biomarcadores de respuesta a fármacos. El usuario introduce en la plataforma el listado de alteraciones genómicas y el tipo de tumor (de entre 247 tipos) y



el sistema ofrece la interpretación a partir de las bases de datos de 765 genes tumorigénicos, 5.600 variantes oncogénicas validadas y más de 1.600 biomarcadores de respuesta farmacológica. Tras la elaboración del listado de las mutaciones *driver*, el CGI genera una prescripción sobre cuáles son biomarcadores de respuesta a los fármacos de terapias dirigidas, informando sobre su efecto (sensibilidad, resistencia, toxicidad) y la gradación de la evidencia disponible (guías clínicas, ensayos o estudios preclínicos y casos clínicos). También incluye enlaces a referencias publicadas. En un año, más de 6.000 usuarios de 90 países han utilizado el CGI.

**Proyecto Internacional GENIE**, (*Genomics Evidence Neoplasia Information Exchange*) de la *American Association for Cancer Research* (AACR). El objetivo de este programa, en el que participan investigadores del VHIO, es crear un registro donde se asocien los datos genómicos de tumores raros con los resultados clínicos derivados del tratamiento de los pacientes. Como participante, el VHIO tendrá acceso a 40.000 muestras genéticas para investigar la genómica de tumores raros y desarrollar tratamientos específicos.

**Proyecto Internacional EUCANCan (H2020)**, liderado desde el BSC y que tiene prevista su puesta en marcha en 2019. El objetivo del proyecto es generar infraestructuras interoperables y conectadas a los centros de salud para la gestión, el análisis y la generación de bases de datos genómicos y clínicos en el ámbito de la oncología y la aplicación de la MPP. Junto con otras prestigiosas instituciones internacionales, esta iniciativa incluye, además del BSC, varios centros de investigación biomédica catalanes: IDIBAPS/Hospital Clínic, IDIBELL y VHIO.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

La Consejería de Sanidad de la Generalitat ha contribuido en la financiación del proyecto GCAT.

En las convocatorias del PERIS, se han definido diferentes programas para la financiación de proyectos de investigación enmarcados en áreas específicas. La MPP se ha definido como una de estas áreas prioritarias, donde los proyectos reciben financiación por un período de tres años. La dotación económica para proyectos de MPP en la convocatoria de 2016 asciende a unos 2 millones de euros. A través de esta convocatoria se ha financiado los proyectos MedPerCan, CRIPREV y URDCat. Se prevé un seguimiento del desarrollo de los proyectos financiados y del estado general de los programas definidos en las convocatorias del PERIS para poder priorizar futuras intervenciones.

Por otro lado, la comunidad autónoma y el gobierno central destinan financiación para la renovación de las infraestructuras y el funcionamiento rutinario del BSC y el Cnag-CRG.

El Programa Público de Análisis de Datos para la Investigación y la Innovación en Salud (PADRIS, de sus siglas en catalán), se encuentra en fase de despliegue y consolidación. Este programa, gestionado a través de la Agencia de Calidad y Evaluación Sanitaria de Cataluña (AQuAS) trata de generar estructuras compartidas de datos sanitarios generados por el Sistema Sanitario Integral de utilización pública de Cataluña (SISCAT). Los datos provienen de radiografías, informes, recetas de farmacias, hospitales o centros de atención primaria. Se prevé que se incluyan datos genéticos. Los centros que pueden hacer uso de estos datos, que serán previamente anonimizados, serán centros de investigación que forman parte de la red de Centres de Recerca de Catalunya (CERCA), los agentes SISCAT y los centros de



investigación universitarios públicos, así como la Administración sanitaria. El manejo de los datos se hará de acuerdo con el marco legal y normativo, los principios éticos y de transparencia del programa hacia la ciudadanía, con el fin último de impulsar la investigación, la innovación y la evaluación en salud.

### BIOBANCOS

Cataluña cuenta con once biobancos acreditados por el ISCIII y que funcionan en red.

- Biobanco del Hospital Clínic de Barcelona/IDIBAPS.
- Biobanco IDIBELL.
- Biobanco del Parque de Salud MAR (MARBiobanc).
- Biobanco Hospital Universitario Vall d'Hebron (Biobanco HUVH).
- Biobanco del Hospital Infantil para a investigación San Joan de Deu de Esplugues (BHISJDI).
- BioBanco IRBLleida.
- Biobanc\_IGTP-HUGTP.
- Biobanco-IISPV-Hospital Sant Joan de Reus.
- Biobanco-IISPV-Hospital Joan XXIII.
- Biobanco Fundación Instituto de Investigación Josep Trueta (IDIBGI).
- Biobanco Hospital de la Santa Cruz y San Pablo.

### TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CATALUÑA

#### INICIATIVAS DE COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADAS

En el marco de la RIS3, Cataluña emplea la CPI en el ámbito de la salud, pero todavía no hay una resolución pública de los proyectos adquiridos por la administración.

Por su parte, la **Fundación Obra Social La Caixa** ha puesto en marcha diferentes iniciativas para promover la investigación, algunas de las cuales incluyen proyectos de MPP en diferentes ámbitos como la oncología, las enfermedades cardiovasculares o las neurociencias. Algunas de las iniciativas más directamente relacionadas con la MPP son la creación de Unidades

de Investigación, como la Unidad de Investigación de Terapia Molecular del Cáncer (UITM) La Caixa del VHIO o la financiación directa de proyectos de investigación, como el proyecto HepaCare, liderado por Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) la Universidad de Navarra.

## EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Xenopat:** Es una empresa público-privada *spin-off* del ICO, el IDIBELL y el Hospital Universitario de Bellvitge (HUB). Esta empresa ofrece servicios preclínicos avanzados para el desarrollo de nuevos fármacos antitumorales y el tratamiento oncológico personalizado mediante la implantación ortotópica de tumores humanos en ratones. En concreto, la empresa ofrece al paciente la posibilidad de emplear un pequeño fragmento del tumor del paciente para testar distintos medicamentos y elegir la terapia más adecuada para cada paciente.

**Made of Genes.** Es una *start-up* que permite secuenciar el genoma propio y almacenarlo encriptado en la nube. El cliente puede consultar su genoma mediante un sistema de suscripción que consiste en el pago de una cuota periódica con el fin de poder prevenir enfermedades asociadas a variantes genéticas. También ofrece servicio de asesoramiento genético y servicios de diagnóstico clínico.

**DBGen.** Es una *spin-off* de la UB especializada en el diagnóstico de patologías hereditarias oculares con tecnologías de secuenciación masiva NGS. Pacientes, oftalmólogos y otros especialistas pueden solicitar el análisis mediante su página web y la muestra se envía al laboratorio donde se realiza la prueba genética. Actualmente se han identificado más de 500 genes que causan diferentes tipos de ceguera hereditaria y el diagnóstico genético en este tipo de patologías es esencial para asegurar no sólo el diagnóstico sino también para mejorar el pronóstico e identificar a familiares portadores.

**qGenomics.** Es una empresa *spin-off* del CRG y la UPF. Ofrece diagnósticos genéticos prenatales empleando un chip de alta resolución más sensible que las técnicas convencionales y que permite una determinación más rápida. También ofrece servicios de secuenciación a investigadores y orientados al ámbito asistencial, consejo genético y servicios de consultoría en materia de genómica.

**Gendiag.** Empresa de diagnóstico y consejo genético que también colabora en el desarrollo de productos de investigación.

**Whole Genix.** Es una empresa que interpreta las variaciones genómicas y elabora un informe clínico, facilitando al oncólogo de información relevante para la aplicación de medicina personalizada o de precisión en aquellos pacientes con enfermedad neoplásica.

**AB Biotics.** Es una empresa *spin-off* de la UAB que desarrolla entre otras líneas de negocio análisis genéticos para estudios de farmacogenética, como Neurofarmagen, un chip de ADN que permite valorar la predisposición del paciente a responder a los fármacos más utilizados en depresión, esquizofrenia, trastorno bipolar o epilepsia.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN CATALUÑA

**Tabla 9.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Cataluña.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	CATALUÑA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo alto
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo alto
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo alto
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo alto
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo medio
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo alto
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo alto
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo alto
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo alto
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo medio
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo medio
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo alto
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	Grado de desarrollo alto

■ Grado de desarrollo alto   
■ Grado de desarrollo medio   
■ Grado de desarrollo bajo

Cataluña es una de las comunidades que presenta un mayor grado de desarrollo en la implantación de la MPP a la práctica asistencial, puesto que presenta una elevada concentración de los elementos clave en todos los ámbitos analizados. En el plano institucional, la MPP está representada en el Plan de Salud y en otros documentos autonómicos. Además, desde el Departamento de Salud se han organizado los recursos para la prestación de servicio en el marco de la MPP, tanto para EERR como para pacientes oncológicos, eligiendo para su organización una estructura en red. Cataluña es una de las comunidades que más fuerte apuesta por la I+D+i en MPP puesto que no sólo es un área de investigación prioritaria en

las estrategias de I+D+i autonómicas, sino que diferentes convocatorias han derivado en la financiación de múltiples proyectos de investigación en MPP, algunos de los cuales están muy orientados a la aplicación directa de la MPP en el ámbito asistencial. Por otro lado, Cataluña concentra infraestructuras muy potentes para el desarrollo de la MPP, especialmente en lo relativo a la capacidad de almacenamiento, procesamiento de datos y secuenciación genómica a gran escala. Además, Cataluña cuenta con múltiples iniciativas formativas, muy orientadas a solventar una de las carencias más acusadas a nivel nacional, que es la falta de formación en el ámbito de la bioinformática y de la genética clínica. La concentración de masa crítica investigadora y la realización de proyectos de investigación en MPP es una de las más elevadas a nivel nacional y ayuda a que surjan nuevas empresas en el ámbito de la MPP, contribuyendo positivamente al desarrollo del tejido productivo.

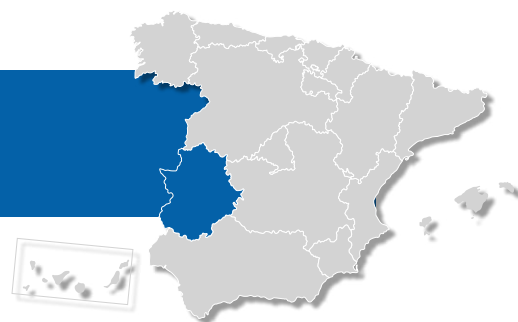
## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Cataluña es una de las comunidades que lidera la implantación de la MPP en el ámbito asistencial. Al poner en marcha diferentes proyectos piloto, sería recomendable medir resultados y definir una estrategia de comunicación para maximizar el impacto de los mismos. En el plano más asistencial, la recogida de información acerca de la cartera de servicios en MPP desde el servicio de salud ayudaría a tener un mapa actualizado de los recursos de la comunidad y ofrecería la oportunidad de identificar sinergias y rediseñar circuitos que favoreciesen el aprovechamiento máximo de los recursos. Además, y dado que Cataluña designa centros de referencia que deben evaluarse con frecuencia, la comunidad tiene la oportunidad de contribuir a la creación de unos criterios de acreditación estándares e idealmente compartidos por la comunidad de profesionales, que sirviesen como ejemplo de buenas prácticas para otras CCAA.

Aunque la comunidad es muy fuerte en iniciativas formativas (especialmente en el campo de la bioinformática), sería recomendable tener en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP.

Aunque Cataluña cuenta con múltiples empresas en el ámbito de la MPP y un clúster de innovación en salud, no hemos detectado iniciativas de CPI orientadas a la MPP, a pesar de que la comunidad emplea este tipo de acciones en otros ámbitos.

## EXTREMADURA



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE EXTREMADURA

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

En lo relativo a aspectos relacionados con la aplicación de la MPP, el **Plan de Salud de Extremadura 2013-2020** recoge los recursos disponibles para el abordaje de enfermedades genéticas e incluye objetivos para la revisión de los programas de asesoramiento genético, diagnóstico prenatal y preimplantacional, aspectos que se engloban en el ámbito de la MPP.

En el **Plan Integral contra el Cáncer 2017-2021** de Extremadura se menciona la aplicación de la MPP a través del estudio de las mutaciones en oncogenes (K-ras, N-ras, Braf, etc.). Además, se reconoce la importancia de desarrollar la investigación en MPP como herramienta para la caracterización de determinados tumores para seleccionar el tratamiento que con mayor probabilidad será efectivo y desechar aquellos ineficaces e ineficientes. También se reconoce la necesidad de adaptar los sistemas de información de los servicios de salud para la incorporación de la información genética junto a la imagen médica y tratamiento, reconociendo el *Big Data* en oncología como herramienta transversal.

Aunque no menciona la MPP específicamente, cabe destacar que Extremadura cuenta con una **Plan Integral de Enfermedades Raras 2010-2014 (PIER)** que recoge los recursos para el consejo, diagnóstico y análisis genético en el abordaje de estas enfermedades, así como objetivos para la actualización de los programas de cribado neonatal y el establecimiento del diagnóstico genético postnatal y de portadores sanos.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL

La Junta de Extremadura apoya una iniciativa pionera para la implantación de la Medicina Personalizada en el Servicio Extremeño de Salud (SES) a través del Proyecto Sistema de Medicina Personalizada Aplicada-MEDEA.

#### PROYECTO SISTEMA DE MEDICINA PERSONALIZADA APLICADA-MEDEA

Este proyecto, tiene por objetivo desarrollar y evaluar un sistema para individualizar la prescripción farmacológica. Este sistema permitirá administrar a cada paciente el fármaco que más se adecua a sus características genéticas y personales.

El proyecto MEDEA se aprobó en Consejo de Ministros el 6 de octubre de 2017. Para su financiación del se ha empleado como instrumento la Compra Pública Innovadora. El proyecto

cuenta con una financiación total de 5.465.747 euros, de los cuales 4.372.598 provienen de Fondos de Desarrollo Regional (FEDER) 2014-2020 aportados desde el Ministerio de Economía Industria y Competitividad mientras que el SES aporta 1.093.149 euros. El convenio para el desarrollo de MEDEA entre el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad y el SES se ha publicado en el BOE núm. 147 de 18 de junio de 2018.

El proyecto MEDEA consiste en un **Programa de Prescripción Personalizada** integrando los datos de la HCE con un Sistema de Estratificación Farmacogenómica de voluntarios sanos y pacientes participantes en Ensayos Clínicos. La ejecución del proyecto requerirá la generación de un algoritmo de traducción de la información cualitativa (genética) en cuantitativa (fenotipo), desarrollar los métodos analíticos y de laboratorio necesarios y desarrollar metodologías de evaluación de efectos adversos farmacológicos en pacientes.

El proyecto está orientado a patologías de alta prevalencia (pacientes psiquiátricos, oncológicos, y con dolencias cardiovasculares). Aunque el proyecto pretende llegar a toda la población extremeña, inicialmente la fase de validación del proyecto está dimensionada a 3.000 pacientes del SES y su ejecución se realizará hasta 2021.

La información para la ejecución del proyecto se obtendrá de la Asistencia Sanitaria (pacientes) e Investigación Clínica (voluntarios sanos). A esta información le acompañará la evaluación genética y farmacológica junto con la incorporación de datos de reacciones adversas de pacientes. Se generará el Programa de Prescripción (PPS) y la Tarjeta Farmacogenética (PPC), en las que se incorporará la información de la evaluación genética y farmacológica más la generación de las interfases de conexión a la historia clínica (JARA) del SES. Ambas líneas estratégicas (Asistencia Sanitaria y Ensayos Clínicos) necesitarán del desarrollo de innovación empresarial en sus diversos componentes.

El proyecto permitirá mejorar la prescripción de medicamentos y aumentar la eficacia de los ensayos clínicos, permitiendo la prescripción farmacológica con menor probabilidad de presentar efectos adversos y la selección de voluntarios o pacientes de manera más eficaz en investigación clínica. Por otro lado, se mejorará la calidad de vida de los pacientes generando ahorros en tratamientos farmacológicos, consultas médicas y en pruebas diagnósticas o tratamientos hospitalarios innecesarios. Además, supondrá una oportunidad para atraer talento investigador a Extremadura, puesto que se estima que requerirá de un equipo de unas 20 personas.

En el proyecto participa un equipo multidisciplinar que forma parte del recientemente constituido Instituto Universitario para la Investigación Biosanitaria en Extremadura (INUBE) en el que la Farmacogenética y la Medicina Personalizada constituye una de sus líneas estratégicas.

## ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Actualmente, la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial se concentra, al igual que en la mayoría de CCAA, en determinadas áreas terapéuticas, tradicionalmente las EERR y el cáncer (hereditario y esporádico), con fines preventivos, diagnósticos, terapéuticos y de pronóstico. Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, en general, realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP

(biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

El Hospital Universitario de Cáceres cuenta con una Unidad de Cáncer Hereditario, con una Consulta de Oncología Especializada en Consejo Genético y con el Laboratorio de Genética Molecular del Servicio de Inmunología y Genética Molecular, muy enfocado al diagnóstico de enfermedades hereditarias. Entre sus recursos, cuenta con un ultrasecuenciador que permite la secuenciación de paneles de genes para el diagnóstico genético.

