Gac Sanit. 2025;39(S2):46

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

187 - GO-IMPACT: LA INFORMACIÓN GENÉTICA EN LA COHORTE

P. Fernández-Navarro, I. Gut, en nombre de todos los investigadores del Go-IMPaCT

Centro Nacional de Epidemiología, Instituto de Salud Carlos III; Consorcio de Investigación Biomédica en Red Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP); Consorcio para la Explotación del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG).

Resumen

La cohorte IMPaCT busca ayudar a impulsar la investigación en medicina preventiva de precisión a través del reclutamiento de 200.000 personas, de las que se dispondrá información epidemiológica, una amplia exploración física y medidas de exposición ambiental, a las que es imprescindible añadir información genómica. En Europa, la iniciativa emblemática 1+ Million Genomes (1+MG) tiene entre sus objetivos la creación de un genoma de referencia a partir de los datos de secuenciación de 500.000 personas (población general) con el que los investigadores o clínicos puedan contrastar sus pacientes para la detección de variantes de riesgo patogénico, diagnóstico de enfermedades genéticas e impulsar la investigación y la prevención. España tiene el compromiso de datos genómicos de 60.000 personas para este fin, y la cohorte IMPaCT, que cuenta con 50 centros de reclutamiento repartidos en las 17 CC. AA., Ceuta y Melilla, es la población ideal para ello. En 2024 se ha concedido un proyecto europeo denominado Genoma de Europa (GoE) que prevé cubrir la mayor parte del coste de la secuenciación de un conjunto inicial de personas por país, 12.000 para el caso de España. En este contexto, el proyecto GO-IMPaCT busca iniciar la incorporación de la información genómica en la cohorte y ayudar a cubrir parcialmente los compromisos de España en 1+MG, permitiendo que, combinado con el GoE, se disponga de al menos 18.000 personas con secuenciación de su genoma completo. El proyecto contempla también la creación de una infraestructura/plataforma que permita almacenar y compartir esta información. Por último, no se puede olvidar que la cohorte, además, se crea y se mantiene en el contexto de atención primaria, y es un campo muy interesante para explorar la factibilidad del uso de la información farmacogenómica en este nivel. Por eso, el proyecto incluye un estudio piloto sobre devolución de información farmacogenética a los médicos y participantes centrado en genes seleccionados, recogidos en guías clínicas y validados, que influyen en el efecto o toxicidad de medicamentos muy relevantes en atención primaria. El proyecto cuenta con grupos de investigación relevantes en el ámbito de la genómica/secuenciación, farmacogenética e infraestructuras relacionadas.

Financiación: Proyecto PMP24/00005 Genoma de la Cohorte IMPaCT (Go-IMPaCT).

0213-9111 © 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados