PROYECTO

ESCRIBO

ESTRATEGIA PARA LA IMPLEMENTACIÓN DE CRIBADO Y BIOMARCADORES EN EL SNS

Fundación Weber

PROYECTO

ESCRIBO

ESTRATEGIA PARA LA IMPLEMENTACIÓN DE CRIBADO Y BIOMARCADORES EN EL SNS

Mayo de 2024

Informe realizado por:

Weber FUNDACIÓN

Con la colaboración de:

NOVARTIS

Autoría

Fernando Abdalla
Subdirector del departamento de Health Affairs & Policy Research
Vivactis Weber

Néboa Zozaya
Directora del departamento de Health Affairs & Policy Research
Vivactis Weber

Álvaro Hidalgo-Vega
Presidente de la Fundación Weber

Edita

© Fundación Weber
C/ Moreto 17, 5º Dcha.
28014, Madrid

Coordinación editorial:
weber@weber.org.es

ISBN: 978-84-126632-9-7
D.L.: M-12283-2024
DOI: https://doi.org/10.37666/L25-2024

Madrid, mayo de 2024

Consideraciones sobre el uso del lenguaje inclusivo

En el presente documento, se emplea el género masculino para referirse a roles o personas de manera genérica, con la intención de facilitar la legibilidad del texto. Sin embargo, estas referencias al género masculino se entenderán hechas indistintamente en género femenino o masculino, según corresponda al sexo del titular de la persona experta que haya participado en el proyecto. Reconocemos la importancia del lenguaje inclusivo y nos comprometemos a seguir trabajando en la implementación de prácticas lingüísticas que promuevan la igualdad de género.

RESUMEN EJECUTIVO 7

1 CONTEXTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS 17

2 METODOLOGÍA DEL PROYECTO 19

2.1. GT1: Biomarcadores oncológicos 21

2.2. GT2: Biomarcadores neurodegenerativos 22

2.3. GT3: Cribado neonatal y oncológico 23

2.4. GT4: Predicción del riesgo cardiovascular 24

3 ASPECTOS RELEVANTES 25

3.1. Biomarcadores 26

3.2. Cribados 33

3.3. Predicción del riesgo cardiovascular 38

4 DIAGNÓSTICO DE LA SITUACIÓN ACTUAL 41

4.1. Biomarcadores 42

4.2. Cribados 50

4.3. Predicción del riesgo cardiovascular 57

5 RECOMENDACIONES 61

5.1. Descripción de las medidas por área 63

5.2. Análisis de las recomendaciones 71

6 CONCLUSIONES 83

REFERENCIAS 89

LISTA DE FIGURAS 93

LISTA DE TABLAS 95

LISTA DE ABREVIATURAS 97

RESUMEN EJECUTIVO

CONTEXTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS DEL ESTUDIO

La medicina de precisión constituye un cambio paradigmático en la prestación de la atención sanitaria, al introducir un enfoque altamente personalizado en la prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades, el cual se adapta a las características de cada individuo. A pesar de los esfuerzos en curso tanto a nivel nacional como local para su adopción, la completa inserción de este enfoque en el SNS se enfrenta a una serie de barreras que limitan su implementación óptima. Este panorama nos incita a reflexionar sobre el tema y a proponer medidas encaminadas a facilitar una integración sostenible de la medicina de precisión en el contexto español.

El objetivo del proyecto ESCRIBO es contribuir al necesario marco estratégico de la medicina de precisión en España, identificando barreras y posibles soluciones para una implementación estandarizada de biomarcadores y programas de cribado en el SNS. El foco se ha puesto en tres áreas diferenciales, como son los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, los programas de cribado neonatal y en cáncer y la estimación del riesgo cardiovascular.

METODOLOGÍA DEL PROYECTO

El proyecto se ha organizado siguiendo una estructura cuidadosamente diseñada que incluye la conformación de un Comité Asesor CORE, integrado por 7 miembros de perfil multidisciplinar, así como la creación de cuatro grupos de trabajo temáticos, compuestos por otros 28 expertos de diverso perfil, tales como pacientes, profesionales sanitarios, gestores, investigadores, expertos en políticas sanitarias y académicos.

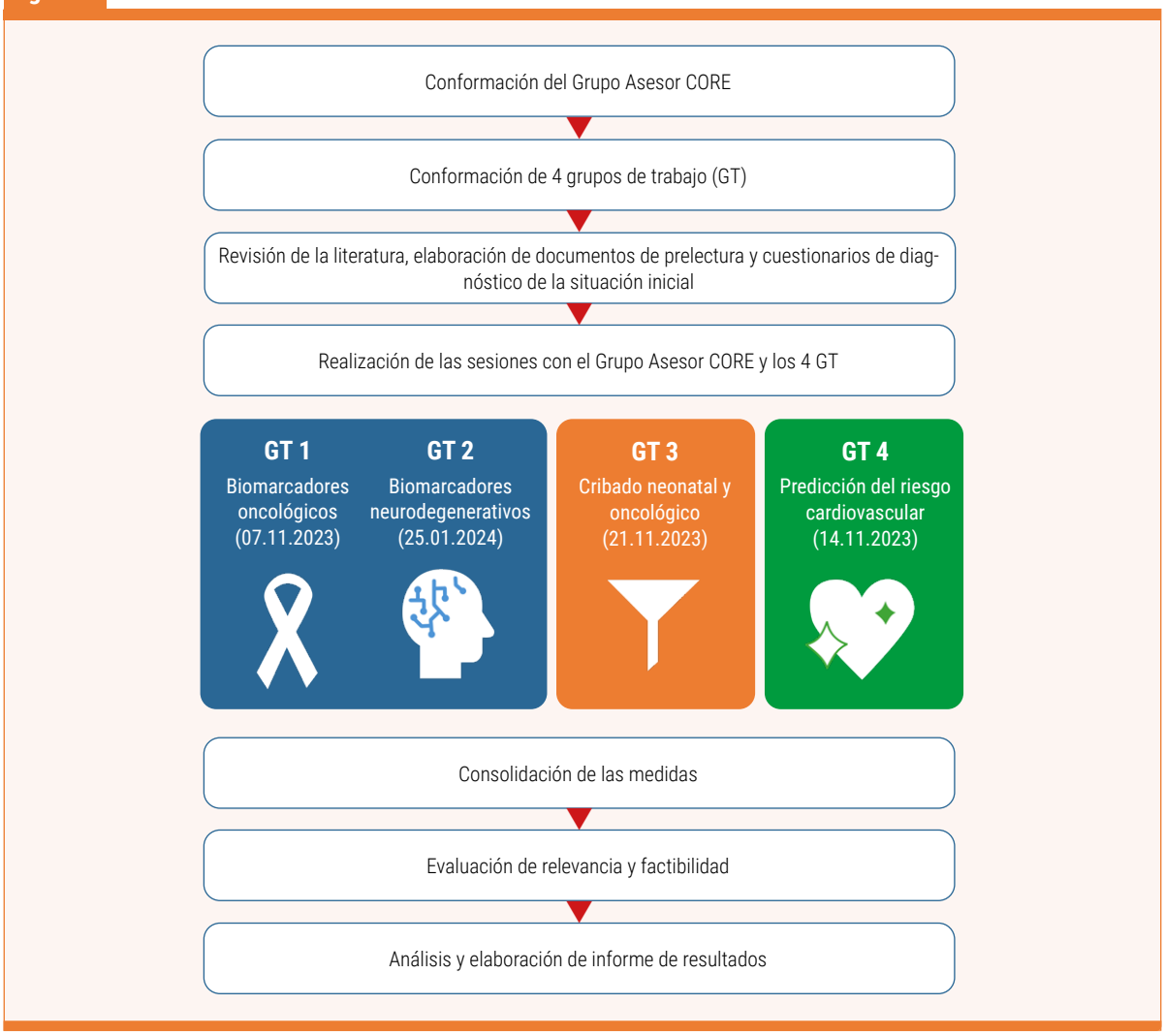
En estos grupos se han abordado y consensuado distintos aspectos relacionados con los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, el cribado neonatal y en cáncer, así como la predicción del riesgo cardiovascular. En total, se han establecido 4 grupos de trabajo, los cuales se han subdividido en 10 subgrupos específicos, adaptándose a la experiencia y competencias de cada experto, así como a la temática particular abordada por cada equipo.

Cada grupo se ha reunido en una sesión presencial, dirigida por Vivactis Weber. Previamente a cada reunión, se distribuyó un cuestionario online diseñado para diagnosticar la situación, específico para cada grupo de trabajo, que sirvió como herramienta de evaluación inicial.

En base a esta evaluación y al material de prelectura preparado por Vivactis Weber a partir de una revisión bibliográfica (documentos previamente validados por el Grupo CORE), las cuatro reuniones de trabajo se organizaron como espacios para el intercambio de ideas y reflexión multidisciplinar. Durante la primera parte de cada sesión, los expertos se dividieron en subgrupos reducidos de 3 o 4 personas para debatir y elaborar recomendaciones de acción. Posteriormente, en la segunda parte de cada sesión, se compartieron estas recomendaciones con el resto del grupo para su discusión, concreción y validación.

Una vez completadas las cuatro reuniones, se consolidó un listado con las 58 recomendaciones de acción surgidas a lo largo del proyecto, clasificándolas en áreas temáticas. Posteriormente, se solicitó a los expertos del CORE y de los grupos de trabajo que evaluaran la relevancia y factibilidad de implementación de cada una de estas medidas, mediante un cuestionario en línea. Finalmente, Vivactis Weber redactó este informe de resultados, que fue revisado y validado por los expertos.

Figura A. Diseño del estudio

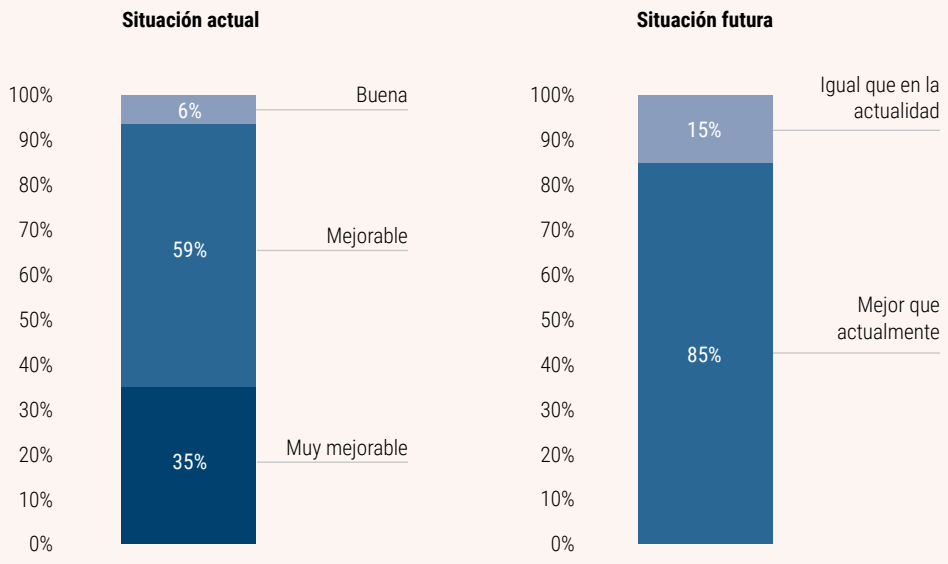


DIAGNÓSTICO DE LA SITUACIÓN

La evaluación de la situación actual en cada una de las áreas temáticas del proyecto fue llevada a cabo por los miembros de los distintos GT. Las preguntas planteadas abordaron aspectos generales, tales como el estado presente y las proyecciones futuras, así como cuestionamientos específicos orientados a cada área temática. Cada sesión concluyó con la discusión de los principales desafíos identificados en cada área de estudio.

Se evidenció que una gran mayoría (superior al 90%) de los expertos participantes calificaron la situación actual en cada área temática como susceptible de mejoras (mejorable: 59%; muy mejorable: 35%). Contrariamente, y en un tono más alentador, se destacó que un 85% de los expertos esperan mejoras en la situación futura de cada una de estas áreas, en comparación con su estado actual.

Figura B. **Diagnóstico actual y futuro de la situación**



Los tres principales desafíos identificados en el área de biomarcadores, si bien presentaron una variación en el orden de importancia entre las áreas de biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, fueron consistentemente asociados a la carencia de financiación, marco regulatorio y liderazgo político. En el contexto del cribado neonatal, destacaron tres desafíos principales, los cuales estuvieron relacionados con la expansión de los paneles de pruebas, la burocracia excesiva y la rigidez en los criterios de aprobación de nuevos programas. En el ámbito del cribado oncológico, se identificaron los costes asociados a la implementación, así como las dificultades en la disponibilidad de recursos humanos y en la configuración de los circuitos de participación en los programas, como los tres principales retos. Por último, para los expertos encargados de evaluar los desafíos en la predicción del riesgo cardiovascular, los tres aspectos señalados como fundamentales fueron la carencia de indicadores adecuados, la continuidad del cuidado y la limitada duración de las consultas en atención primaria.

Figura C. Tres principales retos de cada área temática

RECOMENDACIONES

En total, los expertos del proyecto propusieron 58 medidas de acción, fruto de la reflexión y discusión, de las cuales 30 (el 51,7%) se enmarcaron en el ámbito de los biomarcadores, 16 (27,6%) estuvieron relacionadas con los cribados y 12 (20,7%) se centraron en la predicción del riesgo cardiovascular.

De las 30 medidas generadas en el ámbito de los biomarcadores, 10 fueron consideradas transversales, mientras que 10 correspondieron al área específica de biomarcadores oncológicos y otras 10 se dirigieron específicamente a los biomarcadores neurodegenerativos. En cuanto a las 16 medidas referentes a cribados, 9 se refirieron al cribado neonatal y 7 al cribado oncológico. Por último, de las 12 medidas relacionadas con la predicción del riesgo cardiovascular, 4 fueron consideradas transversales, 5 de prevención primaria y 3 de prevención secundaria.