El Hospital Universitario de Cáceres ha creado en 2018 una Consulta de Enfermedades Raras que realiza una valoración integral de pacientes. Además, se prevé la creación de una Comisión de Enfermedades Raras multidisciplinar en la que participarán todas las especialidades, incluida pediatría y una base de datos para un mejor registro de los casos. Esta consulta desarrollará un proyecto piloto financiado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad para el Acceso al Diagnóstico Genético de Personas y Familias con sospecha de padecer una enfermedad rara de base genética.

El Hospital Universitario de Badajoz cuenta con una Consulta de Cáncer Hereditario en el Servicio de Oncología Médica, que trabaja en estrecha colaboración con la Unidad de Cáncer Hereditario de Cáceres. También cuenta con un Laboratorio de Inmunología y Genética dentro del Servicio de Inmunología y Genética, que realiza entre otros servicios, los estudios de Consejo Genético en Cáncer Familiar y estudios moleculares y citogenéticos en el campo de la Hematología y Oncohematología. El Hospital también cuenta con una Consulta en Enfermedades Raras.

El Hospital Materno-Infantil de Badajoz y Hospital de Mérida también cuentan con una Unidad de Genética y un Laboratorio de Genética Molecular respectivamente, que realizan, entre otros servicios las pruebas diagnósticas de EERR. La comunidad solicitará la creación de un centro de referencia nacional para EERR en el Hospital Materno-Infantil de Badajoz basándose en los proyectos de investigación en este ámbito que desarrolla la región.

### INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La comunidad cuenta con el supercomputador Lusitania en el Centro Extremeño de Investigación, Innovación Tecnológica y Supercomputación (CénitS), gestionado a su vez por la Fundación Computación y Tecnologías Avanzadas de Extremadura (COMPUTAEX). La fundación ha colaborado en proyectos asistenciales y de investigación como el proyecto HERITAGEN u ONCOGENIC de ultrasecuenciación genética mediante técnicas de supercomputación, en colaboración con el Servicio de Inmunología y Genética Molecular del Hospital Universitario de Cáceres.

### INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

En este momento no se recoge información genómica o proveniente de otras ómicas en la HCE. Se prevé que el proyecto piloto MEDEA integre la información clínica, genética, fisiológica y antecedentes personales y familiares de respuesta a fármacos, que permitan un tratamiento personalizado.



## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Los servicios sanitarios prestados en los centros dependientes del Servicio Extremeño de Salud (SES), se recogen en el Decreto 20/2018, de 15 de febrero (D.O.E Número 35, 6943) pero no se especifican qué pruebas genéticas o qué biomarcadores concretos conforman la cartera de servicios. El Servicio de Inmunología y Genética Molecular del Hospital Universitario de Cáceres, cuenta con un listado de pruebas concretas en la página web del hospital.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado normativa específica para la aplicación de la MPP en la comunidad.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EXTREMADURA

El **Máster Iberoamericano en Farmacología Clínica y Farmacogenética** es un máster propio de la Universidad de Extremadura (Uex), impartido a través del Campus Virtual Latinoamericano (CAVILA) hasta 2017. Este máster, muy orientado a la formación de estudiantes iberoamericanos, tiene como objetivo ofrecer la formación adecuada que permita optimizar la utilización de los medicamentos en humanos a través de 3 especialidades: Farmacogenética, la Psicofarmacología y los Ensayos Clínicos.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EXTREMADURA

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En el **VI Programa Regional de Investigación 2017-2020 y en la Estrategia de Especialización Inteligente de Extremadura (RIS3)** la MPP se recoge como líneas prioritarias de I+D+i en salud. Dentro de esta línea estratégica, se especifica el desarrollo de tecnologías ómicas en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades y su aplicación en el sistema de salud.

#### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

Extremadura ha constituido recientemente, el **Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria de Extremadura (INUBE)**, que surge de la necesidad de coordinar la investigación en el área biomédica realizada en Extremadura, principalmente en la UEX y la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales (CSYPS), coordinados en el Sistema Extremeño de Ciencia, Tecnología e Innovación (SECTI), dependiente de la Consejería de Economía e Infraestructuras. El INUBE ofrecerá la posibilidad de integrar grupos, capaces de impulsar una investigación multidisciplinar en Extremadura. La MPP será una de las líneas estratégicas del INUBE, puesto que uno de sus programas de investigación será **Medicina y Terapéutica Personalizada**.

El INUBE está formado por grupos de investigación del SECTI que desarrollan investigación de alta calidad en Ciencias de la Salud, y que incluye personal perteneciente a la UEx y la CSYPS, que además integran estructuras de investigación colaborativa del ISCIII. Todos los grupos poseen una actividad científica de alta calidad, avalada por el número de publicaciones, de proyectos de investigación concedidos, de patentes, de formación de personal y de relaciones de cooperación con otras instituciones científicas internacionales y nacionales (miembros de 5 CIBER y plataformas del ISCIII).

Actualmente la Uex cuenta con la red de Servicios de Apoyo a la Investigación de la Universidad de Extremadura (**SAIUEx**), que ofrece diferentes servicios e infraestructura especializada con apoyo de personal especializado en diferentes ámbitos de conocimiento. Entre los servicios disponibles cuenta con una Unidad de Secuenciación, que presta servicio en el desarrollo de numerosos proyectos de investigación.

Extremadura cuenta además con la Fundación para la Formación e Investigación de los Profesionales de Salud de Extremadura (**FundeSalud**), que promueven I+D+i en el ámbito de la salud desde diferentes puntos de vista (desarrollo de proyectos, actos de difusión, fomento del tejido empresarial, actividad docente etc.), pero de manera muy importante en el ámbito de la Investigación Clínica con la Unidad de Gestión de Ensayos Clínicos de Extremadura.

Además, la fundación **FUNDECYT/PCTEX** ofrece diferentes servicios de gestión y acompañamiento dirigidos a emprendedores con el fin de fomentar la innovación, el emprendimiento y la cooperación de los diferentes agentes para el desarrollo científico-tecnológico de la región.

Extremadura es una región donde la actividad investigadora es muy activa en EERR, lo que ha motivado que la comunidad solicitará la creación de un centro de referencia nacional para EERR en el Hospital Materno-Infantil de Badajoz.

La Unidad CAIBER (Centro de Apoyo a la Investigación Biomédica en Red) del Hospital Universitario de Badajoz es activo en la promoción de la investigación clínica, priorizando las áreas de medicamentos huérfanos, enfermedades infecciosas, oncología, cardiología y salud mental.

Por su parte el Hospital Universitario de Cáceres cuenta con varios grupos de investigación con actividad en ámbitos de la MPP como el Grupo de Inmunología Clínica y Genética del Cáncer, Grupo de Estudio de Enfermedades Infecciosas y Cáncer entre otros.

### PROYECTOS SINGULARES

Fundesalud también colabora junto el Hospital Universitario de Cáceres y CénitS, en el proyecto de investigación **HERITAGEN**, iniciado en 2014. Este proyecto tiene como objetivo la utilización de técnicas de supercomputación y de *Big Data* aplicadas a la secuenciación masiva, las posibles mutaciones genéticas y sus patologías asociadas para poner a disposición de los médicos especialistas la información que les permita desarrollar una terapia más adecuada dentro de la estrategia de la MPP. Se busca por tanto crear una plataforma donde centralizar toda la información, que se integrará con información de tipo genealógico asociada a una población objeto de estudio.

Los objetivos reportados que se han conseguido con este proyecto hasta la fecha son: la puesta a punto de la infraestructura necesaria, mediante un modelo de *Cloud Computing*, para llevar a cabo las diferentes tareas de procesamiento de la información obtenida de re-secuenciación del ADN de cualquier paciente; la colaboración directa en el procesamiento de diversas muestras de ADN, a modo de entrenamiento y preparación técnica del personal de la Fundación COMPUTAEX; la secuenciación completa del exoma de pacientes anónimos, obteniendo datos para que los especialistas interpreten la predisposición de esa persona a padecer determinadas enfermedades hereditarias y, por último, el desarrollo de las herramientas para la interpretación de la información obtenida de las secuencias genéticas procesadas en el supercomputador Lusitania.

CénitS trabaja también en un proyecto relacionado con **HERITAGEN**, denominado **ONCO-GENITIC**, cuyo objetivo es analizar la viabilidad de creación de un modelo de prestación de servicios que, a través de *Cloud* y con mecanismos *Big* y *Open Data*, permita a los oncólogos aplicar medicina de precisión gracias a la ultrasecuenciación genética y a la supercomputación. Ambos proyectos persiguen unir la medicina de precisión y el *Big Data* para ayudar en la toma de decisiones clínicas.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

Como se ha mencionado anteriormente, la Junta de Extremadura ha aportado alrededor de un millón de euros para la financiación del proyecto de MPP MEDEA, que también ha sido financiado con 4,2 millones de euros por el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad procedentes de los Fondos de Desarrollo Regional (FEDER).

La Junta convoca ayudas a proyectos de investigación, donde se priorizan las líneas de investigación recogidas en el Programa Regional de Investigación, entre las que figuran la MPP. Entre ellos, se ha financiado el proyecto HERITAGEN dentro de convocatoria de ayudas para proyectos enmarcados en las áreas estratégicas de la economía regional del V Plan Regional de I+D+i (2014-2017).

## BIOBANCOS

La comunidad cuenta con la Unidad de Banco de Tumores y ADN en el Hospital Universitario de Badajoz. Es una plataforma tecnológica que acoge una colección de muestras biológicas concebida con fines diagnósticos o de investigación biomédica y organizada como una unidad técnica con criterios de calidad, orden y destino.

---

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EXTREMADURA

---

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

No se han identificado.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EXTREMADURA

**Tabla 10.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Extremadura.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	EXTREMADURA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo alto
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo alto
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo alto
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo medio
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo medio
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo medio
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo alto
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo medio
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo medio
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo alto
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo medio
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	
	Grado de desarrollo medio

■ Grado de desarrollo alto  
 ■ Grado de desarrollo medio  
 ■ Grado de desarrollo bajo

Extremadura concentra de manera importante una variedad de elementos clave que, en conjunto, determinan un grado de desarrollo medio en la traslación de la MPP al ámbito asistencial.

En el ámbito de las estrategias y políticas sanitarias se recogen directrices para la organización de los recursos de la comunidad en torno al manejo de enfermedades como el cáncer y las EERR que, por su naturaleza, se engloban en la práctica asistencial de la MPP. En las políticas de I+D+i la MPP se recoge como un eje estratégico y se convocan ayudas a proyectos de investigación, donde la MPP es una línea prioritaria de financiación. El elemento más destacado como iniciativa en Extremadura, y potencial punto de inflexión para la aplicación

de la MPP desde el ámbito asistencial, es la ejecución del proyecto MEDEA, pionero a nivel nacional y que puede actuar como modelo a seguir para otras CCAA. La comunidad, a través del SES, ha aportado financiación directa a MEDEA, en la que se empleó la CPI como vehículo de financiación. La ejecución del proyecto MEDEA implica además la integración de datos genómicos con otros datos clínicos en la HCE y facilitará la prescripción de terapias más eficaces, seguras y contribuirá a la sostenibilidad del SES. Por otro lado, Extremadura, a través del Supercomputador Lusitania y su colaboración con grupos de investigación de los hospitales, está contribuyendo a generar los flujos de trabajo que permitan gestionar los datos obtenidos de la secuenciación genómica, y aplicar las herramientas generadas en campos concretos como la oncología o las EERR.

## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

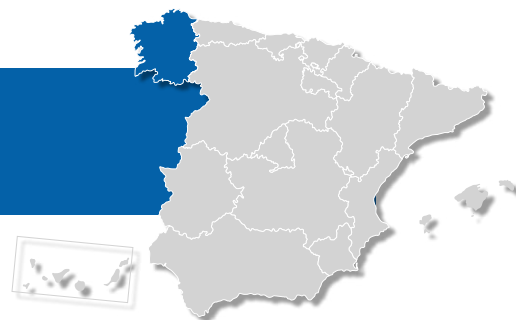
Un mayor apoyo institucional, ofreciendo una mayor concreción de acciones para el abordaje de la MPP en el sistema sanitario ayudarían a promover de manera más clara la organización de los recursos (designación de centros de referencia en ámbitos de la MPP, circuitos asistenciales y organización cartera de servicios). El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos derivados del empleo de tecnologías ómicas será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructuras y herramientas a desarrollar. La comunidad cuenta con un Centro de Supercomputación que además ya está colaborando en proyectos de investigación biosanitarios de secuenciación genómica. Planificar cómo se puede integrar el conocimiento acumulado en el SES sería una de las acciones a promover.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Finalmente, un mayor apoyo a la comunidad investigadora, mediante la financiación y la puesta en marcha del INUBE, así como continuar favoreciendo el desarrollo de iniciativas de colaboración público-privada constituyen elementos importantes para potenciar la creación de *spin-off*, y en general, el emprendimiento biotecnológico en MPP para la comunidad.

## GALICIA

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE GALICIA



#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

El **Plan Estratégico del Servicio Galego de Saúde (SERGAS)** de 2014, se reconoce la **genómica** como una fuerza de cambio en las posibilidades de personalización de los tratamientos. Sin embargo, no se han encontrado referencias a la MPP en la **Estrategia SERGAS 2020**. Desde la Dirección de Atención Sanitaria del SERGAS se está valorando cómo incluir la MPP de manera más concreta en próximos planes estratégicos sanitarios de la comunidad. Por otro lado, el **Plan de Prioridades Sanitarias 2014-2016** de la Consellería de Sanidad no hace alusión a ningún aspecto relacionado con la MPP.

No se han encontrado otros documentos estratégicos autonómicos oficiales asociados a patologías donde se recojan aspectos de MPP.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN GALICIA

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Galicia cuenta con la **Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (FPGMX)** del SERGAS, creada en 2003. La fundación constituye el centro de referencia para la centralización de todos los análisis genéticos de la comunidad, **incluyendo biomarcadores de estratificación de patologías y pruebas farmacogenéticas**. Concentra aproximadamente el 80% de los análisis genómicos demandados por los hospitales de la red del SERGAS y proporciona consejo genético para todas las pruebas genéticas, excepto en los casos de cáncer hereditario, que se realiza desde los servicios de Oncología Médica.

En Galicia, los circuitos asistenciales están bien definidos para estas pruebas y la FPGMX cuenta con personal especializado, un servicio centralizado de secuenciación con varias plataformas de NGS y una plataforma de bioinformática. En los hospitales gallegos y en el CHUAC, cuentan con consultas específicas donde se ofrece Consejo Genético y se realizan algunas pruebas genéticas.

Aunque la mayoría de las pruebas se realizan en la FPGMX, también existen iniciativas propias de hospitales para la determinación de biomarcadores para tratamiento oncológico, como por ejemplo, en los servicios de Oncología o de Anatomía Patológica del Complejo Universitario de Santiago de Compostela (CHUS) o en el Hospital Universitario Lucus Augusta (HULA).

Concretamente en el Servicio de Anatomía Patológica del CHUS han adquirido un equipo de secuenciación masiva (NGS) y realizan determinaciones de mutación somática en cáncer que ofrecen al resto de los hospitales de la comunidad.

Galicia cuenta también con otros centros que son de referencia para EERR concretas. Es el caso de la unidad de enfermedades metabólicas congénitas y de patologías del movimiento del CHUS y la de cardiopatías familiares del Complejo Hospitalario Universitario da Coruña (CHUAC).

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

El almacenamiento de datos genómicos se realiza en el **Centro de Supercomputación de Galicia (CESGA)**. Cofinanciado con fondos Feder y la Xunta de Galicia, el CESGA ha adquirido recientemente un nuevo equipo que multiplica por cinco la capacidad de los servidores de datos del CESGA para dar respuesta a la demanda creciente impuesta por los avances en MPP.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La inclusión del resultado de las pruebas genéticas en la HCE ha sido recientemente autorizada y se están definiendo los criterios de acceso a la información.

Los sistemas de información actuales del sistema autonómico de salud no se consideran adecuados para una integración futura de datos de genomas completos o provenientes de otras técnicas ómicas, pero se considera un aspecto a desarrollar más adelante a la espera de resolver potenciales conflictos éticos y legales derivados del uso de datos.

En conjunto, las infraestructuras para llevar la aplicación de la MPP a nivel genómico en la comunidad se consideran adecuadas y suficientes.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

El **Diario Oficial de Galicia (DOGA)** número 123, del 8 de noviembre de 2011 recoge los servicios sanitarios prestados en los centros dependientes del Servicio Gallego de Salud y las fundaciones públicas sanitarias, incluyendo las siguientes áreas englobadas en la MPP:

- Medicina molecular: (translocaciones e inversiones, reordenamientos cromosómicos, secuenciación de *loci* asociados a patologías como EERR o cáncer familiar, análisis de mutaciones puntuales, microsatélites, análisis de ligamiento, cuantificación de ADN/ARN, determinación de dosis génica y expansiones de tripletes de nucleótidos).
- Citogenética onco-hematológica, *Hibridaciones In Situ (HIS)*.
- Farmacogenética en los análisis de tratamientos de cáncer y de enfermedades psiquiátricas.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado ninguna iniciativa legislativa autonómica específica para la MPP.

