

Marco ético, legal y social en Medicina Personalizada y de Precisión

Dimensiones sociales de la Medicina Personalizada y de Precisión

Diploma de Experto
en **Medicina Personalizada y de Precisión**
PANMEP

Dra. María José Sánchez

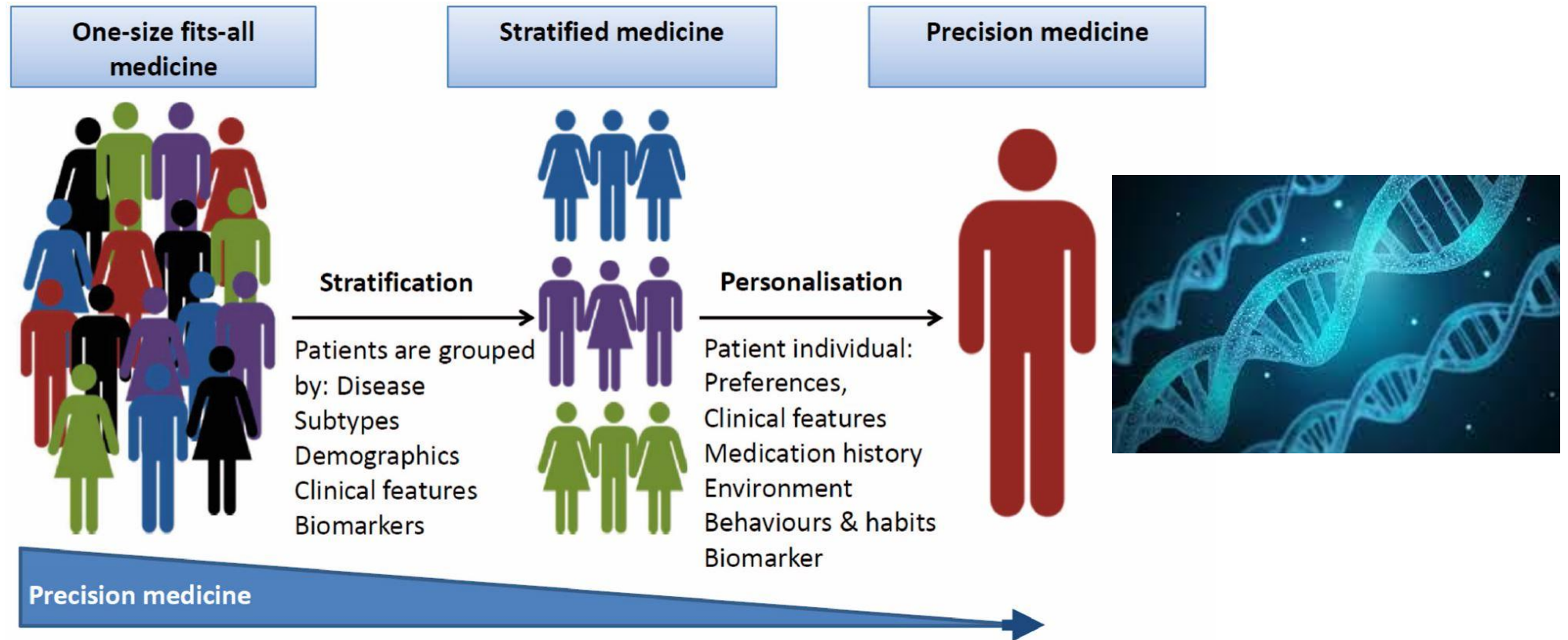
Profesora de la EASP

Directora científica de ibs.GRANADA

A
Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Consumo

un
Universidad
Internacional
de Andalucía
A

¿Qué es la Medicina de Precisión?



ADAPTAR PREVENCIÓN, EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO → Individualizar según características y preferencias de las personas y/o pacientes.

Cambio de paradigma: de la medicina única hacia un modelo individualizado

- ✓ **Diferencias biológicas** entre los individuos (genes, proteínas...)
- ✓ **Ambiente y estilo de vida** de cada persona.

Dimensiones sociales forman parte del “core”

PERSONALIZED PREVENTION DEFINITION

“Personalised prevention aims to prevent onset, progression and recurrence of diseases through the adoption of targeted interventions that consider the biological information, environmental and behavioural characteristics, socio-economic and cultural context of individuals.*

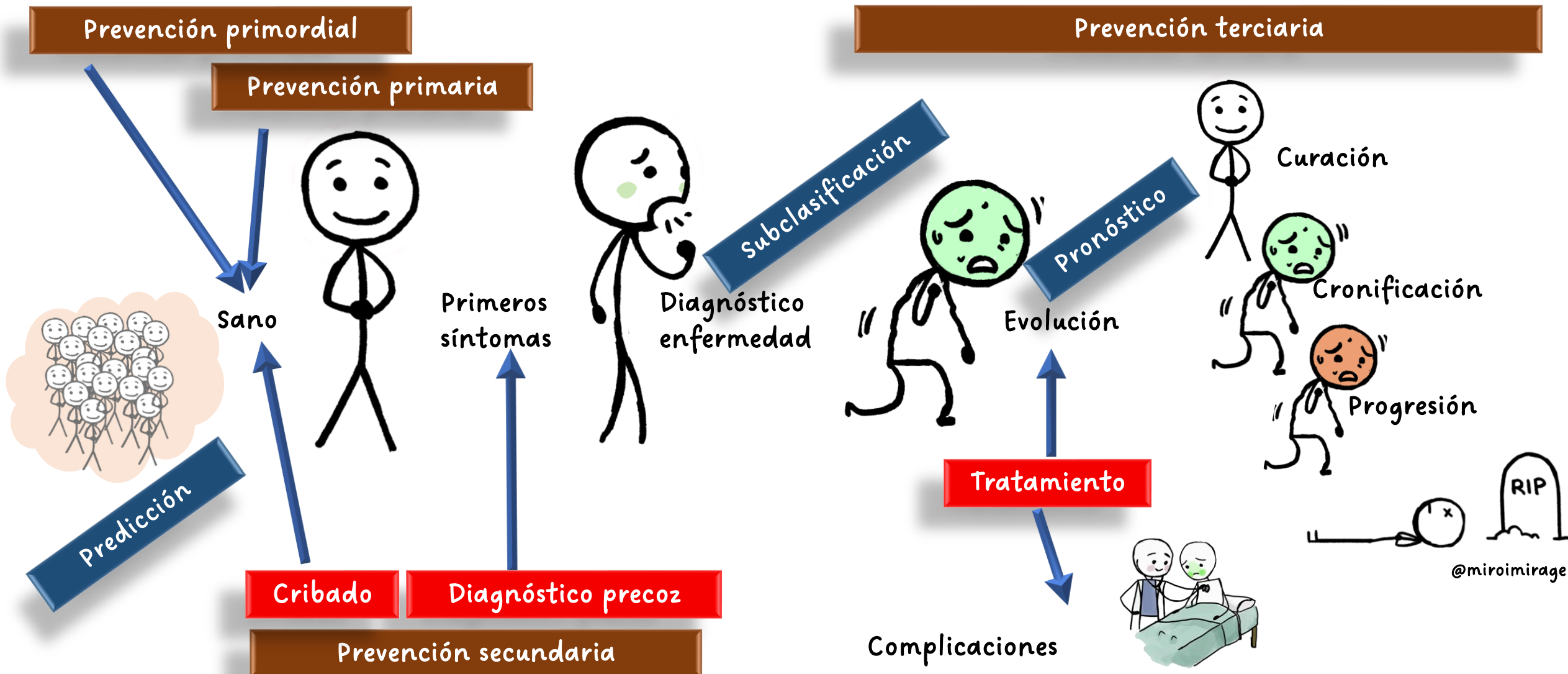
This should be timely, effective and equitable in order to maintain the best possible balance in lifetime health trajectory”

* e.g. genetic and other biomarkers, demographics, health conditions





¿Dónde entra la medicina personalizada?