Los expertos identificaron 15 medidas como las más relevantes y a la vez más factibles de implementar. Se trata de las siguientes:

I Biomarcadores oncológicos

#11. El paciente en el centro de las actividades y procesos (promedio relevancia: 8,45; promedio factibilidad: 7,42)

#17. Estandarizar procesos de análisis e interpretación (8,48; 7,03)

#20. Actualizar e introducir nuevos perfiles de profesionales (8,76; 7,12)

II Biomarcadores neurodegenerativos

#22. Plan efectivo para afrontar las enfermedades neurodegenerativas (END) (8,97; 6,83)

#24. Redes para mejores cohortes y colecciones clínicas (8,48; 6,93)

#26. Evaluar el valor del biomarcador en el contexto asistencial (8,62; 6,86)

#27. Formación continua en biomarcadores (8,72; 8,10)

#29. Proceso de decisión y armonización de criterios (8,55; 6,86)

III Cribado neonatal

#31. Agilizar la incorporación de nuevas enfermedades al programa de cribado neonatal (PCN) (8,85; 7,44)

#33. Evidencia científica para decidir la incorporación (8,73; 7,46)

IV Cribado oncológico

#41. Mejorar la evaluación de los programas de cribado oncológico (8,94; 6,91)

#44. Evaluación de costes, implementación de programas piloto (8,73; 7,25)

V Predicción del riesgo cardiovascular

#48. Herramientas integradas en la historia clínica (8,67; 7,47)

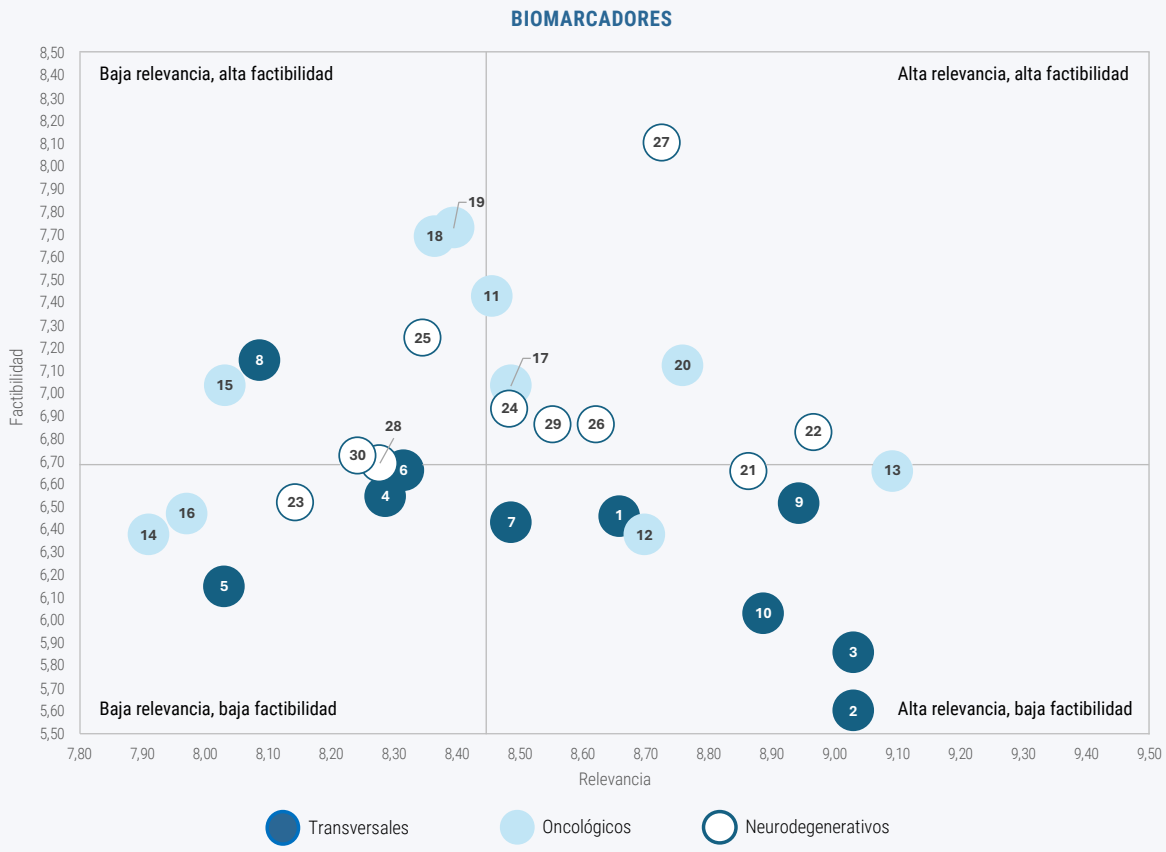
#49. Ciudadanos: formación y promoción de la salud (9,03; 7,43)

#52. Identificar y comunicar medidas poblacionales coste-efectivas (8,67; 7,21)

#57. Favorecer la continuidad asistencial en patologías CV crónicas (9,00; 7,21)

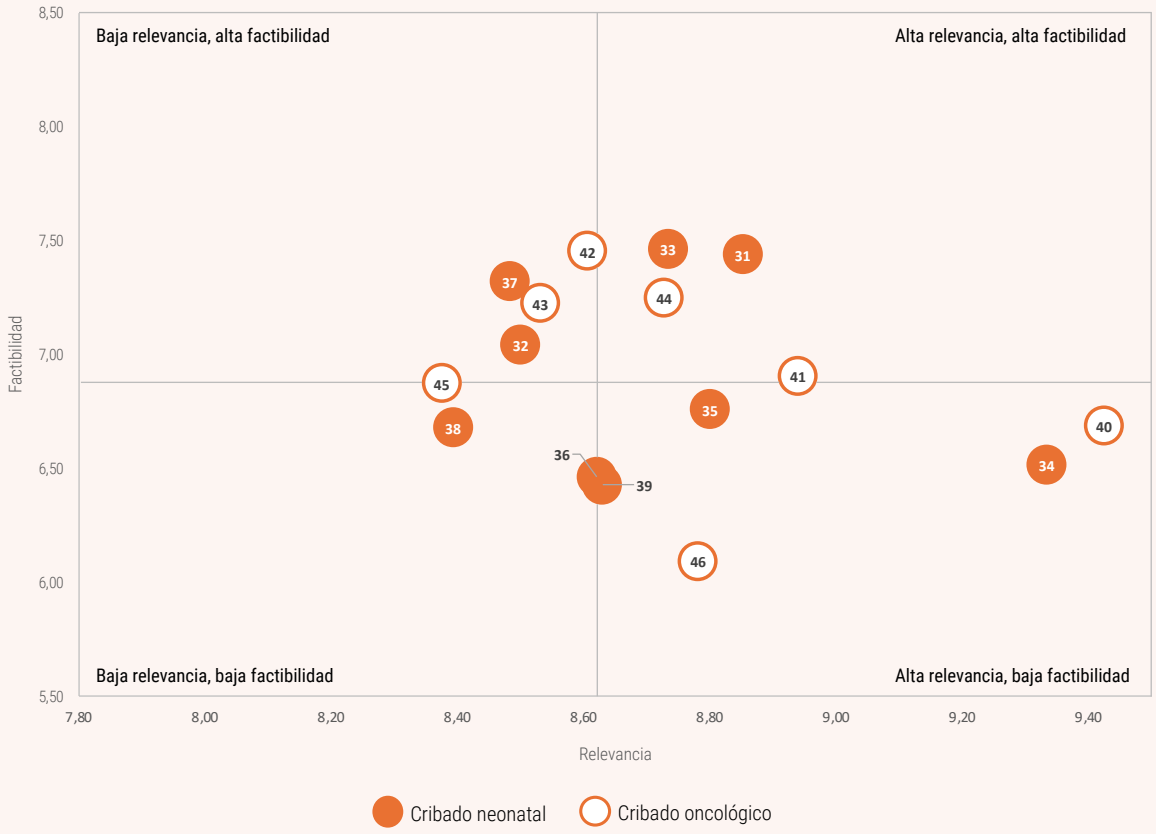
Además, es pertinente señalar que, dentro de las 58 medidas propuestas, 28 de ellas fueron evaluadas como o bien altamente relevantes pero con una factibilidad limitada, o como muy factibles pero con una relevancia menor en comparación con otras medidas. Por último, las 15 medidas restantes fueron evaluadas como de relevancia y factibilidad reducida.

Figura D. **Relevancia y factibilidad de las 58 medidas, según área temática**



1. Incorporación de la MPP y la 5P en la agenda política
2. Estrategia nacional unificada
3. Financiación adecuada y suficiente
4. Asegurar el liderazgo
5. Definir precio unificado de reembolso de pruebas
6. Análisis proactivo de la demanda futura a nivel nacional
7. Recursos alineados con la estrategia diagnóstica y terapéutica
8. Especialización en BMK dentro de las agencias de ETS
9. Sistema de gestión y almacenamiento de datos
10. Normalización de los sistemas de información e indicadores
11. **El paciente en el centro de las actividades y procesos**
12. Establecer un marco regulatorio dinámico y equitativo
13. Acceso y financiación de terapias asociadas aprobadas
14. Estructura de doble nivel para los centros de referencia
15. Comisiones de Evaluación y Seguimiento en los hospitales
16. Reducir la brecha traslacional en la identificación
17. **Estandarizar procesos de análisis e interpretación**
18. Acceso e interpretación a la información disponible al paciente
19. Estrategia de formación y comunicación continua
20. **Actualizar e introducir nuevos perfiles de profesionales**
21. Inversión estratégica y significativa en el descubrimiento
22. **Plan efectivo para afrontar las END**
23. Cambio de paradigma: co-patología
24. **Redes para mejores cohortes y colecciones clínicas**
25. Estudios: datos de la práctica clinica pre-introducción
26. **Evaluar el valor del biomarcador en el contexto asistencial**
27. **Formación continua en biomarcadores**
28. Datos: decisiones clínicas y modelos sintéticos
29. **Proceso de decisión y armonización de criterios**
30. Optimizar centros de referencia y derivación muestras

CRIBADO



31. Agilizar la incorporación de nuevas enfermedades al PCN
32. Homogeneizar la toma de decisiones en el ámbito de los PCN
33. Evidencia científica para decidir la incorporación
34. Reducir la inequidad de los PCN entre las CCAA
35. Asegurar la calidad asistencial en el ejercicio de los PCN
36. Recursos para prevención secundaria, perspectiva largo plazo
37. Incorporar aspectos éticos en la toma de decisiones
38. Cultura de intercambio de datos e información
39. Recomendación a nivel europeo de PCN
40. Asegurar la equidad en los programas de cribado oncológico
41. Mejorar la evaluación de los programas de cribado oncológico
42. Mejorar la comunicación y la concienciación - participación
43. Estrategia más selectiva y personalizada
44. Evaluación de costes, implementación de programas piloto
45. Abordar el cribado oncológico como proceso
46. Homogeneización de los programas

PREDICCIÓN DEL RIESGO CARDIOVASCULAR

47. Transformación digital
48. Herramientas integradas en la historia clínica
49. Ciudadanos: formación y promoción de la salud
50. Mejorar la adherencia y persistencia mediante educación
51. Campañas poblacionales: aumentar % de estimaciones RCV
52. Identificar y comunicar medidas poblacionales coste-efectivas
53. Identificar y comunicar intervenciones coste-efectivas
54. Mejorar el tiempo en las consultas de salud CV
55. Mejorar la continuidad en el seguimiento del paciente de AP
56. Observatorio de Indicadores de Salud
57. Favorecer la continuidad asistencial en patologías CV crónicas
58. Generación de nueva evidencia en biomarcadores

CONCLUSIONES

Estamos en un momento oportuno para tratar de anticiparnos de manera proactiva a los desafíos futuros en el ámbito de la medicina de precisión en España y prepararnos para las demandas que surgirán durante los próximos años. El proyecto ESCRIBO, ideado como un *think-tank* multidisciplinar, ha permitido a una treintena de expertos reflexionar sobre tres áreas clave, como son los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, los cribados neonatales y oncológicos, y la predicción del riesgo cardiovascular, identificando barreras y proponiendo soluciones y posibles medidas de acción para elaborar un marco estratégico para la medicina de precisión en España.

De las 58 acciones propuestas, se destacaron muchas como altamente factibles y relevantes, señalando áreas prioritarias para intervención a corto plazo. Otras medidas fueron percibidas como menos viables, sugiriendo la necesidad de esfuerzos para convertirlas en realidades futuras. Emergieron consideraciones comunes como equidad, financiación, acceso, concienciación, formación, transformación digital, homogeneización, evaluación, investigación y continuidad asistencial. A continuación, se presenta un decálogo con los principales elementos extraídos de las discusiones y debates generados en el proyecto.

Figura E. Decálogo de consideraciones del proyecto ESCRIBO

1 ESCRIBO

Estrategia para la Implementación
de Cribado y Biomarcadores en el SNS

CONTEXTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

La medicina de precisión representa un cambio paradigmático en la prestación de servicios sanitarios, al ofrecer un enfoque preventivo, diagnóstico y terapéutico más personalizado para cada individuo [1]. La incorporación de biomarcadores, programas de cribado y la mejoría de la predicción del riesgo cardiovascular pueden mejorar significativamente la efectividad y la eficiencia de los tratamientos. Sin embargo, diversas barreras obstaculizan su integración efectiva en la práctica clínica del Sistema Nacional de Salud (SNS), lo que resulta en una utilización subóptima de estos recursos [2].