### FORMACIÓN EN MEDICINA DE PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN GALICIA

No existe ningún estudio de posgrado específico sobre MPP en la comunidad autónoma ni se ofrece formación continuada en MPP a los profesionales sanitarios más allá de determinadas jornadas puntuales o reuniones organizadas en algunas especialidades como pediatría, psiquiatría u oncología entre otros. Está implantado un **Master Interuniversitario de Genética** y otro de **Investigación Biomédica** donde la Medicina Personalizada se trata de forma exhaustiva.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN GALICIA

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

Aunque no hay una mención específica a la MPP en el marco de la **Estrategia RIS3 de Especialización Inteligente de la Comunidad de Galicia (2014-220)**, el desarrollo de la biotecnología es uno de sus ejes estratégicos.

Actualmente la Xunta está trabajando en el **Plan Galicia Innova 2020** que constituirá el principal marco instrumental para articular la política de I+D+i gallega y se prevé que estará en línea con el marco RIS3 de Galicia.

#### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP se concentra en el **Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS)**, el **Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur (IISGS)** y el **Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (inibic)**. Estos institutos cuentan con plataformas tecnológicas y servicios de apoyo a la investigación que incluye plataforma de proteómica, genómica, citometría de flujo, plataforma de análisis de células tumorales circulantes, microscopía o histología entre otras.

Las líneas de investigación más activas relacionadas con MPP en la comunidad, están orientadas a cáncer (incluyendo el desarrollo de nuevas tecnologías como la biopsia líquida aplicada al cáncer de pulmón y colon o la nanoproteómica aplicada al cáncer de mama), enfermedades psiquiátricas y EERR.

Por su actividad pionera en la traslación de los avances de MPP al ámbito asistencial, destacamos el **grupo de Medicina Xenómica**, una unidad de investigación conjunta formada



principalmente por investigadores de la Universidad de Santiago de Compostela, de la FPGMX, del IDIS y del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBER) y que hace años que desarrolla una estrategia de investigación conjunta en farmacogenómica con el Departamento de Farmacia Hospitalaria del CHUS. La FPGMX, participa de manera regular en diferentes proyectos internacionales, consorcios nacionales e internacionales de investigación.

## PROYECTOS SINGULARES

Por su alcance europeo destacamos el proyecto **PanCanRisk**, coordinado por la FPGMX, financiado a través de la convocatoria Horizon 2020 y en el que también participa el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona. Tiene como objetivo fundamental explotar la información derivada de la secuenciación de diversos cánceres, producto del proyecto previo *The Cancer Genome Atlas* (TCGA) que se llevó a cabo en el seno del *International Cancer Genome Consortium* (ICGC). En este sentido, se desarrollarán nuevos métodos estadísticos y algoritmos que permitan identificar nuevas variantes genéticas o epigenéticas de susceptibilidad a cáncer. Las variantes identificadas se analizarán de manera conjunta teniendo en cuenta un amplio rango de fenotipos moleculares y clínicos.

La FPGMX también participa en los siguientes proyectos europeos, **B-CAST**, para la identificación de nuevos determinantes de riesgo individual al cáncer de mama y **REQUIRE**, para la validación de biomarcadores y modelos estadísticos de utilidad clínica en la predicción de pacientes de cáncer más propensos a desarrollar efectos adversos tras la radioterapia.

## BIOBANCOS

Galicia cuenta con tres biobancos de tejidos y ADN:

- Biobanco Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur.
- Biobanco Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela.
- Biobanco de A Coruña.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN GALICIA

### INICIATIVAS DE COMPRA PÚBLICA INNOVADORA

Galicia es la comunidad autónoma que históricamente más ha empleado la CPI como herramienta para fomentar la colaboración público-privada en innovación y constituye en la actualidad un referente en la materia. Ha dedicado más de 90 millones de euros a este ámbito (un tercio del total estatal) y en los años 2007 y 2013 recibieron dos premios nacionales concedidos por las entidades Cotec y BID.

Hasta el año 2015 se desarrollaron dos programas de CPI de interés a través de la Axencia de Coñecemento en Saúde del SERGAS: el proyecto **InnovaSUMMA** y el proyecto **PRIS** (Programa de Desarrollo Precomercial de Resultados de Investigación del Sistema Público Gallego). InnovaSUMMA establecía un procedimiento de Compra Pública Precomercial (CPP) con el fin de fomentar la I+D+i y la innovación empresarial en medicina personalizada, mientras que PRIS se empleó como herramienta para generar valor económico a partir de las innovaciones generadas en el sistema público. Estas iniciativas dieron lugar a la financiación de 14 proyectos innovadores en Sanidad, aunque ninguno relacionado con la MPP.

A través de la experiencia adquirida con las anteriores iniciativas, el SERGAS ha lanzado en 2017 el proyecto Código100 *Advanced Therapies* de CPI con una financiación de 13 millones de euros para fomentar el desarrollo de proyectos innovación en las áreas de Oncología, Hematología, Reumatología y Neurología. Actualmente, la CPI se organiza a través de la Axencia Galega de Innovación (GAIN) de la Xunta de Galicia. Se ha lanzado una segunda convocatoria en el marco de la RIS3 de Galicia.

Además, GAIN ha puesto en marcha convocatorias que permiten la financiación de Unidades de Investigación mixtas, formadas por entidades públicas y privadas, como la Unidad Mixta de Investigación para Oncología de Precisión. Esta unidad tiene como objetivo el desarrollo de soluciones innovadoras y personalizadas en el tratamiento de cáncer de mama y de próstata metastáticos. Se centra en tres líneas estratégicas: biopsia líquida, modelización del proceso de metastatización y nano-oncología

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

Una de las empresas más relevantes en este ámbito es **Health in Code**, una *spin-off* de la Universidad de A Coruña que es un referente europeo en el diagnóstico genético de enfermedades cardiovasculares hereditarias.

**EuroEspes** realiza diagnósticos genéticos y también ofrecen servicios de farmacogenómica.

### OTRAS INICIATIVAS

**Fundación Kaertor** tiene como objetivo el codesarrollo público-privado en el descubrimiento de nuevos fármacos que permitan llevar a cabo estrategias de estratificación y medicina personalizada.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN GALICIA

**Tabla 11.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Galicia.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	GALICIA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo medio
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo medio
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo medio
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo alto
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo medio
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo alto
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo medio
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo alto
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo medio
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo alto
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo alto
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo medio
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	
	Grado de desarrollo alto

■ Grado de desarrollo alto   
■ Grado de desarrollo medio   
■ Grado de desarrollo bajo

Galicia es una de las comunidades que presenta un mayor grado de desarrollo en la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial puesto que presenta una elevada concentración de elementos clave en los diferentes ámbitos de estudio. La aproximación de Galicia para la traslación de la MPP al paciente es de índole operativa y muy enfocada a la asistencia sanitaria. En este sentido, fue la primera comunidad en definir un centro de referencia donde se centralizan prácticamente todos los análisis genómicos de la comunidad. Además, Galicia cuenta con infraestructura para el procesamiento y el almacenamiento de datos a gran escala a través de su centro de supercomputación, que se emplea en este momento para

el almacenamiento de datos. La comunidad cuenta iniciativas formativas de postgrado en áreas de capacitación de MPP, con masa crítica investigadora, clústeres de salud y empresas destacadas que prestan servicio en diagnóstico genético. Una de las principales fortalezas de la comunidad es la apuesta fuerte por iniciativas de colaboración público-privadas como la CPI o la creación de clústeres de salud entre otras, que ofrecen la oportunidad de estimular el tejido productivo de la comunidad en MPP.

### RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

A pesar del enfoque operativo con el que se está abordando la materia, la representación de la MPP en los documentos estratégicos autonómicos podría incrementarse de manera significativa tanto en materia sanitaria como de I+D+i.

La experiencia y la integración de la FGMX en el SERGAS ofrece la oportunidad de realizar estudios piloto prospectivos de salud, donde se pueda seguir a la población voluntaria en el tiempo, y que permita generar nuevo conocimiento y posibles estrategias preventivas ante determinadas patologías.

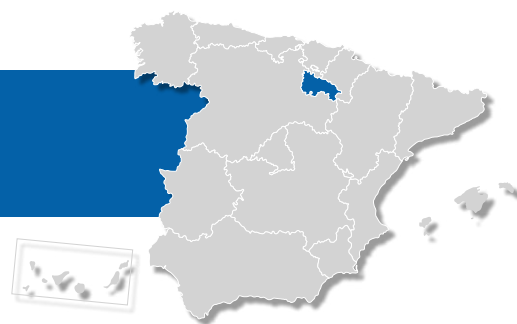
Aunque la comunidad cuenta con infraestructura de computación, el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos y su explotación a gran escala también es un área de actuación a futuro.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Un mayor apoyo a la comunidad investigadora, así como la continuidad de las iniciativas de colaboración público-privadas ofrecen oportunidades de avance en emprendimiento de MPP y enriquecimiento del tejido productivo de Galicia.

## RIOJA, LA

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE LA RIOJA



#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

El **III Plan de Salud La Rioja 2015-2019**, se incluyen dos secciones con aspectos relacionados con la MPP. En el apartado dedicado a EERR se plantean objetivos, recomendaciones e indicadores para desarrollar un modelo de atención integral que incluya el registro y la codificación de EERR, definición de los circuitos asistenciales (incluyendo el desarrollo de un Plan de Genética para la comunidad) y el modelo sociosanitario y de acceso a las terapias. En cáncer hereditario, se establece la necesidad de garantizar el consejo genético. En esta línea, la comunidad ha puesto en funcionamiento el Comité del Consejo Genético.

El **Plan de Genética de la Comunidad** se publicará en 2019. Existe un borrador, todavía por consensuar, donde se establecen los circuitos asistenciales de las pruebas genéticas y se aborda una mejor integración de los servicios asistenciales con los de investigación que se realizan en el Centro de Investigación Biomédica de la Rioja (CIBIR).

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN LA RIOJA

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

El aspecto más destacado para el avance de la implantación de la MPP en la comunidad fue la creación del comité de Consejo Genético en 2016 para unificar toda la petición de pruebas por parte de los clínicos. En este comité se selecciona qué pruebas se hacen y si se realizan en la comunidad o fuera de la comunidad. El centro de referencia que agrupa la mayoría de las pruebas genéticas es el Hospital San Pedro en el departamento de Diagnóstico Biomédico.

Como **iniciativa destacada** en comparación con otras CCAA, el Hospital de San Pedro ha incorporado a un **bioinformático** como miembro de su plantilla.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

El almacenamiento y procesamiento de datos genómicos se plantea fundamentalmente desde el ámbito de la investigación. En este sentido, se obtuvo financiación dentro del Subprograma Estatal de Infraestructuras Científicas y Técnicas y Equipamiento del Ministerio de Economía y Competitividad en el año 2015, para establecer colaboraciones de manera coordinada entre la Fundación Rioja Salud y la Universidad de la Rioja en las áreas de secuenciación masiva y procesamiento de datos.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La Rioja es una de las comunidades con mayor implantación de las HCE tanto a nivel de atención primaria como especializada. La información genética se incluye en la HCE y sólo el médico especialista tiene acceso al resultado.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

La Rioja cuenta con una cartera de servicios unificada desde 2016 para la totalidad de las pruebas genéticas que realiza la comunidad y que incluyen pruebas farmacogenéticas y para la detección de cáncer hereditario y de EERR.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado un marco normativo específico para la práctica asistencial de la MPP en la comunidad. Desde la Rioja se plantea que los resultados de las pruebas genéticas sean accesibles sólo a los médicos para los que esta información es relevante.

---

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA RIOJA

---

Se organiza un curso de postgrado de Genética Clínica y su aplicación asistencial desde hace varios años orientado al personal sanitario. No se han identificado acciones formativas específicas hacia los profesionales de atención primaria.

---

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA RIOJA

---

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En el **V Plan Riojano de I+D+i 2017-2020** y en la **Estrategia de Especialización Inteligente de la Rioja (RIS3) 2014-2020**, se recoge la MPP como una de las áreas de investigación

prioritarias para dar respuesta al cambio demográfico y al envejecimiento de la población. Además, en el **I Plan estratégico de Innovación en Salud de La Rioja 2017-2022** la MPP se reconoce como una de las áreas de futuro en la innovación tecnológica en salud, pero no se recogen objetivos ni medidas específicas.

## ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de los grupos que trabajan en el desarrollo de la MPP se localizan en el **CIBIR**, que además cuenta con plataformas tecnológicas de apoyo a la actividad investigadora, como la plataforma de genómica y bioinformática, plataforma de apoyo a la investigación clínica (que da soporte metodológico y de análisis bioestadístico) o la plataforma de investigación biomédica (que presta servicio tanto a grupos de investigación como a laboratorios asistenciales en el estudio de biomarcadores).

Las patologías en las que más se están enfocando las líneas de investigación son oncología, EERR (particularmente en la enfermedad de Rubinstein-Taybi), enfermedades infecciosas y microbiota o neurodegeneración haciendo un uso intensivo de las nuevas tecnologías y el *Big Data*.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

No hay financiación específica de MPP para el desarrollo de proyectos a nivel asistencial. Sí se ha destinado financiación para contratar personal y para la renovación de las infraestructuras en genómica y bioinformática (cofinanciado con fondos competitivos del MINECO). Se han financiado proyectos de búsqueda de biomarcadores de detección temprana, pronóstico y respuesta a tratamiento en diferentes patologías como cáncer, neurodegeneración, enfermedades que cursan con pérdida de visión, resistencia a antibióticos y enfermedades metabólicas entre otras. Cabe destacar que la Fundación Rioja Salud cuenta con un bioinformático en plantilla.

## BIOBANCOS

Se han identificado los siguientes biobancos, que no figuran como integrantes de la red de biobancos ISCIII:

- Biobanco del Hospital San Pedro.
- Biobanco de la Universidad de Navarra (BBUN).

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA RIOJA

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

No se han identificado.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA RIOJA

**Tabla 12.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en La Rioja.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	LA RIOJA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo medio
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo medio
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo medio
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo medio
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo alto
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo medio
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo medio
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo medio
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo medio
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo medio
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo medio
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	
	Grado de desarrollo medio

■ Grado de desarrollo alto  
■ Grado de desarrollo medio  
■ Grado de desarrollo bajo

La Rioja es una de las comunidades autónomas que presenta un menor grado de concentración de elementos para la traslación de la MPP al ámbito asistencial. Como fortalezas, la Rioja es una de las pocas comunidades que tiene su cartera de servicios en MPP organizada y actualizada desde el Sistema de Salud.



## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

La Rioja presenta un margen de mejora amplio en muchos de los elementos clave analizados para fomentar la implantación de la MPP en el ámbito sanitario. Un mayor apoyo institucional, mediante la inclusión de la MPP de manera más concreta en las estrategias sanitarias ayudarían a promover la organización de los recursos sanitarios en torno a la aplicación de la MPP (designación de centros de referencia, circuitos asistenciales).

Por otro lado, la financiación prioritaria de proyectos de investigación en MPP podría fomentar el desarrollo de proyectos aceleradores de amplio alcance y en general la actividad investigadora de la comunidad en MPP.

El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, así como el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos, será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructura y herramientas a desarrollar dentro del ámbito sanitario.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP, también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Un mayor apoyo a la actividad investigadora, la promoción de iniciativas para la colaboración público-privadas como, por ejemplo, mediante iniciativas de CPI, y la creación de espacios como clústeres que faciliten la creación de empresas, tienen el potencial de favorecer la aparición de *spin-off*, y por tanto de incrementar el tejido productivo de la comunidad.

## MADRID, COMUNIDAD DE



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE LA COMUNIDAD DE MADRID

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

La Comunidad Autónoma de Madrid ha elaborado recientemente un **Plan de Asistencia a Personas con Enfermedades Raras (2016-2020)** y el **Observatorio de Enfermedades Raras** para coordinar los recursos asistenciales de la comunidad y proporcionar una atención integral a los pacientes.

La comunidad cuenta con un **Programa Integral de Detección y Asesoramiento de Cáncer Familiar** que incluye guías clínicas con los criterios para la indicación del Consejo Genético, así como el procedimiento para el manejo de pacientes susceptibles de padecer cáncer hereditario. La Comunidad de Madrid ha presentado recientemente el **Plan Integral Frente al de Cáncer 2017-2020**. Entre sus líneas estratégicas se incluye la medicina de precisión y la innovación en el diagnóstico y en los tratamientos incorporando tecnologías de última generación y nuevos biomarcadores moleculares.<sup>11</sup>

En el Plan de Actuación 2017 Madrid Salud, no se encuentra ningún aspecto relacionado con la MPP.

Por otro lado, se han llevado a cabo varios intentos de elaboración de un Plan de Genética de la Comunidad de Madrid con el fin de mejorar la eficiencia en el uso de los recursos disponibles en la región, pero la iniciativa no se ha materializado todavía en un documento disponible.

