

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

iPaCT

PLAN ESTRATÉGICO

Índice

1. RESUMEN EJECUTIVO	4
2. ANALISIS DE SITUACION	5
2.1. Marco normativo	5
2.2. Funciones IMPaCT	5
3. MISION, VISION Y VALORES	6
3.1. Misión	6
3.2. Visión.....	6
3.3. Valores	6
4. EJES ESTRATEGICOS	8
4.1. EJES ESTRATÉGICOS	8
4.2. LINEAS ESTRATEGICAS TRANSVERSALES	8
5. OBJETIVOS ESTRATEGICOS Y ACCIONES	10
5.1. EJE ESTRATEGICO 1. MEDICINA PREDICTIVA (IMPACT-Cohorte)	10
5.2. EJE ESTRATÉGICO 2. CIENCIA DE DATOS (IMPACT-Data).....	15
5.2.1. OBJETIVOS.....	15
5.2.2. ACCIONES	16
5.3. EJE ESTRATEGICO 3. MEDICINA GENOMICA (IMPACT-Genómica)	23
5.3.1. OBJETIVOS:.....	23
5.3.2. ACCIONES:.....	23
5.4. LÍNEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 1. IMPaCT-INTEGRIDAD CIENTIFICA	28
5.4.1. OBJETIVOS.....	28
5.4.2. ACCIONES	28
5.5. LÍNEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 2. IMPaCT-INTERNACIONALIZACION	30
5.5.1. OBJETIVOS.....	30
5.5.2. ACCIONES	31
6. GOBERNANZA	36
7. MODELO ORGANIZATIVO. SEGUIMIENTO Y EVALUACION	38
7.1 Seguimiento y evaluación	39
7.2 Financiación IMPaCT	40
7.2.1 Distribución según programa y conceptos de gasto	40
7.2.2 Distribución anual según programa y paquetes de trabajo.....	41
7.3 Recursos IMPaCT	42

7.3.1 Infraestructuras	42
7.3.2 Recursos humanos.....	45
ANEXO I. Indicadores para seguimiento IMPACT	46
1. Indicadores de coordinación	46
2. Indicadores según eje estratégico.....	46
3. Indicadores según línea estratégica transversal	49

1. RESUMEN EJECUTIVO

IMPACT es la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología configurada a partir de tres programas. Estos Programas, de forma individual o en su conjunto dentro de IMPACT, están diseñados para prestar servicio al sistema de I+D+I con orientación a la Medicina de Precisión, para potenciar la generación y transferencia de conocimiento de la más alta calidad en el SNS, asegurando la excelencia científico-técnica, la equidad y la eficiencia en la utilización de los recursos disponibles. Los tres programas actúan como el eje inicial de una actuación que deberá vertebrar la incorporación coherente de futuras áreas complementarias a las aquí incluidas.

El Plan Estratégico de IMPACT se configura alrededor de tres ejes estratégicos y dos líneas transversales. Los ejes estratégicos responden a cada uno de los tres programas y, a su vez, se disponen en acciones y paquetes de trabajo específico con indicadores de cumplimiento que deberán permitir comprobar la efectividad del despliegue de la infraestructura. De forma complementaria, las dos líneas estratégicas transversales permiten aportar coherencia interna a aquellos aspectos tales como la ética de los datos y la internacionalización de la plataforma, que son comunes a los tres ejes estratégicos.

El Programa de Medicina Predictiva configurará una cohorte de base poblacional, multipropósito, que permitirá la integración de datos de hábitos de vida, información clínica e información genética con el objetivo de generar modelos predictivos que permitan la implementación efectiva de la Medicina de Precisión. Para el seguimiento de la ejecución global de este programa se han dispuesto un total de 7 indicadores.

El Programa de Ciencia de Datos desarrollará e incorporará las herramientas tecnológicas necesarias para llevar a cabo la conexión entre la información clínica en su más amplio sentido y los datos generados en IMPACT con el fin de poner las bases instrumentales que permitan anticipar el próximo salto en protección de la salud, siempre bajo la perspectiva de la investigación. Para el seguimiento de la ejecución global del programa se han incorporado 19 indicadores.

Finalmente, el Programa de Medicina Genómica actuará en dos grandes objetivos. Por un lado, proporcionará soporte genómico al programa de Medicina Predictiva y, por otro, deberá prestar servicios empleando tecnologías que actualmente están en el marco de la investigación, a través de centros de secuenciación de altas prestaciones, con la intención de ayudar en el diagnóstico de personas con enfermedades sin diagnóstico. Este segundo objetivo se alinearán con las estrategias de la Cartera de Servicios, así como con los proyectos actualmente vigentes de atención sanitaria de alta complejidad tales como el proyecto CSUR, del SNS, respetando siempre las competencias correspondientes. Esta orientación al diagnóstico incluye de forma muy concreta a las enfermedades raras, pero también está dirigido a tumores hereditarios que precisen diagnóstico de alta complejidad o las raras variantes tumorales sin estirpe histológica identificable. Para el seguimiento de la ejecución global de este programa se han dispuesto 21 indicadores.

2. ANALISIS DE SITUACION

2.1. Marco normativo

Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2021-2027.

Estrategia de Desarrollo Sostenible 2030.

Programa Horizonte Europa (Reglamento (UE) 2021/695 del Parlamento Europeo y del Consejo).

Programa EU4HEALTH (Reglamento (UE) 2021/522 del Parlamento Europeo y del Consejo).

Programa Digital Europe (Reglamento (UE) 2021/694 del Parlamento Europeo y del Consejo).

Ley 14/2011, de 1 de junio, de la Ciencia, la Tecnología y la Innovación.

Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD).

Código Europeo de Conducta para la Integridad en la Investigación ALLEA, Berlín 2017.

Declaración de Helsinki, Convenio del Consejo de Europa.

Plan Estratégico ISCIII 2021-2025.

Real Decreto 375/2001, de 6 de abril, por el que se aprueba el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III.

2.2. Funciones IMPACT

2.2.1. Configurar una infraestructura de servicios científico-técnicos que vertebral y fortalezca las capacidades de I+D+I en Medicina de Precisión existentes y facilite la implementación real de la Medicina de Precisión en el SNS.

2.2.2. Generar, a modo de reserva estratégica, capacidad de análisis inmediato de datos, obtenidos en tiempo real, que permita una respuesta coordinada e inmediata ante cualquier urgencia científica que afecte a la Salud Pública.

2.2.3. Orientar la investigación hacia los problemas de salud a través de la implementación real de la Medicina de Precisión en el SNS.

2.2.4. Potenciar la participación y liderazgo de España en proyectos, programas, plataformas e infraestructuras internacionales de I+D+I orientadas a la Medicina de Precisión y la Ciencia de Datos.

- 2.2.5. Fomentar la innovación orientada a la implementación de la Medicina de Precisión como instrumento que contribuye a la sostenibilidad y eficiencia del SNS.

3. MISIÓN, VISION Y VALORES

3.1. Misión

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

3.2. Visión

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

3.3. Valores

Calidad científico-técnica

IMPACT trabaja bajo la premisa de asegurar la mayor calidad científico- técnica en todas las actuaciones, como elemento necesario para alcanzar los objetivos propuestos.

Integridad científica

La integridad científica es intrínseca a la actividad de investigación y a la ciencia, siendo la base de su credibilidad y la confianza de la sociedad. IMPACT incorpora los principios de integridad científica en todos sus procesos, como valor clave.

Perspectiva de género

IMPACT incorpora la perspectiva de género en los procedimientos organizativos, el diseño metodológico y análisis de datos, en la presentación y difusión de resultados.

Ciencia abierta

La información, datos, metadatos y productos científicos generados en IMPACT procurarán el acceso abierto, para hacer la ciencia más accesible, eficiente, democrática y transparente.

Investigación e Innovación Responsables (RRI)

IMPACT sigue los principios RRI en todas sus actuaciones. Además de lo ya señalado, establece una **gobernanza responsable** con responsabilidad compartida entre grupos de interés e instituciones.

Por su parte, la **participación ciudadana** es un eje para IMPACT a lo largo de toda la cadena de valor, está presente en la concepción, desarrollo y difusión de sus líneas de actuación.

Equidad

La equidad en el acceso, tanto a los servicios ofrecidos como a los resultados logrados y el conocimiento generado, es un elemento clave de IMPACT. Se establecen procesos para garantizar la equidad desde la perspectiva geográfica, social y de acceso a la ciencia y al conocimiento.

Eficiencia

IMPACT promueve la utilización responsable de los recursos públicos mediante economías de escala, cooperación del capital humano e integración de infraestructuras, en una organización distribuida con gobernanza única.

4. EJES ESTRATEGICOS

4.1. EJES ESTRATÉGICOS

EJE 1. MEDICINA PREDICTIVA – Aborda el diseño y establecimiento de una cohorte de base poblacional representativa de la población residente en España, su variabilidad étnica, diversidad geográfica y ambiental, con la participación de todas las CC.AA. y seguimiento prospectivo. Todo ello con el objetivo de contribuir al diseño de estrategias de precisión y modelos predictivos en la prevención primaria, diagnóstico precoz y tratamiento temprano de las principales enfermedades.

EJE 2. CIENCIA DE DATOS – Se orienta al desarrollo y validación de un entorno de integración y análisis conjunto de datos clínicos, moleculares y genéticos, para su uso secundario de forma coordinada con los ejes estratégicos 1 y 3. De igual manera, este eje generará modelos que permitan responder de forma eficiente a preguntas relevantes para el SNS promoviendo la generación de conocimiento de alto nivel basado en estas aproximaciones.

EJE 3. MEDICINA GENOMICA – Promueve el establecimiento de una infraestructura cooperativa distribuida en varios nodos para la realización de estudios genéticos de alta complejidad basado en tecnologías del ámbito de la investigación. Las capacidades científicas se orientarán inicialmente a contribuir al diagnóstico de enfermedades raras y otras enfermedades sin diagnóstico de forma coordinada con las estructuras asistenciales del SNS y el Ministerio de Sanidad, atender las necesidades de secuenciación de la cohorte poblacional IMPaCT y a contribuir a la iniciativa europea “1M+ Million Genomes”.

4.2. LINEAS ESTRATEGICAS TRANSVERSALES

LINEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 1. ETICA E INTEGRIDAD CIENTIFICA – Comprende las actuaciones para garantizar el cumplimiento de los principios de integridad científica y normas éticas, tanto en el tratamiento de datos y muestras biológicas como en la presentación de resultados.

LINEA ESTRATEGICA TRANSVERSAL 2. INTERNACIONALIZACIÓN – Abarca las acciones dirigidas a posicionar a España como referente internacional en el ámbito de la Medicina de Precisión, favoreciendo la participación y liderazgo de los grupos de investigación e instituciones de I+D+I en las actuaciones e infraestructuras europeas e internacionales en este ámbito.



Figura 1. Ejes estratégicos IMPACT

5. OBJETIVOS ESTRATEGICOS Y ACCIONES

5.1. EJE ESTRATEGICO 1. MEDICINA PREDICTIVA (IMPACT-Cohorte)

5.1.1. OBJETIVOS

1. **Mejorar la comprensión de las causas de las principales enfermedades y condiciones de salud**, incluidos el deterioro funcional asociado a la edad, las lesiones y la discapacidad.

Aumentar el conocimiento de los efectos sobre la salud de múltiples factores: estructura social y económica; género; ocupación y condiciones laborales; entorno físico (aire, agua, ruido, luz, etc.); ambiente microbiano (infecciones, microbioma); factores psicológicos; y estilo de vida, incluidos la dieta y hábitos alimentarios, la actividad física, el tabaco, el sueño y los biorritmos circadianos, entre otros. La cohorte IMPACT estudiará la multimorbilidad y una amplia gama de enfermedades crónicas y afecciones relacionadas con el envejecimiento altamente prevalentes en nuestra sociedad. Además, este eje estratégico permitirá analizar el efecto sobre la salud de exposiciones específicas de población española incluyendo:

- a) **Estilos de vida:** determinantes culturales propios de nuestro país, como los efectos en la salud del horario de las comidas, o los patrones alimentarios regionales específicos, que caracterizan nuestra dieta, pero son poco frecuentes fuera de España.
 - b) **Exposiciones relacionadas con el entorno social:** estructura social - estructura familiar, redes de relación y apoyo y cohesión social, roles de género o edad; características sociales y económicas asociadas al lugar de residencia, al entorno construido y al entorno laboral, incluyendo los efectos del desempleo y nuevas formas de empleo, así como la participación laboral en las edades más avanzadas.
 - c) **Exposiciones relacionadas con el ambiente físico:** contaminantes del aire, ruido y espacios verdes, contaminación del agua, y entorno construido. Desde la perspectiva de la salud pública, la cohorte IMPACT también proporcionará niveles de exposición de la población general para evaluar los efectos de exposiciones en lugares concretos a determinados contaminantes o agentes tóxicos.
2. **Contribuir a monitorizar el estado de salud de los residentes en España**, con especial atención a las desigualdades en salud. Esto permitirá, en estrecha coordinación y colaboración con el Ministerio de Sanidad, evaluar políticas sanitarias y de reducción de desigualdades y facilita intervenir de forma temprana para paliar los problemas de salud en la población y en grupos concretos en desventaja social (con una visión holística de la salud pública de precisión).
 3. **Predecir el riesgo de enfermedad y de otras condiciones de salud**, incluido el deterioro funcional asociado a la edad y la discapacidad, para seleccionar subgrupos de población (definidos por riesgos característicos) en los que realizar intervenciones comunitarias (salud pública de precisión) y priorizar las intervenciones clínicas (medicina preventiva de precisión).