Una parte de la solución radica en el establecimiento de un marco estratégico que no solo garantice la adecuación legal y regulatoria de la medicina de precisión, sino que también promueva un modelo organizativo y financiero apropiado. Consciente de esta necesidad, el Ministerio de Sanidad ha iniciado la implementación de la cartera genómica a través de la puesta en marcha de un catálogo común de pruebas genéticas [3] y el Plan 5-P, entre otras iniciativas, en el entorno de la Estrategia Nacional de Medicina Personalizada [4].

En este contexto, nos encontramos en una coyuntura óptima para reflexionar y proponer estrategias enfocadas a promover una integración profunda y perdurable de la medicina de precisión en España, tomando como referencia experiencias exitosas tanto dentro del país como en el ámbito internacional.

El objetivo del proyecto ESCRIBO fue contribuir al marco estratégico de la medicina de precisión en España, identificando barreras y posibles soluciones para la implementación estandarizada de biomarcadores y programas de cribado en el SNS para su uso en la práctica clínica real. El foco se puso en tres áreas diferenciales, como son los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, los cribados neonatales y en cáncer, y la estimación del riesgo cardiovascular.

Este documento se organiza de la siguiente manera. Tras detallar su metodología, se procede a realizar una revisión de la literatura que aborda aspectos fundamentales vinculados a los biomarcadores, los procesos de cribado y la predicción del riesgo cardiovascular. En el cuarto apartado se sintetiza el diagnóstico realizado por los expertos participantes en el proyecto acerca de la situación actual en la materia, para luego, en la quinta sección, integrar las aproximadamente 60 recomendaciones de acción surgidas a lo largo del desarrollo del proyecto. Finalmente, el informe concluye con un capítulo dedicado a las conclusiones y consideraciones finales.

2 ESCRIBO

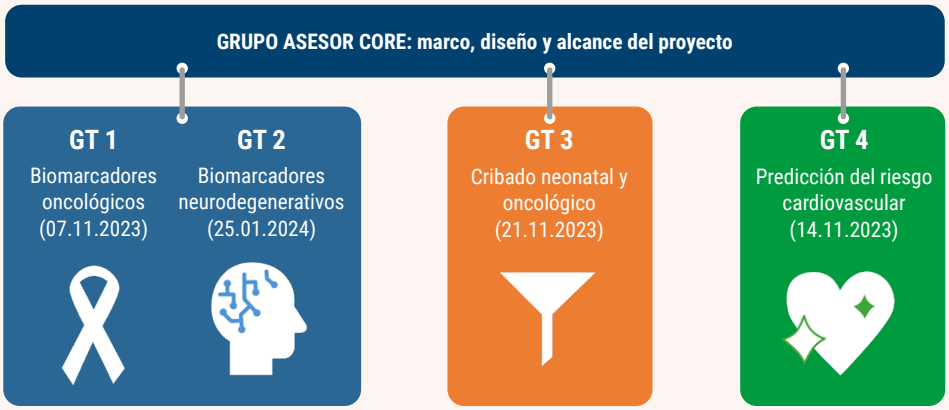
Estrategia para la Implementación
de Cribado y Biomarcadores en el SNS

METODOLOGÍA DEL PROYECTO

ÍNDICE

El proyecto ESCRIBO, dirigido y coordinado por Vivactis Weber y financiado por Novartis, ha sido estructurado mediante la constitución de un Comité Asesor CORE y la organización de cuatro grupos de trabajo (GT) temáticos. En estos grupos se han abordado y consensuado diversos aspectos relacionados con los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, el cribado neonatal y en cáncer, así como la predicción del riesgo cardiovascular (Figura 1).

Figura 1. Composición de los grupos participantes y calendario de sesiones



El Comité Asesor CORE, compuesto por siete destacados representantes del ámbito institucional, científico, clínico, económico y de evaluación (Figura 2), desempeñó un papel fundamental a lo largo de todas las etapas del proyecto. Desde su concepción inicial, el CORE se encargó de delinear en una sesión presencial el marco y alcance óptimos del proyecto, validando su diseño, estructura y los temas prioritarios a abordar en cada grupo temático. Además, participó activamente en la identificación de los perfiles idóneos para integrar los distintos grupos de trabajo, así como en la propuesta de expertos específicos a ser invitados a colaborar. A lo largo de las diversas fases del proyecto, el CORE también brindó un asesoramiento dinámico a Vivactis Weber, siendo un componente crucial en la preparación de las cuatro reuniones temáticas llevadas a cabo. Cabe destacar que cada uno de estos encuentros contó con la participación de al menos un miembro del CORE, garantizando así una perspectiva integral del proyecto en cada instancia de discusión.

Figura 2. Composición del Comité Asesor CORE

La metodología empleada para los GT siguió un enfoque estructurado. Cada grupo se reunió en una sesión presencial, liderada por Vivactis Weber. Previamente a cada reunión, se distribuyó a los expertos

un cuestionario online diseñado para evaluar la situación de partida, específico para cada GT. Basándose en esta evaluación y en el material de prelectura preparado por Vivactis Weber a partir de una revisión bibliográfica (documentos previamente validados por el Grupo CORE), las cuatro reuniones de trabajo se organizaron como espacios para el intercambio de ideas y reflexión multidisciplinar. Durante una parte de cada sesión, los expertos trabajaron en grupos reducidos de 3 o 4 personas (min: 2; máx: 6) para debatir y elaborar recomendaciones de acción en la temática propuesta. Posteriormente, en la fase final de cada sesión, el portavoz de cada subgrupo compartió las recomendaciones y otras consideraciones con todos los miembros del grupo para su discusión, concreción y validación.

Una vez completadas las cuatro reuniones, se consolidó un listado con las 58 recomendaciones de acción surgidas a lo largo del proyecto, clasificándolas en áreas temáticas. Posteriormente, se solicitó a los expertos del CORE y de los GT que evaluaran la relevancia y factibilidad de implementación de cada una de estas medidas mediante un cuestionario online. Finalmente, Vivactis Weber redactó este informe de resultados, que fue revisado y validado por los expertos participantes.

2.1. GT1: BIOMARCADORES ONCOLÓGICOS

En la primera fase de la reunión del GT1, celebrada el 7 de noviembre de 2023, los expertos debatieron posibles acciones dirigidas a mejorar la implementación de los biomarcadores oncológicos, divididos en tres grupos temáticos sobre "identificación de biomarcadores" (3 expertos), "introducción de biomarcadores" (2 expertos) y "evaluación de los resultados de los biomarcadores" (3 expertos). De este modo, el comité estuvo integrado por 8 expertos de perfiles multidisciplinares, incluyendo profesionales clínicos, gestores y pacientes (Tabla 1).

Tabla 1. Composición del Grupo de Trabajo 1 y subgrupos específicos

GT1 sobre biomarcadores oncológicos	
Subgrupo 1: identificación de biomarcadores oncológicos	
Ceres Fernández Rozadilla	Investigadora, Grupo de Predisposición a Cáncer y Biomarcadores (IDIS)
Anna Meseguer Navarro	Jefe de grupo de Fisiopatología Renal, Vall d'Hebron Institut de Recerca (Miembro del Grupo Asesor CORE del proyecto ESCRIBO)
Federico Rojo Todo	Director Patología Molecular, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Subgrupo 2: introducción de biomarcadores oncológicos	
Paolo Giovanni Nuciforo	Jefe del Grupo de Oncología Molecular, Vall d'Hebron Instituto de Oncología (VHIO)
María Laura García Bermejo	Directora científica, Instituto Ramón y Cajal de Investigaciones Sanitarias
Subgrupo 3: evaluación de resultados en biomarcadores oncológicos	
Begoña Barragán García	Presidenta, Grupo Español de Pacientes con Cáncer (GEPAC)
María Dolores Mayán Santos	Vocal Junta Directiva, Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (Miembro del Grupo Asesor CORE del proyecto ESCRIBO)
Juan Carlos Oliva Pérez	Director-Gerente, Fundación Rioja Salud

2.2. GT2: BIOMARCADORES NEURODEGENERATIVOS

La estructura adoptada en la reunión del GT2, celebrada el 25 de enero de 2024, siguió una disposición similar a la observada en el GT1, dada su temática similar. Los 10 expertos trabajaron en tres subgrupos que abordaron la "identificación" de biomarcadores neurodegenerativos (3 expertos), la "introducción" de dichos biomarcadores en la práctica clínica (4 expertos) y la "evaluación de resultados" (3 expertos) (Tabla 2).

Tabla 2. Composición del Grupo de Trabajo 2 y subgrupos específicos

GT2 sobre biomarcadores neurodegenerativos	
Subgrupo 1: identificación de biomarcadores neurodegenerativos	
Agustín Ruiz Laza	Director Científico, Ace Alzheimer Center Barcelona
Pascual Sánchez Juan	Director Científico, Fundación CIEN (Centro de Investigación de Enfermedades Neurológicas)
Luisa María Villar Guimerans	Jefa de Servicio de Inmunología, Hospital Universitario Ramón y Cajal Coordinadora de la Red Española de Esclerosis Múltiple
Subgrupo 2: introducción de biomarcadores neurodegenerativos	
Bonaventura Casanova Estruch	Responsable de la Unidad de Neuroinmunología CSUR-Esclerosis Múltiple, Hospital Universitario La Fe
Beatriz Martínez de la Cruz	Directora, Esclerosis Múltiple España
María Antonia Martín Delgado	Jefa de Servicio de Investigación e Innovación Sanitaria, Dirección General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación, Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León
Carlos Martín Saborido	Vocal Asesor, Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia. Ministerio de Sanidad (Miembro del Grupo Asesor CORE del proyecto ESCRIBO)
Subgrupo 3: evaluación de resultados en biomarcadores neurodegenerativos	
Iñaki Gutiérrez Ibarluzea	Director de Innovación Organizativa y de Gestión, Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias (BIOEF)
Jorge Mestre Ferrándiz	Consultor económico freelance y Profesor Asociado Universidad Carlos III de Madrid (Miembro del Grupo Asesor CORE del proyecto ESCRIBO)
Alba de Martino Rodríguez	Directora Área de Producción de Conocimiento e Innovación, Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS), Centro de Investigación Biomédica de Aragón (CIBA)

2.3. GT3: CRIBADO NEONATAL Y ONCOLÓGICO

La reunión del GT3 sobre posibles estrategias para mejorar la implementación de los programas de cribado neonatal y oncológico en España se llevó a cabo el día 21 de noviembre de 2023. Los 9 expertos se dividieron en dos grupos temáticos para abordar por un lado el cribado neonatal (6 expertos) y por otro lado el cribado oncológico (3 expertos) (Tabla 3).

Tabla 3. Composición del Grupo de Trabajo 3 y subgrupos específicos

GT3 sobre cribado neonatal y en cáncer	
Subgrupo 1: cribado neonatal	
Rocío Calvo Medina	Neuropediatra, Hospital Regional Universitario de Málaga
Jorge del Diego Salas	Director General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica, Junta de Andalucía (Miembro del Grupo Asesor CORE del proyecto ESCRIBO)
José María Millán Salvador	Vocal de la Asociación Española de Genética Humana. Biomedicina Molecular, Celular y Genómica, Hospital Universitario la Fe
Federico de Montalvo Jääskeläinen	Vicerrector de Relaciones Institucionales y Secretario General, Universidad Pontificia Comillas
Belén Pérez González	Vicepresidenta, Asociación Española de Genética Humana. Directora adjunta del Centro de Diagnóstico de enfermedades moleculares, Universidad Autónoma de Madrid
María Vicenta Labrador Cañadas	Jefa de la Unidad Técnica de Programas de Cribado Poblacional, Subdirección General de Prevención y Promoción de la Salud, Dirección General de Salud Pública, Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid
Subgrupo 2: cribado oncológico	
Jaime Espín Balbino	Profesor, Escuela Andaluza de Salud Pública
Ana Herrero Heras	Jefe asociado del Servicio de Oncología Médica, Hospital General Universitario de Villalba
Pedro Ángel Redondo Cardeña	Coordinador de Servicios, Dirección General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación, Junta de Castilla y León

2.4. GT4: PREDICCIÓN DEL RIESGO CARDIOVASCULAR

La reunión, llevada a cabo el 14 de noviembre de 2023, sobre posibles estrategias destinadas a mejorar la predicción del riesgo y la prevención cardiovascular en España, se desarrolló en dos grupos temáticos distintos, enfocados en la prevención primaria (con la participación de 3 expertos) y la prevención secundaria (con la presencia de 5 expertos), respectivamente (Tabla 4).

Tabla 4. Composición del Grupo de Trabajo 4 y subgrupos específicos

GT4 sobre predicción del riesgo cardiovascular	
Subgrupo 1: prevención primaria	
María Isabel Egocheaga Cabello	Médico de Familia, Centro de Salud de Isla de Oza del Servicio Madrileño de Salud
Ana María Gandarillas Grande	Unidad Técnica de Vigilancia de las Enfermedades No Transmisibles. Área de Vigilancia de Factores de Riesgo y Enfermedades No Transmisibles. Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública, Dirección General de Salud Pública, Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid
Juan Oliva Moreno	Catedrático, Departamento de Análisis Económico y Finanzas, Universidad de Castilla-La Mancha
Subgrupo 2: prevención secundaria	
Juan Antonio Blasco Amaro	Coordinador Científico de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud, Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) (Miembro del Grupo Asesor CORE del proyecto ESCRIBO)
Ana Molinero Crespo	Vicepresidenta primera, Sociedad Española de Farmacia Clínica, Familiar y Comunitaria (SEFAC)
José Ramón González Juanatey	Jefe Servicio de Cardiología y Unidad de Cuidados Críticos, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela
José Montes Novillo	Secretario de la Junta Directiva, Organización de Pacientes Cardioalianza
Juan Carlos Oliva Pérez	Director-Gerente, Fundación Rioja Salud

Por ende, el proyecto ESCRIBO ha sido el resultado de una colaboración interdisciplinar en la que han participado una treintena de destacados expertos provenientes de diversos ámbitos, tales como el clínico, asistencial, económico, académico, gerencial, político y de investigación. Esta diversidad de perspectivas y conocimientos ha enriquecido el proceso de análisis y formulación de medidas.