Además, la Comunidad de Madrid ha anunciado la puesta en marcha de los procedimientos para la elaboración de la futura Estrategia Regional de Terapias Avanzadas. El objetivo de esta estrategia será optimizar la coordinación en los ámbitos de la investigación, la formación, la asistencia sanitaria y la gestión para optimizar el uso y el acceso equitativo a terapias personalizadas como las células CAR-T.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN LA COMUNIDAD DE MADRID

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

La propuesta de elaboración del Plan de Genética de la Comunidad de Madrid, quería dar respuesta a la necesidad de ordenación de los recursos de la comunidad y definir centros

<sup>11</sup> Entrevista de D. Enrique Ruiz Escudero (Consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid) en la revista SEOM en septiembre de 2018

de referencia para mejorar la eficiencia y la calidad de los servicios sanitarios en materia de genética. Este plan también pretendía definir una estructura en red con grandes unidades de referencia y un grupo hospitales de segundo nivel donde también se realizarían pruebas genéticas de los que, a su vez, dependerían el resto de los hospitales de la Comunidad de Madrid.

Sin embargo, las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de los propios hospitales, que en general realizan pruebas genéticas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

Algunos de los centros que concentran más recursos para la realización de pruebas genéticas son el **Instituto de Genética Médica y Molecular** (INGEMM) del **Hospital Universitario La Paz**, el **Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz**, el **Hospital Universitario 12 de Octubre** y el **Hospital Gregorio Marañón**, entre otros.

Existen iniciativas desde los servicios de oncología para intentar organizar una estructura que facilite la aplicación de tratamientos personalizados de manera coordinada en la Comunidad de Madrid, pero todavía no se ha traducido en ninguna acción concreta. Se prevé que el Plan Integral de Oncología de la Comunidad de Madrid 2017-2020, ayude en la configuración de los recursos en red, a la concentración de patologías concretas en hospitales de referencia y a la conformación de un mapa de derivación de pacientes.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

No hay definido ningún centro de supercomputación ni de almacenamiento de datos en la Comunidad de Madrid. Los datos se procesan y se almacenan en los hospitales que realizan estas pruebas. La mayor parte de la capacidad de almacenamiento de la Comunidad de Madrid está orientada únicamente a proyectos de investigación y se concentra en los propios institutos de investigación sanitaria. La prioridad se sitúa en ampliar las capacidades de almacenamiento y procesamiento en los propios hospitales.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

En los hospitales de la Comunidad de Madrid coexisten diferentes sistemas informáticos. Al menos en el Hospital Universitario La Paz, el sistema informático es compatible con los sistemas informáticos de las plataformas de las que se obtienen los datos genómicos, ya que ambos sistemas emplean la nomenclatura HPO (*Human Phenotype Ontology*). Un grupo de profesionales del INGEMM de La Paz ha traducido los más de 13.000 términos HPO al castellano para favorecer esta integración. En La Paz están colaborando con empresas de software para facilitar la incorporación de datos genómicos a partir de texto libre, de manera que el sistema automáticamente ordene con nomenclatura HPO los síntomas clínicos escritos. Se espera que los sistemas informáticos de la Comunidad de Madrid de todos los hospitales sean compatibles próximamente.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Desde la comunidad se financian cariotipos pre y postnatales y diagnóstico genético pre-implantacional. No se contempla la NGS ni los estudios genómicos en general. Aunque en diferentes hospitales de la comunidad financian estas tecnologías con fondos provenientes de proyectos de investigación; cabe señalar que en el hospital La Paz se han comenzado a financiar con fondos asistenciales y se ha hecho público un pliego de licitación para los recursos de NGS de alto coste. En el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, la financiación para el empleo de estas tecnologías está claramente separada: las pruebas de NGS diagnósticas (confirmación o refinamiento del diagnóstico clínico) se financian desde el área asistencial hospitalaria, mientras que las que se encuadran en investigación (descubrimiento de nuevos genes y mecanismos moleculares) se financian con los fondos obtenidos para tal fin.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado ninguna iniciativa legislativa autonómica específica para la MPP.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD DE MADRID

Se han identificado diferentes másteres que, aún sin mención expresa a la MPP, cuentan con un elevado contenido en aspectos críticos para la formación de los profesionales en MPP:

**Máster Universitario en Bioinformática y Biología Computacional.** Está organizado por la Universidad Autónoma de Madrid. El máster está dirigido a estudiantes que hayan obtenido un título universitario oficial y que provengan de alguno de los siguientes ámbitos: ciencias de la vida, ingeniería informática o tecnologías de la información y las comunicaciones o perfiles profesionales (investigadores, médicos etc.) que necesitan incorporar a su práctica diaria las herramientas del área de la bioinformática.

**Máster en Oncología Molecular,** avalado por la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), donde también se abordan los tratamientos personalizados y la bioinformática.

Por otro lado, se ha creado la **Cátedra de Medicina Personalizada de Precisión UAM-Fundación Instituto Roche** con el fin de organizar actividades docentes de posgrado (en programas de doctorado, títulos propios de máster y diplomas expertos o de especialización) así como favorecer el intercambio de experiencia entre profesionales y la investigación biomédica.

En el ámbito sanitario, se han organizado tres ediciones del Curso de Enfermedades Raras para médicos de atención primaria, promovidos por la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid y la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFYC). Por su parte la Fundación Jiménez Díaz organiza de uno a dos cursos presenciales al año sobre Genética para Atención Primaria, así como la posibilidad de asistencia no presencial (conexión en streaming) y difunde videos formativos online sobre genética clínica y genómica.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD DE MADRID

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

La Comunidad de Madrid cuenta con más de 48.700 trabajadores dedicados a la I+D+i, 14 universidades, 8 institutos de investigación sanitaria, 22 centros de transferencia de tecnología, 5 parques científicos y más de 250 empresas farmacéuticas, de biotecnología y de tecnología sanitaria.

En la **Estrategia Regional de Especialización Inteligente (RIS3)** de la Comunidad de Madrid, se establece como prioridad el apoyo a la investigación e innovación en medicina personalizada. Se recoge la necesidad de desarrollar una unidad de MPP que permita identificar los tratamientos más adecuados atendiendo a las características individuales de cada paciente, especialmente, en la población con predisposición genética a ciertas enfermedades.

Aunque el **V Plan Regional de Investigación Científica e Innovación Tecnológica (V PRICIT)** 2016-2020 no menciona ningún aspecto de MPP, la Comunidad de Madrid aprobó recientemente el **Plan Regional de Innovación en Sanidad (PRIS)**<sup>12</sup>. Este plan incluirá una línea estratégica para garantizar el acceso rápido y equitativo a las innovaciones terapéuticas y diagnósticas, y en este sentido, incluye actuaciones en el ámbito de la MPP. Además, se implementará la CPI como vehículo de financiación en el desarrollo e incorporación de nuevos productos y servicios que den respuesta a necesidades no cubiertas por los productos ya comercializados.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La Comunidad de Madrid concentra una elevada masa crítica investigadora, que se distribuye en los numerosos institutos de investigación sanitaria y centros de investigación temáticos que se distribuyen por la comunidad. Múltiples grupos pertenecen a diferentes estructuras de investigación colaborativa del ISCIII. La Comunidad de Madrid cuenta con centros de investigación nacionales, como el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, CNIO (que, a su vez, constituye el nodo coordinador del Instituto Nacional de Bioinformática) o el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares, CNIC pertenecientes al ISCIII. A pesar de que estas estructuras nacionales ofrecen sus servicios a nivel estatal, la Comunidad de Madrid se ha beneficiado de su presencia e infraestructura para impulsar la investigación a nivel autonómico.

Los principales institutos de investigación biomédica, que concentran las principales líneas de investigación en MPP son el Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz (IdiPAZ), Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón, el Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre i+12, Instituto de Investigación Sanitaria Puerta de Hierro, Instituto de Investigación Hospital Clínico San Carlos, Instituto de Investigación Sanitaria Hospital Universitario de La Princesa, Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz IIS-Jiménez Díaz o el Centro de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols entre otros.

Muchos de ellos trabajan en la identificación de nuevos marcadores diagnósticos, pronósticos y terapéuticos orientados a la estratificación de los tratamientos de pacientes afectados

<sup>12</sup> El Plan Regional de Innovación en Sanidad (PRIS) se aprobó en el mes de diciembre de 2018. No se ha podido tener acceso al documento. La información recogida se basa en la nota de prensa elaborada por la Comunidad de Madrid. Accesible en: <https://www.comunidad.madrid/noticias/2018/12/18/aprobamos-plan-innovacion-sanidad-dotado-754-millones-euros>.

por diferentes patologías como el cáncer, enfermedades genéticas, enfermedades cardiovasculares, renales, hepáticas, hematológicas o infecciosas como el VIH. Además, cuentan con plataformas especializadas que constituyen nodos centrales para el desarrollo de líneas de investigación de MPP. En general es frecuente encontrar en la mayoría de los institutos de investigación plataformas de genómica, bioinformática, proteómica, bioestadística, microscopía, citometría, animalario, histología o los biobancos.

### PROYECTOS SINGULARES

Por su potencial de traslación directa, alcance, modelo de financiación y estructura organizativa, destacamos los siguientes proyectos que se están desarrollando en la Comunidad de Madrid y que nacen del ámbito de la investigación.

El **Proyecto GenXpertT**, es una iniciativa de colaboración público-privada que se está desarrollando en el IdiPAZ donde el objetivo es la secuenciación masiva de exomas de mil pacientes pediátricos afectados por la denominada neurotriada (epilepsia, autismo y discapacidad intelectual) pero sin diagnóstico definitivo tras haberles realizado otras pruebas genéticas como cariotipo y *CGH* array. Este proyecto, se financia a partir de una iniciativa de *crowdfunding* y cuenta también con la colaboración fundaciones y empresas tecnológicas.

La **Iniciativa RAREGenomics** (Red de Investigación en Enfermedades Raras), un proyecto financiado por la Consejería de Educación e Investigación de la Comunidad de Madrid y coordinado desde el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IISFJD). Su objetivo principal es implementar una plataforma con funcionamiento en red de estudio integral a nivel clínico, epidemiológico, genómico, diagnóstico y terapéutico, para EERR neurológicas (discapacidad intelectual, enfermedades metabólicas hereditarias, enfermedades mitocondriales, enfermedades oculogenéticas, e hipoacusias neurosensoriales) con el fin de incrementar su conocimiento y traslación al SNS. Organizan reuniones periódicas donde los especialistas ponen casos en común con el fin de ir generando consensos y protocolos que contemplen cómo reportar los resultados genómicos, qué estudios funcionales realizar o cómo gestionar los casos más complejos. La red está formada por seis grupos de investigación pertenecientes al Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz, Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria, Instituto de Investigación Biomédica 12 de Octubre, Instituto de Investigación Biomédica Alberto Sols-Universidad Autónoma de Madrid. Esta iniciativa, ha recibido el Premio FEDER 2018 al mejor proyecto para favorecer la investigación a través del trabajo en red.

La elevada masa crítica investigadora y de infraestructura contribuye a que la Comunidad de Madrid concentre los recursos necesarios para desarrollar proyectos competitivos de alcance europeo. Son múltiples los proyectos europeos que se desarrollan en la comunidad, muchos de los cuales se realizan en cooperación con centros de otras comunidades autónomas y de otros países.

Algunos de los proyectos europeos activos donde participan centros e instituciones de la Comunidad de Madrid son BigMedilytics, IASIS o Elixir entre otros.

**BigMedilytics**, con la participación de la Universidad Politécnica de Madrid y el Servicio Madrileño de Salud. Consiste en la creación de una plataforma de análisis de *Big Data* sanitario para incrementar la productividad en el sector, los resultados en pacientes y el acceso a las instituciones sanitarias.

**Proyecto IASIS**, donde participa la Universidad Politécnica de Madrid, el Servicio Madrileño de Salud y el Grupo Español de Cáncer de Pulmón. Consiste en desarrollar herramientas informáticas que permitan integrar datos de diferentes fuentes, incluyendo genómica, registros sanitarios electrónicos y datos bibliográficos para aplicar métodos analíticos avanzados que permitan descubrir patrones de utilidad.

**Proyecto Elixir**, en el que participan estructuras nacionales como el CNIO, y que pretende constituir la mayor infraestructura de datos de ciencias de la vida en Europa. El objetivo es gestionar, explotar y difundir la información obtenida a través de la investigación biomédica.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

Desde 2017 la Consejería de Educación de la Comunidad de Madrid ofrece “Programas de Actividades de I+D+i entre Grupos de Investigación de la Comunidad de Madrid en Tecnologías y en Biomedicina”, cofinanciado con Fondos Estructurales. Las prioridades para la financiación de proyectos de investigación están determinadas por la RIS3 de la Comunidad de Madrid y el V PRICIT. En la convocatoria de 2017 han resultado financiados varios proyectos de investigación que se enmarcan en el ámbito de la MPP y en los que participan diferentes grupos de investigación de la Comunidad de Madrid. El detalle de los proyectos financiados puede consultarse en el (ver tabla más abajo).

## BIOBANCOS

La Comunidad de Madrid es una de las comunidades con mayor número de biobancos acreditados por el ISCIII:

- Biobanco Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO).
- Biobanco VIH HGM (Hospital Gregorio Marañón).
- Biobanco Centro Oncológico MD Anderson-International España.
- Biobanco Fundación Jiménez Díaz.
- Biobanco Fundación Centro de Investigación Enfermedades Neurológicas (CIEN).
- Biobanco IDIPAZ, Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz.
- Biobanco i+12 Hospital 12 de Octubre.
- Biobanco Hospital Ramón y Cajal IRYCS.
- Biobanco Hospital Universitario Fundación Alcorcón.
- Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos.
- Biobanco Nacional de Enfermedades Raras del ISCIII (BioNER).

- Biobanco Fundación de Investigación Biomédica Hospital de La Princesa.
- Biobanco Hospital de Getafe.
- Biobanco Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda (HUPHM).

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD DE MADRID

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**NIMGenetics.** Es una empresa biomédica que desarrolla pruebas, herramientas y servicios de diagnóstico basados en la genómica con un uso analítico validado. Se centran en diagnóstico genético prenatal y en trastornos genéticos constitucionales y somáticos humanos en el campo. Proporcionan servicios y productos de MPP específicos y colaboran en proyectos de I+D+i con la mayoría de los hospitales y centros de investigación madrileños.

**Instituto de Medicina Predictiva.** A partir de una muestra de saliva ofrecen análisis genéticos con fines predictivos y para la personalización de tratamientos en diferentes especialidades como la Oncología, la Psiquiatría o en Cardiovascular.

**LabGenetics.** Ofrece Consejo Genético y diagnóstico de enfermedades hereditarias. En la misma línea también opera **Geniality**.

**Genomica.** Desarrolla, produce y comercializada a nivel nacional e internacional aplicaciones para el diagnóstico molecular. Sus principales líneas de mercado son diagnóstico de enfermedades infecciosas y farmacogenómica asociada al cáncer.

**Genoma4u (Biomol Informatics).** Localizada en el Comunidad de Madrid, en el campus de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM). Ofrece la secuenciación del exoma humano a partir de una muestra de saliva. Se remite un informe donde se informa de variantes genéticas asociadas a riesgos de padecer patologías cardiovasculares, diabetes, obesidad, riesgos de transmisión hereditaria de variantes genéticas asociadas a enfermedades y un informe farmacogenético de respuesta a determinados tratamientos. Los beneficios generados se utilizan en proyectos de investigación dentro de un marco de cooperación en I+D+i con la Fundación Severo Ochoa.

**Savana.** Es una empresa que ofrece un motor lingüístico médico capaz de transformar texto libre en información estructurada para facilitar la explotación de datos médicos en diferentes aplicaciones como la evaluación de resultados en salud, el reclutamiento de pacientes para ensayos clínicos o la identificación de nuevas relaciones entre datos que permitan predecir sucesos clínicos.

**Mendelian.** Consiste en una plataforma online para investigar y diagnosticar EERR. Al introducir los datos fenotípicos del paciente, el motor de búsqueda extrae el genotipo y ofrece una lista de genes potencialmente responsables y mutaciones específicas. También sugiere qué paneles genéticos o pruebas deberían llevarse a cabo para el diagnóstico.



**Protein Alternatives.** Es una empresa biotecnológica que desarrolla y comercializa nuevos tests para el diagnóstico precoz del cáncer colorrectal en sangre y nuevos agentes terapéuticos dirigidos para el tratamiento de diferentes tumores. Colabora en diferentes proyectos de I+D+i con diferentes instituciones como el IRYCIS y desarrolla el proyecto europeo financiado en el marco Horizon 2020 Colodetect.

## OTRAS INICIATIVAS

Recientemente, la Comunidad de Madrid ha lanzado **BioMad**, (Biorregión de Salud y Bienestar), una iniciativa de la Consejería de Sanidad a la que se ha invitado a adherirse a Farmaindustria y que pretende situar a la Comunidad como referente de excelencia en investigación, desarrollo e innovación en Biomedicina y Salud y que permitirá impulsar las relaciones y la creación de sinergias entre las entidades públicas y privadas, dedicadas a la I+D+i en Salud en la región.