4. **Identificar biomarcadores de enfermedad subclínica o en fases iniciales**, así como biomarcadores de fenotipos específicos útiles para fines clínicos, con el fin de mejorar el diagnóstico y el tratamiento temprano de las enfermedades, e identificar nuevas dianas terapéuticas (medicina clínica de precisión).

5.1.2. ACCIONES:

WP 1. Coordinación.

La coordinación implica el impulso a todos los aspectos científicos y organizativos del programa, la gestión económica, la participación en la Comisión de Seguimiento de IMPaCT, y la elaboración de los indicadores trimestrales de seguimiento del Plan de Actuación. Asimismo, impulsará el trabajo colaborativo con todas las áreas temáticas del CIBER, y con las Entidades Colaboradoras, así como con los grupos de trabajo derivados de las mismas. Por último, será la responsable de la elaboración de actas de todas las sesiones de trabajo y de los acuerdos adoptados, y dará publicidad a las mismas.

Indicadores: Informes trimestrales de seguimiento de la cohorte IMPaCT para la Comisión de Seguimiento de IMPaCT.

Entregable: **E.1** Informes de situación de la cohorte IMPaCT para Comisión de Seguimiento de IMPaCT. Mes(en adelante M) 3, 6, 9, 12, 15, 28, 21, 24, 27, 30, 33, 36.

WP 2. Diseño de estrategia de selección y reclutamiento de las personas participantes en el estudio. Definir el diseño muestral específico de la cohorte IMPaCT. Se estimará el número total de participantes en cada C.A., por grupos de edad, sexo y localización geográfica, considerando diferentes escenarios de tasa de respuesta. Establecer los procedimientos específicos de reclutamiento y reemplazamientos de las personas participantes, y la implicación de las estructuras de Atención Primaria de Salud en esta tarea.

Indicadores: Definición de la estrategia de selección y reclutamiento.

Entregable: **E. 2.** Documento con la estrategia de selección y reclutamiento de la cohorte. M 6.

WP 3. Definición y medida de las variables de interés. Se crearán grupos de trabajo multidisciplinares para la definición y establecimiento de procedimientos de valoración de las variables: a) Medidas a recoger en el cuestionario general; b) Medidas utilizando cuestionarios específicos; c) determinación de la exploración física y pruebas complementarias. Las dimensiones tendrán en cuenta con especial énfasis la identificación de exposiciones y *endpoints* relacionados con enfermedades crónicas, discapacidad y otras condiciones de salud. En función de la complejidad, coste y grado de intrusión de los procedimientos, las variables se clasificarán en tres niveles: a) Nivel 1, que se medirán en todos los participantes de la cohorte; b) Nivel 2, que se medirán en una muestra de la cohorte; y c) Nivel 3) que se medirán si se consigue financiación externa vinculada a convocatorias concretas de proyectos de investigación. Los grupos de trabajo incluirán representantes de todas las áreas temáticas del CIBER y de las entidades colaboradoras.

Indicadores: Disponibilidad de los correspondientes protocolos.

Entregables:

E.3.1. Cuestionarios generales. M 6.

E.3.2. Cuestionarios específicos. M 6.

E.3.3. Protocolo de exploración y pruebas complementarias. M 6.

WP 4. Definición de procedimientos de manejo de muestras biológicas y biobanco. Establecer la cuantificación y procedimientos de obtención de las muestras biológicas, así como los protocolos de pre-procesado, alicuotado y conservación. Se establecerán las condiciones de almacenamiento que permitan la explotación del Biobanco a lo largo de los 25-30 años siguientes al establecimiento de la cohorte, y se realizarán propuestas de determinaciones sistemáticas de especial interés en toda la cohorte, calendarizadas para los próximos 6 años, de forma que se pueda buscar financiación independiente para ellas.

Indicadores: Protocolo de recogida y manejo de muestras e informes de seguimiento de cumplimiento de los procedimientos establecidos.

Entregable: **E.4.** Documento de definición, estructura y procedimientos del Biobanco de la cohorte IMPACT. M 6.

WP 5. Elaboración de estrategia de seguimiento activo y fidelización de las personas participantes en la cohorte. Propuesta de estudio de las expectativas de los individuos sobre su participación en la cohorte, y se identificarán los principales determinantes (barreras y facilitadores) de la misma. Se elaborará un programa de adherencia que maximice las expectativas de los participantes y su satisfacción con el proyecto, y minimice las pérdidas en el seguimiento.

Indicadores: Documento de seguimiento y adherencia de los participantes.

Entregable: **E.5.** Documento de Programa de adherencia de los participantes en la cohorte IMPACT. M 18.

WP 6. Plan de análisis de datos. Propuesta de análisis estadístico de datos que contemple de forma explícita los cuatro objetivos científicos de la cohorte. Esta propuesta debe tener en cuenta que la cohorte incluirá muchas variables de resultado diferentes, y debe priorizar los análisis con el total de participantes en la cohorte IMPACT. Además, ya que la cohorte es multipropósito, debe incluir análisis de poder estadístico para un amplio rango de hipótesis relativas a las principales enfermedades y condiciones de salud. También incluirá un plan de calidad para asegurar el rigor metodológico en la explotación de los datos.

Indicadores: Disponibilidad del plan de análisis.

Entregable: **E.6.** Documento de Plan de análisis de datos. M 12.

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

Procedimientos basados en el uso de tecnología de la información y comunicación que dará soporte a todas las fases del proyecto, incluyendo la citación de participantes en la cohorte, la recogida eficiente y estandarizadas de la información, así como su depuración (con procedimientos automáticos) y almacenamiento seguro e íntegro con garantías adecuadas de protección de datos personales. También establecerá los procedimientos de integración de los datos recogidos en los diferentes centros, y de la información del biobanco en una base de datos común. Asimismo, incluirá procedimientos de cesión de datos a la comunidad científica.

Este paquete debe también elaborar los procedimientos de control de calidad interno y externos que contribuyan a la estandarización y homogeneidad de los procesos (selección de participantes, entrevistas, exámenes físicos, obtención de muestras, biobanco, retroalimentación a los participantes y médico, etc.) en todos los centros de reclutamiento de participantes y recogida de datos. También debe incluir un sistema de monitorización *in situ* de los centros.

Indicadores: Porcentaje de cumplimiento en los informes semestrales de situación.

Entregable: **E.7.** Gestión integrada de datos en la cohorte IMPACT y control de calidad. M 15.

WP 8. Aspectos éticos y legales. Colaboración con el eje transversal de ética del programa IMPACT con objeto de garantizar la protección debida a los participantes y a la información recogida. Contribuir al diseño del consentimiento informado que deberán firmar los participantes y a la presentación y respuesta al Comité de Ética que debe aprobar el estudio.

WP 9. Trabajo de campo. Coordinación y supervisión del trabajo de campo para el estudio piloto y el posterior reclutamiento de los sujetos de la cohorte. Uno de sus productos será un manual operacional con una descripción detallada de todos los protocolos del trabajo de campo, que incluya el contacto y reclutamiento de los participantes del estudio, la medición de variables, así como obtención y traslado de muestras biológicas. Este manual debe garantizar la homogeneidad de procedimientos en todos los centros participantes, y será la base de un programa de formación que permita el entrenamiento de todo el personal implicado en dicha tarea y la consulta de dudas. Con este material se llevará a cabo el estudio piloto del mes 12 al mes 18. La fase de entrenamiento para el establecimiento definitivo de la cohorte será del mes 15 al mes 18, y el reclutamiento y mediciones basales de la cohorte IMPACT se llevarán a cabo del mes 18 al mes 36.

Indicadores: Porcentaje de cumplimiento y nº de personas entrenadas y certificadas.

Entregables:

E.9.1. Manual operacional del trabajo de campo de la cohorte IMPACT. M 12.

E.9.2. Informe de resultados del estudio piloto, con recomendaciones para la puesta en marcha del reclutamiento basal de la cohorte IMPACT. M 20.

E.9.3 Informes trimestres de progreso y resultados del trabajo de campo para el reclutamiento de la cohorte IMPACT. M 24, 27, 30, 33, 26.

WP 10. Contribución al Espacio Nacional de Datos de Salud en el marco de la Estrategia de Salud Digital del Ministerio de Sanidad. En este marco estratégico se realizará el enlace (*linkage*) de la información obtenida primariamente de los participantes con la información de sus historias clínicas electrónicas y otras bases de datos sanitarias y administrativas. Diseñar la estrategia y los protocolos para vincular los datos de filiación de los participantes de la cohorte y la información primaria recogida por el estudio con las historias clínicas electrónicas de Atención Primaria, Atención Especializada, y otras bases de datos tanto sanitarias (ej., CMBD, prescripción farmacéutica, etc.) como no sanitarias (ej., Registro Estatal de Emisiones y Fuentes Contaminantes, Movilidad, etc.); se presentarán ejemplos de cómo corregir errores en datos primarios recogidos de los participantes, completar la información clínica u ambiental, y facilitar el seguimiento pasivo de la cohorte. Se presentará un diseño para cada C.A., y su posterior integración en el total de la cohorte IMPACT. Contará con la participación del eje IMPACT-Data para el desarrollo de estas tareas.

Indicadores: Porcentaje de cumplimiento del procedimiento.

Entregable: **E.10.** Procedimiento para el *linkage* de la cohorte IMPACT a otras fuentes secundarias de información. M 18.

WP 11. Comunicación con las personas participantes en el estudio y la ciudadanía. Este paquete incluye la elaboración de materiales estandarizados de retroalimentación de los participantes y de sus médicos de Atención Primaria con los principales resultados del examen físico y de las determinaciones analíticas, y un programa de adherencia para mantenerse dentro de la cohorte durante los años de seguimiento. Incluye también materiales para la comunicación con los profesionales de Atención Primaria que facilite su implicación constante en el proyecto. Asimismo, incluirá la celebración de una jornada científica anual donde se presentará a todos los profesionales implicados los avances en el desarrollo del proyecto. También se desarrollará una Web (versión al menos en español y en inglés) con toda la información científica y administrativa, que permita que, por un lado, la ciudadanía y la comunidad científica conozcan los avances en el desarrollo del proyecto y sus principales resultados científicos y, por otro, que los investigadores conozcan y apliquen los procedimientos de acceso y uso de los datos de la cohorte IMPACT. Este será además un instrumento de comunicación social sobre la cohorte, pues contará con varios buzones a los que los ciudadanos e investigadores podrán enviar mensajes con preguntas o sugerencias para la mejora de esta infraestructura. Los contenidos de la Web se actualizarán como mínimo cada 6 meses en los 3 primeros años del programa, y cada 3 meses posteriormente.

Indicadores: Porcentaje de cumplimiento. Porcentaje de participantes que reciben sus resultados. Newsletter anual.

Entregables:

E.11.1 Materiales estandarizados de retroalimentación de los participantes y sus médicos con los resultados individuales del examen físico y determinaciones analíticas. M 18.

E.11.2 Web de la cohorte IMPaCT. M 18.

E.11.3 Newsletter a participantes. M24. M36.

5.2. EJE ESTRATÉGICO 2. CIENCIA DE DATOS (IMPACT-Data).

5.2.1. OBJETIVOS

Objetivo general:

Desarrollar la primera iteración de la Infraestructura y los protocolos necesarios para coordinar, integrar, gestionar y analizar datos clínicos, de imagen médica y genómica, con el objetivo de proporcionar herramientas validadas para facilitar la implementación, eficaz y coordinada, de la Medicina Personalizada en los Sistemas de Atención Sanitaria, siempre a través del marco legislativo vigente y de las estructuras de alto nivel establecidas al efecto.

Objetivos técnicos.

1. Desarrollo de la primera iteración de una plataforma de datos que comprenda datos médicos, genómicos y de fenotipo, normalizada y multipropósito, todo ello con fines de investigación.
2. Desarrollo e implementación de una primera versión de una infraestructura de computación en la nube para dar soporte inicialmente a los desarrollos de IMPaCT.
3. Desarrollo e implementación de protocolos, métodos y sistemas integrados de análisis de datos basados en la infraestructura de bases de datos, métodos, sistemas de evaluación y mecanismos de FAIRificación.
4. Desarrollo inicial para monitorizar los procesos de tratamiento y evaluación de la calidad de los datos durante los procesos de transformación y manejo de los mismos.
5. Desarrollo inicial de sistemas para la extracción semiautomática y segura - con garantía de confidencialidad - de información mínima normalizada y pseudoanonimizada a partir de los sistemas de información sanitarios, incluyendo la Historia Clínica Electrónica (HCE), con el desarrollo de protocolos de interoperabilidad y normalización basados en estándares nacionales e internacionales.
6. Incorporación de información genética y genómica, tratamiento de la información para su consulta rápida, encriptación para mantener la confidencialidad e indexación y agregación de datos.
7. Liderar el portafolio de recursos bioinformáticas ofrecidos por España a ELIXIR, incluyendo software, bases de datos y plataformas enfocados al ámbito de salud humana, y en consonancia con el objetivo general de IMPACT-Data.
8. Extracción de información cuantitativa de imágenes médicas, tanto basadas en características de la imagen (radiómica) como las que están relacionadas con fenómenos fisiopatológicos, para su uso e integración con otras fuentes de datos.