...y las dimensiones sociales

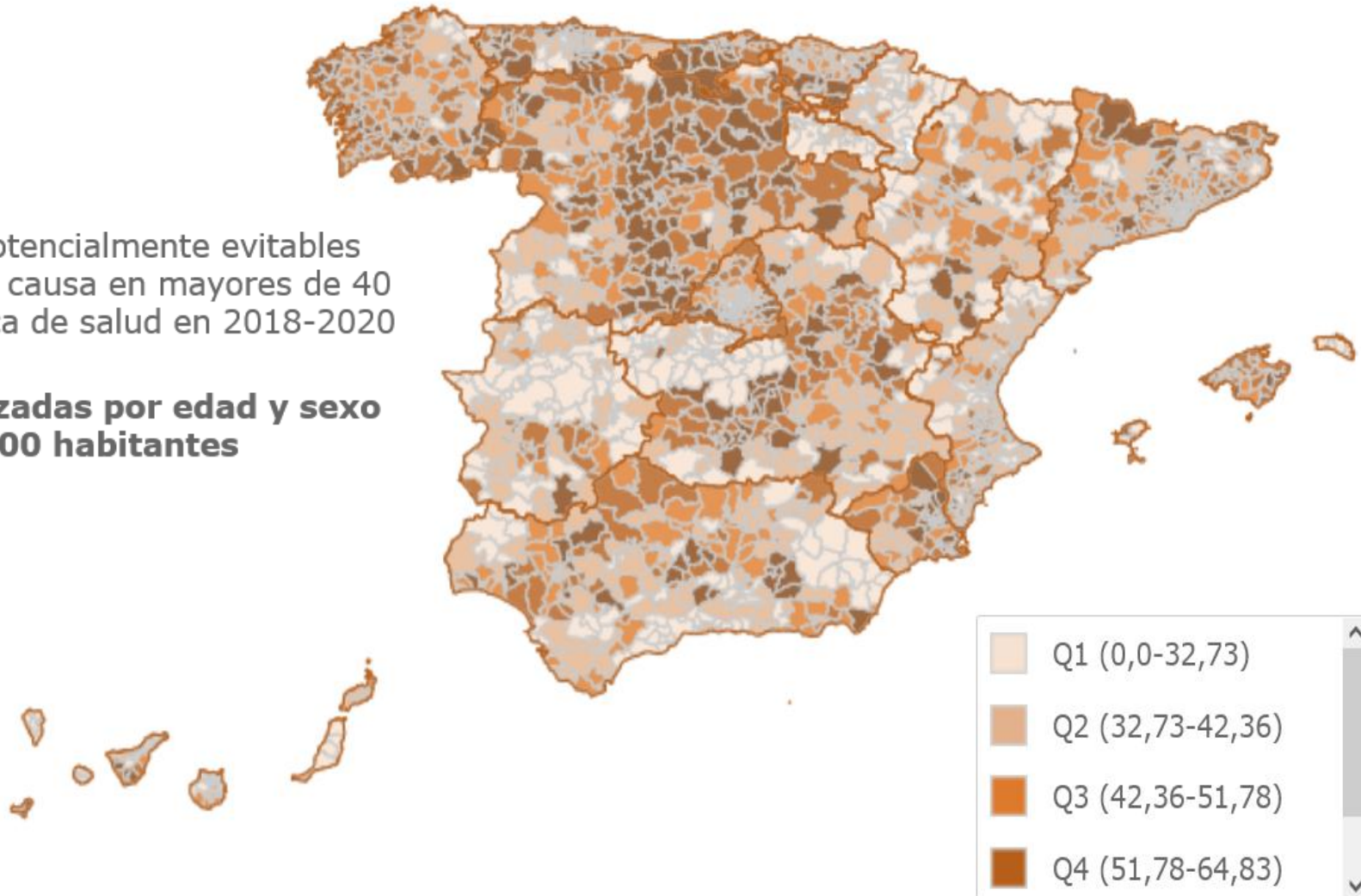


Figura 2. Marco conceptual de los determinantes de las desigualdades sociales en salud. Comisión para reducir las Desigualdades en Salud en España, 2010. Basado en Solar e Irwin y Navarro.

¡Ya tenemos desigualdades!

Hospitalizaciones potencialmente evitables
(HPE) por cualquier causa en mayores de 40
años por zona básica de salud en 2018-2020

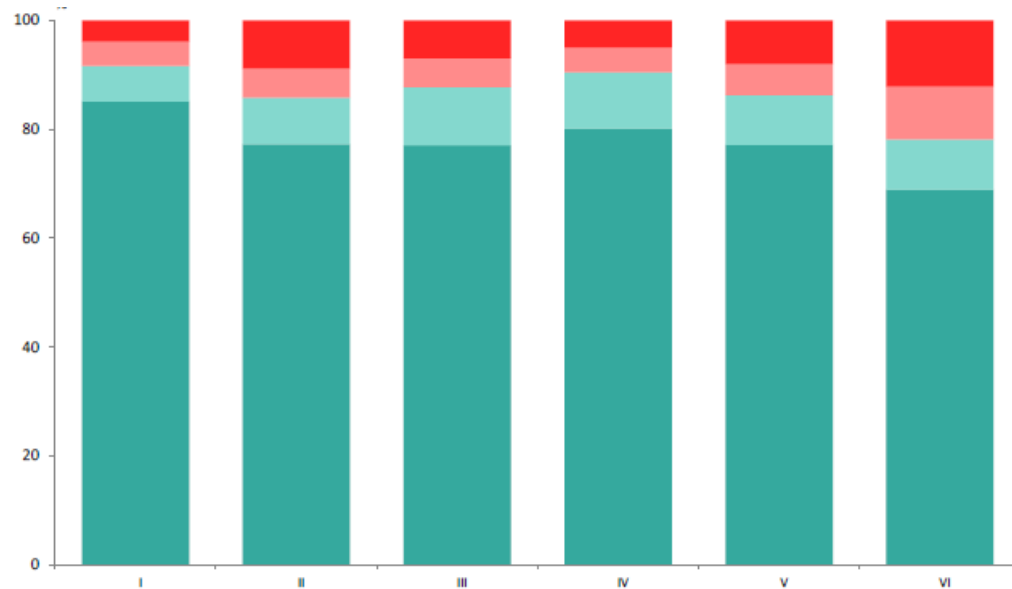
**Tasas estandarizadas por edad y sexo
en HPE por 10.000 habitantes**



¡Ya tenemos desigualdades!!

Tiempo transcurrido desde la última mamografía

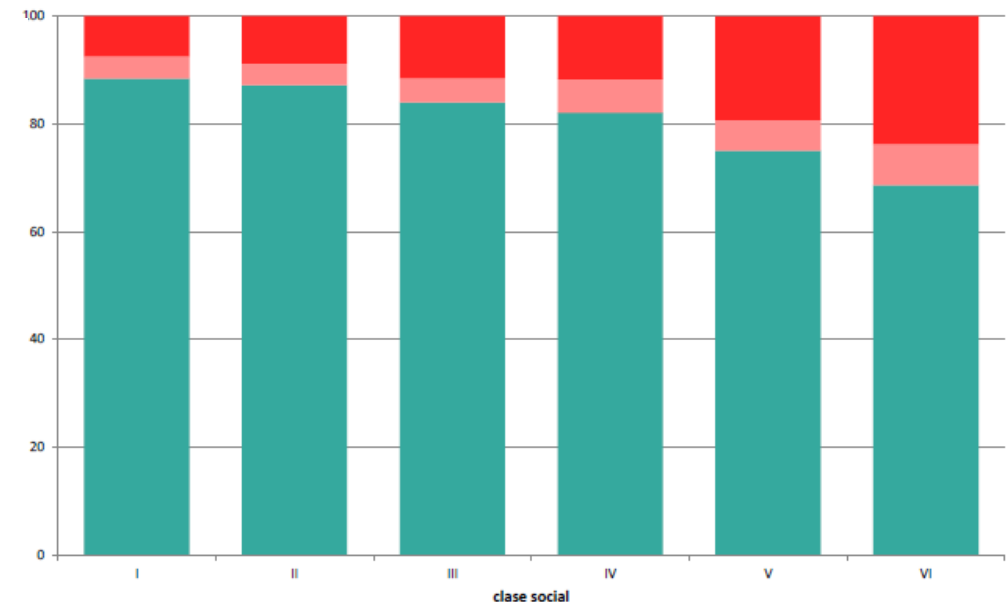
■ menos de 2 años ■ entre 2 y 3 años ■ más de 3 años ■ nunca



clase social

Tiempo transcurrido desde la última citología vaginal :

■ hace 5 años o menos ■ hace más de 5 años ■ nunca







clase social





¡Ya tenemos desigualdades!