Proyectos de investigación en MPP financiados por la Comunidad de Madrid en 2017.

Programa	Título	Instituciones	Cuantía
LUNG-CM	Terapias personalizadas y nanotecnología en cáncer de pulmón	Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Agencia Estatal de Investigaciones Científicas Fundación de Investigación I+M Hospitales Universidad Complutense de Madrid	822.307 €
AVANCELL-CM	Terapias avanzadas de precisión en regeneración y reparación celular y tisular	Instituto de Investigación Biomédica Gregorio Marañón. Instituto de Salud Carlos III. Universidad Carlos III de Madrid. Fundación para la Investigación Biomédica Hospital Universitario Niño Jesús. Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Universidad Complutense de Madrid.	813.086 €
LINFOMAS-CM	Linfomas agresivos, análisis clínico y genómico integrado para una medicina de precisión.	Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Universidad Autónoma de Madrid. Centro Nacional de Investigación es Oncológicas.	810.258 €
RAREGENOMICS-CM	Red de recursos genómicos, funcionales, clínicos y terapéuticos para el estudio de las enfermedades raras neurológicas.	Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz. Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria. Instituto de Investigación Biomédica 12 de Octubre. Universidad Autónoma de Madrid.	706.772 €

Resolución de las "Ayudas para la realización de Programas de Actividades de I+D+i entre Grupos de Investigación de la Comunidad de Madrid en Tecnologías", año 2017. Palabras clave de búsqueda: personalizada, precisión, genómica/o.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD DE MADRID

**Tabla 13.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en la Comunidad de Madrid.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	COMUNIDAD DE MADRID
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	
Incorporación en otros planes sanitarios	
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	
Designación de centros de referencia	
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	
Otras iniciativas en colaboración público-privada	
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	

■ Grado de desarrollo alto   
■ Grado de desarrollo medio   
■ Grado de desarrollo bajo

La Comunidad de Madrid concentra de manera importante una variedad de elementos clave que, en conjunto, determinan un grado de desarrollo medio en la traslación de la MPP al ámbito asistencial.

A nivel institucional existen planes centrados en áreas terapéuticas concretas como las EERR y la oncología donde se recogen aspectos puntuales de MPP.

La Comunidad de Madrid cuenta con infraestructuras adecuada para el desarrollo de la MPP, especialmente en lo relativo a la capacidad de almacenamiento, procesamiento de datos y

secuenciación genómica a gran escala desarrollada en los propios hospitales, pero también gracias a la concentración de recursos de investigación del ISCIII como el nodo coordinador del INB con sede en el CNIO. Además, ofrece con numerosas iniciativas formativas, muy orientadas a solventar una de las carencias más acusadas a nivel nacional, que es la falta de formación en el ámbito de la bioinformática y el diagnóstico molecular. La Comunidad de Madrid ha financiado recientemente proyectos de investigación, varios de los cuales se engloban en la MPP, en línea con las prioridades temáticas de la estrategia RIS3 de la Comunidad de Madrid para I+D+i en la comunidad. La concentración de masa crítica investigadora y la realización de proyectos de investigación en MPP es una de las más elevadas a nivel nacional y ayuda a que surjan nuevas empresas en el ámbito de la MPP derivadas del conocimiento técnico y del espíritu emprendedor de los científicos de la comunidad, contribuyendo positivamente al desarrollo del tejido productivo.

## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

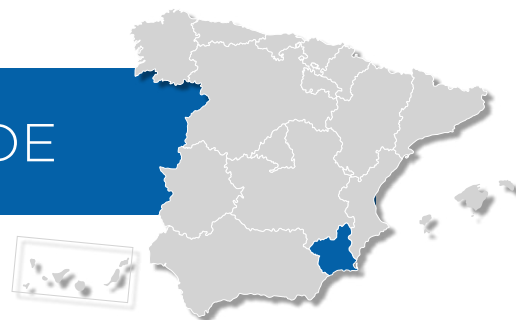
Un mayor apoyo institucional, mediante la inclusión de la MPP en las estrategias sanitarias con mayor grado de concreción ayudarían a promover la organización de los abundantes recursos sanitarios de la comunidad en torno a la aplicación de la MPP (designación de centros de referencia, circuitos asistenciales, organización y financiación específica de las carteras de servicios). Esto debería plasmarse en un Plan o Estrategia Regional de Genética o Genómica que a día de hoy no existe.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), la formación continuada al personal sanitario e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.

Si bien la Comunidad de Madrid cuenta con infraestructura de computación en los propios hospitales o institutos de investigación sanitaria, el desarrollo de herramientas informáticas que faciliten la integración y la interpretación de los datos derivados de tecnologías ómicas con otros datos clínicos es un todavía un reto, que podría abordarse mediante el desarrollo de proyectos piloto.

Aunque la Comunidad de Madrid concentra un gran número de empresas biotecnológicas en el ámbito de la MPP, la creación de espacios tipo clúster que promuevan la creación de *spin-off*, y la promoción de la colaboración público-privada empleando instrumentos como la CPI por parte de la administración son iniciativas con el potencial de incrementar el tejido productivo de la comunidad.

## MURCIA, REGIÓN DE



### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

En el **Plan de Salud de la Comunidad Autónoma 2010-2015**, se recoge la evaluación del riesgo individual y la necesidad de tratamientos más personalizados en pacientes con cáncer.

Recientemente se aprobó un **Plan Integral para Enfermedades Raras** que es el que concentra las líneas estratégicas y objetivos relacionados con la aplicación de una MPP en la región. Estas líneas estratégicas se centran en mejorar la prevención, la detección precoz, el diagnóstico de precisión, los recursos terapéuticos o impulsar la investigación en enfermedades de base genética como las EERR. En este plan, se anuncia la futura elaboración de un Plan de Genómica Regional para la coordinación y la integración de los recursos de diagnóstico, consejo genético, diagnóstico prenatal, estudios de variabilidad genética y su implicación en la respuesta a fármacos dentro de lo que se considera MPP. El Plan Integral de Enfermedades Raras lleva una memoria económica asociada hasta el año 2020, que ya ha sido aprobada por el consejo de gobierno.

Aunque no existe un Plan Oncológico como tal, la asistencia se organiza a través de Programas Específicos como, por ejemplo, el Programa de Prevención de Cáncer de Mama o el Programa de Atención a Mujeres con Riesgo Incrementado.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN LA REGIÓN DE MURCIA

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de iniciativas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito de las EERR y el cáncer hereditario.

En el Área de Salud I (Murcia Oeste), es donde se concentra la mayor parte de la actividad de MPP de la región. En particular, el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HUVA) cuenta con el **Centro de Bioquímica y Genética Clínica** (CBGC), y es el que tradicionalmente realiza la mayor parte de las pruebas genéticas sobre todo para enfermedades

hereditarias. La Sección de Citogenética realiza *arrays CGH* y la Sección de Genética Molecular realiza las pruebas convencionales de biología molecular y secuenciación masiva. Los Servicios de Inmunología y Análisis Clínicos también realizan pruebas de biología molecular, secuenciación masiva y análisis genéticos en Microbiología. En el Área de Salud VI (Vega Media del Segura), el **Centro Regional de Hemodonación**, también realiza técnicas genéticas relacionadas con Hematología y en el Área II (Cartagena) las pruebas se hacen principalmente sobre tejidos de pacientes oncológicos.

Desde el punto de vista asistencial la comunidad está trabajando en dos líneas de acción. En primer lugar, se está elaborando un Plan de Genética para la Región que tendrá como uno de sus objetivos ordenar los recursos y plasmar los circuitos para maximizar el aprovechamiento de las capacidades analíticas ya disponibles en la Región.

Por otro lado, la **Sección de Genética Médica del HUVA** se ha definido recientemente como la Unidad Coordinadora de EERR. A partir de aquí se trabajará en la identificación y publicación de las unidades de referencia con los circuitos adecuados de derivación teniendo en cuenta la continuidad asistencial desde Atención Primaria o Especializada con la Unidad de Referencia y promoviendo una atención multidisciplinar de las patologías.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La Región cuenta con un plan, que cuenta ya con financiación, para el desarrollo de infraestructura de almacenamiento y custodia central de los datos de secuenciación genética, y que se integra en el Servicio Murciano de Salud (SMS), y que supone un avance hacia la digitalización del SMS. Se generará un repositorio central para la agrupación de la información clínica estructurada y anonimizada con el fin de usarlos en proyectos de investigación y docencia.

Aunque la comunidad cuenta con un Centro de Supercomputación en el Parque Tecnológico de Murcia (supercomputador Ben Arabí), éste se emplea en otros campos de conocimiento.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

No se han identificado iniciativas para conectar los datos de perfiles genéticos brutos o datos provenientes de otros tipos de ómicas en la HCE. Se está trabajando en la creación de la HCE única del paciente, unificado la información de atención primaria y especializada, y donde se incluirán los resultados de las pruebas analíticas, entre ellas las pruebas diagnósticas genéticas.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

El CBGC y en general los diferentes Servicios disponen de un listado de las pruebas que realizan, aunque actualmente se está trabajando en la normalización de la cartera de servicios desde el SMS. Cuentan con un análisis de situación preliminar derivado de la recogida de información de las pruebas genéticas que se realizan en los diferentes Servicios.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se han detectado iniciativas legislativas autonómicas específicas de MPP, aunque hay grupos de trabajo que están elaborando el futuro Plan de Genética de la Región, donde se prevé abordar las cuestiones de confidencialidad, almacenamiento y acceso a datos genómicos.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA REGIÓN DE MURCIA

La Universidad de Murcia imparte dos másteres con contenidos importantes en áreas de capacitación para la MPP: el **Máster Universitario en Bioinformática** y el **Máster Universitario en Biología Molecular y Biotecnología**.

En el ámbito de la formación continuada dirigida a profesionales, desde el Centro de Bioquímica y Genética Médica llevan tres años programando sesiones periódicas formativas de genómica. Otras iniciativas son sesiones organizadas frecuentemente a través de Sociedades Científicas. Pero la mayor novedad es el lanzamiento del **Programa de Formación Continua en Genómica** dirigido a especialistas hospitalarios y profesionales de atención primaria. Se trata de una serie de teleconferencias multidisciplinares donde todos los profesionales del SMS tienen la oportunidad de conectarse y asistir a sesiones formativas impartidas por especialistas en áreas como la Genética Médica.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA REGIÓN DE MURCIA

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En la **Estrategia de Especialización Inteligente (RIS3) de Murcia**, se menciona el desarrollo de herramientas genómicas, genéticas y moleculares como una tecnología clave a desarrollar. Se está trabajando en la **Estrategia de Investigación e Innovación Biosanitaria de la Región de Murcia (2018-2022)** que se encuentra en una muy fase avanzada y donde la MPP está muy representada desde diferentes puntos de vista. Así se incluye como línea estratégica “Potenciar la investigación en Medicina Personalizada de Precisión” pero también incluye otras acciones que van más allá del ámbito investigador, como la promoción e implementación de programas concretos o la formación en MPP. Este plan también incluirá iniciativas para el desarrollo de la digitalización, los TICs y la explotación del *Big Data*.

#### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP se concentra en el **Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca (IMIB)**, donde una gran parte se desarrolla en el HUVA, teniendo también una actividad relevante los H.U. Morales Meseguer y

Reina Sofía y el complejo hospitalario de Cartagena (H.U. Santa María del Rosell - H.U. Santa Lucía). El IMIB cuenta con diferentes plataformas tecnológicas que ofrecen servicio y apoyo a los grupos de investigación en el desarrollo de sus actividades, como la plataforma de genómica, proteómica, informática biomédica y bioinformática o patología entre otras. Se está estudiando la posibilidad de que la plataforma de genómica preste servicio en el ámbito asistencial en el futuro.

Los grupos de investigación del IMIB están integrados por varios investigadores principales que, con sus líneas contribuyen a la actividad investigadora del grupo al que pertenecen. La mayoría de proyectos de investigación se desarrollan en el ámbito de la oncología, las enfermedades cardiovasculares, la genética clínica y las EERR o la diabetes entre otros. Gran parte de la actividad investigadora está orientada a identificar biomarcadores predictivos, de diagnóstico, de pronóstico, o de respuesta a tratamientos empleando tecnologías innovadoras como el NGS entre otras. También hay líneas de investigación centradas en la búsqueda de nuevas terapias de base inmuno-oncológica.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

No hay programas específicos de financiación de MPP, los proyectos que se hayan podido financiar han sido a través de la RIS3. Sin embargo, la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS) tiene previsto sacar en el 2019 una convocatoria de ayudas específicas en la MPP. Con la entrada en vigor del nuevo Plan de I+D+i de la Región, se prevé que la MPP sea un área prioritaria de financiación.

## BIOBANCOS

La Región de Murcia tiene un Biobanco que está constituido por tres nodos que funcionan en red:

- Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
- Hospital General Universitario Santa Lucía.
- Hospital General Universitario Morales Meseguer.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA REGIÓN DE MURCIA

### INICIATIVAS DE COMPRA PÚBLICA INNOVADORA

La Región de Murcia participaba, junto con Canarias, Madrid y Galicia, en el proyecto Medigenomics: una iniciativa de CPI que pretendía poner en marcha un plan piloto para la mejora del diagnóstico genético de EERR, pero que finalmente no llegó a desarrollarse.

## EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

No identificadas

## OTRAS INICIATIVAS

Para fomentar el desarrollo de proyectos innovadores en Salud, el Servicio Murciano de Salud está en contacto con el Instituto de Fomento de la Región de Murcia (INFO) y el clúster de tecnologías biosanitarias TICBiomed, que concentra empresas fundamentalmente centradas en tecnología de la información. Tienen en marcha 8 proyectos europeos en colaboración con el TICBiomed.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA REGIÓN DE MURCIA

**Tabla 14** . Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en la Región de Murcia.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	REGIÓN DE MURCIA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo alto
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo medio
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo medio
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo medio
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo medio
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo medio
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo medio
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo alto
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo alto
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo medio
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo medio
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	Grado de desarrollo medio

■ Grado de desarrollo alto ■ Grado de desarrollo medio ■ Grado de desarrollo bajo



La Región de Murcia concentra, de manera importante, una variedad de elementos clave que, en conjunto, determinan un grado de desarrollo medio en la traslación de la MPP al ámbito asistencial.

En el ámbito de las estrategias y políticas sanitarias se recogen directrices claras para la organización de los recursos de la Región, principalmente en torno al manejo de las EERR y el cáncer hereditario. Además, la MPP también es una materia prioritaria en las políticas de I+D+i de la región. La aproximación de Murcia a la MPP es de tipo operativo, puesto que la Región avanza en la designación de unidades de referencia especializadas, como el CBGC, que constituye un elemento muy importante en la aplicación de la MPP en el ámbito asistencial.

La comunidad también está generando la infraestructura necesaria para el almacenamiento y custodia central de los datos de secuenciación genética integrada en el Servicio Murciano de Salud (SMS), presenta masa crítica investigadora que desarrolla líneas de MPP y concentra diferentes iniciativas formativas de posgrado en áreas de capacitación para la MPP, así como un plan formativo orientado al personal sanitario.

Además, la Región de Murcia cuenta con un clúster de TICs, que tiene la capacidad de actuar de elemento dinamizador de su tejido productivo.

## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

La Región de Murcia presenta diferentes aspectos a potenciar de cara a favorecer el avance de la implantación de la MPP en el ámbito sanitario.

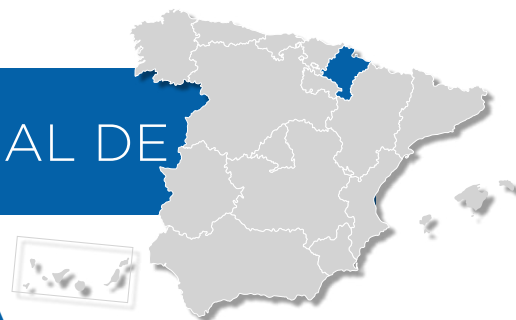
Dar continuidad a las iniciativas que ya se están desarrollando, en torno a la recogida de información para la normalización de la cartera de servicios, complementaria, la generación de infraestructura para el almacenamiento de datos y la revisión de los recursos y procedimientos disponibles en el ámbito de la MPP para mejorar la eficiencia a través del futuro Plan de Genética Regional. Proyectos piloto en ámbitos concretos podrían ayudar a generar las herramientas bioinformáticas para la integración de los datos genómicos en la HCE.

Un mayor apoyo a la comunidad investigadora, mediante la financiación de proyectos de investigación en MPP por parte de la comunidad también actuaría como elemento dinamizador para el avance en el conocimiento y la creación de nuevas empresas de base biotecnológica, especialmente, si se combinan con iniciativas de colaboración público-privada como la CPI.

A pesar de que no hemos detectado una actividad emprendedora significativa en el ámbito de la MPP, el clúster TICBiomed constituye una oportunidad para fomentar el emprendimiento en tecnologías de la información aplicadas a la MPP.