9. Desarrollo de prototipos de integración de los resultados del análisis genómico y de imagen con la información normalizada extraída de las HCE, en los formatos adecuados para el análisis humano y computacional.
10. Implementación de ecosistemas de demostradores sobre funciones avanzadas de interoperabilidad de información traslacional, permitiendo la inclusión de aportaciones de empresas, entidades y grupos académicos que, comprometidos con el proyecto, complementen la infraestructura de interoperabilidad.
11. Evaluación y ejecución concertada en distintas localizaciones de los demostradores de gestión en colaboración directa con la red TransBioNet) y otros actores del sistema de salud.

Objetivos de coordinación y gestión.

1. Coordinación con los ejes IMPACT-Cohorte e IMPACT – Genómica como prioridad, así como con otras iniciativas nacionales e internacionales del ISCIII relevantes en el uso de datos biomédicos.
2. Colaboración con el “Comité Técnico de Interoperabilidad” (CTI-SEIS) de la Sociedad Española de Informática de la Salud (SEIS) en su función de evaluación del alineamiento de los desarrollos y recomendaciones de IMPACT-Data con las estrategias del SNS y de cada una de las Consejerías en materia de datos y medicina personalizada.
3. Colaboración con la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) y la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS).
4. Desarrollo de un marco de colaboración público-privada con los desarrollos de universidades, centros de investigación, compañías y otras entidades con actividad en este sector.

5.2.2. ACCIONES

WP1. COORDINACION.

T 1.1 Coordinación con los otros dos programas de IMPACT. BSC-CNS (M01-M36).

Indicadores:

- Número de reuniones de la Comisión de Dirección y Seguimiento de IMPACT (2021:2; 2022:2; 2023: 2).
- Número de reuniones de trabajo con representantes de los otros programas de IMPACT (2021: 3; 2022:6; 2023: 9).

Entregables:

- E1.0. Indicadores de IMPACT-Data (M12, M24, M36).
- E1.1. Coordinación Seguimiento Proyecto. Actas de las reuniones (M12, M24, M36).

T 1.2 Coordinación con los servicios de salud de las CC.AA. y entidades asociadas al programa. BSC-CNS (M01-M36).

Indicadores:

- Número de acuerdos de colaboración en el marco de los objetivos IMPaCT, aprobados en Comité de Dirección IMPaCT, y establecidos con las CC.AA. representadas en IMPaCT-Data (2024:14).

Entregable:

- E1.2. Coordinación con Servicios de Salud. Actas de las reuniones (M12, M24, M36).

T 1.3 Coordinación y gestión interna del programa. BSC-CNS (M01-M36).

Indicadores:

- Número de reuniones del Comité Directivo de IMPaCT-Data (2021: 2; 2022: 3; 2023: 3).
- Número de reuniones de la Asamblea General de IMPaCT-Data (2021: 1; 2022: 2; 2023: 3).
-

Entregable:

- E1.3. Coordinación Interna. Actas de las reuniones (M12, M24, M36).

T 1.4 Comunicación y difusión de las actividades del programa. BSC-CNS (M01-M36).

Indicadores:

- Uso de los canales de difusión existentes para comunicar actividades propias del programa, así como de IMPaCT en General.

Entregable:

- E1.4. Informe de Comunicación y Difusión. Informe anual de las actividades de comunicación y difusión (M12, M24, M36).

T 1.5 Coordinar la participación de las entidades asociadas en las actividades del programa. BSC-CNS (M01-M36).

Indicadores:

- Número de reuniones del Comité Directivo de IMPaCT-Data con las entidades asociadas a IMPaCT-Data (2021: 2; 2022: 3; 2023: 3).

Entregable:

- E1.5. Coordinación con Entidades Asociadas. Actas de las reuniones (M12, M24, M36).

T 1.6 Formación específica. BSC-CNS, CNIO (M01-M36).

Indicadores:

- Formación periódica sobre aspectos específicos del programa.

Entregable:

- E1.6. Informe de Actividades Formativas. Evaluación del impacto de las actividades formativas (M12, M24, M36).

WP2 – INFRAESTRUCTURA COMPUTACIONAL EN LA NUBE PARA LA GESTION E INTEGRACION DE DATOS.

T2.1. Implementación inicial y evaluación de un sistema de computación para datos biomédicos asociados a IMPaCT. BSC-CNS (M04-M36)

Indicadores:

- Número de proyectos que han utilizado la versión inicial del sistema de computación para datos biomédicos.

Entregables:

- E2.1. Evaluación de Interfaces Disponibles. Evaluación de las interfaces disponibles para la utilización del software individual y/o como parte de flujos de trabajos a través de plataformas como Galaxy (M12).
- E2.2. Diseño Inicial de la Infraestructura. Propuesta de diseño inicial de la arquitectura de "Sistema de Nube en Biomedicina" (M18).
- E2.3. Implementación de la Infraestructura. Informe sobre la implementación del sistema de computación asociado a IMPaCT (M34).

T2.2. Adopción e implantación de protocolos para el uso de contenedores software y flujos de trabajo siguiendo las recomendaciones de ELIXIR, EOSC-Life y GA4GH. BSC-CNS (M04-M36)

Indicadores:

- Número de entradas correctamente anotadas describiendo el software, sistemas y plataformas en el programa de Ciencia de Datos.

Entregables:

- E2.4. Guía de Buenas Prácticas para el Desarrollo y Mantenimiento de Software. Elaboración y adaptación de buenas prácticas para el desarrollo y mantenimiento de software siguiendo las directrices de ELIXIR y utilizando contenedores software (M18).
- E2.5. Informe Indicadores de Software. Informe final sobre los principales indicadores medidos para el conjunto del software utilizado por el programa de Ciencia de Datos (M36).

WP3 – IMPLEMENTACION DE SISTEMAS PARA EL ANALISIS, INTEGRACION E INTERPRETACION DE DATOS GENOMICOS.

T3.1. Implementación de sistemas de almacenamiento de información genómica primaria mediante instancias Federadas de EGA. CRG (M04-M36).

Indicadores:

- Número de instancias federadas de EGA en su versión local y comunidad.

Entregables:

- E3.1. Requisitos de un Nodo Local EGA. Requisitos técnicos, humanos y acuerdos legales para la puesta en marcha de un nodo de local EGA (M12).
- E3.2. Descripción de Interfaces de Instancias EGA Comunidad. Descripción de las interfaces necesarias en las instancias EGA comunidad para la interacción con los nodos centrales y federados (M18).
- E3.3. Informe Final de un Nodo EGA. Informe final sobre los requisitos técnicos y humanos, así como el marco legal para mantener las instancias de EGA central y federada basados en la información recabada en el programa de Ciencia de Datos (M36).

T3.2. Adaptación, instalación y uso de software de código abierto para el análisis e integración de distintas fuentes de datos. CRG (M04-M36).

Indicadores:

- Número de flujos de análisis definidos por la comunidad para el análisis e integración de datos proveniente de distintas fuentes de datos.
- Número de entradas anotadas de las herramientas a utilizar para el análisis e integración de datos proveniente de distintas fuentes de datos siguiendo las directrices del WP2.2.

Entregables:

- E3.4. Análisis Genómico en Entornos Sanitarios. Informe con las adaptaciones necesarias para el potencial uso de los sistemas de análisis por parte del personal sanitario (M18).
- E3.5. Comparativa de Procesos en Entornos Hospitalarios. Informe final comparativo sobre los procesos de instalación de sistemas de análisis en entornos hospitalarios (M36).

WP4 - IMPLEMENTACION DE SISTEMAS PARA EL ANALISIS, INTEGRACION E INTERPRETACION DE DATOS CLINICOS INCLUYENDO IMAGENES.

T4.1. Adaptación, instalación y uso de software de código abierto para la extracción de variables a partir del HCE. IACS (M04-M36).

Indicadores:

- Número de flujos de análisis definidos por la comunidad para la extracción de variables a partir de Historia Clínica Electrónica (HCE).
- Número de entradas anotadas de las herramientas a utilizar para la extracción de variables a partir de HCE siguiendo las directrices del WP2.2.

Entregables:

- E4.1. Normas Internacionales de Anotación de Información de HCE. Revisión de las normas internacionales para la anotación de la información extraída como mecanismo para minimizar la generación de nuevos estándares de interoperabilidad (M15).
- E4.2. Comparación de Técnicas de Gestión de Información de HCE. Informe comparativo de las aproximaciones para la extracción de información, su organización y los mecanismos de transmisión (M21).
- E4.3. Pruebas de Concepto de Extracción de Información de HCE. Informe final sobre el desarrollo de los sistemas pilotos para la extracción de información de HCE y los mecanismos para su instalación (M36).

T4.2. **Adaptación, instalación y uso de herramientas de software de código abierto para el seguimiento y validación de los procesos de extracción y tratamiento de los datos de imagen médica.** IACS (M04-M36).

Indicadores:

- Número de flujos de análisis definidos por la comunidad para los procesos de extracción y tratamiento de los datos de imagen médica.
- Número de entradas anotadas de las herramientas a utilizar en los procesos de extracción y tratamiento de los datos de imagen médica siguiendo las directrices del WP2.2.

Entregables:

- E4.4. Normas Internacionales de Anotación de Información de Imagen Médica. Revisión de las normas internacionales para la anotación de la información extraída como mecanismo para minimizar la generación de nuevos estándares de interoperabilidad (M15).
- E4.5. Comparación de Técnicas de Gestión de Información de Imagen Médica. Informe comparativo de las aproximaciones para la extracción de información y su tratamiento, así como mecanismos para seguir y validar dichos procesos (M21).
- E4.6. Pruebas de Concepto de Extracción de Información de Imagen Médica. Informe final sobre el desarrollo de los sistemas pilotos para la extracción de información relevante de la imagen clínica y los mecanismos para su instalación (M36).

WP5 – DISEÑO E IMPLEMENTACION INICIAL DE LOS SISTEMAS DE INTERCONEXION ENTRE DATOS GENOMICOS, IMAGEN MÉDICA Y MÉDICOS.

T5.1. **Integración de datos genómicos y radiómicos con datos médicos estructurados para su uso secundario.** FPS (M04-M36).

Indicadores:

- Número de flujos de análisis definidos para la integración de datos genómicos, de imagen médica y médicos estructurados.
- Número de entradas anotadas de las herramientas a utilizar en los procesos de integración siguiendo las directrices del WP2.2.

Entregables:

- E5.1. Técnicas de Integración de Datos Biomédicos. Informe con las aproximaciones para la integración de datos genómicos, de imagen médica y médicos estructurados considerando las experiencias existentes dentro del programa de Ciencia de Datos y de IMPaCT (M18).
- E5.2. Demostrador de Integración de Datos Biomédicos. Documento sobre el demostrador de al menos uno de los sistemas de integración de datos biomédicos para su uso secundario (M30).
- E5.3. Procesos de Instalación de Sistemas de Análisis de Datos Biomédicos. Informe final comparativo sobre los procesos de instalación de sistemas de análisis (M36).

T5.2. Implantación de mecanismos para la identificación automática de información genómica relevante, o contenido de las imágenes médicas que den respuestas anonimizadas al estilo beacon. FPS (M04-M36).

Indicadores:

- Número de sistemas beacon en funcionamiento en la red creada ex profeso para IMPaCT.

Entregables:

- E5.4. Requisitos Técnicos para Puesta en Marcha de Sistemas Beacon. Requisitos técnicos para la puesta en marcha de sistemas beacon (M12).
- E5.5. Especificaciones Revisadas para la Inclusión de Marcadores Biomédicos de Imagen Médica. Especificaciones revisadas para la inclusión de marcadores biomédicos extraídos a partir del tratamiento de la imagen médica como parte del GA4GH/ELIXIR Beacon 2.0 (M18)
- E5.6. Informe Final sobre el Funcionamiento de la Red IMPaCT de Beacons. Informe final sobre el funcionamiento de la red creada ex profeso para IMPACT de beacons incluyendo el tipo de información disponible, así como los requisitos técnicos y humanos para mantener dicha red y sus beacons asociados en funcionamiento (M36).

WP6 – CASOS DE USO PARA LA APLICACIÓN DE LA METODOLOGIA Y EVALUACION DE SU CALIDAD.

T6.1. Desarrollo de los casos de uso alineados con IMPaCT. BSC-CNS (M04-M36).

Consolidar y utilizar los desarrollos para el análisis de datos de genómica (disponibles a través de EGA), información médica estructurada siguiendo los estándares existentes e imagen clínica en respuesta a cuestiones relacionadas con 1) el curso clínico de la enfermedad, 2) relaciones con otras enfermedades y/o 3) el efecto de medicamentos, para su adaptación y reutilización en los casos de uso de IMPaCT, desde la perspectiva del uso secundario del dato con fines de investigación.