Socio-economic inequalities in lung cancer outcomes

Socio-Economic Inequalities in Lung Cancer Outcomes: An Overview of Systematic Reviews

by Daniel Redondo-Sánchez^{1,2,3} , Dafina Petrova^{1,2,3,*} , Miguel Rodríguez-Barranco^{1,2,3} ,
Pablo Fernández-Navarro^{3,4} , José Juan Jiménez-Moleón^{1,3,5}  and María-José Sánchez^{1,2,3,5} 






Epidemiology: Incidence and mortality

- The risk of lung cancer is 50%-80% higher among people from lower socio-economic status. Smoking is estimated to explain 40–70% of this increased risk.  
- Lower socio-economic status in childhood predicts higher cancer mortality in adulthood, at least partially due to smoking exposure.  





Diagnosis






- People from lower socio-economic background may be less likely to participate in lung cancer screening.  
- People from lower socio-economic background are generally not diagnosed at later stages and appear not to spend more time in the different cancer care intervals. 
- However, they may be more likely to present or be admitted as an emergency.  

Treatment

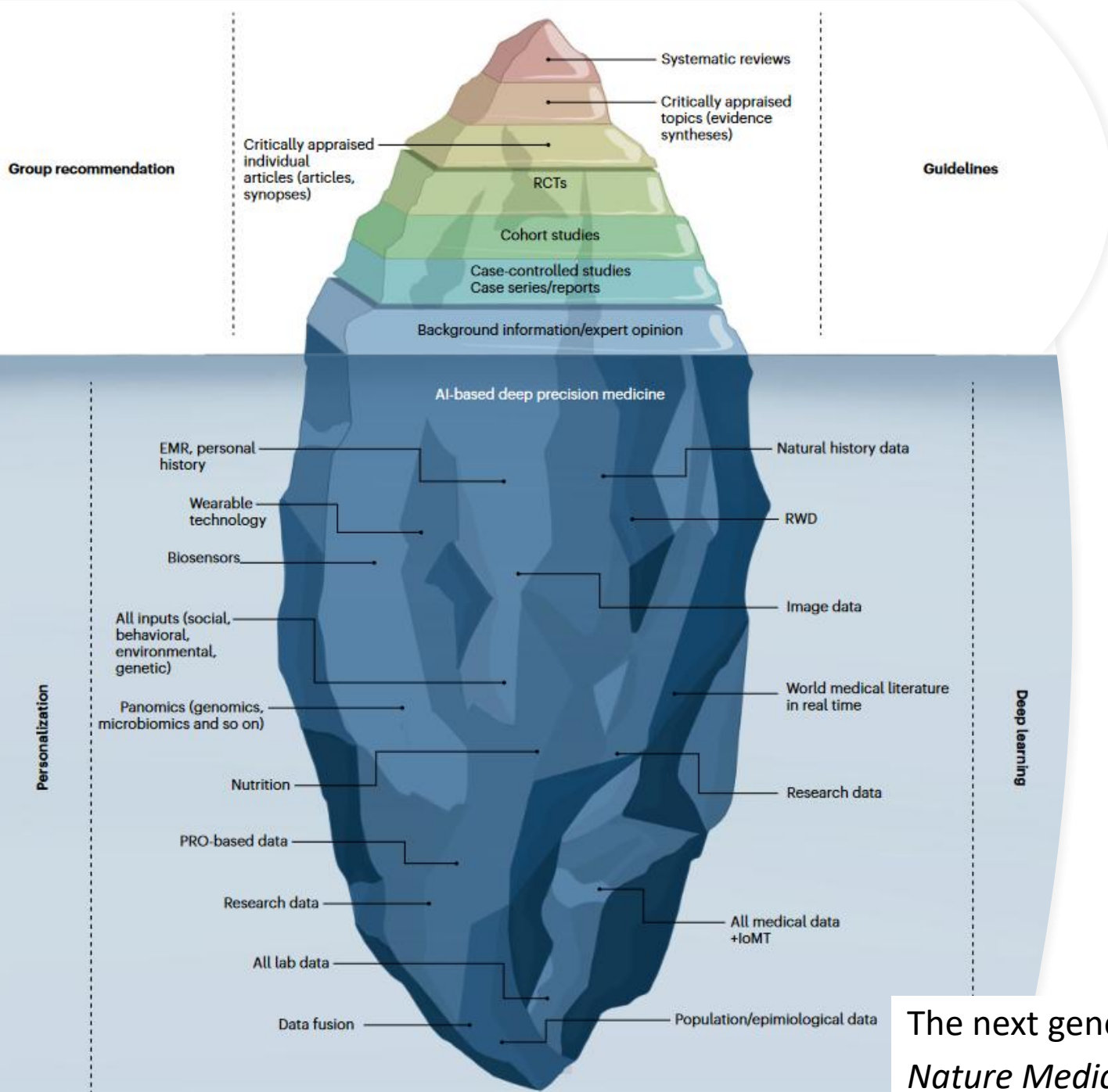
- People from lower socio-economic background are less likely to receive traditional treatments such as surgery and chemotherapy. 
- They are also less likely to receive next-generation treatments such as biological and precision therapies and stereotactic body radiotherapy. 



Survival

- People from lower socio-economic background are more likely to die within a year after diagnosis  and generally have lower survival. 
- Inequalities in survival appear to be at least partially explained by people from lower socio-economic backgrounds being less likely to receive treatment and suffering more comorbidities. 

 Reviews included in the overview  Additional reviews



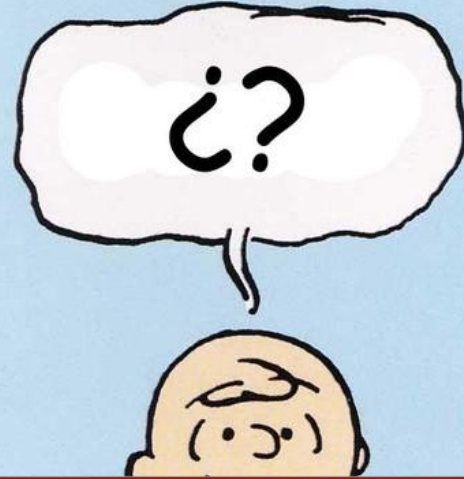
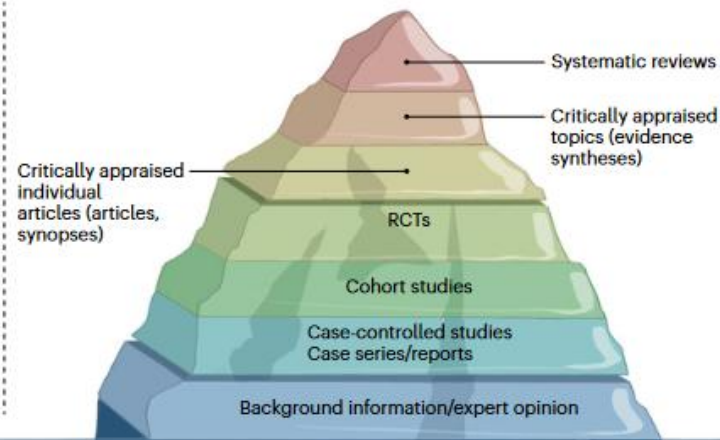
Lo que teníamos

Lo que añadimos

The next generation of evidence-based medicine.

Nature Medicine 2023 <https://doi.org/10.1038/s41591-022-02160-z>

Group recommendation



La medicina personalizada ¿un riesgo o una oportunidad para la equidad?

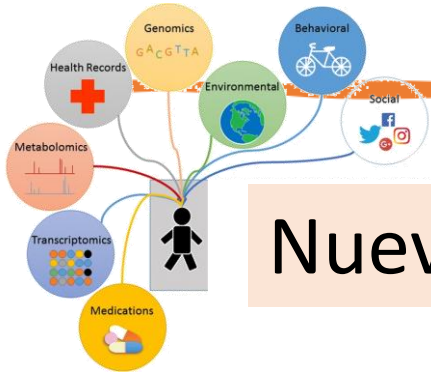
La seducción de la tecnología y de los grandes números



The next generation of evidence-based medicine.