## NAVARRA, COMUNIDAD FORAL DE

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE NAVARRA



#### ESTRATEGIAS SANITARIAS

En el **Plan de Salud de Navarra 2014-2020** la genética, las ómicas y las tecnologías biomédicas figuran como líneas de investigación prioritarias. Se recoge la realización de estudios genéticos postnatales de acuerdo con lo recogido en la cartera de servicios comunes del SNS.

No se han encontrado otros documentos estratégicos autonómicos institucionales asociados a patologías donde se recojan aspectos de MPP.

### MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN NAVARRA

#### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

En general todos los hospitales realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y se ofrece, como en otras CCAA, acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR.

El **Servicio de Genética en el Complejo Hospitalario de Navarra (CHN)** actúa como centro de referencia en el asesoramiento, diagnóstico, pronóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas y otras enfermedades que puedan beneficiarse de las tecnologías genómicas. El Servicio de Genética tiene un área clínica y un área de laboratorio que desarrollan su actividad de manera coordinada. El laboratorio ofrece distintas técnicas de diagnóstico genético, como citogenética (cultivos celulares, microscopía o cariotipo convencional); citogenética molecular y genética molecular (identificación de mutaciones puntuales, secuenciación genética, análisis de fragmentos o microsatélites).

Las pruebas se solicitan desde las consultas externas de esta especialidad, aunque también recibe solicitudes de otras unidades, especialmente Ginecología y Obstetricia, Pediatría, Neurología (adultos y pediátrica), Hematología, Digestivo y Oncología. Esta actividad se realiza mayoritariamente de forma estructurada, mediante el establecimiento de unidades funcionales y protocolos consensuados, como el cribado de cromosopatías/diagnóstico prenatal, neuro-genética, diferentes patologías hematológicas y cáncer hereditario. También gestiona y coordina el Registro de Defectos Congénitos y Enfermedades Hereditarias de Navarra.

Recientemente el CHN ha reordenado las instalaciones del Servicio de Genética para ampliar las consultas y la zona de laboratorio de diagnóstico e investigación. Esta ampliación

permitirá la realización de técnicas de secuenciación masiva basadas en el *NGS* para el análisis de genomas completos.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

A partir del proyecto NAGEN se tiene prevista la creación de la infraestructura necesaria para el almacenamiento y procesamiento de datos genómicos a gran escala en un entorno seguro y que cumpla con la normativa de protección de datos. **Navarrabiomed**, el centro de investigación biomédica del Gobierno de Navarra, está colaborando con los facultativos del CHN en la creación de la futura Unidad Multidisciplinar de Medicina Genómica, que integrará una nueva Unidad de Bioinformática para el análisis e interpretación no sólo de los datos derivados del **proyecto NAGEN**, sino también con vistas a cubrir las previsibles necesidades futuras en este campo a nivel asistencial y de investigación.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La información clínica está informatizada pero no hay todavía inclusión de datos genómicos. El proyecto NAGEN prevé la vinculación de la información obtenida en los análisis genómicos con el resto del historial clínico.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Aunque no se ha encontrado ningún documento que concrete las pruebas genéticas que se realizan en la comunidad, de acuerdo con lo establecido en el Plan de Salud de Navarra 2014-2020, el Servicio de Genética del CHN es el encargado de realizar los siguientes estudios genéticos:

- Pruebas de diagnóstico genético: en personas con síntomas de enfermedad.
- Estudios presintomáticos: para predecir si una persona asintomática tiene altas probabilidades de desarrollar una enfermedad.
- Estudio de portadores: para determinar si una persona es portadora de una enfermedad, aunque no esté afectada y conocer la probabilidad de transmisión a su descendencia.
- Farmacogenética y Farmacogenómica: Pruebas con intención de valorar la respuesta individual a una medicación (respuesta terapéutica o toxicidad).

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado ninguna iniciativa legislativa autonómica específica para la MPP.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN NAVARRA

En el ámbito sanitario se ha impartido formación reglada en MPP de una duración de 25 horas a los coordinadores de las distintas especialidades que conforman los grupos clínicos en el marco del proyecto NAGEN. También se han organizado sesiones clínicas y jornadas de divulgación puntuales en el CHN y otros hospitales comarcales. No se han detectado másteres específicos o con un contenido importante en MPP.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN NAVARRA

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En el **Plan de Ciencia, Tecnología e Innovación 2017-2020** se recoge la MPP como un área de investigación prioritaria en el denominado reto GEMA (Genómica y Medicina Avanzada), y que a su vez está alineada con la **Estrategia de Especialización Inteligente** (RIS3) de Navarra, donde la MPP es una de las prioridades establecidas en salud.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP se concentra en el **Instituto de Investigación Sanitaria de Navarra** (IdiSNA), que a su vez está integrada por diferentes grupos de investigación de la Clínica Universidad de Navarra (CUN), el CHN, la Universidad de Navarra, Universidad Pública de Navarra y Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) entre otros. El IdiSNA cuenta además con diferentes plataformas y servicios científico-técnicos al servicio de los investigadores que se ofrecen desde los diferentes centros que lo conforman, entre ellos: servicio de citometría, genómica, proteómica, bioinformática, servicio de morfología o de imagen entre otros.

Las líneas de investigación en MPP se centran en áreas como la oncología y la hematología, EERR, las enfermedades cardiovasculares y renales, enfermedades neurodegenerativas o enfermedades psiquiátricas entre otras, con el objetivo de desarrollar nuevos biomarcadores predictivos, diagnósticos o pronósticos, o desarrollar terapias innovadoras.

### PROYECTOS SINGULARES

La comunidad ha concedido ayudas para la realización de varios proyectos de investigación muy vanguardistas y orientados a la práctica clínica de la MPP.

El **proyecto NAGEN 1000** tiene el objetivo de secuenciar el genoma de 1.000 pacientes con EERR (más de 200 tipos) y algunos tipos de cáncer del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea (SNS-O) y el de sus familiares. Se ha decido empezar con las EERR porque su carácter transversal afecta a un alto número de especialidades. El número de pacientes se ha escogido escalando un poco los índices de penetración de la metodología sanitaria (1 de cada 500

habitantes). El proyecto se desarrollará durante tres años (2017-2019) y se prevé que tenga una utilidad diagnóstica en un 20-30% de los pacientes que entren en el estudio. El proyecto integrará la información genómica en la HCE. Los objetivos específicos del proyecto son:

- Mejorar el cuidado de los pacientes. Algunos pacientes con EERR puede que conozcan la causa de su enfermedad, obtengan un diagnóstico por primera vez y/o descubran qué tratamiento podría funcionar mejor para ellos.
- Favorecer la investigación. Los datos generados por este proyecto conducirán al desarrollo de nuevas líneas de investigación que lleven a un mejor conocimiento de las enfermedades y mejorar métodos de prevención y tratamiento.
- Desarrollar e implementar nuevas tecnologías en Navarra. Con el fin de posicionar Navarra en el frente del conocimiento a nivel nacional e internacional.

Para el desarrollo de esta iniciativa se ha creado un consorcio multidisciplinar en el que participan el CHN, NASERTIC, AVANTIA y el centro de investigación biomédica Navarrabiomed, que lidera el proyecto. NASERTIC es una empresa pública especializada en el abordaje de proyectos científicos y tecnológicos. Aporta la tecnología de almacenamiento e infraestructura de procesamiento de datos en colaboración con la Unidad de Bioinformática. Además, cuenta con *Data Centers* para almacenar y distribuir los historiales clínicos informatizados de manera segura. AVANTIA proporciona servicios de consultoría en materia legal y proporcionará apoyo para las propuestas de estrategia de desarrollo y comercialización adecuándose a la normativa legal vigente y prevista.

El consorcio cuenta con el apoyo de otras instituciones a nivel nacional como el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) y el área de Investigación en Bioinformática Clínica de la Fundación Progreso y Salud de la Junta de Andalucía (AIBC-FPS). También se han establecido contactos y líneas comunes de colaboración con la firma Genomics England (GEL). Además, dentro del comité científico del proyecto está el CIBERER y Genome Québec (Canadá).

**El proyecto DIANA** (Diagnóstico Biomédico e Innovación Abierta en Navarra). Coordinado por la Universidad de Navarra, el objetivo de este proyecto es aplicar la secuenciación masiva en la identificación de nuevas herramientas que permitan mejorar el diagnóstico, pronóstico y la eficacia del tratamiento en tumores de alta incidencia como el de mama, pulmón, gastrointestinal y hematológicos. Cuenta con la participación del CHN, Clínica Universidad de Navarra, el CIMA (Centro de Investigación Médica Aplicada) y Navarrabiomed. Se prevé la integración y el análisis de toda la información obtenida mediante el desarrollo de técnicas computacionales de análisis de datos genómicos.

#### **Proyecto PharmaNAGEN:**

El objetivo principal de este proyecto es implementar la metodología y los procedimientos que permitan el empleo de la información genómica en la prescripción farmacológica del SNS-Osasunbidea. En este sentido, la información sobre variantes genómicas obtenidas a través de secuenciación de exomas se integrará en los sistemas de información sanitaria para que sirva como herramienta de apoyo en la toma de decisiones clínicas. Inicialmente se prevé priorizar los pacientes candidatos a trasplante hematológico y pacientes con enfermedad

inflamatoria intestinal. Es un proyecto que desarrollarán el Navarrabiomed, el CHN e incluirá colaboración privada.

### **Proyecto MINERVA (Medicina Cardiorenal Personalizada en Navarra):**

El objetivo de este proyecto es identificar las alteraciones moleculares específicas de los pacientes que sufren insuficiencia cardíaca crónica y enfermedad renal crónica empleando una aproximación genómica, para identificar nuevos biomarcadores con utilidad diagnóstica y nuevas dianas con potencial terapéutico. El proyecto MINERVA está liderado por el CIMA, la Clínica Universidad de Navarra (CUN) y la Universidad de Navarra en colaboración con el CHN y participación privada.

### **Proyecto Geneurona:**

El objetivo de este proyecto es implantar el diagnóstico genómico en enfermedades neurológicas de alta prevalencia y morbilidad como las epilepsias y la migraña. Para ello se trabajará en la implementación de la tecnología NGS en la práctica clínica de fenotipos clínicos y la evaluación pronóstica de los pacientes con estas enfermedades. El consorcio para el desarrollo de este proyecto está formado por la CUN, la Fundación para la Investigación Médica Aplicada, la Universidad de Navarra y colaboración privada.

Además, a través de la Universidad de Navarra, la comunidad participa en el proyecto europeo **HARMONY**. Se trata de una plataforma europea coordinada desde el Centro de Investigación del Cáncer (Castilla y León) y el IIS La Fe (Comunidad Valenciana), donde también participan centros de otras comunidades (Cataluña y la Comunidad de Madrid). Participan 51 países en esta iniciativa europea impulsada por la Iniciativa de Medicamentos Innovadores. La plataforma, a través de *Big Data*, agrupará los datos clínicos y genómicos ya existentes en pacientes de toda Europa con enfermedades hematológicas malignas con el fin de crear una base de datos de calidad que permita un diagnóstico más eficaz y la prescripción rápida de tratamientos más efectivos.

## FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

El gobierno de Navarra ha ofrecido financiación a proyectos de investigación en el marco del reto GEMA. En este sentido, se han financiado al menos dos proyectos relacionados con MPP: NAGEN (con aproximadamente 3 millones de euros) y DIANA (con aproximadamente 2 millones de euros). En la convocatoria de 2018 enmarcados en el reto GEMA, se financiaron los siguientes proyectos estratégicos de MPP: PharmaNAGEN (1,4 millones de euros), MINERVA (1,26 millones de euros) y Geneurona (1,07 millones de euros). Cabe destacar que el Gobierno de Navarra forma parte del consorcio europeo ICPeMed desde el año 2017, con el objetivo de fomentar el desarrollo de la MPP en la Unión Europea.

## BIOBANCOS

La comunidad cuenta con dos biobancos acreditados por el ISCIII.

- Fundación Miguel Servet (Navarrabiomed).
- Clínica Universitaria de Navarra.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN NAVARRA

En el marco del proyecto NAGEN, hay dos empresas anteriormente mencionadas que ya colaboran en el desarrollo de la MPP: la empresa pública NASERTIC y la consultora AVANTIA.

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Making Genetics:** Es una empresa biotecnológica orientada a la identificación, el desarrollo y el licenciamiento para la comercialización de nuevos paneles diagnósticos y pronósticos combinando biomarcadores genéticos y epigenéticos en el marco de la MPP. Además colaboran en proyectos de I+D+i como en el proyecto Geneurona.

**CIMA Lab Diagnostics.** Ofrece técnicas genéticas y genómicas para el diagnóstico de enfermedades de base genética, estudios de marcadores diagnósticos, predictivos y pronósticos en tumores sólidos y hematológicos, así como estudios farmacogenéticos. Actualmente el CIMA actúa como centro de referencia para más de 30 hospitales del norte de España.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN NAVARRA

**Tabla 15.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en Navarra.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	NAVARRA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	
Incorporación en otros planes sanitarios	
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	
Designación de centros de referencia	
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	

<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	
Otras iniciativas en colaboración público-privada	
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	

■ Grado de desarrollo alto   
■ Grado de desarrollo medio   
■ Grado de desarrollo bajo

Navarra concentra de manera importante una variedad de elementos clave que, en conjunto, determinan un grado de desarrollo medio en la traslación de la MPP al ámbito asistencial.

A nivel institucional, la MPP se recoge en las políticas y estrategias de I+D+i de la comunidad, se financian proyectos de investigación en MPP desde el gobierno autonómico y Navarra cuenta con una masa crítica investigadora con liderazgo para avanzar el conocimiento de la MPP. De hecho, la mayor fortaleza de Navarra en MPP consiste en la puesta en marcha de los proyectos traslacionales NAGEN y PharmaNAGEN como vehículos para acelerar la llegada de la MPP al paciente. Es a través de estos proyectos, a partir de los cuales la comunidad desarrollará los mecanismos necesarios para conectar los resultados de tecnologías ómicas a la HCE del paciente, y promoviendo la generación de herramientas que faciliten la toma de decisiones clínicas en el ámbito sanitario. Para ello, además de financiación autonómica, se han establecido colaboraciones público-privadas con diferentes empresas, lo que constituye otro de los elementos clave en la implantación de la MPP.

## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES:

Un mayor apoyo institucional, mediante la inclusión de la MPP en las estrategias sanitarias con una concreción mayor en líneas estratégicas y objetivos ayudarían a promover la organización de los recursos y a fijar una dirección clara en torno a la aplicación de la MPP en el entorno asistencial (designación de centros de referencia, circuitos asistenciales y organización cartera de servicios).

El manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos derivados del empleo de tecnologías ómicas será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructuras y herramientas a desarrollar a través de los proyectos piloto que está desarrollando. Además, la realización de estos proyectos ofrece la oportunidad de monitorizar los resultados para evaluar el coste-efectividad de la MPP en el contexto clínico.

Promover iniciativas formativas de postgrado teniendo en cuenta la necesidad de nuevos perfiles híbridos (como el bioinformático con conocimientos de genética clínica), extender la formación continuada al personal sanitario más allá de los coordinadores del proyecto NAGEN e iniciativas de comunicación que pongan en valor la formación en MPP también son acciones que favorecerían el desarrollo de la MPP en la comunidad.



Desarrollar a la actividad investigadora, la promoción de iniciativas para la colaboración público-privadas, mediante iniciativas de CPI, y la creación de espacios que faciliten la creación de empresas, tienen el potencial de favorecer la aparición de *spin-off*, y por tanto de incrementar el tejido productivo de la comunidad.



## ESTRATEGIAS SANITARIAS

En el documento de **Políticas de Salud para Euskadi 2013-2020** la Medicina Personalizada de Precisión se menciona en el área **“Equidad y responsabilidad”** (dentro del objetivo “Investigación e Innovación” se reflejan acciones que promueven la financiación de la investigación en torno a la MPP y la traslación de los resultados de investigación a los pacientes) y en el área **“Personas con enfermedad”** (en el objetivo “Cáncer”, donde se recomienda impulsar la MPP para los procesos tumorales con evidencia científica establecida).

El **Plan Oncológico de Euskadi (2018-2023)** constituye el primer documento de planificación sanitaria que cuenta con un eje de actuación específico dedicado a la Medicina de Precisión. Se establecen dos líneas generales de desarrollo:

- Abordaje asistencial diferenciado en grupos seleccionados de pacientes, en función de la presencia de biomarcadores con implicaciones pronósticas y predictivas de resultados.
- Cambio de paradigma en investigación, incluyendo el diseño de estudios para poblaciones seleccionadas en las que se evaluarán intervenciones (fundamentalmente fármacos antineoplásicos) diseñadas racionalmente en función de dianas terapéuticas específicas.

El Plan Oncológico plantea cuatro objetivos sobre los que desarrollar las diferentes acciones que deben formar parte del despliegue de la medicina de precisión:

**Objetivo 32.** Creación y puesta en marcha de un Comité de planificación y gestión de la MPP para la evaluación de recursos y toma de decisiones funcionales y de organización de la atención oncológica.