Casos de uso:

- Cáncer, Enfermedades raras y farmacogenómica. Siguiendo los desarrollos y datos generados por el eje IMPaCT-Genómica para convertirlos en protocolos ejecutables de modo sostenido en la infraestructura computacional del proyecto.

- Cohorte poblacional. Interacción con el eje IMPaCT-Cohorte, para conectar los desarrollos y contribuir al mantenimiento de sistemas comunes.

Entregables:

- E6.1. Descripción de los casos de uso en el marco de IMPaCT (M12).
- E6.2. Diseño de Procesos de Evaluación de los Casos de Uso. Descripción del proceso de evaluación colaborativa de los casos de uso utilizando los datos sintéticos y/o datos reales del programa (M24).
- E6.3. Resultados de los Casos de Uso. Elaboración, presentación, discusión de los resultados de la implementación inicial con los sistemas de salud representados en el programa, seguida de la elaboración de los procedimientos y guías para su implantación generalizada (M36).

T6.2. Evaluación de aspectos de seguridad en el manejo de datos sensibles, como procesos de pseudonimización, accesibilidad, trazabilidad y privacidad de los datos. SAS-HUVR (M04-M36).

Indicadores:

- Número de evaluaciones técnicas y científicas realizadas dentro del programa de Ciencia de Datos.

Entregables:

- E6.4. Aspectos de Seguridad en el Manejo de Datos Sensibles. Descripción inicial de los aspectos de seguridad en el manejo de datos sensibles, como procesos de pseudonimización, accesibilidad, trazabilidad y privacidad de los datos (M18).
- E6.5. Guías de Buenas Prácticas en el Manejo de Datos Reales. Informe final con las guías de buenas prácticas a tener en cuenta en la identificación, anonimización, evaluación de la calidad y anotación de los datos reales (M36).

5.3. EJE ESTRATEGICO 3. MEDICINA GENOMICA (IMPACT-Genómica)

Las actuaciones vinculadas al cumplimiento de los objetivos incluidos en este Programa se coordinarán de formas efectivas con las estructuras de alto nivel, tanto autonómicas como estatales, que sean necesarias en cada momento y siempre a través del marco legislativo vigente y de la normativa aplicable.

5.3.1. OBJETIVOS:

1. Establecimiento de una red de Centros de Análisis Genómico de alta capacidad a partir de estructuras existentes.
2. Coordinación de la red de Centros de Análisis Genómico con el Sistema Nacional de Salud para proporcionar servicios de análisis genómicos de alta complejidad a todo el territorio.
3. Establecimiento de un flujo de procesos diagnósticos en Medicina Genómica.
4. Demostrar la funcionalidad de la infraestructura IMPACT-Genómica en casos de uso, vinculados a enfermedades raras, cáncer hereditario y farmacogenética.
5. Establecer las redes y flujos para mejorar el diagnóstico de enfermedades raras en el SNS.
6. Facilitar el diagnóstico en cáncer hereditario en los que sea preciso pruebas genómicas de alta complejidad.
7. Identificación de las causas de reacciones graves adversas a fármacos y vacunas con tecnologías ómicas.
8. Genómica poblacional: Genotipado y secuenciación de la cohorte IMPACT del programa de epidemiología y establecimiento de estándares para PRS (Polygenic Risk Score).
9. Plan de coordinación con los servicios de salud.
10. Establecer mecanismos para la incorporación futura de otros casos de uso de la Medicina Genómica dentro de la infraestructura IMPACT.

5.3.2. ACCIONES:

WP1. COORDINACIÓN

T 1.1 Realizar la coordinación general del proyecto (CIBER) (M1-M36).

Indicador: Nº de reuniones del Comité Ejecutivo del Programa de Medicina Genómica (CEPMG) (2021:2; 2023:12).

Entregable: Actas de reunión.

T 1.2 Informar sobre el estado del proyecto periódicamente a los servicios de salud de las CC.AA. (CIBER) (M1-M36).

Indicador: Informes de actualización (2021:0; 2023:17).

T 1.3 Realizar la coordinación con IMPACT-Cohorte e IMPACT-Data (CIBER-USC, CNAG) (M1-M36).

Indicador: Nº de reuniones de la Comisión de Dirección y Seguimiento de IMPACT (2021:4; 2023:12).

WP2. RED DE CENTROS DE ANÁLISIS GENÓMICO DE SOPORTE AL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

T 2.1 Establecer circuitos y protocolos para proveer servicios de genómica de alta complejidad al SNS, en colaboración con el WP1 (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M1-M24).

Entregable: Protocolo de provisión de servicios de genómica de alta complejidad.

T 2.2 Establecer y actualizar periódicamente protocolos estandarizados de laboratorio (*standard operating procedures, SOPs*) para la secuenciación de exomas y genomas, incluyendo el control de calidad de la muestra, la preparación de la librería y la secuenciación (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M1-M36).

Indicador: Nº de SOPs de laboratorio vigentes en los centros de análisis genómico (2021:10; 2023:25).

T 2.3 Establecer y actualizar periódicamente protocolos estandarizados (SOPs) para el análisis Bioinformático de exomas y genomas, incluyendo el control de calidad de los datos, el mapeo al genoma de referencia y la identificación de las variantes (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M1-M36).

Indicador: Nº de SOPs de análisis vigentes en los centros de análisis genómico (2021:3; 2023:10).

T 2.4 Participar en programas de comparación entre laboratorios como los organizados por GenQA, EMQN o CAP, para asegurar la calidad de los datos producidos (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M4-M36)

Indicador: Nº de participaciones en programas de comparación entre laboratorios (por año) (2021:6; 2023:15).

T 2.5 Establecer un modelo de gestión de los datos que garantice su seguridad, privacidad, estandarización, interoperabilidad, calidad y sostenibilidad a largo plazo (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M1-M36).

Indicador: Nº de SOPs relativos a la gestión de datos (2021:0; 2023:5).

Entregable: Informes de evaluación/auditoría externa del sistema de gestión de datos.

T 2.6 Consensuar un modelo de informe de laboratorio (CNAG, FPGMX, NB, FPGMX, centros fase 2) (M13-M24).

Entregable: Modelo de informe de laboratorio.

T 2.7 Avanzar en los procesos de certificaciones y acreditaciones (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M1-M36).

Indicador: Nº de acreditaciones/ certificaciones vigentes (2021:2; 2023:6)

T 2.8 Implementar sistemas LIMS en los nuevos centros (CNAG, FPGMX, NB, centros fase 2) (M1-M36).

Indicador: Nº de sistemas LIMS implementados en los centros (2021:1; 2023:5).

T 2.9 Establecer sistemas para garantizar el acceso fácil y seguro a los datos genómicos generados en el proyecto (en colaboración con IMPACT-Data) (M1-M36).

Indicador: Nº de muestras del proyecto en EGA y plataforma para el análisis de datos genómicos y clínicos (2021:0; 2023: 2.000).

WP3. TRASLACIÓN A LA PRÁCTICA CLÍNICA: ENFERMEDADES RARAS

T 3.1 Crear Comités de Expertos por tipos de Enfermedades (CEE) (CIBER) (M1-M12).

Indicador: Porcentaje de patologías listadas en la base de datos Orphanet, MIM o en la clasificación de enfermedades cubiertas por los CEEs (2021:0; 2022:50%).

T 3.2 Establecer los procesos diagnósticos, con tiempos de respuesta, que aseguren la equidad en todo el territorio, y establecer los mecanismos para su actualización periódica (CIBER) (M4-M24).

Entregable: Guía de procesos diagnósticos.

T 3.3 Consensuar un modelo de informe de diagnóstico clínico para retornar los resultados al paciente (CIBER y participantes del WP3) (M4-M18).

Entregable: Modelo de informe de diagnóstico clínico.

T 3.4 Proporcionar servicios genómicos de diagnóstico de alta complejidad de forma equitativa a todo el territorio mediante la secuenciación de exomas o genomas (CIBER y participantes del WP3, en colaboración con el WP2) (M7-M36).

Indicadores: Nº de muestras secuenciadas y analizadas (2021:0, 2023: 2.000); Porcentaje de casos diagnosticados (2021: NA; 2024:>30%); Tiempo medio de diagnóstico (2020: NA; 2023: <1año).

T 3.5 Data sharing y data discovery federado utilizando plataformas para el análisis de datos clínicos y genómicos (CIBER, en colaboración con el WP2 y el eje IMPACT-Data) (M13-M36).

Indicador: Nº de publicaciones (2022: NA; 2023:10).

WP4. TRASLACIÓN A LA PRÁCTICA CLÍNICA: CÁNCER

T 4.1 Crear los Comités de Expertos Clínico-Patológicos, el Comité de Interpretación de variantes y los Molecular Tumor Boards. (IDIBELL, IDIBAPS, UNAV, IBSAL, VHIO, INCLIVA, i+12, FPGMX, II-Sant Pau, CNIO, UNIOVII, IRYCIS, IRYCIS) (M1-M6).

Entregables: Actas de la constitución de los Comités.

T 4.2 Establecer y actualizar protocolos estandarizados de laboratorio (SOPs) para procesamiento muestras somáticas. (IDIBELL, IDIBAPS, UNAV, IBSAL, VHIO, INCLIVA, i+12, FPGMX, IBIS, IRYCIS) (M4-M36).

Indicador: Nº de centros del SNS con SOPs vigentes (2021: 6; 2023: 30).

T 4.3 Establecer las guías para la interpretación de variantes en genes en cáncer y consensuar un modelo de informe de clínico. (IDIBELL, IDIBAPS, UNAV, IBSAL, VHIO, INCLIVA, I+12, FPGMX, IIB_SANT PAU, CNIO, UNIOVI, IBIS, IRYCIS) (M12-36) (M4-M24).

Entregables: Modelo de informe clínico; Guía con criterios para la interpretación de variantes en genes en cáncer.

Indicador: Nº de guías por gen (2021:3; 2023:8).

T 4.4 Data sharing y data discovery federado utilizando plataformas para el análisis de datos clínicos y genómicos (en colaboración con WP2 y Programa 2) (IDIBELL, IDIBAPS, UNAV, IBSAL, VHIO, INCLIVA, I+12, FPGMX, IIB_SANT PAU, CNIO, UNIOVI, IBIS, IRYCIS, CNAG.) (M13-M36).

Indicador: Nº de publicaciones (2021: NA; 2023:10).

T 4.5 Proyectos piloto en cáncer hereditario no diagnosticado y mutación somática en cáncer.

T 4.5.1 Predisposición Hereditaria al Cáncer (IDIBELL, VHIO, INCLIVA, I+12, FPGMX, IIB_SANT PAU, CNIO, UNIOVI, CNAG) (M7-M36).

Indicadores: Porcentaje de casos resueltos (2021: NA; 2023:>15%); Tiempo de entrega (2020: NA; 2024:4 meses).

T 4.5.2 Tumores primarios sin diagnóstico (IDIBELL, VHIO, INCLIVA, I+12, UNIOVI, IBIS, IRYCIS, CNAG) (M7-M36).

Indicadores: Porcentaje de resultados informativos (2021: NA; 2023:>70%); Porcentaje de reclasificación de tumores y/o identificación diana terapéutica (2021: NA; 2023:>20%); Tiempo de entrega (2021: NA; 2024: 3-4 semanas).

WP5. FARMACOGENÓMICA Y GENÓMICA POBLACIONAL

T 5.1 Conexión con la red de Farmacovigilancia y establecimiento del flujo de muestras (M1-M6) (SES, IBSAL, HLP, USC, IISLAFE).

Entregables: Documento de descripción de flujos y protocolos.

T 5.2 Crear los comités de expertos y comités de interpretación de resultados (M1-M6) (SES, IBSAL, HLP, USC, IISLAFE).

Entregables: Actas de la constitución de los Comités.

T 5.3 Establecer y actualizar protocolos estandarizados de laboratorio (SOPs) para reacciones adversas graves a fármacos (M1-M36) (SES, IBSAL, HLP, USC, IISLAFE).

Entregables: Documento con los protocolos establecidos.

T 5.4 Consensuar un modelo de informe de clínico con recomendaciones clínicas y elaborar Guías Clínicas (SES, USC, IBSAL, LA HLP, IISLAFE) (M1-M12).

Entregable: Modelo de informe clínico; Número de guías clínicas de los fármacos estudiados (2 en 2021, 10 en 2022).

T 5.5 Proporcionar servicios genómicos de diagnóstico de alta complejidad de forma equitativa a todo el territorio para reacciones graves adversas a fármacos y vacunas (M13-M36) (SES, USC, IBSAL, CNIO, LA HLP, IISLAFE).

Indicador: Nº de muestras secuenciadas y analizadas (2021:0, 2023:5050).

T 5.6 Data sharing y data discovery federado utilizando plataformas para el análisis de datos clínicos y genómicos como EGA (en colaboración con WP2 e IMPACT-Data) (SES, USC, IBSAL, CNIO, LA HLP, IISLAFE) (M13-M36).

Indicador: Nº de muestras en EGA (2021: NA; 2023:10.000).