Nature Medicine 2023 <https://doi.org/10.1038/s41591-022-02160-z>

Realidad vs datos disponibles



Nuevos modelos (estratificación, predicción, pronóstico...)

Pero....¿De dónde sacamos la información?

- a) Sesgos de participación (*poblaciones no representadas, subgrupos seleccionados...*)
Resultados pueden no ser generalizables → Exacerbamos inequidades

Paradoja: la personalización depende de la información colectiva

¿obligatoriedad de compartir datos?

- b) Los datos recogidos no son neutros:
¿Qué tipo de datos disponemos/queremos para los modelos? → ¿datos ambientales?
Diferencias pueden ser resultado de problemas estructurales → ¿datos sociales?
se trasladan a los algoritmos

¿Perpetuamos/reforzamos los sesgos?

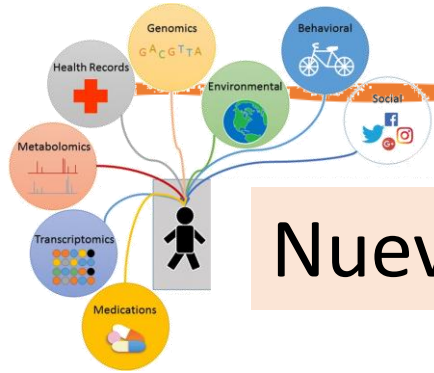
NEWS | 24 October 2019 | Update [26 October 2019](#)

Millions of black people affected by racial bias in health-care algorithms

Study reveals rampant racism in decision-making software used by US hospitals – and highlights ways to correct it.

[Heidi Ledford](#)

Realidad vs datos disponibles



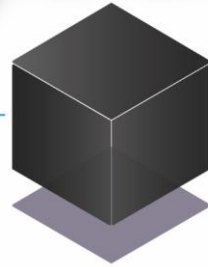
Nuevos modelos (estratificación, predicción, pronóstico...)

- Interoperabilidad, universalidad, transparencia y control.
- Inclusión de grupos minoritarios, comunidades específicas, enfermedades raras...
- Incorporar datos que reflejen dimensiones sociales (determinantes sociales, ambientales y conductuales de la salud)
- Impulsar grandes estudios poblacionales y biobancos.

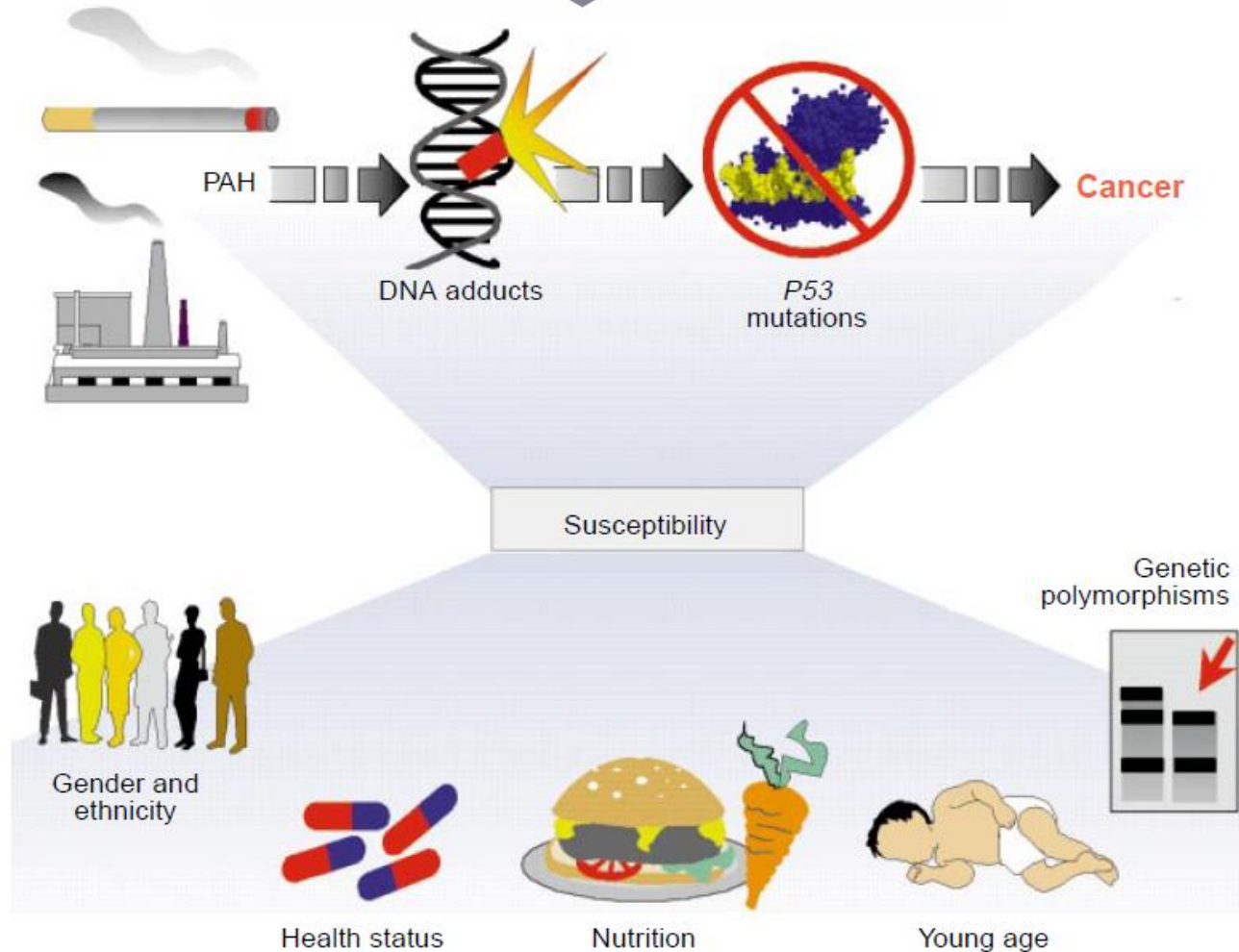
La MPP tiene que ser participativa, equitativa y sensible al contexto social



Epidemiología de precisión



Integrando exposiciones,
susceptibilidades y mecanismos
moleculares



Para prevenir es necesario conocer las causas

Causas que nos hacen enfermar

Estudio sobre el impacto de factores externos de riesgo para la salud a largo plazo