Este órgano será el responsable de la evaluación y análisis de las diferentes intervenciones diagnósticas y terapéuticas relacionadas con la MPP que deben de incluirse en la cartera de prestaciones del País Vasco. También será el órgano encargado de planificar las inversiones necesarias para dotar a los laboratorios de la tecnología y los recursos humanos necesarios con el fin de responder con criterios de calidad, fiabilidad y tiempo adecuados a la demanda asistencial.

**Objetivo 33.** Creación de una unidad de referencia para el diagnóstico molecular oncológico caracterizada por su carácter interdisciplinar y que deberá contar con profesiones emergentes y agentes de investigación, teniendo un enfoque centrado en las necesidades del paciente.

La unidad de referencia trabajando coordinadamente con el comité de planificación y gestión permitirá generar recomendaciones y guías para que las secuenciaciones y otras pruebas se realicen siguiendo procedimientos estandarizados, así como promover acciones de formación y asesoramiento.

**Objetivo 34.** Creación de Comités de Medicina de Precisión en Cáncer reglamentados en las distintas Organizaciones Sanitarias Integradas que cuentan con servicios de Oncología, con funciones de gestión de casos y gestión de procesos y con relación dinámica con el resto de los comités de tumores.

Estos comités multidisciplinares de las organizaciones en coordinación con el comité de planificación y gestión analizarán las evidencias disponibles y facilitarán la incorporación de las nuevas pruebas al proceso asistencial correspondiente.

**Objetivo 35.** Como reto estratégico y diagnóstico/terapéutico se plantea la necesidad de conocer el perfil molecular de todos los pacientes de cáncer de pulmón fijándose en 2019 el horizonte temporal para la consecución de este objetivo.

Por otro lado, en el eje estratégico dedicado a la investigación e innovación, se recoge un objetivo específico relativo a la MPP:

**Objetivo 38.** Definir y desarrollar un ámbito colaborativo para el desarrollo de investigación traslacional de MPP en cáncer de acuerdo con la estrategia de especialización inteligente (RIS3).

Se fomenta la colaboración entre grupos clínicos y básicos y también con el tejido industrial, y la generación de consorcios suprarregionales, apoyados en el “Comité de planificación y gestión de MPP” que permita compartir información sobre proyectos y recursos para el desarrollo de la medicina personalizada en cáncer en el País Vasco.

Además, el País Vasco cuenta con un **Plan de Genética** para el desarrollo de la genética clínica y el consejo genético de la comunidad, donde se establecen como objetivos elaborar una cartera de servicios común que incorpore la medicina genómica, definir y desarrollar la genética clínica y la consulta de consejo genético, potenciar la coordinación de los recursos disponibles, promover la formación continuada en el ámbito del consejo genético y garantizar la participación de los expertos en el desarrollo de la genética a través del liderazgo y procedimientos estandarizados que faciliten la cooperación entre la investigación y la asistencia clínica.

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN EL PAÍS VASCO

### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Osakidetza cuenta con protocolos asistenciales bien definidos para el diagnóstico de cáncer, la aplicación de biomarcadores, y el consejo genético. Estos protocolos se aplican en

los Servicios de Anatomía Patológica, Oncohematología, en las Unidades de Genética, y en el abordaje del cáncer en general. También hay un protocolo específico para fármacos biológicos, a través de la comisión corporativa de Osakidetza se establece el posicionamiento de medicamentos del ámbito hospitalario, incluidos los que requieren uso de biomarcador.

Los laboratorios del Servicio Vasco de Salud se organizan en red (Red de Diagnóstico Biológico de Osakidetza). Todos los hospitales tienen definida su cartera de servicios e identificados los biomarcadores moleculares y de inmunoterapia en MPP siguiendo los criterios establecidos por Osakidetza.

Se prevé la elaboración de un nuevo Plan de Genética. En este momento, dentro de la Red de Diagnóstico Biológico de Osakidetza existen 4 Unidades de Genética asistencial que trabajan de manera coordinada. Desde la Red se gestiona la cartera de servicios de pruebas de diagnóstico biológico, con criterios de calidad asistencial y de eficiencia.

Existen plataformas de genética/genómica en varios hospitales de la comunidad (por ejemplo, en el Hospital Universitario de Cruces, de la OSI Ezkerraldea Enkarterri Cruces, o el laboratorio de Genética, Epigenética y Biología Celular en la OSI Araba), y otras existentes en los Institutos de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia, Biodonostia y Bioaraba.

### INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

No está prevista la creación de nuevas estructuras de almacenamiento y procesamiento de datos orientadas a la MPP, pero sí la adaptación de la plataforma de analítica de datos existente y el abordaje de proyectos piloto para avanzar en *Big Data*.

### INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

Existe un sistema de información de Osakidetza, referente a tumores, y otro para la integración de la información genética éste último integrados en Osabide (HCE de Osakidetza). Toda la información de diagnóstico biológico se encuentra disponible en un sistema multicéntrico desde Osakidetza. No hay integración de datos provenientes de secuenciación masiva.

Por otra parte, a través de proyectos de investigación, como el denominado NOTRARE (sobre diagnóstico y tratamiento personalizado de patologías metabólicas congénitas se está valorando la manera de integrar datos ómicos en la HCE.

### INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Los laboratorios que realizan pruebas genéticas y moleculares trabajan en red, con circuitos de derivación de muestras definidos, y con una cartera de servicios común incluida en el catálogo de Osakidetza, que incluye determinaciones con técnicas de última generación.

### MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

No se ha desarrollado ninguna iniciativa legislativa autonómica específica para la MPP.

## FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EL PAÍS VASCO

Hay un máster propio de la Universidad del País Vasco en **Oncología Básica y Clínica** donde se abordan los tratamientos personalizados. No se han detectado cursos específicos de MPP de posgrado o de formación continua dirigidos al personal sanitario.

## INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EL PAÍS VASCO

### ESTRATEGIAS DE I+D+i

En la **Estrategia de Especialización Inteligente (RIS3 Euskadi)** del País Vasco, dentro del ámbito estratégico de Biociencias-salud se recoge específicamente la MPP como una de las prioridades, que también se apoya, entre otros, a través del programa Baliosasun para promover la implantación y la transferencia de los resultados de I+D+i al sistema sanitario.

En línea con RIS3, en la **Estrategia de Investigación e Innovación en Salud 2020** se recoge la MPP como una oportunidad de desarrollo y se establece el objetivo de desarrollar un programa de investigación e innovación en este campo, que liga también al mencionado Plan Oncológico de Euskadi.

### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

La mayor parte de la actividad investigadora en MPP (reconociendo la actividad de los servicios sanitarios con los que trabajan) se concentran en los institutos de investigación sanitaria: **Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia, Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia, Instituto de Investigación Biomédica Bioaraba** y, fuera del sistema sanitario, el centro de investigación **CIC bioGUNE** fundamentalmente. Todos los institutos cuentan con acceso a diferentes plataformas tecnológicas, que prestan servicios de apoyo a la actividad investigadora, entre ellas: plataforma de genómica, histología, diagnóstico molecular, investigación clínica, microscopía electrónica, bioinformática o proteómica entre otros.

Las principales patologías objeto de investigación son: cáncer, EERR, enfermedades neurológicas y de salud mental, enfermedades hepático-digestivas, autoinmunes y cardiovasculares. Hay unos 20 grupos consolidados operando en líneas relacionadas con MPP.

### FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

Se destina financiación regular desde el Departamento de Salud, donde se convocan ayudas a proyectos de investigación en el marco de la Estrategia de Investigación e Innovación en Salud 2020, del PCTI 2020 y de RIS3 Euskadi. La priorización de la MPP en este tipo de convocatorias se lleva realizando desde 2014. En la orden del 15 de mayo de 2018, la medicina personalizada se recoge específicamente en el preámbulo y en las áreas temáticas susceptibles de financiación.

### BIOBANCOS

El Biobanco Vasco, inscrito en el Registro de Biobancos, está organizado en red, con el nodo coordinador en la Fundación Vasca para la Innovación e Investigación Sanitarias (BIOEF). Los nodos que forman la red se encuentran en:

- Hospital Universitario Araba (OSI Araba/Bioaraba).
- Hospital Universitario Basurto (OSI Bilbao-Basurto/Biocruces Bizkaia).
- Hospital Universitario Cruces (OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces/Biocruces Bizkaia).
- Centro Vasco de Transfusión y Tejidos Humanos (CVTTH/Biocruces Bizkaia).
- Hospital Universitario Donostia (OSI Donostialdea/Biodonostia).
- Hospital Galdakao-Usansolo (OSI Barrualde-Galdakao/Biocruces Bizkaia).
- Onkologikoa.
- Departamento de Salud.

### TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EL PAÍS VASCO

#### INICIATIVAS DE COMPRA PÚBLICA INNOVADORA

Osakidetza cuenta con una oficina específica para CPI para promover la innovación a través de codesarrollos público-privados. La medicina personalizada es uno de los cuatro grandes retos tecnológicos en los que se pueden desplegar diálogos técnicos para responder a necesidades sanitarias.

#### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Progenika:** es una compañía biotecnológica fundada en el 2000 y pionera en el desarrollo de pruebas de biología molecular para estudios de compatibilidad en transfusiones, diagnóstico de enfermedades genéticas complejas y determinaciones farmacogenéticas.

**Owl Metabolomics:** es una compañía biotecnológica *spin-off* de CIC bioGUNE que utiliza la metabolómica para el desarrollo de productos de diagnóstico precoz de enfermedades principalmente hepáticas y ofrece servicios de I+D+i pioneros dirigidos a la comunidad científica.

**Oncomatrix:** compañía biotecnológica centrada en desarrollar nuevos fármacos dirigidos al estroma (tejido de acompañamiento) tumoral y productos de diagnósticos para el tratamiento personalizado del cáncer.

## OTRAS INICIATIVAS

Además, el País Vasco cuenta con el **Basque Health Cluster**, una asociación sin ánimo de lucro cuyo objetivo es coordinar, representar, gestionar, fomentar y defender los intereses comunes de las empresas asociadas, en colaboración con las administraciones públicas y con otras organizaciones del ámbito de las biociencias y la salud, así como contribuir al desarrollo, crecimiento e internacionalización de sus asociados y del sector de las biociencias y la salud de la comunidad.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN EL PAÍS VASCO

**Tabla 16.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en el País Vasco.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	PAÍS VASCO
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo alto
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo alto
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo medio
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo alto
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo alto
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo medio
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo medio
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo alto
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo medio
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo medio
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo alto
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	Grado de desarrollo alto

■ Grado de desarrollo alto   ■ Grado de desarrollo medio   ■ Grado de desarrollo bajo

El País Vasco es una de las comunidades que presenta una mayor concentración de elementos para el acercamiento de la MPP a la práctica asistencial en todos los ámbitos analizados. En el plano institucional, el País Vasco es la comunidad donde mejor está representada la MPP tanto en las políticas y estrategias sanitarias como en las de I+D+i. Esto se traduce en la financiación de proyectos de investigación en I+D+i, donde la MPP es una prioridad en el ámbito académico, así como en la definición de centros de referencia y una cartera de servicios de MPP. La comunidad ofrece un máster en Oncología Molecular, que cubre los aspectos formativos relacionados con el diagnóstico molecular y la personalización de los tratamientos. El País Vasco también concentra numerosas empresas biotecnológicas en MPP, que derivan de los resultados obtenidos de los proyectos de investigación y del espíritu emprender de los científicos de la comunidad.

### RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES.

A pesar de ser una de las comunidades con mayor concentración de elementos clave, el manejo y procesamiento de grandes volúmenes de datos, derivados del empleo de tecnologías ómicas, será imprescindible en la MPP del futuro y es importante que la comunidad tenga en cuenta esta necesidad en la planificación de infraestructuras y herramientas a desarrollar.

Por otro lado, aunque la comunidad ofrece un máster en Oncología Molecular, la formación en genética clínica y bioinformática es uno de los elementos más necesarios para la implantación de la MPP en la práctica asistencial, tanto en el País Vasco, como en general a nivel nacional. Nuevos perfiles híbridos serán cada vez más solicitados, como el bioinformático con conocimientos en diagnóstico clínico. Promover una formación continuada y reglada en el ámbito de la MPP orientada al personal sanitario, favorecería una mayor penetración de la MPP en el sistema asistencial.

Finalmente, aunque el País Vasco cuenta con múltiples empresas en el ámbito de la MPP, el lanzamiento de iniciativas de CPI en MPP a nivel institucional podrían ayudar a la consolidación y al crecimiento del sector en la comunidad.



# COMUNIDAD VALENCIANA

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LAS POLÍTICAS Y ESTRATEGIAS DE LA COMUNIDAD VALENCIANA



### ESTRATEGIAS SANITARIAS

En lo que respecta a ámbitos relacionados con la aplicación de la MPP, el **IV Plan de Salud 2016-2020 de la Comunitat Valenciana** incluye acciones relativas al desarrollo del consejo y análisis genético, específicamente para el diagnóstico de enfermedades neurodegenerativas con base genética.

No se han encontrado menciones directas a cuestiones clave para el desarrollo de la MPP en otros documentos estratégicos de la comunidad como el **Plan Oncológico 2011-2014**, la **Estrategia de Diabetes 2017-2021** o el Plan de Salud Mental 2016-2020.

Sin embargo, la Consejería de Sanidad y el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe trabajan en una propuesta de **Estrategia Traslacional e Integradora para una Medicina de Precisión Coste-Eficiente en el Diagnóstico, Pronóstico y Tratamiento de Enfermedades Complejas (PreMedi-Val)**. Este documento, tiene como objetivo evaluar la posibilidad de introducir en el sistema sanitario público la aplicación de los principios de la MPP a través del desarrollo de una serie de estudios piloto aplicados a diferentes patologías.

El plan incluye las siguientes acciones clave:

- Fortalecimiento de las infraestructuras sanitarias y de investigación para el desarrollo de la MPP.
- Identificación de mecanismos moleculares mediante el uso e integración de tecnologías y herramientas de última generación para la integración de datos.
- Desarrollo e implementación mediante estudios piloto de MPP.
- Evaluación de la eficacia de los tratamientos.
- Estudio de costes para el Sistema Sanitario.
- Fortalecimiento de las capacidades competitivas de los agentes del Sistema Sanitario Valenciano.

## MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

### ORGANIZACIÓN DE LOS CIRCUITOS ASISTENCIALES

Las iniciativas para dar servicio en MPP provienen de aquellas organizadas en los propios hospitales, que en general realizan pruebas asociadas a estrategias de MPP (biomarcadores entre otros servicios) y ofrecen acceso a Consejo Genético en el ámbito del cáncer hereditario y las EERR. Existen, además, algunas aproximaciones a la MPP desde otras especialidades como Neurología, Cardiología, Pediatría o Microbiología, entre otros.

La Comunidad Valenciana cuenta con cuatro Unidades de Consejo Genético en los servicios de Oncología Médica de los siguientes hospitales: Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Hospital Clínico Universitario, Hospital General de Elche y Hospital Provincial de Castellón. Las unidades reciben peticiones de toda la Comunidad Valenciana de acuerdo con los criterios de sectorización de los departamentos de salud. También se ofrece consejo genético a través de la Fundación del Instituto Valenciano de Oncología (IVO).

Los principales hospitales realizan estudios de cariotipo para ofrecer diagnósticos genéticos, aunque la mayoría se concentran en el Hospital La Fe. En este hospital también se ha creado una comisión para la aplicación de la medicina personalizada en Oncología Pediátrica, como iniciativa promovida por el propio hospital.

Además, en el Hospital General Universitario de Valencia el servicio de oncología médica, el laboratorio de oncología molecular y el servicio de anatomía patológica ofrecen determinaciones para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de los pacientes oncológicos. En colaboración con la Fundación de Investigación del mismo hospital, se ofrece acceso a determinaciones en el ámbito de investigación traslacional y en el marco de ensayos clínicos. En este sentido, el hospital cuenta con un **Comité Molecular de Tumores**. El comité es multidisciplinar y cuenta con la participación de profesionales de oncología médica, patólogos, biólogos moleculares y farmacéuticos, que discuten casos clínicos y ofrecen la mejor alternativa terapéutica para los pacientes oncológicos, previa realización de estudios de marcadores moleculares pronósticos y predictivos tanto en biopsias tisulares como biopsias líquidas.

La **Fundación Instituto Valenciano de Oncología (IVO)**, es un centro monográfico especializado en la asistencia al paciente con cáncer. A través de un acuerdo con la Consellería de Sanitat, el IVO constituye un centro oncológico integral de referencia a disposición de todos los ciudadanos. Cuenta con un laboratorio de anatomía patológica y un laboratorio de biología molecular, que realiza estudios genéticos para poder ofrecer una medicina personalizada adecuada a cada paciente.

Como iniciativa destacada, la Consejería de Sanidad cuenta con el **Programa de Medicamentos de Alto Impacto Sanitario o Terapéutico (PAISE)**. El objetivo del programa es implantar una política de medicamentos basada en la evaluación y selección de los mismos, que permita conocer el valor terapéutico real, las condiciones de utilización y el coste de eficacia incremental mediante la creación de comités de evaluación especializados en diferentes patologías: medicamentos de terapias hemato-oncológicas, digestivo, reumatología etc.