T 5.7 Interrelación con Programa 1 de Epidemiología (Genotipado de cohorte) (CNIO, USC) (M13-M36).

Indicador: Número de muestras genotipadas (2022:5000, 2023:10000).

5.4. LÍNEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 1. IMPACT-INTEGRIDAD CIENTIFICA

5.4.1. OBJETIVOS

1. Establecimiento del marco ético-legal de IMPACT, de acuerdo con la normativa vigente y los principios de Ciencia Abierta.
2. Definición e implementación de los protocolos que garanticen la protección de la información personal, clínica y genómica gestionada en IMPACT, así como su utilización para los objetivos establecidos.
3. Comunicación a los sujetos participantes en los programas IMPACT ajustada a los principios éticos: Documentos de información y consentimiento informado unificados.
4. Definición de los protocolos de acceso y uso de la información generada en IMPACT por la comunidad científica.

5.4.2. ACCIONES

1. **Identificar las cuestiones ético-legales relacionadas con el proyecto IMPACT, tanto en el marco sanitario asistencial, como en la investigación.** (M1-M12).

Indicador: Nº de ítems de relevancia ético-legal identificados en cada caso de uso. M 12.

2. **Establecer los procedimientos para garantizar los principios FAIR (*Findable, Accessible, Interoperable and Reusable*) en la organización y gestión de la información en IMPACT.** Los datos de la cohorte IMPACT se organizan considerando la compatibilidad con las iniciativas europeas de datos, tanto en el ámbito de investigación, EOSC-Life (*European Open Science Cloud*), como en lo relativo a datos médicos, EU-Health Data (*European Health Data Space*). M1-M36.

Indicador: Porcentaje de adopción de las recomendaciones para la FAIRificación en la información generada en IMPACT. (2022-2023).

Entregables: E.1. Sistema de Evaluación de principios FAIR. Sistema de evaluación de cumplimiento de los principios FAIR en la organización de información científica en IMPACT. M12.

3. **Establecer las provisiones para la adecuada protección de los datos personales de los participantes de la cohorte IMPACT.** Documentos unificados de información y consentimiento informado (CI); reglas de acceso y uso de datos de la cohorte, tanto por los investigadores participantes, como por la comunidad científica. (M1-M12).

Indicador: Listado de documentos elaborados y presentados a la Comisión de Seguimiento IMPACT. (2021).

Entregables:

E.2. Definición de los aspectos éticos y legales de la cohorte IMPaCT. M 12.

E.3. Aprobación del protocolo de la cohorte IMPaCT por el Comité Ético del Instituto de Salud Carlos III. M 12.

- 4. Identificar las normas legales y recomendaciones éticas de aplicación y los procesos a implementar para el correcto manejo ético legal de los datos ómicos, en el marco sanitario y de investigación.** Benchmarking de las normas legales establecidas en otros países de nuestro entorno. (M1-M12).

Indicador: Lista de documentos legales (y sus apartados/artículos correspondientes) y guías éticas de aplicación (2021).

Entregable: **E.4.** Documento IMPaCT de guía ética de aplicación en la gestión de datos ómicos para la asistencia y la investigación. M 12.

- 5. Establecer recomendaciones y herramientas a aplicar en IMPaCT para la obtención de datos genómicos que permitan su acceso y uso de acuerdo con las normas ético-legales, en el contexto sanitario y de investigación. Recomendaciones sobre contenidos mínimos de formularios de Consentimiento Informado (CI) para la secuenciación de exomas y genomas (M13-M24).**

Indicador: Lista de contenidos mínimos del formulario y proceso de CI de aplicación en la obtención y uso de datos genómicos (2022).

- 6. Consensuar un procedimiento de gestión de la información genómica, tanto a los participantes y los profesionales, contemplando las normas para preservar su protección (estándares mínimos para el cumplimiento de la GRDP/LOPD) (M13-M24).**

Indicador: Diseño de un algoritmo que contemple el conjunto de procedimientos a aplicar (2022).

Entregable: **E.5.** Documento IMPaCT de gestión de información genómica. M 12.

- 7. Identificación y revisión ético legal de las estructuras existentes para el manejo de datos de carácter sensible (EGA) como marco para uso de los datos genómicos (M13-M24).**

Indicador: Propuesta de documentos a implementar en el seno de EGA /Elixir. (2022).

Entregable: **E.6.** Documento IMPaCT de uso de datos genómicos en el seno de EGA /Elixir. M 24.

8. Análisis del grado de implementación de los procedimientos ético-legales, sus dificultades, y propuestas de resolución, entre los clínicos, investigadores y sistemas de salud. (M24-M36).

Indicador: Resultados de las encuestas remitidas a los representantes de los Servicios de Salud de las CC.AA. participantes en IMPaCT. (2023).

Entregable: **E.7.** Informe de fortalezas y limitaciones en la implementación de las recomendaciones de procedimientos ético-legales de uso de datos genómicos. M 36.

9. Catálogo del software de investigación desarrollado y/o utilizado en el marco de IMPaCT que siguen los principios de Ciencia Abierta establecidos en el programa.

Indicador: Número de software y sistemas registrados en los repositorios habituales identificados como parte de IMPaCT.

Entregable: **E.8.** Informe sobre la adopción de mejores prácticas para el desarrollo de software de investigación, así como los principios de Ciencia Abierta establecidos por el programa. M36.

5.5. LÍNEA ESTRATÉGICA TRANSVERSAL 2. IMPaCT-INTERNACIONALIZACION

5.5.1. OBJETIVOS

1. Posicionar a España en el entorno internacional, favoreciendo la competitividad y visibilidad de las actuaciones realizadas por las instituciones públicas y entidades de I+D+I en el ámbito de la Medicina de Precisión.
2. Promover la participación y liderazgo de los grupos de investigación españoles en el desarrollo de las estrategias internacionales de Medicina de Precisión.
3. Contribuir y adoptar de los estándares de interoperabilidad creados e impulsados en el espacio europeo e internacional para asegurar la sostenibilidad de los desarrollos a realizar en IMPaCT.
4. Definición e implementación de los protocolos que garanticen la protección de la información personal, clínica y genómica gestionada en IMPaCT, así como su utilización para los objetivos establecidos.
5. Comunicación a los sujetos participantes en los programas IMPaCT ajustada a los principios éticos: Documentos de información y consentimiento informado unificados.
6. Definición de los protocolos de acceso y uso de la información generada en IMPaCT por la comunidad científica.

5.5.2. ACCIONES

1. **Reforzar la contribución española en la iniciativa 1+M Genomes, participando en todos los paquetes de trabajo de la iniciativa. (M1-M36).**

1 + Million Genomes es una de las iniciativas a nivel mundial más ambiciosa en Medicina de Precisión en la que el ISCIII desempeña un papel muy activo liderando y coordinando la acción española. Esta iniciativa en la que participan 24 países de la UE, distribuye su actuación a través de 11 Grupos de Trabajo (WGs) y en torno al desarrollo de la hoja de ruta aprobada. IMPaCT facilitará el posicionamiento de España en todos los grupos de trabajo de la iniciativa.

IMPACT Genómica se alinea de forma directa con la iniciativa 1+M Genomes. Gracias a esta acción las infraestructuras de secuenciación quedan consolidadas en una estructura en red con capacidad en este momento para dar respuestas al sistema de investigación y sanitario del país. Los casos de uso son miméticos con algunos de los propuestos dentro del proyecto 1+MG por lo que se reforzará la contribución española al citado proyecto a través de los WGs correspondientes.

Los tres coordinadores de ejes IMPaCT, participan de los WGs y coordinan los grupos espejo nacionales. Así, los coordinadores del Eje IMPaCT-Cohorte (Marina Pollan) y Eje IMPaCT-Genómica (Ángel Carracedo), son los representantes españoles en el WG9 (*Pharmacogenomics, Uses Case*) y coordinan el grupo espejo español; mientras que el coordinador del Eje IMPaCT-Data (Alfonso Valencia) es el representante español en el WG3 (*Common Standards and Minimal data set*) y coordina también el grupo espejo español. En esta acción otra entidad colaboradora del proyecto (Ivo Gut-CNAG) lidera el WG4 (*Good Sequencing Practices*) a nivel europeo). Los grupos del CIBER y las entidades que participan en el Eje IMPaCT- Data están representados en la práctica totalidad de los grupos de trabajo del grupo español de esta iniciativa (WG2 a 11). El WG5 español de interoperabilidad y transferencia de datos es coordinado por Joaquín Dopazo. Esta participación tiene su reflejo directamente en el proyecto europeo B1MG, el cual tiene como misión identificar los elementos tecnológicos necesarios para que esta iniciativa pueda cristalizarse. Por su parte, el WG8 en enfermedades raras por Pablo Lapunzina. Finalmente en el WG10 de enfermedad común y farmacogenética, Ángel Carracedo, el coordinador de IMPaCT -Genómica es co-coordinador científico de la iniciativa española.

2. **Establecer la colaboración con el Consorcio Internacional en Medicina Personalizada (IC PerMed)**, para poner en valor la cohorte IMPACT, y el eje IMPACT-Data, como activo para poder ser tractores en los proyectos de investigación que se pudieran derivar. . En este sentido, es especialmente relevante, el seguimiento del desarrollo de la futura Asociación (Partenariado) Europea, bajo el Programa Horizonte Europa, de Medicina Personalizada, así como el seguimiento de las Convocatorias Anuales de la Convocatoria Transnacional ERA-PERMED.

3. **Establecer los procedimientos para el uso compartido, dentro de la *iniciativa European Joint Programme on Rare Diseases (EJPRD)* de la información clínica y genómica generada en IMPACT y no sujeta a protección.**

Tanto CIBER como CNAG participan como socios en la mayor iniciativa de investigación en enfermedades raras a nivel europeo. La EJPRD reúne a más de 130 instituciones de 35 países para crear un ecosistema sostenible que permita un círculo virtuoso entre la investigación, la atención y la innovación médica. Resulta muy relevante también, el seguimiento del desarrollo de la futura Asociación (Partenariado) Europea, bajo el Programa Horizon Europe, en Enfermedades Raras, así como el seguimiento del programa europeo EU4HEALTH y la financiación que habrá de surgir bajo el mismo, para las Redes Europeas de Referencia (ERNS).

4. **Generar modelos y estándares para el uso responsable y seguro de datos ómicos y relacionados con la salud**, en alineamiento con la Alianza Global para a Genómica y la Salud (*Global Alliance for Genomics and Health, GA4GH*). Esta alianza internacional, sin ánimo de lucro puesta en marcha en 2013 incorpora más de 600 instituciones, entre las que se encuentran CIBER, CNAG y otras instituciones colaboradoras en IMPACT. Miembros de IMPACT-Data contribuyen a distintos grupos de trabajo técnicos (CRG-EGA, CNAG, BSC-CNS, IMIM) como liderando algunos de los demostradores de esta iniciativa (CRG-EGA, CNAG, BSC-CNS) que permite la evaluación de las asunciones conceptuales e implementaciones tecnológicas de los grupos de trabajo.

5. **Participación en iniciativas e infraestructuras europeas:**

- **EASI-Genomics: *European Advanced infraStructure for Innovative Genomic***; reúne a dieciséis socios de ocho estados miembros de la UE. Incluye once de las mayores instalaciones genómicas de Europa, que proporcionarán acceso a sus servicios y desarrollarán nuevos métodos y normas. Ivo Gut, del CNAG y líder del WP 2 de esta propuesta, coordina el proyecto.
- **ICGC-ARGO - *Accelerating Research in Genomic Oncology***, es una continuación de la iniciativa ICGC con el objetivo de estandarizar análisis en el ámbito de la genómica del cáncer y diseñar mecanismos eficientes de compartición de datos genómicos en ese contexto.

El proyecto recibe contribuciones de diferentes países y proyectos financiados de forma independiente. España, a través del BSC intenta situarse como centro de coordinación y análisis de datos de ICGC-ARGO en Europa.

- **European Openscreen:** Este ERIC (*European Research Infrastructures Consortium*) integra plataformas de screening de moléculas para el desarrollo de fármacos que comprende más de 140,000 compuestos y ofrece a los investigadores de instituciones académicas acceso abierto a los recursos. El coordinador de esta propuesta co-lidera uno de los grupos más activos a través de la integración de los grupos Biofarma y Xenómica de la USC que se consolidó con el proyecto Innopharma y la creación de la Fundación Kaertor que desarrolla programas internacionales de desarrollo de fármacos en fases iniciales a través de modelos de innovación abierta y colaboración público-privada.
- **European Pharmacogenetics Consortium (EU-PIC** por sus siglas en inglés). Miembros de IMPaCT participan también en proyectos en farmacogenética, integrados en EU-PIC, cuyo fin es apoyar la farmacogenética para desarrollo de los marcadores farmacogenéticos más adecuados para su utilización en la atención clínica.
- **EATRIS**, ERIC que representa la principal estructura de apoyo a la investigación traslacional en biomedicina en Europa está ampliamente representada en el consorcio, con 14 institutos de investigación sanitaria. Asimismo, muchas de las entidades colaboradoras en IMPaCT participan en la Plataforma ISCIII de soporte a la Investigación Clínica (SCReN por sus siglas en inglés) que a su vez participa en ECRIN, ERIC que integra las plataformas a nivel europeo.
- **ELIXIR**, el coordinador de IMPaCT-Data coordina la participación científico-técnica de España en ELIXIR. Además, miembros del programa lideran una de las 5 plataformas tecnológicas de ELIXIR (plataformas de herramientas), dos de las comunidades, en enfermedades raras y en el acceso federado a datos sensibles de datos, del área estratégica de *Human Genomics and Translational Data* de ELIXIR. así como el *focus group* en Cáncer. La participación en ELIXIR implica, además, i) la participación por miembros de ELIXIR-ES en los proyectos internos financiados por ELIXIR, los llamados *Implementation Studies*, que suponen una vía importante de retorno tecnológico y, también, económico, p.ej. ELIXIR-ES está en el top-3 en cuanto a la participación en este tipo de acciones en el periodo 2019 - 2021; ii) la participación junto a ELIXIR, como *linked third party* en proyectos Europeos diseñados para la participación de las infraestructuras de investigación; y iii) un componente fundamental en la translación de los desarrollos de ELIXIR, incluyendo software, sistemas y plataformas para su implementación en IMPaCT-Data.