Es importante subrayar que los pacientes han sido debidamente representados en casi todos los grupos de trabajo del proyecto, garantizando así una visión integral y centrada en las necesidades reales de quienes son objeto de atención.

Así, el enfoque que se presenta en este informe ha permitido una aproximación completa y sistemática al objeto de estudio, fomentando el intercambio de ideas y la generación de posibles soluciones innovadoras en el ámbito sanitario.

3 ESCRIBO

Estrategia para la Implementación
de Cribado y Biomarcadores en el SNS

ASPECTOS RELEVANTES

ÍNDICE

3.1. BIOMARCADORES

El concepto de medicina de precisión ha adquirido importancia en la última década, siendo definida como "un enfoque emergente en la prevención y tratamiento de enfermedades que considera la variabilidad individual, ambiental y de estilos de vida de cada individuo" [5]. Este enfoque despierta interés en política y gestión sanitaria, siendo reconocido como una incorporación necesaria en la práctica asistencial, aunque con recursos limitados que requieren priorización [5].

Las investigaciones sugieren que las intervenciones en medicina de precisión pueden ser coste-efectivas, con diferencias en los umbrales de disposición a pagar y según factores como la prevalencia de enfermedad genética, los costes de pruebas y tratamiento, y el riesgos de complicaciones [6,7].

Varios sistemas sanitarios, como los de Estados Unidos, Reino Unido, Alemania, Francia, Canadá, Australia, China e India, promueven iniciativas de medicina de precisión y estrategias nacionales. Por ejemplo, en Europa, programas como el Proyecto de los 100.000 Genomas y la Estrategia de Medicina Personalizada del NHS en el Reino Unido, o el Plan de Acción de Medicina Personalizada en Alemania, reflejan este impulso [5].

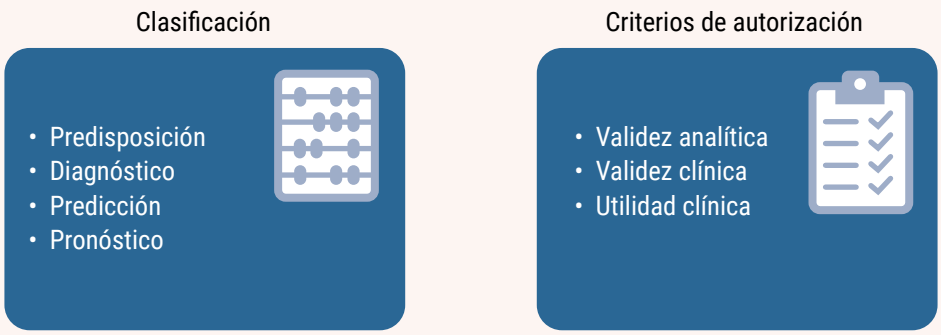
La determinación de biomarcadores (o marcadores biológicos) representa una herramienta fundamental dentro del paradigma de la medicina de precisión. Los biomarcadores, definidos como atributos biológicos, bioquímicos, antropométricos o fisiológicos objetivamente medibles, desempeñan un papel crucial en la identificación de procesos fisiológicos, patológicos o respuestas farmacológicas específicas a intervenciones terapéuticas. La identificación de biomarcadores específicos en cáncer y enfermedades neurodegenerativas reviste una especial importancia, facilitando diagnósticos más precisos y terapias más efectivas [2].

Dichos biomarcadores se dividen en cuatro categorías: (i) de predisposición, que señalan la probabilidad de desarrollar la enfermedad; (ii) de diagnóstico o fenotipado, utilizados para confirmar la presencia de un tipo particular de la enfermedad en un paciente; (iii) de predicción o terapéuticos, que permiten identificar qué subgrupos de pacientes pueden beneficiarse más de un tratamiento farmacológico específico (y cuáles pueden experimentar efectos adversos); y (iv) de pronóstico, que ofrecen información sobre la probable evolución de la enfermedad en el individuo, incluyendo la probabilidad o el tiempo hasta un evento clínico, la recurrencia o progresión de la enfermedad, así como la supervivencia del paciente [5].

La autorización de los biomarcadores se sustenta en tres criterios regulatorios esenciales: (i) la validez analítica, que refleja la exactitud y reproducibilidad con las que un biomarcador mide lo que se pretende medir; (ii) la validez clínica, que se caracteriza por su capacidad para identificar un metabolito o una enfermedad mediante parámetros conocidos como sensibilidad, especificidad, valores predictivos positivos y negativos, y razones de verosimilitud positivas y negativas; y (iii) la utilidad clínica, que se define por su capacidad para proporcionar información relevante y segura respecto al diagnóstico, tratamiento, manejo o prevención de una enfermedad (Figura 3) [2,5].

La determinación de biomarcadores representa una herramienta fundamental dentro del paradigma de la medicina de precisión

Figura 3. Clasificación y criterios de autorización de los biomarcadores



Fuentes: *Fundación Gaspar Casal (2020)* [5] *y Mestre-Ferrándiz (2023)* [2]

Diversas iniciativas y actividades están siendo llevadas a cabo en España, tanto a nivel nacional como autonómico, en el campo de la medicina de precisión y los biomarcadores. Entre las medidas de índole estratégica, destacan la Estrategia de Medicina de Precisión del Ministerio de Sanidad, la Estrategia de Medicina Personalizada en el marco del Plan de Choque por la Ciencia y la Tecnología, y el Plan 5P (Medicina Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional) del SNS [1,2].

Entre las medidas que se han materializado a nivel meso-micro, destaca, entre otros, el proyecto IMPaCT (Infraestructura de Medicina Personalizada asociada a la Ciencia y la Tecnología), así como la implementación de estrategias autonómicas por parte de determinadas CCAA, como Cataluña y Cantabria.

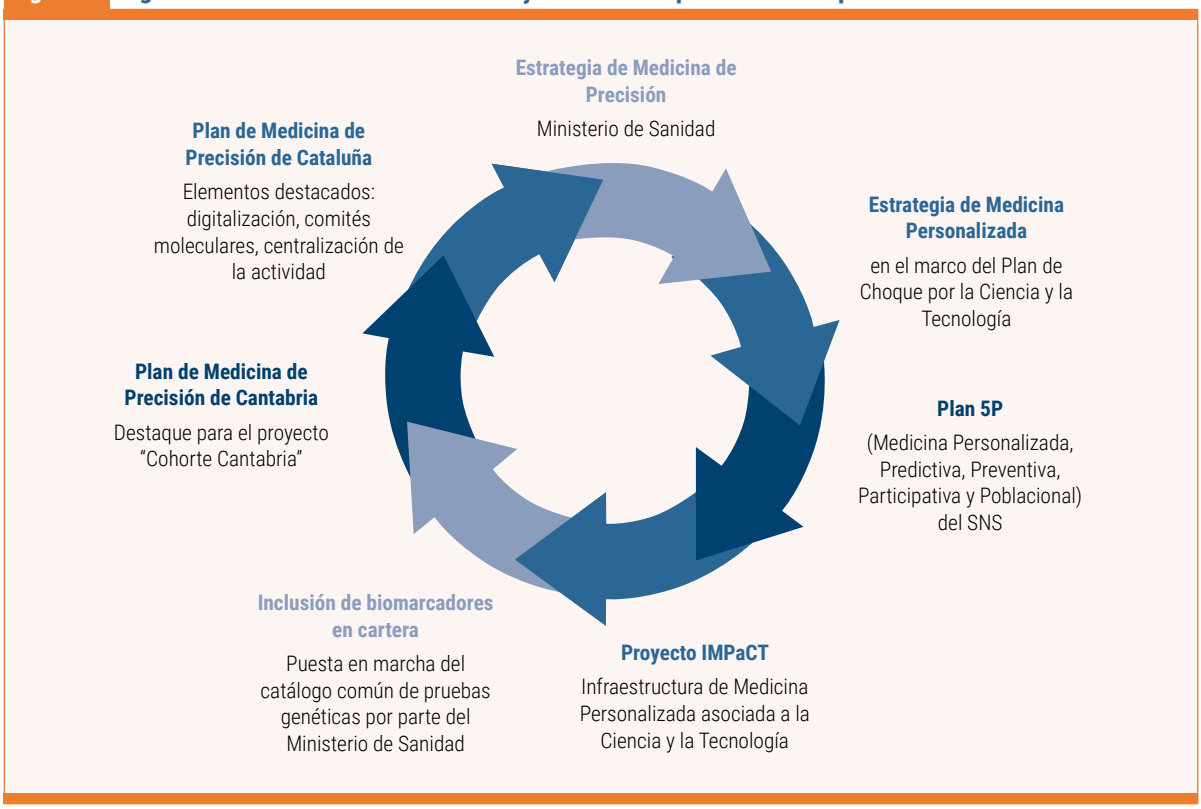
El proyecto IMPaCT tiene como objetivo principal la movilización de datos y recursos en la nube para fomentar la colaboración en el ámbito de la biomedicina. Está compuesto por tres programas enfocados en Medicina Predictiva, con el establecimiento de una cohorte representativa de la población española; Ciencia de Datos, para el desarrollo de un entorno destinado al análisis conjunto de datos clínicos y genéticos; y Medicina Genómica, dirigido a estudios genéticos complejos y diagnóstico de Enfermedades Raras (EERR) [2,8].

En Cataluña, destaca el Plan de Medicina de Precisión, centrado en un diagnóstico preciso y en el estudio de biomarcadores de alta calidad, así como en garantizar la equidad social en el acceso a estos avances para toda la población. Entre sus elementos más destacados se encuentran: (i) la digitalización de la red pública sanitaria y la concentración de pruebas en cinco centros especializados como elementos clave del plan; (ii) la celebración de comités moleculares interhospitalarios para analizar cada caso; y (iii) la centralización de la actividad que permite economías de escala y optimización del sistema, reduciendo costes y tiempos de respuesta en los diagnósticos [2,9].

Otro ejemplo relevante es el de Cantabria, donde se ha implementado una estrategia en Medicina de Precisión que incluye, entre otras actividades, la "Cohorte Cantabria". Esta cohorte consiste en un estudio longitudinal y prospectivo que evalúa a personas de entre 40 y 69 años, recopilando datos clínicos, socioeconómicos, hábitos de vida, antecedentes familiares y muestras biológicas. El objetivo es alcanzar la inclusión de 50.000 residentes en Cantabria, contando actualmente con 38.000 voluntarios incluidos [2,10].

Finalmente, una medida de gran impacto ha sido la puesta en marcha, por parte del Ministerio de Sanidad, del catálogo común de pruebas genéticas. Inicialmente ha incluido 8 grupos de enfermedades genéticas[I], y se prevé, en el momento de la redacción de este informe, la implementación de 12 grupos de enfermedades adicionales hasta finales de 2024 (5 en el primer trimestre[II] y 7 en el segundo[III]) (Figura 4) [3]. Pese a ello, diversos organismos tanto públicos como privados han solicitado que se establezca un marco regulatorio que garantice la equidad en la incorporación de estos biomarcadores [11,12].

Figura 4. Algunas iniciativas en biomarcadores y medicina de precisión en España



Fuentes: *elaboración propia a partir de Generalitat de Catalunya (2021) [9], Ministerio de Sanidad (2022) [1], Mestre-Ferrándiz (2023) [2], Gobierno de Cantabria (2023) [10] e ISCIII (2020) [8]*

3.1.1. Biomarcadores oncológicos

En Europa, se observa una significativa disparidad en la adopción de biomarcadores oncológicos y la medicina de precisión. Los países líderes en esta implementación son Alemania, Dinamarca, Suecia, Francia y el Reino Unido [2]. Es de destacar el caso de Francia y Alemania, por dos motivos principales. En primer lugar, cuentan con una Estrategia Nacional respaldada por financiación estatal para promover la aplicación de la medicina de precisión en el ámbito del diagnóstico molecular asistencial. En segundo lugar, han centralizado tanto el diagnóstico molecular como el empleo de nuevas tecnologías diagnósticas como la Secuenciación de Nueva Generación (NGS) en centros especializados, con personal altamente capacitado en diagnóstico molecular, operando dentro de una red nacional de diagnóstico [2].