Fuente: www.projecthelix.eu

CRISTINA CLAVEROL

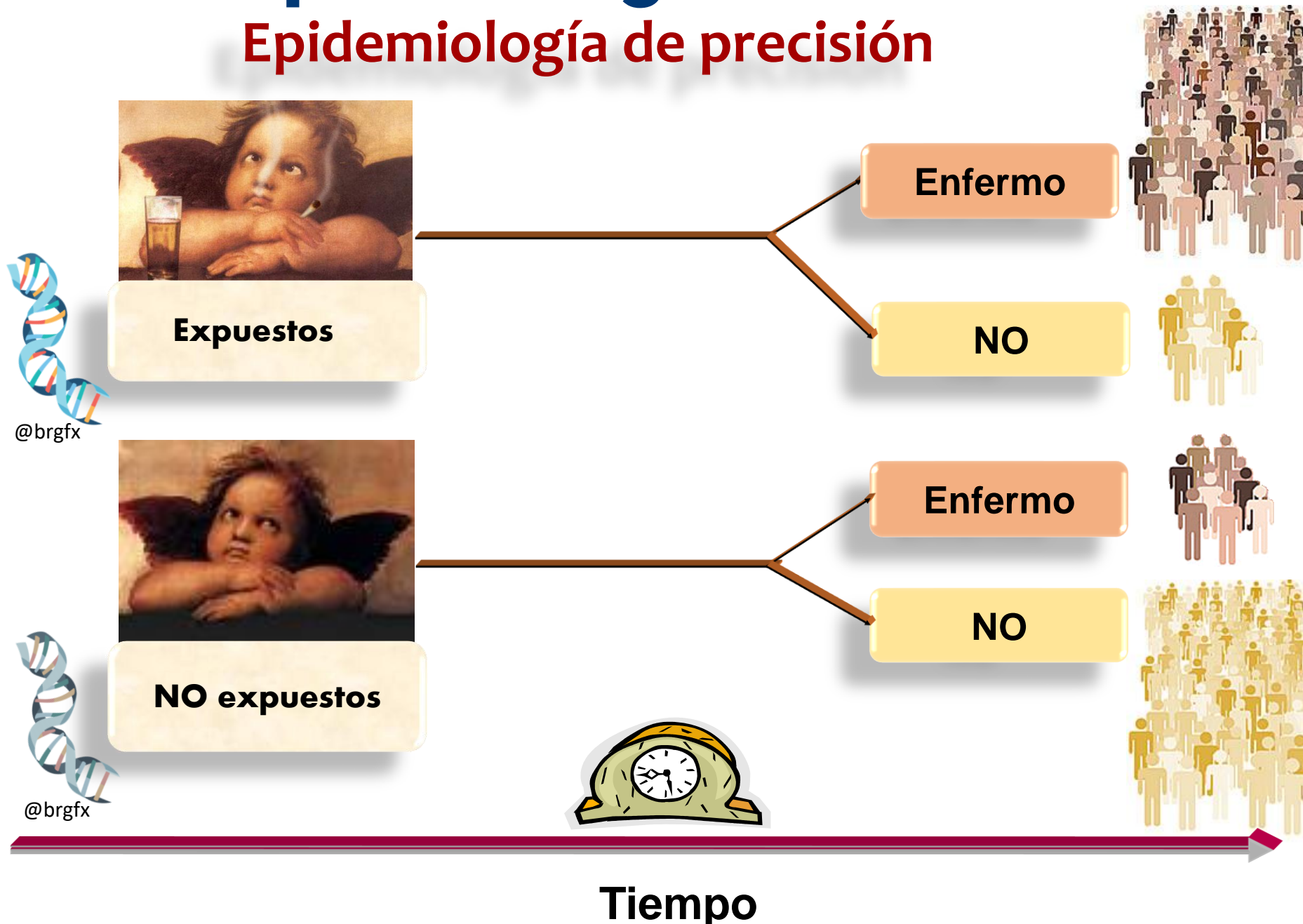
@elperiodico / @EPGraficos





Estudios epidemiológicos: Cohortes

Epidemiología de precisión



Contexto...

Ya hay infraestructuras para este fin en muchos de los países de nuestro entorno

Algunos ejemplos:

- UK Biobank (500.000)



- All of US (EEUU, 1 millón)



- Francia: Constances (200.000)



- Alemania: NAKO (200.000)



- LifeGene (Suecia): cohorte familias

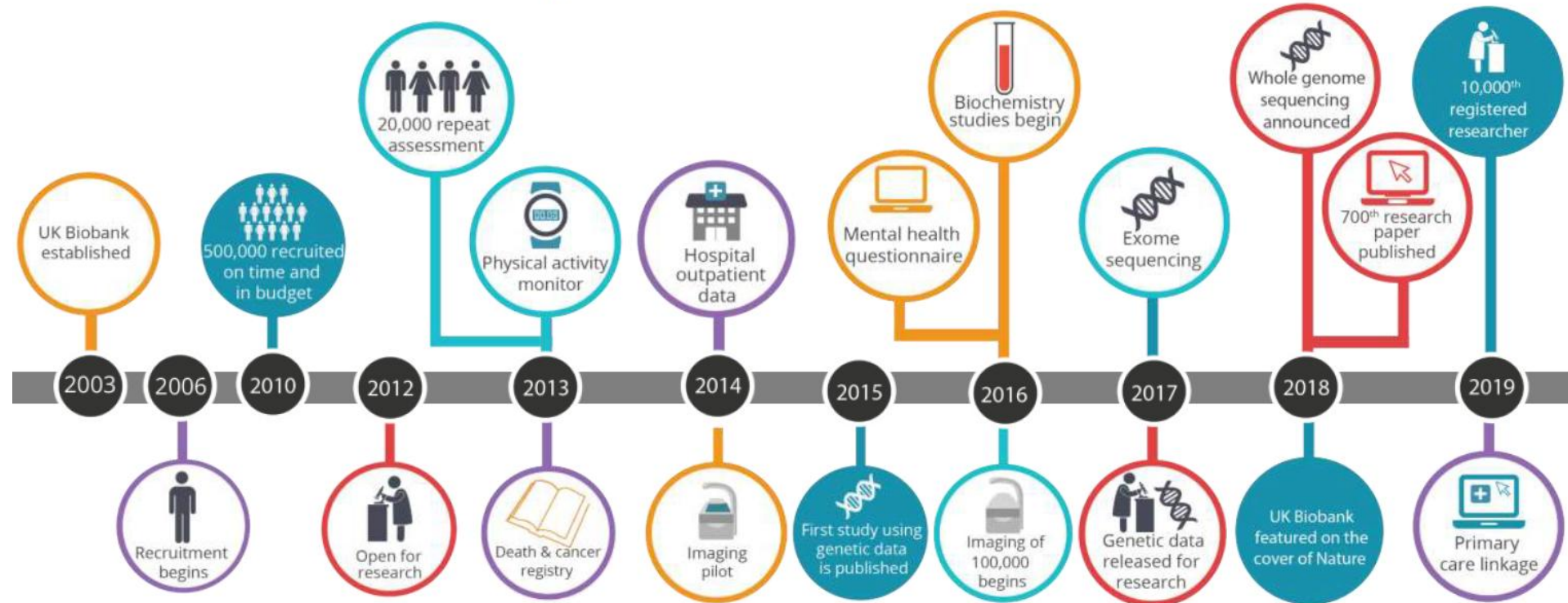




500.000 participantes 40-69 años

Participation rate of 5.5%

UK Biobank – A Prospective Cohort



Differences between UKB and the UK Census are consistent with healthy volunteer bias

International Journal of Epidemiology, 2024, 53(3), dyae054
<https://doi.org/10.1093/ije/dyae054>



Convocatoria IMPaCT

Creación de una **infraestructura nacional disponible para todos los investigadores** nacionales e internacionales

Tres nuevos programas:

- ✓ Medicina Predictiva
- ✓ Ciencia de Datos
- ✓ Medicina Genómica



2021-2023 **IMP/00021. Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT)** de la Acción Estratégica en Salud 2017-2020: Línea de Medicina Predictiva. Cohorte CIBER-SNS.

IP: Marina Pollán/2024: Beatriz Perez-Gomez

2023-2026 **PMP22/00003 Salud pública y Medicina preventiva de precisión combinando exploración física, hábitos de vida e información genómica: monitorización de la pandemia de obesidad a través de extensión de la Cohorte IMPaCT (ObesIMPACT)**

IP: Beatriz Pérez-Gómez.



IMPACT
Cohorte

CIBER initiative

Gran **cohorte poblacional española**

- ❖ Datos clínicos
- ❖ Información epidemiológica
- ❖ Muestras biológicas

Información individual y contextual



<https://www.freepik.es/>



Eje Medicina Predictiva: Cohorte IMPaCT

Busca establecer una **cohorte de 200,000 personas** que representen a la población española para mejorar la comprensión de **las causas de las principales enfermedades y condiciones de salud**, incluyendo el deterioro funcional asociado a la edad, las lesiones y la discapacidad.