6. **Participación activa en la construcción del Espacio Europeo de Datos en Salud (EHDS por sus siglas en inglés) y en Espacio Europeo de Datos para Investigación en Ciencias de la Vida (EOSC-Life en sus siglas en inglés)** a través de distintos proyectos como TEHDAS y PHIRI, junto con el ISCIII, la Secretaría General de Salud Digital, y HealthyCloud, está coliderado por miembros del comité de dirección del eje IMPaCT-Data pertenecientes al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS) y BSC-CNS. HealthyCloud tiene como misión entender el uso secundario de datos de salud para

investigación en un entorno heterogéneo a nivel regulatorio y tecnológico, de tal forma que se puedan proponer soluciones tecnológicas realistas que permitan el uso de estos datos.

7. Selección de proyectos europeos, bien del programa H2020 o del partenariado público-privado IMI, de alto interés para los objetivos planteados en el contexto del programa de Ciencia de Datos relevantes para IMPaCT más allá del programa en sí.

- **EUCANCan.** Liderado por el BSC-CNS, EUCANCan trabaja en la puesta a punto de una red federada de infraestructuras, en Europa y Canadá, interoperables para el análisis, la gestión y el intercambio homogéneo de datos de oncología genómica para la Medicina Personalizada.
- **CHAMELEON, PRIMAGE, EuCanImage y ProCancer-I.** Grupo de proyectos de investigación orientados hacia la explotación de imagen médica para el diagnóstico y tratamiento de distintos tipos de cáncer aplicando técnicas avanzadas de Aprendizaje automático (ML) y/o Inteligencia Artificial.
- **euCanSHare.** Una infraestructura conjunta UE-Canadá para la investigación cardíaca de próxima generación utilizando datos provenientes de cohortes de distintos estudios.
- **ELIXIR-CONVERGE.** Esfuerzo para generar las mejores prácticas para la gestión de datos en las ciencias biológicas con el objetivo de mejorar el uso y la reutilización de dichos datos.
- **EOSC-Life.** Proyecto asociado al Cloud Europeo de Ciencia en Abierto (EOSC por sus siglas en inglés) agrupa las diferentes infraestructuras de investigación en Ciencias de la Vida para establecer, mejorar y expandir los mecanismos de interoperabilidad necesarios para operar entre ellas.
- **FAIRPlus.** Proyecto IMI centrado en el desarrollo de mecanismos para la FAIRificación de colecciones de datos en salud provenientes de proyectos IMI pasados y en marcha, mediante el desarrollo de recetas de referencia.
- **European Joint Programme on Rare Diseases (EJP-RD)** por sus siglas en inglés) es un programa marco europeo sobre enfermedades raras, que tiene como objetivo apoyar las actividades en el ámbito de este tipo de enfermedades minoritarias, acelerando la generación de resultados y su traslación a la aplicación clínica a través del esfuerzo concertado de múltiples actores.

8. Participación en iniciativas europeas de seguimiento de cohortes multipropósito. El protocolo de investigación de la cohorte IMPaCT está alineado con el protocolo de otras grandes cohortes nacionales en Europa, como la del *UK Biobank* en el Reino Unido, *CONSTANCES* en Francia, o *NAKO* en Alemania, lo que permitirá hacer análisis en paralelo sobre las mismas hipótesis de trabajo, y participar en proyectos conjuntos de cohortes multipropósito.

- 9. La cohorte IMPACT permitirá participar de forma rápida y eficiente en consorcios internacionales de investigación** sobre temas diversos, en los que se necesite tanto la aportación de muestras biológicas, variables de exposición medioambiental, información de estilos de vida etc. Por su tamaño permitirá identificar de forma rápida un buen número de casos de enfermedades incluso de nuevo descubrimiento (e.,g., Covid-19) en poco tiempo. Ello facilitará la participación de nuestros investigadores en la respuesta rápida a nuevas pandemias u otros retos de salud pública. Los Programas Marco Horizonte Europa (2021-27) y EU4HEALTH (2021-27), serán oportunidades para poner en valor la cohorte IMPACT, no solamente en las convocatorias ordinarias, sino también dentro de las nuevas medidas, como la Misión de Cáncer, los diferentes partenariados previstos, donde en todos los relacionados con Salud, la digitalización y la gestión de datos de todos los ámbitos, es un elemento crítico.
- 10. Establecer colaboraciones en Medicina Personalizada, en el ámbito Internacional.** Se podrán establecer contactos, especialmente para América Latina y Caribe, a través de la acción europea que se coordina desde España (ISCI) EULAC PerMed, y que persigue fomentar la incorporación de los países de América Latina y Caribe a la iniciativa internacional IC PerMed.

De igual manera el ISCI, está presente en la acción de similar naturaleza para África (AFRICA PERMED), así como el CRG participa de otra acción relacionada (SENET), que en este caso se centra en colaboraciones entre la UE y China, donde el foco no es exclusivo en Medicina Personalizada, aunque forma parte del mismo.

IMPACT será también una infraestructura para la formación de jóvenes investigadores de fuera de España, muchos de los cuales están integrados en programas de doctorado de nuestras Universidades e Institutos de Investigación Sanitaria. Esta infraestructura fortalecerá la posición de muchas de nuestras universidades en las Alianzas de Universidades Europeas que se están empezando a desarrollar en estos momentos. Además de potenciar la incorporación de investigadores europeos gracias a los programas de la Unión Europea, y de los de América Latina con los acuerdos específicos ya existentes, se buscará expresamente la forma de intensificar la incorporación de investigadores de otras áreas geográficas del mundo, en especial aquellas con entornos científicos muy dinámicos, mediante las ayudas Marie Slowowska Curie del Programa Horizonte Europa, tanto en la incorporación de investigadores doctores, como programa de formación doctoral transeuropea. Aplicando a las ayudas de AECID se podrán establecer colaboraciones con América Latina.

6. GOBERNANZA

Comisión de Dirección y Seguimiento de IMPaCT (CDS-IMPaCT)

Órgano de gobernanza, garante de la coherencia en las actuaciones que se desarrollen para alcanzar los objetivos establecidos en este Plan Estratégico.

La Comisión está compuesta por las personas coordinadoras de cada Eje estratégico; las personas titulares de la Subdirección General de Evaluación y Fomento de la Investigación y de la Subdirección General de Redes y Centros de Investigación Cooperativa del ISCIII; una persona propuesta por la Secretaría General de Investigación y una persona propuesta por la Secretaría General de Innovación del Ministerio de Ciencia e Innovación; una persona propuesta por la Secretaría de Estado de Sanidad y una persona propuesta por la Secretaría General de Salud Digital, Información e Innovación del Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad.

La presidencia de la Comisión corresponde a la persona titular de la Dirección del ISCIII.

Composición de la Comisión de Dirección y Seguimiento de IMPaCT (CDS-IMPaCT)

Presidenta:

Raquel Yotti Álvarez	Directora del IS Carlos III
----------------------	-----------------------------

Vocales:

Patricia Lacruz Gimeno	Directora General Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia, Ministerio de Sanidad (MS)
Cristóbal Belda Iniesta	Subdirector General de Evaluación y Fomento de la Investigación, ISCIII
Margarita Blázquez Herranz	Subdirectora General de Redes y Centros de Investigación Cooperativa, ISCIII
Ignacio García Fenoll	Subdirector General de Coordinación de la Innovación, Ministerio de Ciencia e Innovación (MCIN).
Mercedes Alfaro Latorre	Subdirectora General de Información Sanitaria, MS
Beatriz Albella Rodríguez	Jefa Área de Salud, Subdirección General de Grandes Instalaciones Científico-Técnicas, MCIN
Marina Pollan Santamaría	Coordinadora Eje 1 IMPaCT-Cohorte
Alfonso Valencia Herrera	Coordinador Eje 2 IMPaCT-Data
Ángel Carracedo Álvarez	Coordinador Eje 3 IMPaCT-Genómica

Secretaria:

Pilar Gayoso Diz, Subdirección General de Evaluación y Fomento de la Investigación.

La CDS-IMPACT dispondrá de unos Procedimientos Normalizados de Trabajo que establecerán su marco de funcionamiento, cauces de participación, proceso de toma de decisiones y cuantas cuestiones contribuyan al desarrollo de las funciones que tiene asignadas.

Para garantizar la cohesión en las actividades de los tres ejes, la eficiencia en la toma de decisiones y la participación, se constituirán las siguientes **estructuras de coordinación**:

Comisión Ejecutiva IMPACT: Su finalidad es impulsar el desarrollo operativo de las líneas aprobadas en la Comisión de Dirección y Seguimiento, garantizando la cohesión de las actuaciones, además de la evaluación del cuadro de mando de los indicadores de seguimiento. Composición: los coordinadores de los tres ejes, un responsable de evaluación y calidad de cada programa, dos funcionarios del Ministerio de Sanidad, dos funcionarios de la SGEFI y dos funcionarios de la SGDRIC.

Comisión de Ética e Integridad Científica IMPACT: Su finalidad es velar por el cumplimiento de las buenas prácticas en investigación, según el Código Europeo de Conducta para la Integridad en la Investigación, emitiendo recomendaciones, elaborando propuestas y elevando a la Comisión de Dirección los informes que se soliciten. Composición: dos representantes de cada uno de los ejes y tres expertos nacionales / internacionales.

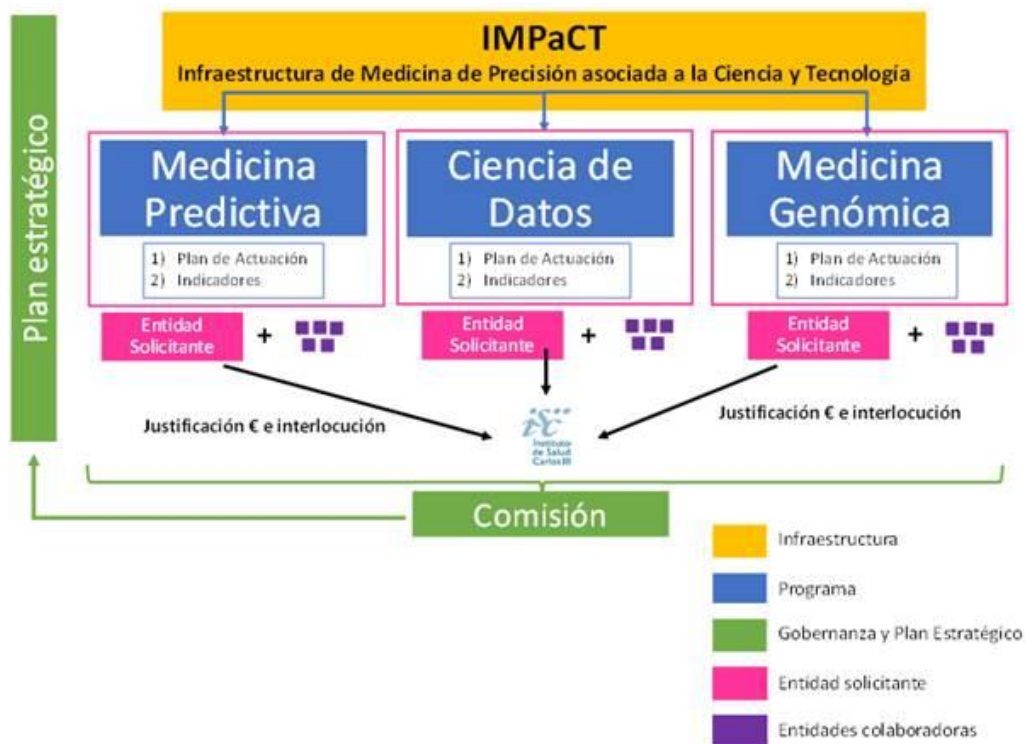
Comisión de Comunicación e Internacionalización IMPACT: Su finalidad es establecer y ejecutar la política de comunicación de IMPACT, garantizando la adecuada difusión, divulgación y diseminación de sus objetivos, actuaciones y logros alcanzados. Prestará especial atención a potenciar la presencia de IMPACT en el entorno europeo e internacional, coordinando las iniciativas propuestas con este objetivo para asegurar la eficiencia de las acciones y evitar solapamientos. Composición: dos representantes de cada eje, dos miembros del ISCIII a propuesta del Subdirector General de Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales (SGPIIRI), y un miembro del gabinete de comunicación de la Unidad de Apoyo a la Dirección del ISCIII. La persona que ostente el cargo de Subdirector General Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales podrá participar en la CDS-IMPACT para informar sobre los trabajos de esta Comisión.