I *Oncohematología adultos, oncohematología pediátrica, farmacogenómica, cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio, enfermedades oftalmológicas, enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales, enfermedades neurológicas y neuromusculares, trastornos del neurodesarrollo, incluyendo déficit neurocognitivo.*

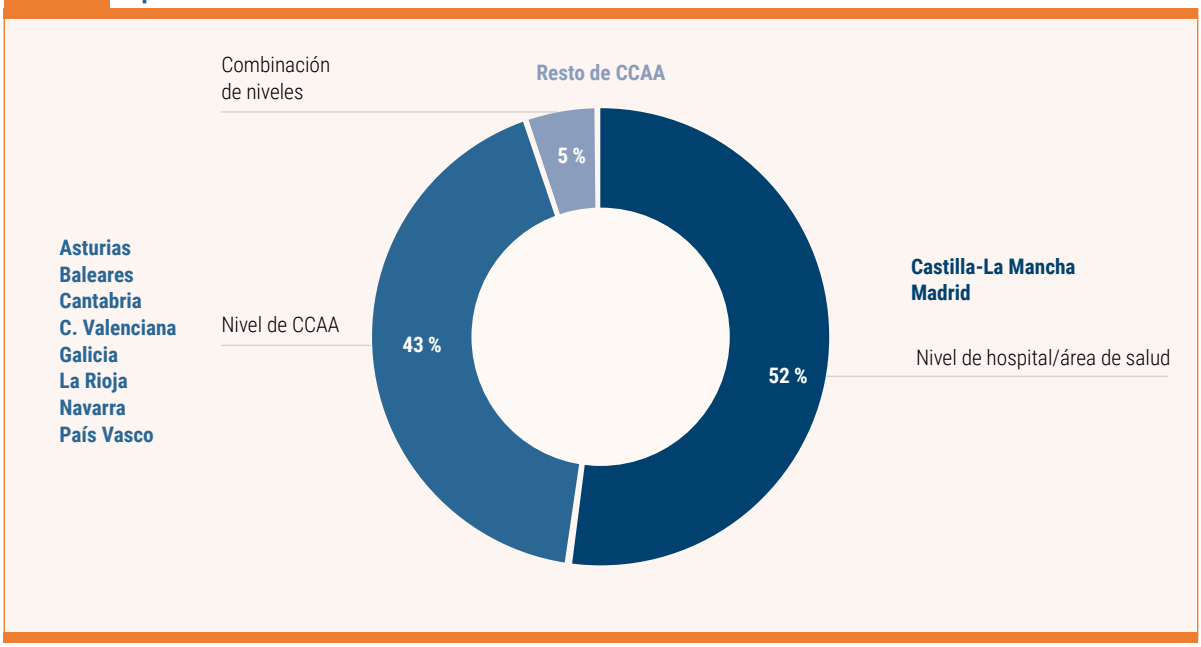
II *Enfermedades de la piel, enfermedades digestivas, hepáticas, enfermedades renales y trastornos urogenitales, enfermedades respiratorias, enfermedades óseas, incluyendo anomalías craneofaciales, enfermedades otorrinolaringológicas.*

III *Inmunodeficiencias, enfermedades autoinmunes, autoinflamatorias y enfermedades del tejido conectivo, enfermedades endocrinas, enfermedades hematológicas hereditarias, anomalías fetales, trastornos de la fertilidad.*

En términos de acceso, España se posiciona en una posición intermedia en comparación con otros países de su entorno, tanto para biomarcadores oncológicos individuales como múltiples. En cuanto al tiempo de respuesta clínica para estas pruebas, el acceso a los biomarcadores individuales es tan ágil como en otros países, aunque el acceso a biomarcadores múltiples es intermedio. Sin embargo, España se encuentra rezagada en Europa en términos de reembolso de las pruebas de biomarcadores múltiples en comparación con sus países vecinos. Además, España ocupa una posición intermedia en cuanto a la calidad de estas pruebas, medida a través de la evaluación de varios parámetros que incluyen la participación en programas de evaluación externa de calidad, la acreditación ISO y los plazos de entrega [13].

Nuestro país carece de un procedimiento estandarizado y de un marco regulatorio específico para la evaluación, implementación y financiación de biomarcadores en la práctica clínica [14,15]. Esto ha generado diferencias en el acceso a biomarcadores oncológicos entre las distintas CCAA, debido a la diversidad en los niveles de toma de decisiones sobre el acceso a medicamentos o nuevas indicaciones oncológicas de terapias dirigidas, que pueden producirse a nivel hospitalario o autonómico (Figura 5) [16,17].

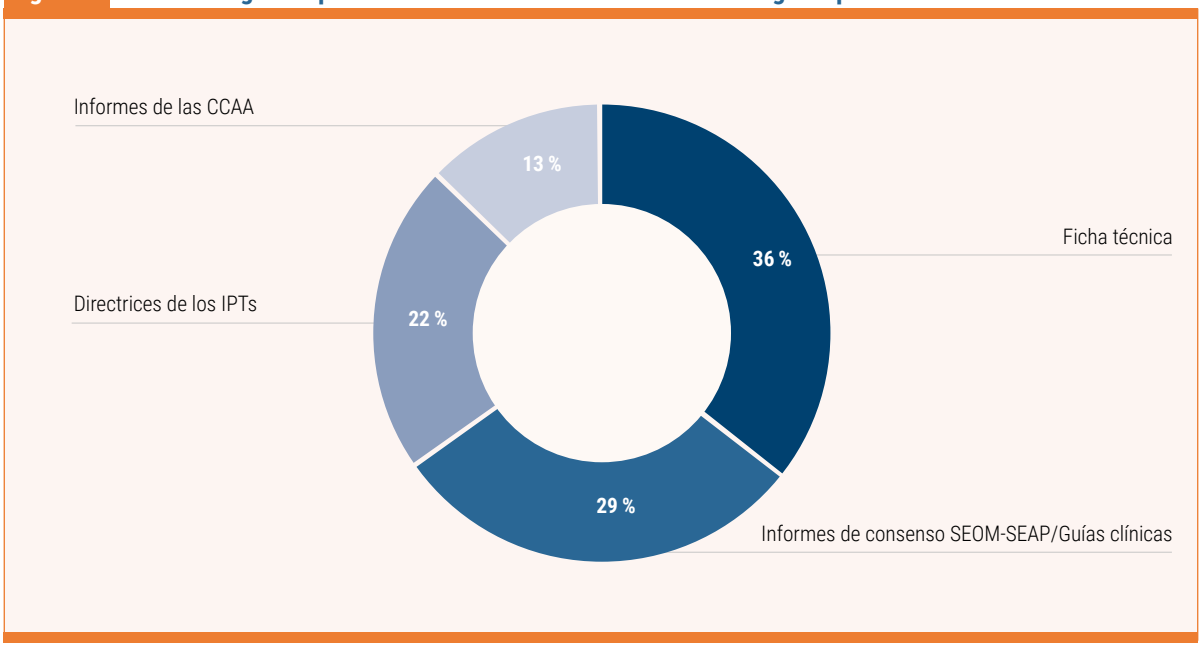
Figura 5. Nivel de la toma de decisiones regionales de acceso a nuevas terapias dirigidas oncológicas en España



Fuentes: *Rodríguez-Lescure (2020) [16] y Salvador (2017) [17]*

Por otro lado, en el 84% de los hospitales del SNS no existe una comisión u órgano específico encargado de tomar estas decisiones, o bien no se dispone de información al respecto. En la mayoría de los centros hospitalarios que sí cuentan con un órgano de decisión, dichas decisiones son tomadas por el comité de patología tumoral o molecular, o por el comité de tumores/genético. Además, se observan discrepancias en los criterios seguidos para determinar el acceso a estas tecnologías entre distintas instituciones (Figura 6) [16,17].

Figura 6. Criterios seguidos para el acceso a los biomarcadores oncológicos predictivos



Nota: *IPT: Informes de posicionamiento terapéutico.*
Fuentes: *Rodríguez-Lescure (2020) [16] y Salvador (2017) [17]*

Asimismo, la fuente de financiación de cada biomarcador oncológico varía entre CCAA y hospitales dentro de una misma comunidad, así como entre diferentes biomarcadores dentro de un mismo hospital. Según un estudio realizado por la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM), en más del 50% de los centros participantes, las empresas farmacéuticas son la fuente de financiación de al menos uno de los biomarcadores incluidos [16].

Un informe publicado en 2023 identifica siete áreas principales que representan barreras para el acceso y uso de pruebas diagnósticas de biomarcadores oncológicos en la práctica clínica: la falta de financiación específica, la ausencia de un marco regulatorio común, deficiencias en la infraestructura, la falta de conciencia entre los profesionales de la salud, la necesidad de liderazgo político, la insuficiente colaboración público-privada y los problemas asociados a los biomarcadores actuales, como la limitada evidencia sobre su utilidad clínica y los costes asociados. Dicho informe propone una hoja de ruta para la implementación efectiva de un Plan Nacional de Medicina de Precisión, centrada en tres pilares: establecer un marco legal y regulatorio ágil, desarrollar un modelo de financiación equitativo y eficiente, y asegurar una infraestructura adecuada [2].

Entre los aspectos clave a considerar en esta hoja de ruta, es vital evaluar el impacto presupuestario de los tratamientos asociados a una mayor inversión en biomarcadores oncológicos de diagnóstico. Se requiere la integración de presupuestos que cubran tanto diagnósticos como tratamientos para mejorar la eficiencia del sistema de salud. Mantener una inversión constante en medicina de precisión y cartera genómica es esencial, especialmente ante posibles recortes presupuestarios anunciados por Europa para 2024 [18].

3.1.2. Biomarcadores neurodegenerativos

Las enfermedades neurodegenerativas representan un conjunto de trastornos, tanto de origen hereditario como adquirido, que se caracterizan por el progresivo desarrollo de disfunciones en el sistema nervioso central. Este grupo abarca más de 600 condiciones, siendo especialmente relevantes por su prevalencia

y gravedad la Enfermedad de Alzheimer (EA), la Enfermedad de Parkinson (EP), la Enfermedad de Huntington (EH), la Esclerosis Múltiple (EM) y la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) [19].

Es importante señalar que las enfermedades neurodegenerativas inflamatorias conforman un grupo particular de afecciones neurológicas discapacitantes, derivadas de alteraciones del sistema inmunológico. Estas condiciones, que afectan principalmente a pacientes jóvenes, conllevan importantes repercusiones económicas y sociales. Aunque presentan características clínicas y criterios diagnósticos distintos, comparten numerosos elementos comunes, lo que sugiere la implementación de enfoques neurológicos conjuntos para su abordaje [19].

Las enfermedades neurodegenerativas carecen de tratamientos etiológicos aprobados en el espacio europeo, y en el mejor de los casos, las intervenciones terapéuticas solo pueden aliviar los síntomas o mejorar la calidad de vida de los pacientes. Estas patologías aumentan la dependencia en las actividades diarias, afectan la autonomía personal, como en el caso de las demencias, y reducen la calidad de vida tanto de los pacientes como de sus familias. Además, generan importantes implicaciones socioeconómicas, ocasionando discapacidades laborales significativas y un elevado coste económico debido a la atención social y sanitaria requerida para estas personas. La creciente población de personas mayores en los países desarrollados contribuye al aumento de la prevalencia de estas afecciones [19].

Durante las últimas dos décadas, la tomografía por emisión de positrones (PET) y los biomarcadores del líquido cefalorraquídeo (LCR) han proporcionado la oportunidad de evaluar los procesos patofisiológicos centrales en diversas enfermedades neurodegenerativas. La investigación en otras enfermedades neurodegenerativas, como la demencia con cuerpos de Lewy y la esclerosis lateral amiotrófica, ha seguido una trayectoria similar, explorando varios marcadores fundamentales [20].

Sin embargo, la aplicación de la PET se ve limitada por su coste y la accesibilidad a instalaciones especializadas, mientras que la utilización del LCR implica la necesidad de personal capacitado para realizar punciones lumbares y laboratorios especializados para llevar a cabo los análisis. Recientemente, el desarrollo de tecnologías sensibles que permiten la detección de biomarcadores de enfermedades neurodegenerativas en muestras de sangre ha marcado un nuevo hito [20].

En la actualidad, existen biomarcadores sanguíneos prometedores para detectar las patologías específicas de amiloide y tau asociadas a la EA, así como biomarcadores sanguíneos menos específicos de la degeneración neuronal y glial. Estos biomarcadores tienen el potencial de ser utilizados en entornos de atención primaria y especializada (neurología) para apoyar la detección, el diagnóstico temprano, la monitorización de la enfermedad y, en última instancia, el seguimiento de la respuesta al tratamiento [20].

La evidencia actual respalda el potencial impacto de los biomarcadores en sangre en una variedad de contextos clínicos en trastornos neurodegenerativos. Se espera que estos biomarcadores desempeñen próximamente una amplia variedad de roles en el entorno clínico. Por tanto, es crucial abordar las limitaciones y lagunas actuales en el conocimiento respecto a biomarcadores en sangre para enfermedades neurodegenerativas, entre las cuales destacan [20]:

1. Factores preanalíticos que pueden influir en las concentraciones de biomarcadores en fluidos.
2. Detección de patologías cerebrales comórbidas y biomarcadores específicos para demencias no relacionadas con la EA.
3. Desafíos en la divulgación de biomarcadores, especialmente en personas asintomáticas en riesgo de trastornos neurodegenerativos.

Asimismo, la escasez de análisis económicos de las enfermedades neurodegenerativas contrasta con la de cáncer. En los pocos estudios identificados, los biomarcadores se revelan como una opción coste-efectiva en situaciones concretas. La relación coste-efectividad puede variar según factores como el tipo de enfermedad y el estado del paciente (Figura 7) [21–26].

Figura 7. Eficiencia de los biomarcadores neurodegenerativos

Alzheimer

- Más coste-efectivos en los casos de menor progresión de la enfermedad
- PET coste-efectivo en comparación con el LCR
- LCR en pacientes para diagnóstico, deterioro cognitivo leve: 9.146€/AVAC
- LCR es dominate frente a diagnóstico estándar

Traumatismo craneoencefálico

- Los biomarcadores GFAP+UCH-L1 son la estrategia preferida en comparación con la tomografía computarizada y el uso de S100B
- A medida que aumenta la gravedad de esta enfermedad, los biomarcadores tienden a ser más coste-efectivos

Notas: *PET: tomografía por emisión de positrones.* ***LCR:*** *biomarcadores del líquido cefalorraquídeo.* ***GFAP+UCH-L1*** *y el* ***S100B*** *son sustancias usadas en el LCR.*

Fuentes: *elaboración propia a partir de Michaud (2018) [21], Contador (2023) [22], Handels (2017) [23], Valcárcel-Nazco (2014) [24], Zimmer (2023) [25], Su (2019) [26]*

La carencia de investigaciones sobre la eficiencia puede constituir un factor crucial en la formulación de recomendaciones respecto a su aplicación en el ámbito clínico. Por ejemplo, dentro del marco de la Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del SNS, se señala que la evaluación del líquido cefalorraquídeo no se considera un procedimiento de diagnóstico rutinario para la enfermedad de Alzheimer, sino que se reserva únicamente para la exclusión de otras patologías [19].

Esto subraya la necesidad de una evaluación temprana de cuestiones económicas y políticas. A raíz de eso, se propone identificar evidencia para análisis económicos y desarrollar una taxonomía de enfermedades neurodegenerativas para orientar la política y abordar obstáculos similares a los encontrados en los biomarcadores en cáncer, como la falta de financiación específica y la necesidad de liderazgo político. Además, es fundamental llevar a cabo esfuerzos coordinados que promuevan la coherencia, la cohesión y el consenso interterritorial [27].

Como ejemplo de los desafíos y facilitadores inherentes a la traslación de la investigación a la práctica clínica, puede citarse un documento de consenso concerniente a la determinación plasmática de neurofilamentos como biomarcador en la EM. En este contexto, se delinean tanto los retos como los elementos facilitadores que inciden en su aplicación efectiva [28]. Entre los desafíos identificados, se destaca, en primer lugar, la necesidad de acumular experiencia en el uso del biomarcador, dada su relativa novedad en la esfera clínica. Asimismo, se están definiendo protocolos y recomendaciones de uso para establecer un criterio común y valores normalizados para interpretar los resultados. Además, se evidencia una necesidad de equidad en el acceso y aplicación del biomarcador, lo que representa un desafío práctico

en la atención de los pacientes con EM [26]. Por otro lado, los facilitadores identificados son múltiples. La accesibilidad para la toma de muestras se presenta como un factor crucial, facilitando la recolección de datos para su análisis. Además, el biomarcador muestra un potencial prometedor para detectar formas tempranas de la enfermedad, lo que permitiría intervenciones más tempranas y efectivas. Su capacidad para monitorizar la evolución clínica y la respuesta terapéutica proporciona una herramienta valiosa para los profesionales de la salud, permitiendo ajustes personalizados en el tratamiento de los pacientes. Finalmente, la validez clínica del biomarcador respalda su utilidad y relevancia en el contexto de la EM, fortaleciendo su potencial como herramienta diagnóstica y pronóstica en la práctica clínica [28].

3.2. CRIBADOS

3.2.1. Cribado neonatal

El cribado neonatal (CN) es una prestación sanitaria incluida en la cartera común de servicios del SNS regulada en nuestra legislación, considerada tanto como un programa de salud pública para la prevención de enfermedades en la sociedad en general, como un derecho individual de los ciudadanos. Las autoridades sanitarias estatales y autonómicas participan en su diseño e implementación, evaluando su eficacia, eficiencia y calidad. La garantía de los derechos de los participantes, la transparencia y la voluntariedad son requisitos esenciales para su aprobación, especialmente cuando se trata de población pediátrica o cribados genéticos, que requieren revisión ética previa [29].

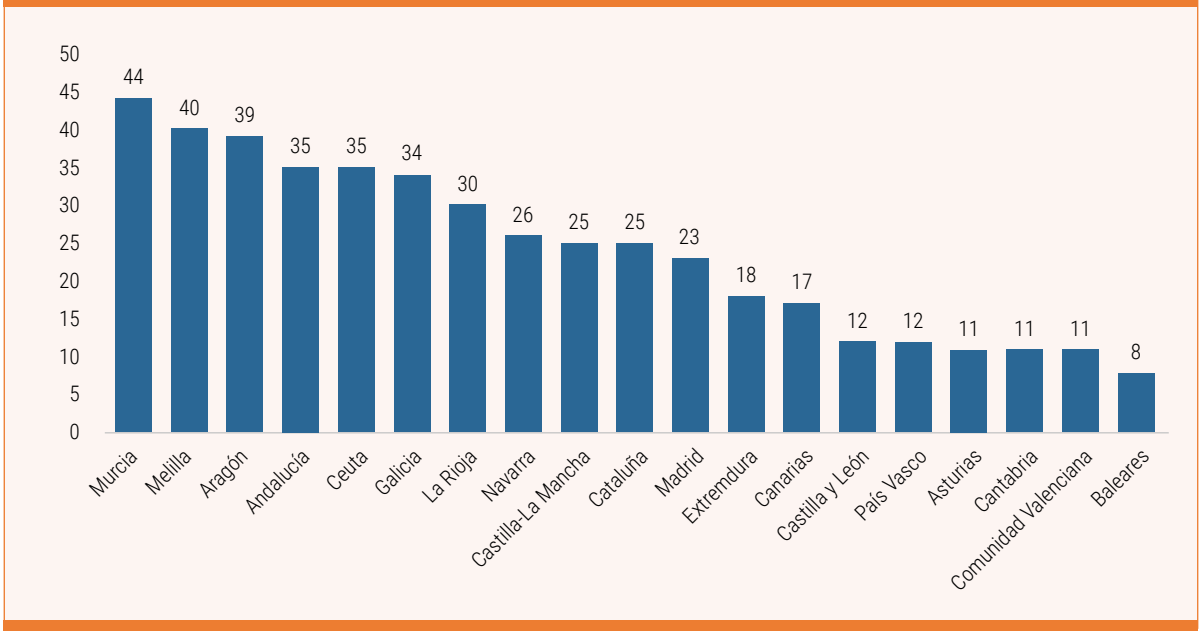
En España, hasta abril de 2024, siete enfermedades formaban parte del programa de cribado neonatal (PCN) del SNS ofrecido a todos los recién nacidos: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme [30,31].

La inclusión de estas siete enfermedades en la cartera de cribados neonatales fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en julio de 2013 [32]. Para ello, se tuvieron en cuenta los criterios imprescindibles de cada enfermedad, su inclusión en programas implantados en las CCAA, los informes de eficacia clínica del cribado, los informes de coste-efectividad, el grado de recomendación en base a la evidencia científica y el acuerdo del grupo de trabajo [33].

El 16 de abril de 2024, el Ministerio de Sanidad presentó al Consejo de Ministros un conjunto de medidas destinadas a ampliar la cartera básica común de servicios del SNS en lo que respecta al cribado neonatal [34]. En este contexto, se destacó que en enero de 2024, la Comisión de Salud Pública había aprobado la inclusión de la tirosinemia tipo 1, la cual se encontraba en fase inicial de tramitación normativa. Además de este avance, se habían incluido otros cribados adicionales, como el de cardiopatías congénitas y el protocolo de cribado neonatal de hipoacusia [34,35]. Se comunicó que las primeras patologías incorporadas, junto con las mencionadas, serán de naturaleza endocrino-metabólica (el déficit de biotinidasa, la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, la homocistinuria y la hiperplasia suprarrenal congénita). Asimismo, se informó de que durante el segundo semestre de 2024 se llevaría a cabo la evaluación necesaria para implementar el cribado de la atrofia muscular espinal (AME), la inmunodeficiencia combinada severa (SCID), la deficiencia primaria de carnitina (CUD), la acidemia propiónica (PA), las acidemias malónicas (MMA) y el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) [34]. Se esperaba que para el primer trimestre de 2025 quedasen cinco patologías pendientes de evaluación, lo que elevaría el total de enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en la cartera común de servicios a 23 [34].

En los últimos años, se ha observado un progresivo proceso de ampliación de las carteras complementarias de servicios en las CCAA, mediante la incorporación de nuevas enfermedades al programa de cribado neonatal destinado a su población objetivo. Este fenómeno ha dado lugar a una notable disparidad en la cantidad de patologías contempladas en los programas de cribado de distintas CCAA, oscilando entre 8 y 44 enfermedades según la localización geográfica (Figura 8) [36–50]. En este contexto, el paquete de medidas propuesto buscaba incidir en la equidad, la prevención de enfermedades y la garantía de igualdad de derechos desde el momento del nacimiento. Su objetivo primordial era equiparar y homogeneizar las oportunidades en materia de salud entre las diversas CCAA del territorio nacional [34].

Figura 8. Número de patologías incluidas en los Programas de Cribado Neonatal

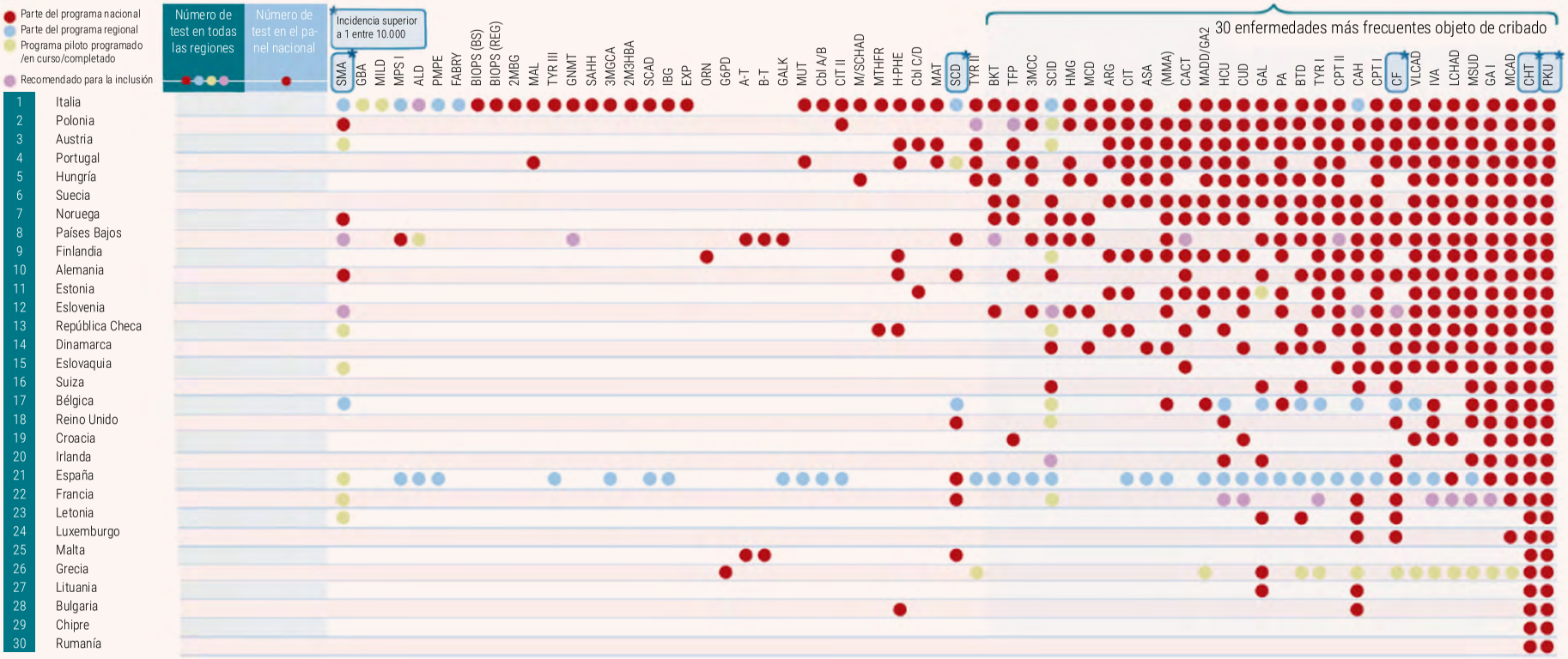


Fuentes: *Rioja, Extremadura, Comunidad Valenciana, Ceuta y Melilla: Ministerio de Sanidad (2019) [36]. Demás CCAA: Consejerías de Sanidad (2022-2024) [37–50].*

A nivel europeo, los programas de cribado neonatal han experimentado una expansión, impulsada por los avances tecnológicos y el aumento de tratamientos disponibles para enfermedades raras. Aunque los beneficios del cribado neonatal están establecidos, hay importantes disparidades entre países en cuanto al número y la frecuencia de las enfermedades incluidas en los programas de cribado. El número de enfermedades incluidas en el PCN a nivel nacional en nuestro país es bajo, en comparación con otros países de nuestro entorno, como Italia (48), Polonia (29), Austria (29), Portugal (29), entre otros (Figura 9) [30].