Objetivos específicos

- 1) **Monitorizar el estado de salud** de los residentes en España, con especial atención a las desigualdades en salud
#Salud pública de precisión
- 2) **Predecir el riesgo de enfermedad** y de otras condiciones de salud, incluidos el deterioro funcional asociado a la edad, las lesiones y la discapacidad
#Medicina preventiva de precisión
- 3) **Identificar biomarcadores de enfermedad subclínica o en fases iniciales**, así como biomarcadores de fenotipos específicos útiles en clínicas
#Medicina clínica de precisión

*Implantación en **todo el territorio e integrada en el SNS**
con fuerte implicación de Atención Primaria*

50 Centros IMPaCT

Criterios

- ✓ Al menos 1 centro por CCAA → 4.000 participantes
 - ✓ El resto, proporcional a población 16-79 años
- Distribución rural/urbano**



Instituciones Implicadas

Investigadora Principal: Marina Pollán

2021-2024

ciber | **ESP** Beatriz Pérez-Gómez 2024-



Entidad solicitante

ciber

CENTRO DE
INVESTIGACIÓN
BIOMÉDICA EN RED

isc

Instituto
de Salud
Carlos III

- Coordinación: *ciber* | **ESP**
- Aportación específica de cada área temática del CIBER (12)

21 Entidades colaboradoras

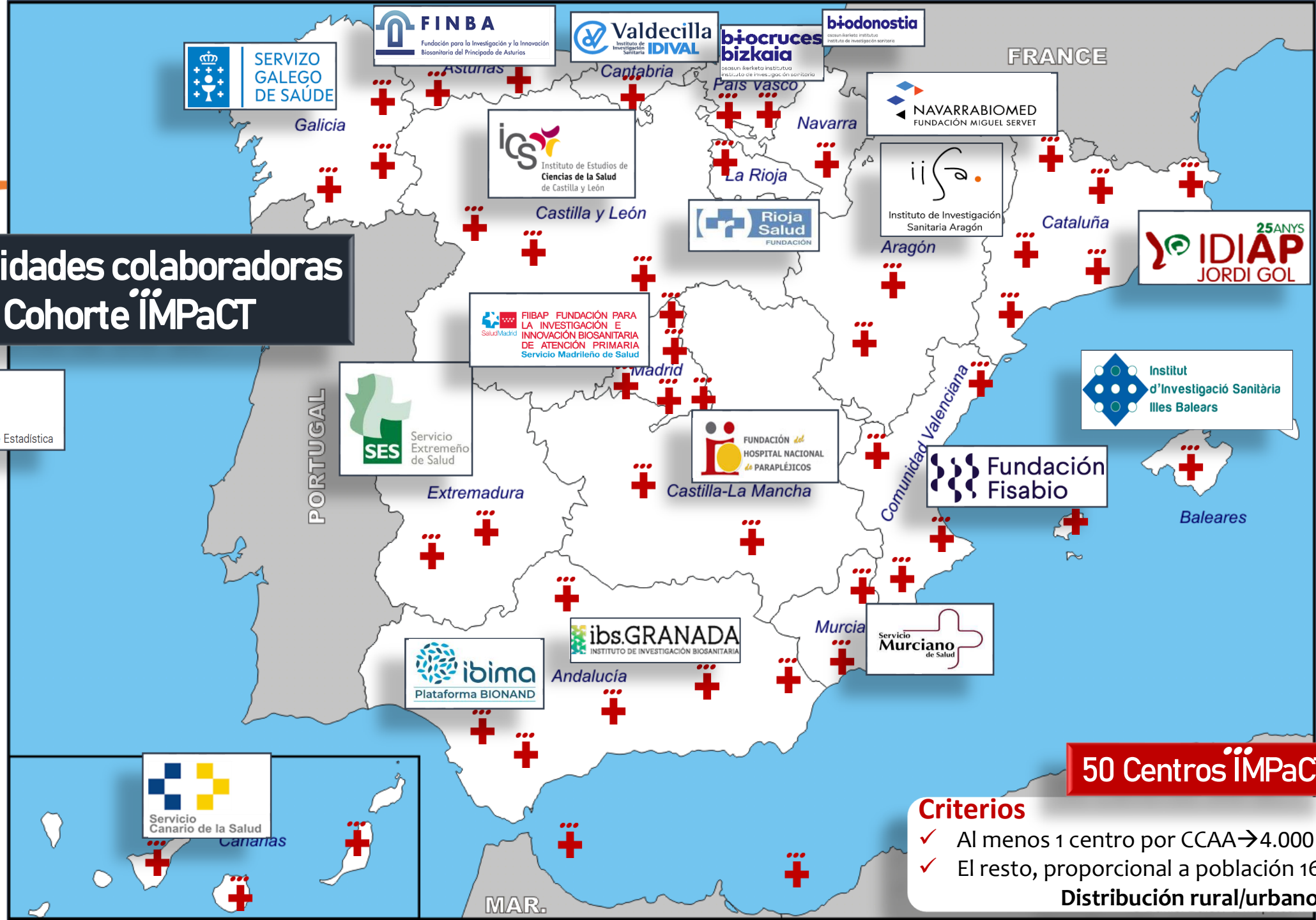
- ✓ Servicios de Salud de todas las CCAA e Instituto Nacional de Estadística (INE)

#De todos, para todos



21 Entidades colaboradoras Cohorte ÌMPaCT

INē
Instituto Nacional de Estadística



50 Centros ÌMPaCT

- Criterios**
- ✓ Al menos 1 centro por CCAA → 4.000 participantes
 - ✓ El resto, proporcional a población 16-79 años
- Distribución rural/urbano**

Mayo 2025

Centros abiertos: 45

Apertura cercana: 3

En proceso: 2

Cerca de 13.500 participantes



<https://www.freepik.es/>



#De todos, para todos

Órganos de gobierno

Comité permanente



Comité Ejecutivo



Asesoría

CCAA: Comité de Participación Operativa



IMPACT Andalucía 1

Instituto de Investigación
Biosanitaria de Granada
[Ibs.GRANADA]

+ Más info



IMPACT Andalucía 2

Instituto de Investigación Biomédica
de Málaga [IBIMA]

+ Más info



IMPACT Aragón

Instituto de Investigación
Sanitaria Aragón

+ Más info



IMPACT Cataluña

IDiap Jordi Gol i Gurina

+ Más info



IMPACT Ceuta

Instituto Nacional de Gestión
Sanitaria [INGESA]

+ Más info



IMPACT Comunitat Valenciana

Conselleria de Sanitat

+ Más info



IMPACT Asturias

Instituto de Salud del
Principado de Asturias [FINBA]

+ Más info



IMPACT Islas Baleares

Instituto de Investigación
sanitaria de les Illes Balears
[IdISBa]

+ Más info



IMPACT Canarias

Servicio Canario de Salud

+ Más info



IMPACT Extremadura

Servicio Extremeño de Salud
[SES]

+ Más info



IMPACT Galicia

Servicio Galego de Saúde
[SERGAS]

+ Más info



IMPACT La Rioja

Fundación RIOJA-SALUD

+ Más info



IMPACT Cantabria

Servicio Cántabro de Salud

+ Más info



IMPACT Castilla La Mancha

Fundación del Hospital
Nacional de Paraplégicos para
la investigación y la integración
[FUHNPAIIN]

+ Más info



IMPACT Castilla y León

Fundación Instituto de Estudios
de Ciencias de la Salud de
Castilla y León [IECSCYL].

+ Más info



IMPACT Madrid

Fundación para la
investigación e Innovación
Biosanitaria en Atención
Primaria [FIIBAP]

+ Más info



IMPACT Murcia

Servicio Murciano de Salud

+ Más info



IMPACT Melilla

Instituto Nacional de Gestión
Sanitaria [INGESA]

+ Más info



IMPACT Navarra

Fundación Miguel Servet-
Navarrabiomed

+ Más info



IMPACT País Vasco

Instituto de Investigación
Sanitaria Biobizkaia y
Biogipuzkoa

+ Más info

¿Quiénes serán los participantes de Cohorte IMPaCT?

200.000 personas

- 16 a 79 años
- Residente en España durante ≥ 2 años
- No tener previsto desplazarse al extranjero en 1 año
- Conocer alguna **lengua** oficial del Estado
- Capacidad de
 - **comprender** y contestar cuestionarios
 - otorgar válidamente **consentimiento**
 - **desplazarse** por sí mismo (+ no estar en **paliativos**)

Recibir atención del SNS

Tarjeta Sanitaria





¿Cómo seleccionamos a los participantes de IMPaCT?



Nodo

Factibilidad
Diversidad

Agrupaciones de zonas básicas ~ 50.000 p

- Preferentemente contiguas
- Preferentemente mismo hospital



4.000
personas

Seleccionados de **manera aleatoria**
a partir de tarjeta sanitaria

**Centro de salud IMPaCT
para reclutamiento**

#Si te llaman, ven



¿Quiénes serán las personas participantes de IMPaCT?



- **16 a 79 años**
- Residente en España durante **>=2** años y no previsto desplazarse al extranjero en 1 año
- Conoce alguna **lengua** oficial del Estado
- Capacidad de
 - **comprender** y contestar cuestionarios
 - otorgar válidamente **consentimiento**
 - **desplazarse** por sí mismo (+ no estar en **paliativos**)

¿Qué se recoge a los participantes de IMPaCT?