## INFRAESTRUCTURA PARA EL ALMACENAMIENTO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

La **plataforma de bioinformática** del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) concentra una parte importante de las infraestructuras de análisis y almacenamiento de datos en la comunidad.

La Consejería de Sanidad aprobó en 2017 un convenio de colaboración con el CIPF para la creación de una plataforma informática que permita el manejo, almacenamiento e interpretación del gran volumen de datos generados en el entorno clínico. El Grupo de Bioinformática actúa como nodo coordinador y colabora en red con los grupos bioinformáticos del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, el del Hospital Clínico Universitario de Valencia (INCLIVA) y la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica (FISABIO), con el fin de desarrollar un sistema que permita un avance rápido en la investigación en MPP y su traslación a la práctica clínica.

## INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN ÓMICA EN HCE

La Comunidad Valenciana ha sido activa en los últimos años en el diseño de propuestas para el desarrollo de proyectos orientados a la implantación de la medicina personalizada en su sistema de salud.

Actualmente, el hospital La Fe ha puesto en marcha la **Plataforma TIC en Salud: Big Data y Salud Digital**. Esta plataforma está llevando a cabo diferentes proyectos orientados al desarrollo de nuevas herramientas para la toma de decisiones clínicas y mejorar la provisión de los servicios sanitarios. La plataforma permite organizar la información de manera efectiva, integrando datos estructurados y no estructurados junto con aquellos que provienen del uso habitual de las tecnologías de la información y la comunicación (TICs) por parte de los pacientes, profesionales y población en general. Además, permite analizar y visualizar los datos, a la vez que generar modelos predictivos y sistemas de ayuda a la decisión. El Departamento de Salud de Valencia La Fe, cuenta con un *Data Warehouse*, que almacena datos desde 2010 provenientes de diversas áreas asistenciales como urgencias, hospitalización, críticos, hospitalización a domicilio, hospital de día, consultas externas, centro de especialidades, laboratorio, imagen, farmacia hospitalaria o atención primaria. Dentro del equipamiento se cuenta con el *hardware* de almacenamiento necesario gracias al proyecto de infraestructuras del ISCIII. La plataforma ya muestra progresos en el área de la Diabetes Mellitus tipo 2.

## INCORPORACIÓN A LA CARTERA DE SERVICIOS

Los servicios de consejo genético en cáncer en la Comunidad Valenciana se regulan a través de la **Orden 5/2015 (DOGV núm. 7559 de 29/06/15)**. Esta orden regula la estructura y funciones del grupo de asesoramiento en cáncer hereditario, en el marco del Plan Oncológico de la Comunidad Valenciana, la cartera de servicios en Consejo Genético en cáncer y las funciones y la sectorización de los laboratorios y servicios de anatomía patológica participantes en el Programa de Consejo Genético en Cáncer Hereditario.

Actualmente, son los propios hospitales los que organizan su cartera de servicios. Por ejemplo, a iniciativa del propio Hospital General Universitario de Valencia, la cartera de servicios

de oncología médica incluye la biopsia líquida como herramienta diagnóstica, que también se utiliza para la monitorización de los pacientes oncológicos.

## MARCO NORMATIVO AUTONÓMICO

Aparte de la mencionada regulación de las actividades de consejo genético en cáncer de la comunidad, no se ha desarrollado ninguna otra iniciativa legislativa autonómica específica para la MPP.

### FORMACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

En 2018 se ha impartido por primera vez el máster **“Medicina Personalizada de Precisión: recursos ómicos”**, un máster de postgrado propio de la Universidad de Valencia, con 70 créditos ECTS.

Por otro lado, existen otros programas formativos online, como el Título Experto en Inmunología e Inmunoterapia en Cáncer impartido por la Universidad Francisco de Vitoria (Madrid).

No se han identificado iniciativas de formación específicas en MPP dirigidas al personal sanitario.

### INVESTIGACIÓN EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

#### ESTRATEGIAS DE I+D+i

Entre las medidas incluidas en la **Estrategia de Especialización Inteligente (RIS3)** de la Comunidad Valenciana se recoge **apoyar la investigación en medicamentos innovadores y de precisión**. De 2018 a 2020, está prevista financiación específica para el desarrollo de medicamentos innovadores procedentes de fondos europeos FEDER. Otra de las medidas incluidas en la RIS3 consiste en el apoyo de la investigación en medicina de precisión. Para ello, se destinarán ayudas a fondo perdido para investigaciones en el campo de la medicina de precisión con objeto de mejorar su traslación a la práctica clínica habitual.

Así mismo, se recoge como medida invertir en *Big Data* sanitario, medicina computacional y bioimagen.

#### ACTIVIDAD INVESTIGADORA

Los principales grupos con líneas de investigación en MPP se concentran en los Institutos de Investigación Sanitaria de la Comunidad Valenciana y hospitales y centros de investigación: El **Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS La Fe)**, la **Fundación de Investigación del Hospital General Universitario de Valencia (FiHGU)**, el **Instituto de Investigación Sanitaria del**

**Hospital Clínico Universitario de Valencia (INCLIVA)**, el **Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (ISABIAL)**, el **Instituto de Neurociencias de Alicante**, la **Fundación Hospital Universitario de Elche** o la **Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Médica de la Comunidad Valenciana (FISABIO)**. También hay grupos desarrollando líneas de investigación importantes para el avance de la MPP en el **Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF)**. La mayoría de estos centros cuentan con diferentes plataformas de apoyo a la investigación, entre ellas, la Unidad de Genómica, Bioestadística y bioinformática, proteómica, microscopía, citometría, epigenómica, metabolómica, farmacogenética o imagen molecular entre otras.

Los hospitales cuentan con grupos de investigación traslacionales y los mecanismos necesarios para la realización de estudios moleculares a pacientes empleando tecnologías innovadoras como la biopsia líquida.

La mayor parte de las líneas de trabajo se desarrollan en el ámbito de la oncología, las EERR, las enfermedades neurológicas (demencias, trastornos de movimiento, neurodegenerativas etc.), enfermedades cardiovasculares y la diabetes entre otras. Muchas de estas líneas están orientadas a la identificación de nuevos biomarcadores diagnósticos, pronósticos y de respuesta a fármacos, empleando diferentes técnicas, entre ellas las tecnologías ómicas (genómica, transcriptómica, metabolómica) aplicadas a diferentes tipos de muestras biológicas (tejido, biopsia líquida).

## PROYECTOS SINGULARES

Por su alcance europeo y de estructura colaborativa con otras instituciones nacionales e internacionales destacamos la participación de la comunidad en el proyecto europeo **BigMedilytics** y **Harmony**.

El proyecto europeo **BigMedilytics (anexo VI)**, con participación del INCLIVA, consiste en la creación de una plataforma de análisis sanitario para incrementar la productividad en el sector, los resultados en pacientes y el acceso a las instituciones sanitarias. Se realizarán dos pilotos en Valencia: uno que tiene previsto analizar las historias clínicas de 5 millones de pacientes de la Comunidad Valenciana para establecer grupos de riesgo a la hora de decidir la asistencia necesaria. El segundo estudio persigue mejorar el flujo de trabajo en el tratamiento y diagnóstico de la sepsis, en el cual resultan críticas las primeras horas para reducir el riesgo de muerte.

El proyecto europeo **Harmony**, se trata de una plataforma europea coordinada desde el Centro de Investigación del Cáncer de Castilla y León y el IIS La Fe, donde también participan centros de otras comunidades (Navarra, Cataluña y la Comunidad de Madrid). Participan 51 países y está impulsada por la Iniciativa de Medicamentos Innovadores. La plataforma agrupará los datos clínicos y genómicos ya existentes en pacientes de toda Europa con enfermedades hematológicas malignas, con el fin de crear una base de datos de calidad que permita un diagnóstico más eficaz y la prescripción rápida de tratamientos más efectivos.

Además, a través del CIPF, la comunidad participa en el proyecto europeo **Elixir** que constituye la mayor infraestructura de datos de ciencias de la vida en Europa. El objetivo es gestionar, explotar y difundir la información obtenida a través de la investigación biomédica.

Elixir es una infraestructura, gestionada como proyecto especial del Laboratorio Europeo de Biología Molecular (EMBL) y organizada para compartir una red de datos y nodos distribuidos, que opera y gestiona una colección de recursos de datos biológicos y herramientas científicas útiles para el avance de la investigación en MPP.

### FINANCIACIÓN AUTONÓMICA PARA PROYECTOS DE I+D+i

En el marco de la estrategia RIS3, en marzo de 2017 se firmó un convenio de colaboración entre la Consejería de Sanidad y la Fundación de la Comunidad Valenciana Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), a través del cual se concedió una subvención de 800.000 euros para la creación de la plataforma de *Big Data* sanitario.

Como en el resto de CCAA, los grupos de investigación obtienen financiación a partir de las convocatorias de ayudas nacionales e internacionales.

Además, la Generalitat Valenciana cuenta con convocatorias de ayudas a proyectos de investigación (ayudas competitivas para proyectos de investigación en áreas relacionadas con la salud, programa PROMETEO, o ayudas para promover la colaboración público-privada a través de la Agencia Valenciana de Innovación (AVI)). Aunque resulten financiados proyectos de investigación de MPP a partir de estas convocatorias, la MPP no figura como línea de financiación preferente. No se han identificado otras convocatorias autonómicas específicas para de ayudas a proyectos de I+D+i.

### BIOBANCOS

La Comunidad Valenciana cuenta con múltiples biobancos organizados en red y gestionados a través de la Red Valenciana de Biobancos (RVB). Entre ellos, los biobancos autorizados por la Conselleria de Sanitat y el ISCIII son:

- Biobanco para la Investigación Biomédica y en Salud Pública de la Comunidad Valenciana (IBSP-CV).
- Biobanco La Fe.
- Biobanco INCLIVA.
- Biobanco FIVO.
- Biobanco HGUV.
- Biobanco CIBERER.
- Biobanco Hospital General Universitario de Alicante.
- Biobanco Clínica Vistahermosa.
- Biobanco Hospital General Universitario de Elche.

## TEJIDO EMPRESARIAL Y COLABORACIONES PÚBLICO-PRIVADAS PARA EL DESARROLLO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

### EMPRESAS SURGIDAS DEL ÁMBITO CIENTÍFICO

**Sistemas Genómicos.** Ofrecen diagnóstico genético, consejo genético y pruebas de farmacogenética. También ofrecen servicios de secuenciación y bioinformática. Colaboran en proyectos de I+D+i.

**Instituto de Investigación Genómica (Imegen):** Ofrece diagnóstico genético prenatal y postnatal (EERR, cáncer hereditario) y servicios de Oncología en el marco de la MPP. Colaboran con el Hospital Pediátrico San Joan de Déu y participan en diversos proyectos de innovación como Oncomaker: Diseño y desarrollo de una plataforma de análisis de biomarcadores oncológicos para establecer el pronóstico y respuesta al tratamiento en el cáncer colorrectal avanzado o metastásico. La plataforma supondrá una solución completa y adaptada a las necesidades de los laboratorios de análisis genético y centros hospitalarios.

**Lifesequencing.** Ofrece una plataforma de secuenciación masiva, análisis e interpretación de datos bioinformáticos.

**Biotechvana.** Una empresa de bioinformática *spin-off* de la Universidad de Valencia que ofrece entre otros servicios herramientas para el análisis y la gestión de datos ómicos.

**Genometra.** Una empresa *spin-off* del CIPF, que ofrece servicios de consultoría especializada en el procesamiento de datos biológicos complejos: análisis de *microarrays*, *NGS*, desarrollo de software y análisis estadístico.

Cabe destacar que algunas de estas empresas desempeñan su actividad asociadas al Clúster Biorregión de la Comunidad Valenciana (BIOVAL), como es el caso de Imegen, Biotechvana o Genometra,

### OTRAS INICIATIVAS

Como iniciativa de colaboración público-privada cabe destacar la **Cátedra de Medicina de Precisión** creada por el IIS La Fe con participación de la empresa privada, contempla el desarrollo de un laboratorio de entrenamiento *Big Data Analytics* para la aplicación de la inteligencia artificial en el ámbito de la salud y desarrollar una medicina más precisa que maximice el valor de las intervenciones de las organizaciones sanitarias sobre la población.

## CONCLUSIONES: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES PARA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

**Tabla 17.** Resultado del mapeo de recursos y acciones para la implantación de la MPP en el ámbito asistencial en la Comunidad Valenciana.

MPP EN ESTRATEGIAS Y PLANES AUTONÓMICOS	COMUNIDAD VALENCIANA
Incorporación de la MPP en los Planes de Salud	Grado de desarrollo medio
Incorporación en otros planes sanitarios	Grado de desarrollo bajo
Incorporación de MPP en planes de I+D y financiación	Grado de desarrollo medio
<b>IMPLANTACIÓN A NIVEL ASISTENCIAL</b>	
Proyectos aceleradores de traslación asistencial	Grado de desarrollo bajo
Designación de centros de referencia	Grado de desarrollo bajo
Ordenación de la Cartera de Servicios en pruebas de MPP	Grado de desarrollo bajo
<b>PROCESAMIENTO Y ALMACENAMIENTO DE DATOS</b>	
Centro de Supercomputación/análisis/almacenamiento de datos	Grado de desarrollo alto
Proyectos para integración datos ómicos en HCE (datos clínicos)	Grado de desarrollo medio
<b>MASA CRÍTICA INVESTIGADORA</b>	
Total proyectos (Europeos, PI, PIE)	Grado de desarrollo medio
<b>FORMACIÓN</b>	
Másters en MPP	Grado de desarrollo alto
Formación continuada reglada en MPP para el personal sanitario	Grado de desarrollo bajo
<b>COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA</b>	
Iniciativas de Compra Pública en proyectos de MPP	Grado de desarrollo bajo
Otras iniciativas en colaboración público-privada	Grado de desarrollo medio
Concentración de empresas surgidas del ámbito científico	Grado de desarrollo alto
<b>GRADO DE DESARROLLO DE LA MPP</b>	Grado de desarrollo medio

■ Grado de desarrollo alto  
 ■ Grado de desarrollo medio  
 ■ Grado de desarrollo bajo

La Comunidad Valenciana concentra de manera importante una variedad de elementos clave que, en conjunto, determinan un desarrollo medio en la traslación de la MPP al ámbito asistencial.

Desde el punto de vista institucional, las estrategias sanitarias recogen algún objetivo concreto de aplicación del diagnóstico molecular en áreas como el cáncer hereditario. En la estrategia de I+D+i la MPP también se recoge como un área estratégica y la comunidad cuenta además con un buen documento base para la elaboración de una estrategia de MPP.

La comunidad concentra infraestructuras importantes para el desarrollo de la MPP, especialmente en lo relativo a la capacidad de almacenamiento y procesamiento de datos provenientes de tecnologías ómicas y de la obtención de datos clínicos a gran escala. Además,



la Comunidad Valenciana cuenta con diferentes iniciativas formativas, muy orientadas a solventar una de las carencias más acusadas a nivel nacional, que es la falta de formación en el ámbito de la bioinformática y el diagnóstico molecular.

La concentración de masa crítica investigadora y la participación en proyectos singulares de MPP ayuda a que surjan nuevas empresas *spin-off*, que derivan del conocimiento técnico y del espíritu emprendedor de los científicos de la comunidad. Algunas de estas empresas realizan su actividad asociadas al clúster BIOVAL y desarrollan proyectos de investigación en colaboración con instituciones públicas de la Comunidad Valenciana.

## RETOS DE FUTURO Y RECOMENDACIONES

Aunque a nivel institucional en las estrategias sanitarias y de I+D+i se recogen aspectos relacionados con la MPP, un compromiso más concreto en este sentido ayudaría a promover la organización de los recursos sanitarios en torno a la aplicación de la MPP (designación de centros de referencia, circuitos asistenciales y organización cartera de servicios). Pese a las diferentes iniciativas diseñadas y planificadas en los últimos años se necesitaría un mayor compromiso institucional para su aplicación en la práctica clínica habitual.

La Comunidad Valenciana cuenta con al menos dos proyectos orientados a la explotación y el almacenamiento de datos ómicos, *Big Data* sanitario e integración en HCE. Sin embargo, sería bueno que estos proyectos compartiesen información para favorecer un aprovechamiento máximo de los recursos y promover una implantación lo más homogénea y rápida posible en la comunidad.

En el ámbito de la formación, promover una formación continuada y reglada en el ámbito de la MPP así como una estrategia de comunicación que ponga en valor la formación en MPP orientada al personal sanitario favorecería una mayor penetración en el sistema asistencial. Además, y aunque la comunidad cuenta con programas de postgrado en áreas importantes de capacitación para la MPP, nuevos perfiles híbridos serán también necesarios, como el bioinformático con conocimientos en diagnóstico clínico.

Aunque la comunidad cuenta con diferentes empresas en el ámbito de la MPP el lanzamiento de iniciativas de CPI en MPP a nivel institucional podrían favorecer el desarrollo de proyectos de MPP en el seno de las empresas biotecnológicas ya existentes o incluso a la aparición de nuevas empresas de base biotecnológica.