Agregar enfermedades al programa de cribado neonatal del SNS es crucial para reducir las diferencias que existen actualmente en las enfermedades que son detectadas en cada Comunidad Autónoma

Figura 9. **Mapeo de la inclusión de enfermedades en los paneles de cribado neonatal en 30 países europeos**



Notas: ***2M3HBA:*** *Aciduria 2-metil-3-hidroxi butírica;* ***2MBG:*** *Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa;* ***3MCC:*** *Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa;* ***3MGCA:*** *Aciduria 3-metilglutacónica;* ***ARG:*** *Deficiencia de arginasa; ASA: Aciduria argininosuccínica;* ***A-T:*** *Alfa talasemia; BKT: Déficit de beta-cetotiolasa;* ***B-T:*** *Beta talasemia;* ***BTD:*** *Defecto de biotinidasa;* ***CAH:*** *Hiperplasia suprarrenal congénita;* ***CF:*** *Fibrosis quística;* ***CHT:*** *Hipotiroidismo congénito;* ***CIT:*** *Citrulinemia tipo I;* ***CIT II:*** *Citrulinemia tipo II (deficiencia de citrina);* ***CPT I:*** *Carnitina palmitoil-transferasa (L);* ***CPT II:*** *Deficiencia de carnitina palmitoil-transferasa II;* ***CUD:*** *Falta de transporte de carnitina;* ***EXP:*** *Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena corta;* ***GA I:*** *Acidemia glutárica tipo I;* ***GA2:*** *Acidemia glutárica tipo II;* ***GAL:*** *Galactosemia;* ***GALK:*** *Deficiencia de galactocinasa;* ***GBA:*** *Enfermedad de Gaucher;* ***HCU:*** *Homocistinuria (deficiencia de CBS);* ***IBG:*** *Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa;* ***IVA:*** *Acidemia isovalérica;* ***LCHAD:*** *Deficiencia de 3-OH acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta/media;* ***MADD:*** *Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa;* ***MAL:*** *Aciduria malónica;* ***MAT:*** *Deficiencia de metionina adenosiltransferasa;* ***MCAD:*** *Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media;* ***MCD:*** *Deficiencia múltiple de carboxilasa;* ***MMA:*** *Deficiencia de vitamina B12;* ***MPS I:*** *Mucopolisacaridosis tipo I;* ***MSUD:*** *Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce;* ***MUT:*** *Acidemia metilmalónica;* ***OTC:*** *Deficiencia de ornitina transcarbamilasa;* ***PA:*** *Acidemia propiónica;* ***PKU:*** *Fenilcetonuria;* ***POMPE:*** *Enfermedad de Pompe;* ***SCD:*** *Enfermedad de células falciformes;* ***SCID:*** *Inmunodeficiencia combinada severa;* ***SMA:*** *Atrofia muscular espinal;* ***TYR I:*** *Tirosinemia tipo I;* ***TYR II:*** *Tirosinemia tipo II;* ***TYR III:*** *Tirosinemia tipo III.*

Fuente: *Charles River Associates (2021)* [30]

Las diferencias entre países en la cobertura de enfermedades en los programas de cribado se explican por la gobernanza de los programas, el proceso de revisión y aprobación, y el tiempo de implementación. Las políticas nacionales son clave para la expansión de los programas de cribado, pero existen barreras que dificultan este proceso, como el complejo proceso de propuesta de inclusión de enfermedades en los programas, la falta de infraestructura y financiación, y las diferencias en los procesos de evaluación [30].

Se han identificado buenas prácticas para la implementación y expansión de los programas de cribado neonatal, incluyendo mandatos gubernamentales claros, sistemas de gobernanza transparentes, procesos de revisión abiertos y transparentes, participación de partes interesadas, criterios claros para la inclusión de enfermedades, y voluntad política para facilitar la implementación en plazos adecuados [30].

3.2.2. Cribado oncológico

Con el propósito de garantizar la equidad en el acceso a los programas de cribado, las directrices de la Comisión Europea, con vigencia en España, abogan por la implementación de programas de alcance poblacional. Este enfoque, sustentado en evidencia científica, implica la activa oferta de dichos programas a toda la población objetivo, de forma sistemática y dentro de un marco normativo establecido por la política sanitaria de Salud Pública. Asimismo, se enfatiza la importancia de una protocolización adecuada y una evaluación continua de la calidad de estos programas [51–53].

La literatura actual demuestra que la detección temprana de ciertos tipos de cáncer puede reducir significativamente el impacto de esta enfermedad. Por lo tanto, las recomendaciones tanto en España como en Europa se circunscriben a tres tipos de cáncer específicos: mama, colorrectal y cérvix, para los cuales se ha comprobado que los beneficios de la detección precoz superan los posibles efectos adversos [54–56].

Los programas de cribado para estos tipos de cáncer se consideran una parte integral de los servicios de atención de salud en el SNS, y están implementados en todas las CCAA, siendo estas las responsables de su planificación y ejecución [54–56].

En el caso específico del cáncer de mama, se recomienda dirigir el cribado a mujeres de entre 45 y 75 años (participación deseable: ≥75%), mientras que, para el cáncer colorrectal, se incluyen hombres y mujeres de entre 50 y 74 años (participación deseable: ≥65%). Por su parte, el cribado del cáncer de cérvix se dirige a mujeres de entre 25 y 65 años (participación deseable: ≥70%) [57,58]. No obstante, existe un debate sobre la necesidad de actualizar los rangos de edad en estos programas de cribado, dado el incremento de la incidencia de ciertos tipos de cáncer en grupos demográficos no contemplados en los programas actuales. Esto plantea la cuestión ética sobre la selección de grupos de edad y la necesidad de ajustar los programas en consecuencia [59].

Aunque la coordinación de los programas de cribado en España se lleve a cabo a nivel autonómico, se han establecido mecanismos de coordinación a nivel nacional. Entre ellos se encuentra la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública, así como una Red de Programas de Cribado de Cáncer. Esta última, que tiene como objetivo facilitar el intercambio de experiencias entre los responsables de los programas de cribado, ha identificado disparidades en el acceso a estos programas en todo el país. En respuesta, ha propuesto intervenciones destinadas a reducir estas desigualdades [60]. Este grupo identificó que, aunque todas de las CCAA cuentan con programas poblacionales, existen disparidades en su implantación y cumplimiento de los estándares recomendados. Específicamente, identificaron que algunos grupos sociales tienen una menor participación en los programas de cribado, lo que resalta la necesidad de intervenciones dirigidas a estos grupos para mejorar la equidad en el acceso [60].

EL CRIBADO ONCOLÓGICO EN ESPAÑA: RETOS Y ACCIONES PARA MEJORAR LA EQUIDAD

Características organizativas

- En cáncer de mama, la mayoría de las CCAA cumplen con las recomendaciones de edad, pero en solo el 57% de las CCAA se alcanzan niveles deseables de participación.
- Para el cáncer colorrectal, solo el 69% de los programas autonómicos están completamente implementados, y el 46% de los programas no cumplen las recomendaciones respecto a tasas de participación aceptables.
- En el cáncer de cérvix, el nivel de implantación es bajo, con solo el 17% de las CCAA alcanzando la implementación total. Solo el 67% cumplen las recomendaciones relacionadas con franjas de edad.

Grupos sociales que no acceden a los programas

- En 11 programas de cribado de mama, 10 de colorrectal y 5 de cérvix, se encontraron grupos con baja participación, como mujeres de alto nivel socioeconómico (posiblemente debido al acceso a servicios privados), personas jóvenes, residentes en áreas urbanas, inmigrantes y minorías étnicas.
- Para el cribado colorrectal, los grupos con menor participación fueron hombres, personas de bajo nivel socioeconómico, jóvenes, inmigrantes y minorías étnicas.
- En el cribado de cérvix, las mujeres de bajo nivel socioeconómico y áreas rurales mostraron una menor participación.
- En 10 programas de cribado de mama, 12 de colorrectal y 7 de cérvix, se detectaron grupos excluidos de la población diana, como personas sin tarjeta sanitaria, inmigrantes irregulares y población institucionalizada en centros penitenciarios.

Acciones para mejorar la equidad

- Entre 2013 y 2020, se implementaron 53 intervenciones para reducir las desigualdades en el acceso al cáncer, focalizadas en minorías étnicas, población institucionalizada, inmigrantes y personas con diversidad funcional.
- Estas acciones incluyeron traducción de materiales informativos, capacitación de personal de salud en programas preventivos del cáncer en entornos vulnerables y desarrollo de protocolos específicos para el cribado en centros sociosanitarios, penitenciarios y hospitales psiquiátricos.

Fuente: *Molina (2021)* [60]

La participación activa de las farmacias comunitarias en los programas de cribado y detección temprana del cáncer también se reconoce como un factor importante para mejorar la adhesión a estos programas y facilitar la detección de enfermedades, particularmente en regiones donde las farmacias desempeñan un papel significativo en la distribución de kits de cribado y la educación sobre el proceso [61,62].

A nivel europeo, se están implementando las nuevas directrices propuestas en septiembre de 2022 en el marco del *EU Beating Cancer plan*, con el objetivo de asegurar que, para el año 2025, el 90% de la población tenga acceso a cribados de cáncer de mama, cérvix y colorrectal. Además, se contempla

la expansión del alcance del cribado poblacional para incorporar otros tipos de cáncer, como el de pulmón, próstata y gástrico. Esta propuesta no solo abarca la ampliación de la cobertura, sino también la implementación de medidas destinadas a asegurar un seguimiento sistemático de los programas de cribado y su evaluación continua. Asimismo, se prevé el desarrollo de directrices específicas para los nuevos tipos de cáncer que se incorporan al cribado poblacional, con el fin de garantizar su eficacia y efectividad en la detección temprana de la enfermedad [58].

Por último, las puntuaciones de riesgo poligénico[IV] se perfilan como una herramienta prometedora en la predicción del riesgo de cáncer, aunque su implementación plantea desafíos en términos de validación clínica, consideraciones éticas y sociales, y la necesidad de adaptarlas a distintos grupos étnicos [63].

3.3. PREDICCIÓN DEL RIESGO CARDIOVASCULAR

La evidencia concerniente a los cribados poblacionales cardiovasculares no es clara[V], si bien se encuentran en curso investigaciones dirigidas a este fin. Un estudio llevado a cabo en Dinamarca con 46.611 participantes y un seguimiento de 5,6 años, reveló que el coste incremental del cribado cardiovascular por cada participante fue de 207 euros [IC95%: -24€; 438€; p = 0,078]. Se obtuvo un incremento de 0,019 años de vida ganados (AVG) (IC 95%: -0,007; 0,045; p = 0,145) y 0,023 años de vida ajustados por calidad (AVAC) (IC95%: -0,001; 0,046; p = 0,051). Las ratios correspondientes de coste-efectividad incremental fueron de 10.812 euros por AVG y 9.075 euros por AVAC, lo que se consideraría coste-efectivo con probabilidades del 0,73 y 0,83, respectivamente, para una disposición a pagar de 20.000 euros por AVAC ganado. Además, la evaluación de la heterogeneidad de la población sugiere que la eficiencia podría ser mayor en hombres más jóvenes sin enfermedad cardiovascular al inicio del estudio [67].

Por otro lado, un estudio que analizó el retorno sobre la inversión en prevención cardiovascular en 20 países entre 2015 y 2030, concluyó que una inversión de 120 mil millones de dólares en actividades preventivas en este ámbito evitaría 15 millones de muertes, 8 millones de incidentes de cardiopatía isquémica y 13 millones de incidentes de ictus en estos países. Este beneficio se traduciría en un retorno de 1.305 mil millones de dólares, lo que representa un retorno de 10,9 dólares por cada dólar invertido. Las intervenciones consideradas incluyen, entre otras, la promoción de la salud, la reducción del tabaquismo, la restricción de sodio y las intervenciones farmacológicas [68].

La Estrategia en Salud Cardiovascular (ESCAV) del SNS reconoce las enfermedades cardiovasculares como un problema de gran magnitud, gravedad y complejidad, siendo la principal causa de morbimortalidad en España. Por ende, se considera esencial implementar acciones en los ámbitos poblacional, sanitario y social [64]. Entre los principales ámbitos de actuación propuestos por la ESCAV se incluyen la promoción de la salud, la prevención de la enfermedad y la detección precoz, el empoderamiento y participación ciudadana, la gestión del conocimiento, la investigación y la innovación, la equidad y género en salud cardiovascular, así como el abordaje integral a personas con enfermedades cardiovasculares agudas y crónicas. Además, se contemplan acciones específicas para abordar enfermedades cardiovasculares como la cardiopatía isquémica, la insuficiencia cardíaca, las valvulopatías y las arritmias [64].

IV *Las puntuaciones de riesgo poligénico (PRP) son una medida utilizada en genética que evalúa el riesgo de una persona de desarrollar ciertas condiciones o enfermedades basadas en su perfil genético. Estas puntuaciones se calculan utilizando información sobre múltiples variantes genéticas pequeñas y comunes que se encuentran en todo el genoma. En términos simples, las PRP intentan predecir el riesgo de una persona de desarrollar una enfermedad basándose en la combinación de muchos genes pequeños en lugar de centrarse en un solo gen o mutación. Esto significa que las PRP pueden ofrecer una imagen más completa del riesgo genético de una persona para ciertas enfermedades, como enfermedades cardíacas, diabetes tipo 2 o cáncer, entre otras.*

V *La Estrategia en Salud Cardiovascular del Sistema Nacional de Salud no respalda la realización de cribados poblacionales para identificar el riesgo cardiovascular, sino que se enfoca en la detección temprana de patologías prioritarias, tales como la hipertensión arterial, la insuficiencia cardíaca, las valvulopatías y la fibrilación auricular [64]. Algunas guías de práctica clínica, como la de la Sociedad Europea de Cardiología, tampoco respaldan la realización de estos cribados, al carecer de evidencia que los avale [65]. Además, un informe de la Organización Mundial de la Salud en 2021 concluyó que la implementación de cribados poblacionales para identificar factores de riesgo cardiovascular no conllevaba una reducción significativa en la morbimortalidad asociada a estas condiciones [66].*

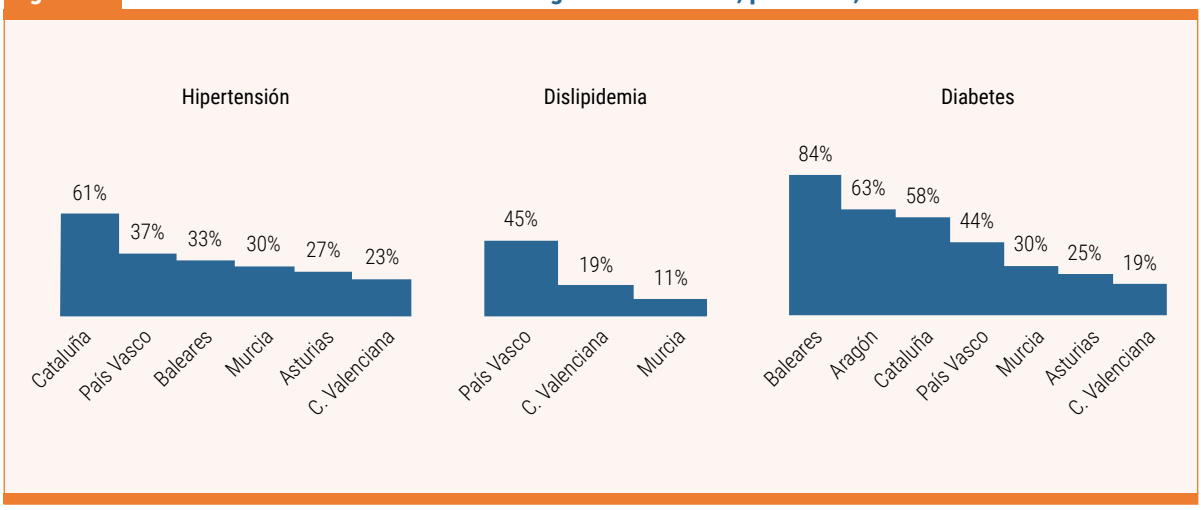
La epidemiología de las enfermedades cardiovasculares varía entre los países europeos, con diferencias significativas en las tasas de mortalidad y morbilidad. Factores como la prevalencia de la hipertensión, el control de los factores de riesgo y la disponibilidad de servicios de rehabilitación cardíaca también presentan variaciones autonómicas. La evaluación del riesgo cardiovascular y la implementación de medidas preventivas son prácticas ampliamente aceptadas en Europa, aunque persisten desafíos relacionados con la falta de evidencia sobre la eficacia de biomarcadores emergentes y la necesidad de garantizar un acceso equitativo a los programas de rehabilitación cardíaca [69,70].