Definido por grupos de trabajo de **cuestionarios y exploración**, de **muestras** y de **información clínica**...

Junto con > 60
investigadores de CIBER &
CCAA (y sus grupos)

Cuestionario

CONTENIDO

- A. [Variables de identificación personal](#)
- B. [Variables demográficas](#)
- C. [Constitución y características físicas](#)
- D. [Nivel socioeconómico, clase social](#)
- E. [Condiciones de empleo y seguridad laboral](#)
- F. [Salud reproductiva](#)
- G. [Consumo y exposición al tabaco](#)
- H. [Consumo de bebidas alcohólicas](#)
- I. [Consumo de otras drogas](#)
- J. [Calidad de vida relacionada con la salud](#)
- K. [Discapacidad](#)
- L. [Salud mental](#)
- M. [Sueño y alteraciones del ritmo circadiano](#)
- N. [Soledad, contacto social y otras variables de red social](#)
- O. [Dolor crónico](#)
- P. [Salud oral](#)
- Q. [Visión](#)
- R. [Audición](#)
- S. [Actividad física y sedentarismo](#)
- T. [Alimentación](#)
- U. [Aseguramiento privado](#)
- V. [Consumo y uso de agua](#)
- W. [Calidad de vida en espacios urbanos](#)
- X. [Exposición al ruido](#)

Exploración

ANTROPOMETRÍA

- Talla y peso
- Bioimpedancia
- Dinamómetro
- Medición ecográfica muscular y de tejido adiposo

ACTIVIDAD Y FUNCIÓN FÍSICA

- Acelerometría
- Capacidad cardiorrespiratoria en cicloergómetro
- SPPB: Short Physical Performance Battery (>65 años)

EXPLORACIÓN CARDIOVASCULAR

- Electrocardiograma
- Índice Tobillo Brazo
- Monitorización Ambulatoria de la Presión Arterial
- Mediciones ecocardiográficas

EXPLORACIÓN RESPIRATORIA

- Espirometría

AUDICIÓN

- Audiometría "AudCall"

CRIBADO DIABETES

- FINDRISC: riesgo diabetes tipo 2

BATERÍA COGNITIVA

- Fototest
- Mini-Cog
- Symbol-Digit Modalities test
- Finger Tapping Test

Muestras



Biobanco-ISCIII

Servidor central
CIBER



ISCIII
Instituto de Salud
Carlos III



Registro de cuestionarios de salud



Cuestionario
básico

Cuestionarios
específicos

**Registros de examen
físico**

Exploración
física



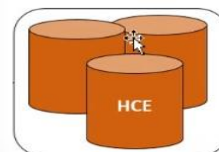
Dispositivos
médicos

Analógicos

Digitales

**Otras bases de datos para
enriquecimiento**

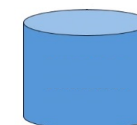
Historia clínica



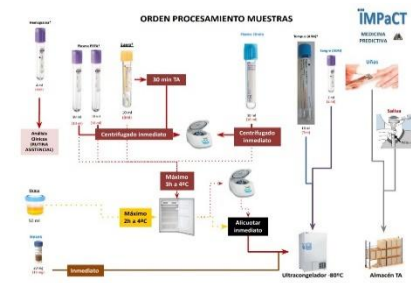
Otras bases de
datos individuales
(INE)



Fuentes datos
agregados



Registro de Muestras biológicas



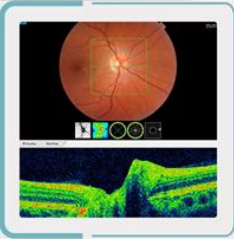
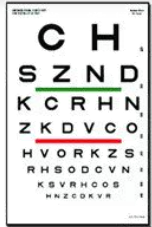
Localización y
trazabilidad

Registro
preanalítico

¿Qué otra información se tendrá de los participantes?: PMP24

INFORMACIÓN AMBIENTAL Y SALUD OCULAR

AMBision-IMPACT



¿Cuánto gana su vecino? El INE activa una herramienta con datos de renta por barrios



IMPACT-IC



bifap

INFORMACIÓN GENÓMICA



Beyond One Million Genomes
The Genome of Europe (GoE)
Realising a population genomic reference cohort of at least 500,000 citizens across Europe

DIGITAL-2023-CLOUD-AI-04-GENOME



cnag

cnio stop cancer

Go-IMPACT

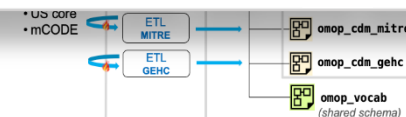
Hasta 18.000 genomas
Almacenamiento



Modelo de datos Cohorte IMPACT

FHIR server

OMOP CDM 5.4
Database





IMPACT
Cohorte

¿Dónde encontrar más información?

COHORTE IMPACT

QUIÉNES SOMOS

PARTICIPANTES

COMUNICACIÓN

CONTACTO

<https://cohortes-impact.es/>



<https://youtu.be/DA-UDHM7ZKQ>

EL PROYECTO: COHORTE IMPACT

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.



@cohortes_impact

#De todos, para todos #Si te llaman, ven

Determinantes sociales... organización



- ✓ Sistema Sanitario: Accesibilidad
Sostenibilidad, cobertura sanitaria
- ✓ Coste económico: evaluación de
tecnologías sanitarias, coste-
efectividad, impacto presupuestario)
- ✓ Educación: formación profesional,
alfabetización en salud, confianza
pública)

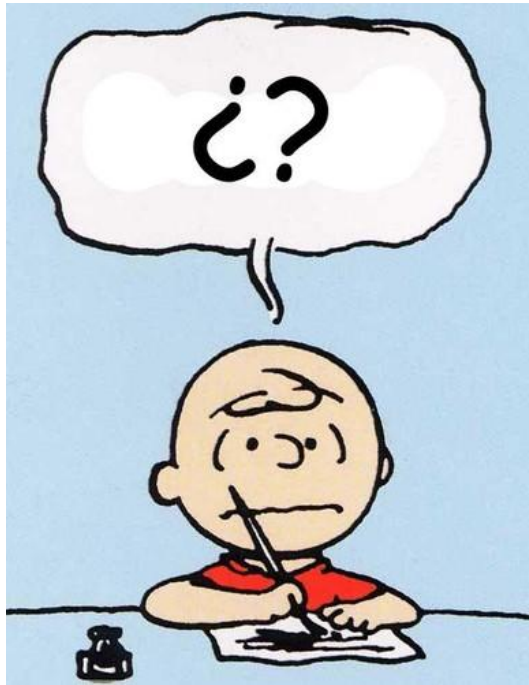
Determinantes sociales... el dinero

Atención sanitaria y medicina personalizada: el valor es subjetivo, el coste no

- Evaluación económica debería ser crucial pero...
 - Identificar pacientes que se beneficien más (mejor pronóstico, menos daño)
 - ¿Hay suficiente evidencia para su introducción? Agencias de evaluación de tecnologías sanitarias
- Factores que condicionan la viabilidad:
 - a) Prevalencia enfermedad/gen/ aspecto a medir
 - b) Validez del test: muchas veces complicado disponer de suficientes datos!! ¿extrapolables?
 - c) Coste y beneficio