Comisión de Participación Ciudadana: Su finalidad es la incorporación de la visión y prioridades de la sociedad en las actuaciones de IMPACT, elaborar recomendaciones y definir estrategias para la diseminación de las acciones en Medicina de Precisión. Composición: una persona en representación de cada eje, tres representantes de plataformas de pacientes, incluyendo entre ellas a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), un funcionario del MS.

7. MODELO ORGANIZATIVO. SEGUIMIENTO Y EVALUACION

IMPACT sigue un modelo organizativo distribuido, basado en los tres programas que conforman sus ejes estratégicos, con una coordinación estructurada por el ISCIII para cumplir el Plan Estratégico y dar cumplimiento a las decisiones de la Comisión de Dirección y Seguimiento.

Figura 2.- IMPACT: modelo organizativo



Plataforma IMPACT

Como soporte a la coordinación, desde el ISCIII se establece la **plataforma SharePoint IMPACT**. Sus objetivos son los siguientes: facilitar el trabajo coordinado de los tres programas en las líneas estratégicas transversales; dar apoyo a las comisiones y grupos de trabajo; hacer eficiente la comunicación y trabajo de la Comisión de Dirección y Seguimiento; centralizar el seguimiento de indicadores mediante el cuadro de mando; y finalmente, alojar toda aquella información considerada relevante para IMPACT.

7.1 Seguimiento y evaluación

La Comisión de Dirección y Seguimiento realiza una valoración trimestral del nivel de cumplimiento de los indicadores, identificando no conformidades y proponiendo modificaciones en los Planes de Actuación en caso necesario. La Comisión Ejecutiva es responsable de la preparación de los informes de seguimiento de cuadro de mandos y la monitorización de la implementación de las modificaciones aprobadas.

En el ANEXO I se recoge el cuadro de mando de seguimiento con los indicadores agrupados en tres categorías complementarias:

- Coordinación.
- Ejes estratégicos.
- Líneas estratégicas transversales.

7.2 Financiación IMPaCT

7.2.1 Distribución según programa y conceptos de gasto

		PERSONAL	BIENES Y SERVICIOS	VIAJES	TOTAL POR AÑO
EJE 1 IMPACT- Cohorte	Año 1	87.000,00 €	2.654.454,00 €		2.741.454,00 €
	Año 2	2.820.068,00 €	2.650.454,00 €	4.000,00 €	5.474.522,00 €
	Año 3	2.820.068,00 €	1.687.226,00 €	4.000,00 €	4.511.294,00 €
	TOTAL POR CONCEPTO	5.727.136,00 €	6.996.134,00 €	8.000,00 €	12.727.270,00 €
EJE 2 IMPACT- Data	Año 1	649.000,00 €	304.700,00 €	1.760,00 €	955.459,00 €
	Año 2	1.557.600,00 €	389.950,00 €	1.760,00 €	1.949.310,00 €
	Año 3	1.557.600,00 €	85.250,00 €	1.760,00 €	1.644.610,00 €
	TOTAL POR CONCEPTO	3.764.200,00 €	779.900,00 €	5.280,00 €	4.549.379,00 €
EJE 3 IMPACT- Genómica	Año 1	857.800,00 €	670.255,00 €	14.750,00 €	1.542.805,43 €
	Año 2	1.411.900,00 €	1.108.065,59 €	14.750,00 €	2.534.715,50 €
	Año 3	1.411.900,00 €	1.086.707,07 €	14.771,91 €	2.513.378,28 €
	TOTAL POR CONCEPTO	4.049.760,00 €	3.151.529,93 €	48.699,10 €	6.590.899,21 €

7.2.2 Distribución anual según programa y paquetes de trabajo

EJE	WORK PACKAGE (WP)						FINANCIACION
IMPACT-COHORTE	WP1	WP2	WP8	WP9	WP10		12.727.270,00 €
	855.000,00 €	1.000.000,00 €	10.632.270,00 €	150.000,00 €	90.000,00 €		
Año 1	285.000,00 €	300.000,00 €	2.126.454,00 €	30.000,00 €			2.741.454,00 €
Año 2	285.000,00 €	300.000,00 €	4.784.522,00 €	60.000,00 €	45.000,00 €		5.474.522,00 €
Año 3	285.000,00 €	400.000,00 €	3.721.294,00 €	60.000,00 €	45.000,00 €		4.511.294,00 €
IMPACT-DATA	WP1 + WP8	WP2	WP3	WP4	WP5	WP6+WP7	4.549.379,00 €
	825.880,00 €	218.900,00 €	659.816,00 €	270.417,00 €	1.287.183,00 €	1.287.183,00 €	
Año 1	306.460,00 €		162.250,00 €	54.083,00 €	216.333,00 €	216.333,00 €	955.459,00 €
Año 2	412.060,00 €	109.450,00 €	248.783,00 €	108.167,00 €	535.425,00 €	535.425,00 €	1.949.310,00 €
Año 3	107.360,00 €	109.450,00 €	248.783,00 €	108.167,00 €	535.425,00 €	535.425,00 €	1.644.610,00 €
IMPACT-GENOMICA	WP1	WP2	WP3	WP4	WP5		6.590.899,21 €
	431.271,78 €	1.954.107,00 €	2.486.768,04 €	863.208,39 €	855.544,00 €		
Año 1	143.750,00 €	465.200,00 €	564.072,94 €	244.782,49 €	125.000,00 €		1.542.805,43 €
Año 2	143.750,00 €	757.905,00 €	961.347,55 €	309.212,95 €	362.500,00 €		2.534.715,50 €
Año 3	143.771,78 €	731.002,00 €	961.347,55 €	309.212,95 €	368.044,00 €		2.513.378,28 €
TOTAL EJES ESTRATEGICOS IMPACT							23.867.548,21 €

7.3 Recursos IMPaCT

7.3.1 Infraestructuras

- **CIBER: Unidad Técnica (UT) central del CIBER y el área de proyectos.**

El CIBER, cuenta con un equipo de gestores expertos en sus distintos campos, la mayor parte de ellos centralizados en la Unidad Técnica. Entre otros, (<https://www.ciberisciii.es/quienes-somos/oficina-tecnica>) para todo el organigrama, se cuenta con áreas que apoyan la labor de la gestión del Programa IMPaCT:

- Área de proyectos. Con varias personas expertas en internacionalización y redacción de propuestas, entre otras gestoras.
- Área de transferencia. Cuenta actualmente con dos gestoras senior y se encargan de dar apoyo a todo tipo de acuerdos con industria, gestión de cartera de patentes y otros activos intangibles.
- Área de contratación y compras. Que gestionan la mayor parte de los contratos de servicios.
- Área de organización y relaciones institucionales. Que, entre otros, gestionan y negocian los convenios. Pero también dan apoyo legal a la unidad de innovación.
- Área de comunicación. Que son de gran apoyo en la difusión y divulgación de los resultados del CIBER tanto de forma interna (con los boletines, por ejemplo), como externa.

Dentro del área de enfermedades raras (CIBERER) y área de oncología (ONC), CIBER aporta: La plataforma Bioinformática para Enfermedades Raras (BIER), que tendrá un papel activo en la coordinación con IMPaCT-Data y que a su vez da soporte para el *Collaborative Spanish Variability Server* (CSVS) que es una herramienta fundamental para conocer la variabilidad genética de la población española. El equipo de Orphanet –España, liderado por CIBERER, es el socio español de la plataforma Orphanet, que es el mayor repositorio de información sobre enfermedades raras que hay a nivel global. Este recurso, junto con el Mapa de Recursos para Enfermedades Raras en España (en adelante MAPER), que es la base de datos de recursos de investigación para enfermedades raras en España, hace de CIBER la institución con mayor información sobre la actividad de Enfermedades Raras en España.

- **Acceso a infraestructuras y otros recursos de interés**

NANBIOSIS, ICTS propia, constituida por CIBERBBN, CCMIJU y BIONAND, es una infraestructura, de ámbito estatal, que permite el desarrollo de productos basados en nanotecnología o biomateriales desde su fase de diseño hasta su validación preclínica.

Plataforma ISCIII de Biobancos y Biomodelos, es una plataforma de apoyo a la I+D+I financiada por el ISCIII que agrupa a 40 nodos con participación de instituciones de todo el estado, incluyendo los biobancos de centros sanitarios, redes autonómicas de biobancos, biobancos de los centros de investigación y los asociados a Institutos de Investigación Sanitaria. Permite la recogida, procesamiento, gestión y cesión de muestras biológicas de origen humano, garantizando su calidad y bajo los principios éticos y de cumplimiento de la normativa legal vigente.

BiblioPRO: biblioteca virtual de instrumentos en español sobre calidad de vida relacionada con la salud y otros resultados percibidos por los pacientes (*Patient Reported Outcomes* - PRO). BiblioPRO es una referencia internacional en el área de la medición de los PRO.

Biblioteca de Instrumentos en Salud Mental y Discapacidad: base de datos electrónica de acceso universal y gratuito que recoge los instrumentos en español referidos a la Salud Mental, para facilitar el acceso y promover un uso óptimo de los mismos.

Plataforma de Neuroimagen: base de datos de imagen neurológica desarrollada por CIBERSAM.

Plataformas de registros de pacientes, entre otras:

- **REHEVASC**. Se trata de una plataforma donde 17 hospitales registran datos de pacientes con enfermedades vasculares hepáticas raras.
- **Hepa-C**. Base de Datos nacional para Pacientes con Hepatitis C Crónica Hepa-C, en colaboración con la Asociación Española para el Estudio del Hígado (AEEH).
- **RENACER**: Registro de pacientes, iniciativa conjunta del CIBERCV y la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios, en colaboración con la SEC y otras sociedades científicas.

- **Infraestructura científica específica para el programa de Medicina Genómica**

La Red de Centros de Análisis Genómico está inicialmente formada por los tres centros de alta capacidad actualmente en funcionamiento:

1- Nodo Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG, www.cnag.crg.eu). El CNAG forma parte del Mapa de Infraestructuras Científicas y Técnicas Singulares 2018-2021, como ICTS Distribuida OmicsTech, y desde 2015 está integrado en la Fundació Centre de Regulació Genòmica (CRG). El CRG, junto con el *European Bioinformatics Institute* (EBI) con el soporte del Barcelona Supercomputing Center (BSC), co-dirige el *European Genome-phenome Archive* (EGA), uno de los dos mayores archivos de datos biomoleculares y fenotípicos, que cuenta actualmente con más de 1,800 estudios. El CNAG-CRG es uno de los centros europeos con mayor capacidad de secuenciación de Europa. Actualmente la plataforma está formada por cinco secuenciadores de DNA de segunda generación (Illumina): dos HS4000, dos NovaSeq6000 y un MiSeq, capaces de generar más de 7.000 Gb de secuencia cada 24 horas (equivalente a secuenciar 70 genomas humanos a 30x). El CNAG-CRG es además pionero en el uso de tecnologías de secuenciación de tercera generación basadas en nanoporos, con cinco equipos de *Oxford Nanopore Technologies*, y en tecnologías de secuenciación a partir de células individuales, con los equipos Chromium Controller (10X Genomics) y Tapestry (MissionBio).

Cuenta además con otros equipos complementarios como fragmentadores de ADN, robots dispensadores de líquidos, termocicladores, etc. Las muestras, los experimentos y los resultados son monitorizados a través de un sistema LIMS (*Laboratory Information Management System*) desarrollado internamente. Finalmente, el CNAG-CRG dispone de una potente infraestructura informática con 10,5 PBytes de disco para el almacenamiento de datos, más de 3.472 núcleos de procesamiento y una red interna de 56 GBytes/s. En el marco de un proyecto europeo el CNAG-CRG ha desarrollado la *RD-Connect Genome-Phenome Analysis Platform* (RDConnect GPAP, platform.rd-connect.eu), una herramienta para la gestión y el análisis de datos genómicos y clínicos en enfermedades raras que facilita el diagnóstico y la identificación de nuevos genes. Se trata de uno de los recursos reconocidos por el IRDiRC, forma parte de los recursos de ELIXIR-ES y es la plataforma de análisis en los proyectos europeos Solve-RD y EJP-RD. Actualmente contiene datos de más de 12.000 muestras y es utilizada por más de 700 usuarios de todo el mundo. Se han desplegado copias locales de RDConnect GPAP para los proyectos pilotos de medicina personalizada URD-Cat y NAGEN 1000.

2. Nodo NAVARRABIOMED (NB) Navarrabiomed (NB) es el centro de investigación biomédica del Gobierno de Navarra para los profesionales sanitarios del Servicio Navarro de Salud, y tiene amplísima experiencia en la realización y desarrollo de programas medicina genómica. Promotora del programa “NAGEN” a través proyectos como: NAGEN: PROYECTO GENOMA-1.000; NAVARRA; pharma NAGEN; NAGENCOL; y NAGEN pediatrics. Dentro de esta estructura está Navarra de Servicios y Tecnologías SAU (NASERTIC), que es la empresa pública, ente instrumental de Gobierno de Navarra, encargada de la gestión y mantenimiento del Centro de Proceso de Datos (CPD) de Gobierno de Navarra, así como tareas de control y apoyo en el análisis de muestras orgánicas e inorgánicas de distintos departamentos de Gobierno de Navarra. En 2019 el Gobierno de Navarra incrementó los servicios y dotó de nuevas infraestructuras para servicios de secuenciación masiva específicas como: Sistema de secuenciación Novaseq 6000 de Illumina; NGS STAR 96MPH ODT de Hamilton; TapeStation 4200 System de Agilent, y la empresa ha constituido una nueva dirección de Medicina Personalizada y Laboratorios para coordinar la infraestructura. Además, cuenta con una instalación de supercomputación, HPC (High Performance Computing), generada por la necesidad del proyecto NAGEN 1000, que cuenta con un software libre muy presente en soluciones científicas de los entornos *cloud* (nube). El mes de mayo de 2020, Nasertic se ha incorporado la Red Española de Supercomputación (RES) con su Clúster Urederra. La implicación transversal de todas las infraestructuras de Nasertic se articula a través de la participación del director de Medicina Personalizada y Laboratorios en IMPACT.

3.-Nodo Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (FPGMX) La FPGMX presta soporte al Servicio Gallego de Salud (SERGAS) para garantizar el acceso de los ciudadanos a las pruebas genómicas, con el objetivo de proporcionar servicios de diagnóstico y prevención a personas y familias con problemas de salud que puedan tener una base genética o con riesgo de padecer o transmitir dichas afecciones a sus descendientes.

Recibe anualmente muestras de más de 30000 pacientes, de los que cerca de la mitad corresponden a diagnósticos de enfermedades raras. Es centro de referencia de diagnóstico genético en cáncer hereditario del SERGAS. Se realizan análisis genéticos para tratamientos dirigidos en cáncer, tanto germinal como somático. El centro cuenta también con una consulta de asesoramiento genético en enfermedades raras y cáncer hereditario. Además, realiza actividades de promoción y protección de la salud, así como de promoción del desarrollo de la Medicina Genómica y de la Medicina Personalizada. La FPGMX dispone de una Unidad de Secuenciación Masiva desde el 2010. Actualmente la Unidad está formada por tres secuenciadores de segunda generación (un MiSeq, un NextSeq, un Ion S5 GeneStudio Plus) y está en proceso de compra de un cuarto con capacidad para secuenciar genomas completos (NovaSeq 6000). Cuenta con equipos complementarios como fragmentadores de ADN, robots dispensadores de líquidos, termocicladores, sistemas de cuantificación de ADN, chequeo de fragmentos. Para el almacenamiento y análisis de los datos la FPGMX tiene un convenio con el Centro de Supercomputación de Galicia (CESGA).

7.3.2 Recursos humanos

IMPACT-Cohorte reúne un equipo multidisciplinar con 162 investigadores, entre los que se encuentran epidemiólogos, bioinformáticos, gestores científicos, investigadores clínicos de casi todas las áreas médicas. Todos ellos con la misión de alcanzar los objetivos propuestos en el programa. Estos investigadores se organizan en grupos de investigación de 22 instituciones que dan representatividad y participación de todas las CC.AA..

IMPACT-Data reúne un equipo multidisciplinar con 176 investigadores entre los que se incluyen con perfiles bioinformáticos, gestores científicos, e investigadores, pertenecientes a 47 instituciones que dan representatividad y participación a todas las CC.AA..

IMPACT-Genómica reúne un equipo multidisciplinar de 252 investigadores, entre los que se encuentran genetistas, bioinformáticos, biólogos moleculares, gestores científicos, científicos de datos, investigadores clínicos de casi todas las áreas médicas, todos ellos con la misión de alcanzar los objetivos propuestos en el programa. Estos investigadores se organizan en 45 grupos de investigación de 38 instituciones que dan representatividad y participación de todas las CC.AA..

Además, dentro de cada uno de los Ejes IMPACT está previsto incorporar personal específico para dar apoyo a la implementación de todas las tareas descritas en el plan de trabajo.

ANEXO I. Indicadores para seguimiento IMPaCT

1. Indicadores de coordinación

	Descripción del indicador
Coordinación	Nº de reuniones Comisión de Dirección y Seguimiento de IMPaCT: al menos 4 anuales.
Coordinación	Nº de reuniones Comisiones de coordinación: al menos 6 anuales.
Coordinación	Implementación resoluciones Comisión de Dirección y Seguimiento: informe semestral
Coordinación	Indicadores trimestrales de seguimiento de ejes estratégicos: informe de evaluación
Coordinación	Indicadores trimestrales de seguimiento de integridad científica: informe de evaluación
Coordinación	Indicadores trimestrales de seguimiento de internacionalización: informe de evaluación
Coordinación	Nº acciones de difusión dirigidas a la comunidad científica y decisores sanitarios realizadas anualmente.
Coordinación	Nº acciones de divulgación dirigidas a la sociedad realizadas anualmente.

2. Indicadores según eje estratégico

Eje	Descripción del indicador
IMPACT-COHORTE	VARIABLES DE EXPOSICIÓN Y PROTOCOLOS DE MEDIDA EN LA COHORTE IMPACT: GRADO DE SEGUIMIENTO DE LOS DOCUMENTOS DE REFERENCIA.
IMPACT-COHORTE	VARIABLES DE RESULTADO Y PROTOCOLOS DE MEDIDA EN LA COHORTE IMPACT: GRADO DE SEGUIMIENTO DE LOS DOCUMENTOS DE REFERENCIA.
IMPACT-COHORTE	BIOBANCO DE LA COHORTE IMPACT. DEFINICIÓN DE PROCEDIMIENTOS DE MANEJO DE MUESTRAS BIOLÓGICAS.
IMPACT-COHORTE	BIOBANCO DE LA COHORTE IMPACT: NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS PROCEDIMIENTOS ESTABLECIDOS $\geq 80\%$
IMPACT-COHORTE	GESTIÓN INTEGRADA DE DATOS EN LA COHORTE IMPACT: NIVEL DE CUMPLIMIENTO DEL PROCEDIMIENTO ESTABLECIDO $\geq 70\%$
IMPACT-COHORTE	CONTROL DE CALIDAD EN LA COHORTE IMPACT ESTÁ DOCUMENTADO Y SE REALIZA EVALUACIÓN TRIMESTRAL.
IMPACT-COHORTE	LOS MATERIALES ESTANDARIZADOS DE RETROALIMENTACIÓN DE LOS PARTICIPANTES Y SUS MÉDICOS CON LOS RESULTADOS INDIVIDUALES DEL EXAMEN FÍSICO Y DETERMINACIONES ANALÍTICAS SE ENVÍAN EN LOS PLAZOS ESTABLECIDOS EN EL PAQUETE DE TRABAJO CORRESPONDIENTE: EVALUACIÓN TRIMESTRAL.

Eje	Descripción del indicador
IMPACT-DATA	Nº reuniones de trabajo con representantes de los otros dos ejes IMPACT
IMPACT-DATA	Nº reuniones del Comité Directivo de IMPACT-Data
IMPACT-DATA	Nº reuniones de la Asamblea General de IMPACT-Data
IMPACT-DATA	Nº reuniones del Comité Directivo de IMPACT-Data con las entidades asociadas a IMPACT
IMPACT-DATA	Nº proyectos en IMPACT que han utilizado la versión inicial del sistema de computación para datos biomédicos
IMPACT-DATA	Nº entradas correctamente anotadas describiendo el software, sistemas y plataformas en el programa de Ciencia de Datos
IMPACT-DATA	Nº de instancias federadas de EGA en su versión local y comunidad
IMPACT-DATA	Nº flujos de análisis definidos por la comunidad para el análisis e integración de datos proveniente de distintas fuentes de datos
IMPACT-DATA	Nº entradas anotadas de las herramientas a utilizar para el análisis e integración de datos proveniente de distintas fuentes de datos siguiendo las directrices del WP2.2
IMPACT-DATA	Nº flujos de análisis definidos por la comunidad para la extracción de variables a partir de HCE
IMPACT-DATA	Nº entradas anotadas de las herramientas a utilizar para la extracción de variables a partir de HCE siguiendo las directrices del WP2.2
IMPACT-DATA	Nº flujos de análisis definidos por la comunidad para los procesos de extracción y tratamiento de los datos de imagen médica
IMPACT-DATA	Nº entradas anotadas de las herramientas a utilizar en los procesos de extracción y tratamiento de los datos de imagen médica siguiendo las directrices del WP2.2
IMPACT-DATA	Nº flujos de análisis definidos para la integración de datos genómicos, de imagen médica y médicos estructurados.
IMPACT-DATA	Nº entradas anotadas de las herramientas a utilizar en los procesos de integración siguiendo las directrices del WP2.2.
IMPACT-DATA	Nº sistemas Beacon en funcionamiento en la red creada ex profeso para IMPACT
IMPACT-DATA	Descripción de los casos de uso relacionados con el eje IMPACT-Cohorte abordados anualmente
IMPACT-DATA	Descripción de los casos de uso relacionados con el eje IMPACT-Genómica abordados anualmente
IMPACT-DATA	Nº evaluaciones técnicas y científicas realizadas dentro del programa de Ciencia de Datos

Eje	Descripción del indicador
IMPACT-GENOMICA	Nº Reuniones anuales del CPMG (Comité Ejecutivo del Programa de Medicina Genómica). Al menos el CPMG realiza 6 reuniones/año.
IMPACT-GENOMICA	Nº de informes
IMPACT-GENOMICA	Nº de SOPs de laboratorio vigentes en los centros de análisis genómico (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de SOPs de análisis vigentes en los centros de análisis genómico (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de participaciones en programas de comparación entre laboratorios (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de SOPs relativos a la gestión de datos
IMPACT-GENOMICA	Nº de acreditaciones/ certificaciones vigentes (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de sistemas LIMS implementados en los centros (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de muestras del proyecto en EGA y en plataforma para el análisis de datos genómicos y clínicos (por año)
IMPACT-GENOMICA	Porcentaje de patologías listadas en la base de datos Orphanet, MIM o en la clasificación de enfermedades cubiertas por los CEEs (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de muestras secuenciadas y analizadas (por año)
IMPACT-GENOMICA	Porcentaje de casos analizados en los que se alcanza un diagnóstico (por año)
IMPACT-GENOMICA	Tiempo medio de diagnóstico (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de centros del SNS con SOPs vigentes (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de guías por gen (por año)
IMPACT-GENOMICA	Porcentaje de casos resueltos; Tiempo de entrega (por año)
IMPACT-GENOMICA	Porcentaje de resultados informativos; Porcentaje de reclasificación de tumores y/o identificación diana terapéutica ; Tiempo de entrega (por año)
IMPACT-GENOMICA	Nº de publicaciones
IMPACT-GENOMICA	Nº de muestras secuenciadas y analizadas;
IMPACT-GENOMICA	Nº de muestras en EGA (por año)
IMPACT-GENOMICA	Número de muestras recibidas que son genotipadas (por año)

3. Indicadores según línea estratégica transversal

Línea	Descripción del indicador
Integridad científica	Nº reuniones de la Comisión de Integridad Científica (CIC-IMPACT): al menos 6 / año
Integridad científica	IMPACT dispone de normas de buena práctica, aprobadas por la Comisión de Dirección, de acceso abierto.
Integridad científica	Grado de implementación de las normas de buena práctica establecidas en IMPACT para la gestión de datos genómicos $\geq 70\%$.
Integridad científica	Grado de implementación de las normas de buena práctica establecidas en IMPACT para la gestión de información epidemiológica y clínica $\geq 70\%$.
Integridad científica	Al menos se realizan dos actividades anuales de divulgación en Medicina de Precisión dirigidas a pacientes y otros actores clave.
Integridad científica	IMPACT presenta anualmente una propuesta de actividades formativas no curriculares en Medicina Genómica para profesionales sanitarios.

Línea	Descripción del indicador
Internacionalización	Nº de reuniones de la Comisión de Comunicación e Internacionalización: al menos 6 / año.
Internacionalización	Actualización quincenal en el portal web, en inglés y castellano, de la información sobre actividad IMPACT y principales hitos alcanzados.
Internacionalización	Participación de la cohorte IMPACT en iniciativas colaborativas europeas: número de colaboraciones establecidas (por año).
Internacionalización	Participación en iniciativas europeas en medicina genómica: nº de colaboraciones establecidas (por año); nº de colaboraciones en las que se ostenta liderazgo.
Internacionalización	Participación en iniciativas europeas en gestión compartida de datos: nº de colaboraciones establecidas (por año); nº de colaboraciones en las que se ostenta liderazgo.
Internacionalización	Participación en redes computacionales europeas en Medicina de Precisión: nº de colaboraciones establecidas (por año); nº de colaboraciones en las que se ostenta liderazgo.