Determinantes sociales... La educación



Alfabetización sanitaria

Participación activa pacientes/asociaciones

Implicación de la población general

Formación profesionales sanitarios

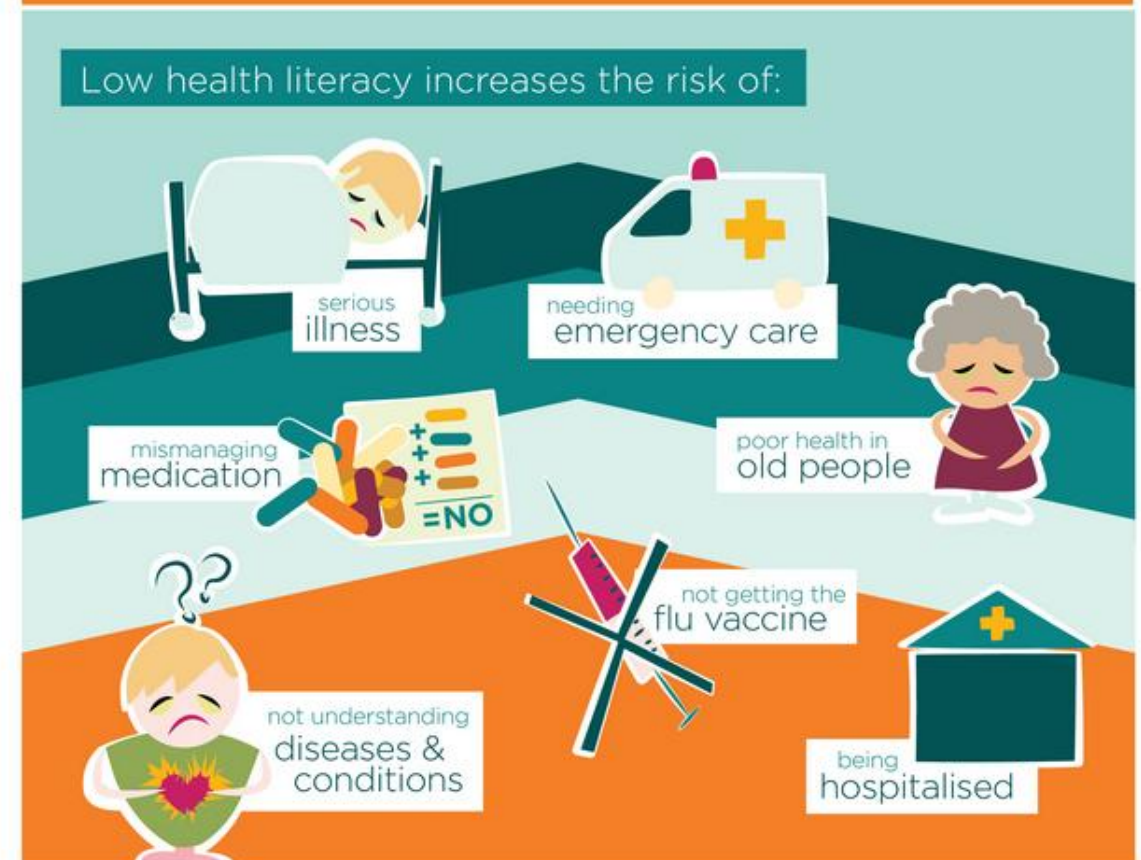
Cambio de cultura institucional

Determinantes sociales... La educación

Why health literacy is important



Why health literacy is important



Determinantes sociales... La educación



- ✓ Cambios de paradigma: formación continuada
- ✓ Nuevas tecnologías que comprender → Espíritu crítico
- ✓ Pacientes informados... y con datos! (wearables)

¿Todas las enfermedades
se vuelven raras?

Determinantes sociales... La educación



Confianza de la sociedad e implicación

Barreras culturales (¿quién participa? ¿quién se fía?)

Nivel sociocultural, edad...

Empoderamiento e implicación de los pacientes

Empoderamiento e implicación de los clínicos y de los responsables sanitarios

Identificar áreas terapéuticas prioritarias para la sociedad, y para los pacientes

A tener en cuenta....

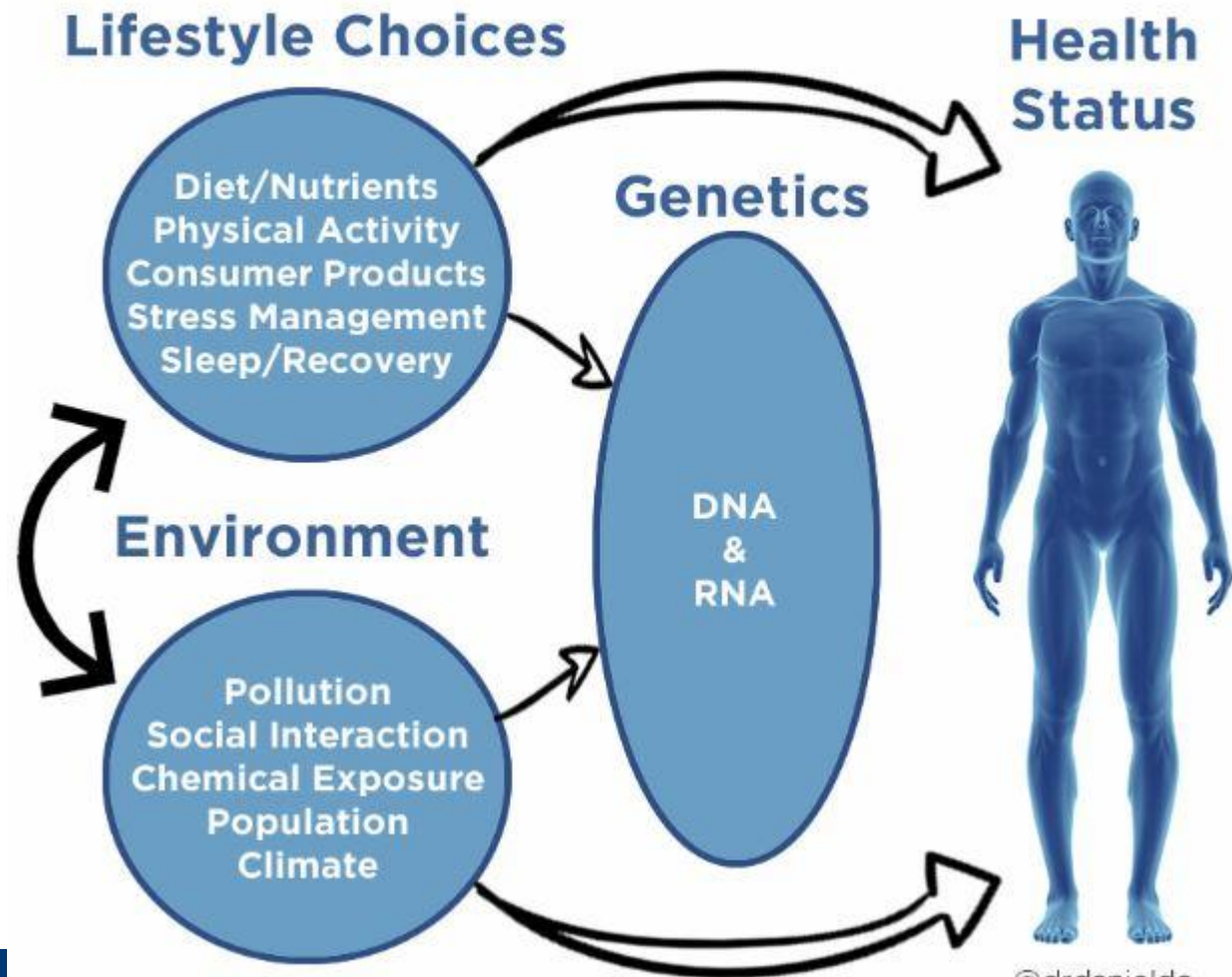
- Compaginar visión colectiva (salud pública) con la individual
- Recordar relevancia multidimensional: no sólo genes

Hablar de atención médica de mayor calidad, segura y equitativa significa hablar de eliminar los obstáculos involucrados como la **pobreza**, la **discriminación**, la falta de acceso a bienes, un **salario** justo, **educación** y entornos **seguros**.

- También las exposiciones!!!

The Human Exposome

80% Lifestyle + 20% Genetics = Health



“Getting to the core of human exposome requires deep data on human environment and behavior”

*Ville N Pimenoff
Karolinska Institute*

A tener en cuenta....

- Compaginar visión colectiva (salud pública) con la individual (personalizada)
- Recordar relevancia multidimensional: más allá de los genes

Hablar de atención médica de mayor calidad, segura y equitativa significa hablar de eliminar los obstáculos involucrados como la **pobreza**, la **discriminación**, la falta de acceso a bienes, un **salario** justo, **educación** y entornos **seguros**.

- Evaluar críticamente el acceso a la MP:
 - Introducir tecnologías sin evidencia suficiente: costes innecesarios y daños al paciente “Premature translation”
 - Incluso tecnología validadas pueden generar más desigualdad, si no se tienen en cuenta las barreras del sistema y y los pacientes: “lost in translation”
 - Modelos Direct-to-consumer...