En el año 2022, se estima que un 21,3% de los individuos enfrentaron dificultades para acceder a la Atención Primaria (AP) debido a problemas de salud, destacando Madrid como la CCAA con el mayor porcentaje (26,7%), mientras que Navarra registró el menor (10,9%). En cuanto a los tiempos de espera, el promedio para una consulta en AP se situó en 9,3 días. Del total de personas que solicitaron cita en AP, un 56% experimentó un lapso superior a los 7 días entre la solicitud y la atención médica por parte del profesional de Atención Primaria [8,9] [71,72].

Por otra parte, más de la mitad (58%) de los 1.390 médicos de atención primaria que participaron en un barómetro sobre el nivel de implementación de las directrices europeas sobre la prevención de enfermedades cardiovasculares en atención primaria en España estaban familiarizados con las recomendaciones de prevención establecidas en las guías europeas, y el 62% de ellos afirmaron aplicarlas en su práctica clínica. La mayoría de los médicos de familia (60%) no llevaba a cabo evaluaciones de riesgo cardiovascular, y el 81% mencionó la limitación de tiempo en la consulta como el principal obstáculo. Casi la mitad de los médicos citaron la falta de formación y competencias como el principal impedimento para la implementación de recomendaciones relacionadas con el estilo de vida y cambios de comportamiento [73].

De acuerdo con otro estudio, el riesgo cardiovascular se calcula utilizando SCORE en 9 CCAA, REGICOR en 3 y Framingham en 3, con coberturas que oscilan entre el 3,4% y el 77,6%. El control de los factores de riesgo cardiovascular es bajo y variable: hipertensión (22,7%-61,3%), dislipidemia (11%-45,1%), diabetes (18,5%-84%) y tabaquismo (20%-50,5%) (Figura 10). Muchas CCAA no consideran el riesgo cardiovascular como un indicador de calidad asistencial ni lo incluyen en los sistemas de incentivos, lo que resulta en escasas iniciativas relacionadas con los estilos de vida [74].

Figura 10. Grado de control de los factores de riesgo cardiovascular, por CCAA, año 2011



Fuente: *Royo-Bordonada (2014)* [74]

El informe anual del SNS correspondiente al período 2020-2021 señala diversos obstáculos que dificultan la efectiva implementación de medidas de prevención secundaria cardiovascular en España en el ámbito de la atención primaria. Estos obstáculos incluyen [75]:

1. La existencia de una heterogeneidad significativa entre áreas y departamentos sanitarios de las CCAA en lo que respecta a los recursos disponibles, las prioridades establecidas y la infraestructura disponible para la atención adecuada de pacientes con un riesgo cardiovascular muy elevado.

2. La ausencia generalizada de una historia clínica electrónica (HCE) compartida entre los centros de atención primaria y los hospitales en la mayoría de las áreas y departamentos de salud de las CCAA, así como entre las distintas CCAA.

3. La falta de protocolos y procesos asistenciales multidisciplinares que conlleva una discontinuidad en el seguimiento del paciente.

4. Las dificultades de acceso a perfiles lipídicos completos y adecuados, adaptados al nivel de riesgo de cada paciente.

5. La carencia de una unificación de los valores de referencia adaptados al perfil de riesgo del paciente entre los laboratorios de análisis clínicos.

6. La escasez de herramientas informáticas para la identificación y seguimiento de pacientes de muy alto riesgo y/o en prevención secundaria cardiovascular.

7. La insuficiente coordinación entre los profesionales de medicina de familia y enfermería de familia.

8. La falta de cumplimiento terapéutico y de adhesión a estilos de vida saludables por parte de los pacientes, debido a la falta de concienciación sobre la importancia del control del colesterol LDL.

9. El acceso limitado a la innovación terapéutica, condicionado por cuestiones como los visados, el copago y las terapias de dispensación hospitalaria.

10. La carencia de indicadores asociados a resultados en salud y la falta de evaluación de los mismos.

11. Las limitaciones para el seguimiento continuado del paciente en el tiempo por parte del mismo profesional.

12. La escasa concienciación sobre la importancia del control integral de los factores de riesgo cardiovascular, especialmente en lo que respecta al colesterol LDL, en pacientes con enfermedad cardiovascular

4 ESCRIBO

Estrategia para la Implementación
de Cribado y Biomarcadores en el SNS

DIAGNÓSTICO DE LA SITUACIÓN ACTUAL

ÍNDICE

Antes de las reuniones de los cuatro GT, se solicitó a los expertos que respondieran a un breve cuestionario online, con el propósito de llevar a cabo un diagnóstico inicial de la situación actual en el ámbito correspondiente a los temas a tratar en su GT específico.

Por tanto, el diagnóstico de la situación actual de biomarcadores oncológicos fue evaluado por un total de 9 personas[VI], mientras que 10 expertos valoraron la situación de los biomarcadores neurodegenerativos, otros 10 el área de cribados neonatales y oncológicos[VII] de manera conjunta, y 8 el ámbito de predicción del riesgo cardiovascular. A continuación, se detallan los resultados de las evaluaciones de los expertos en cada una de las áreas analizadas.

4.1. BIOMARCADORES

Los cuestionarios referentes a la situación actual de los biomarcadores abordaron preguntas de carácter general, pertinentes tanto para los ámbitos oncológicos como neurodegenerativos, así como cuestiones específicas sobre biomarcadores en cada una de estas dos áreas. A continuación, se exponen los resultados combinados de las respuestas provenientes de los grupos de trabajo GT1 y GT2 en relación con los aspectos generales (n=19).

Cuando se solicitó a los participantes que evaluaran su grado de concordancia con enunciados de diversa índole (Figura 11), el 68% de los 19 expertos manifestaron estar completamente de acuerdo con la afirmación de que la utilización efectiva de la determinación de biomarcadores constituye una herramienta esencial en la medicina de precisión (con una puntuación promedio de 9,5 sobre 10, en una escala que abarca desde 0 hasta 10, donde 0 indica un completo desacuerdo y 10 un acuerdo total).

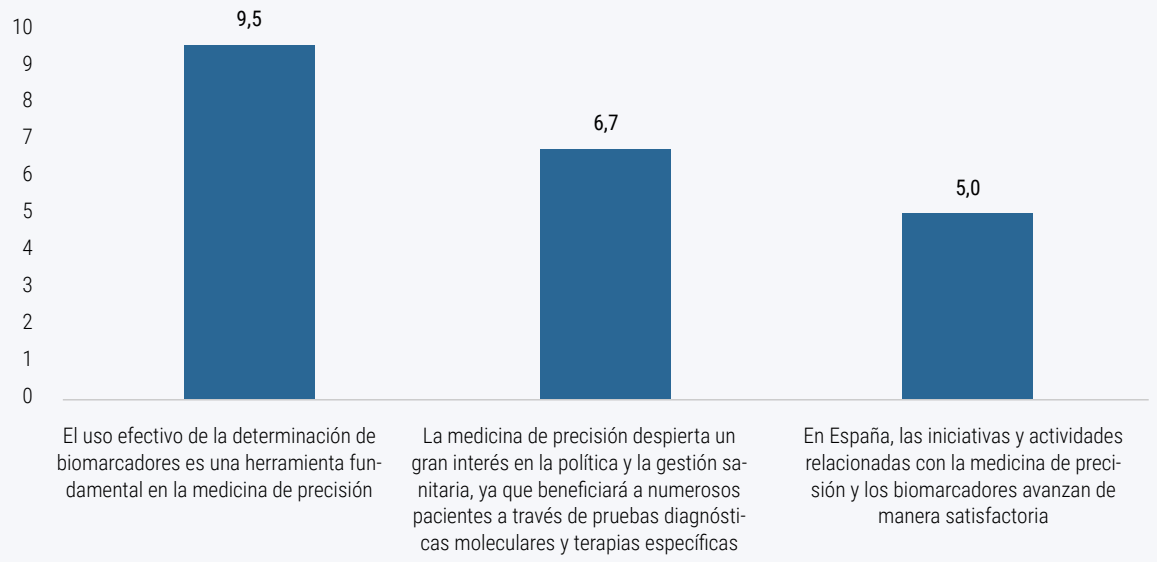
Se mostraron en un menor grado de acuerdo en relación con la afirmación de que la medicina de precisión suscita un gran interés en la esfera política y la gestión sanitaria, dado que beneficiará a un gran número de pacientes mediante pruebas diagnósticas moleculares y terapias específicas (6,7/10). Además, en promedio, no expresaron ni acuerdo ni desacuerdo respecto a la afirmación de que en España las iniciativas y actividades vinculadas a la medicina de precisión y los biomarcadores avanzan de manera satisfactoria (5,0/10, con un 78% de los expertos otorgando puntuaciones entre 3 y 7).

La mayoría de los expertos coincidieron en que las áreas temáticas actuales necesitan mejoras. Sin embargo, de manera alentadora, casi el 90% de ellos expresaron esperanzas de que estas áreas experimenten mejoras en el futuro

VI *Carlos Martín Saborido realizó una evaluación de la situación actual en el campo de los biomarcadores oncológicos; sin embargo, su participación en la reunión del GT fue imposibilitada por temas de agenda. Como consecuencia, el cuestionario fue valorado por 9 expertos, aunque únicamente 8 de ellos pudieron participar en este GT específico.*

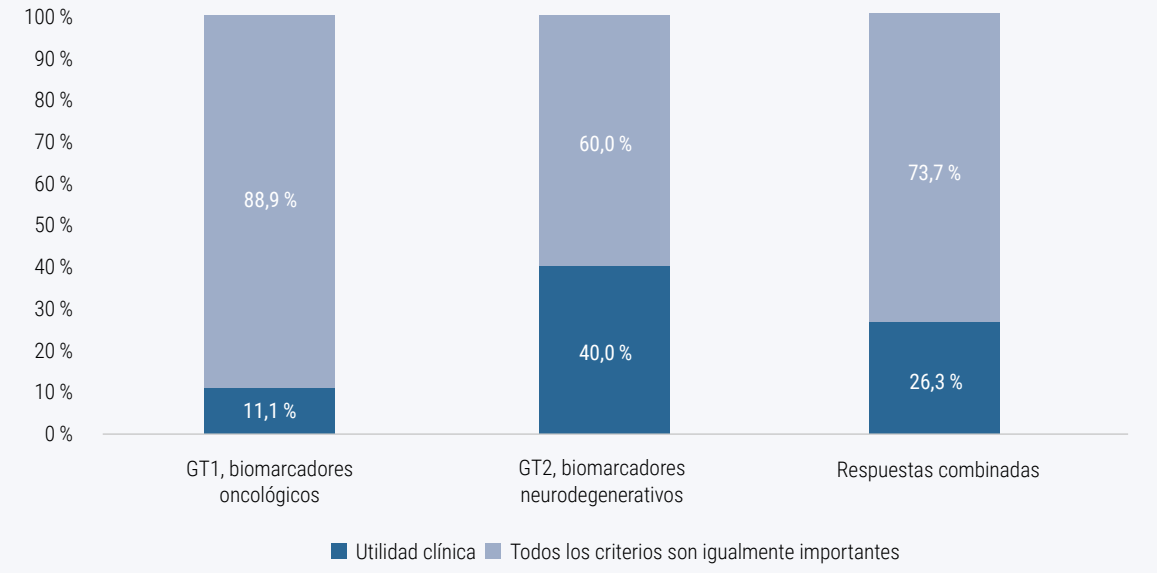
VII *Vicente Arocas Casañ respondió al cuestionario; sin embargo, no pudo asistir a la reunión del GT debido a un imprevisto personal. Así, el cuestionario fue completado por 10 expertos, mientras que en la reunión del Grupo de Trabajo específico participaron 9 individuos.*

Figura 11. Evalúe del 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con la medicina de precisión y los biomarcadores (0: desacuerdo total; 10: total acuerdo; n=19)



Asimismo, un porcentaje significativo de los expertos (73,4%; n=14), sostiene la equiparación de la relevancia de los tres criterios (validez analítica, validez clínica y utilidad clínica) utilizados en el proceso de autorización de biomarcadores. En el contexto específico del GT2 de biomarcadores neurodegenerativos, un 40% de los participantes destacó que la utilidad clínica era la más relevante de los tres criterios mencionados (Figura 12).

Figura 12. De los tres criterios actualmente empleados, ¿cuál considera usted que tiene la mayor importancia en la autorización de biomarcadores? (n=19)

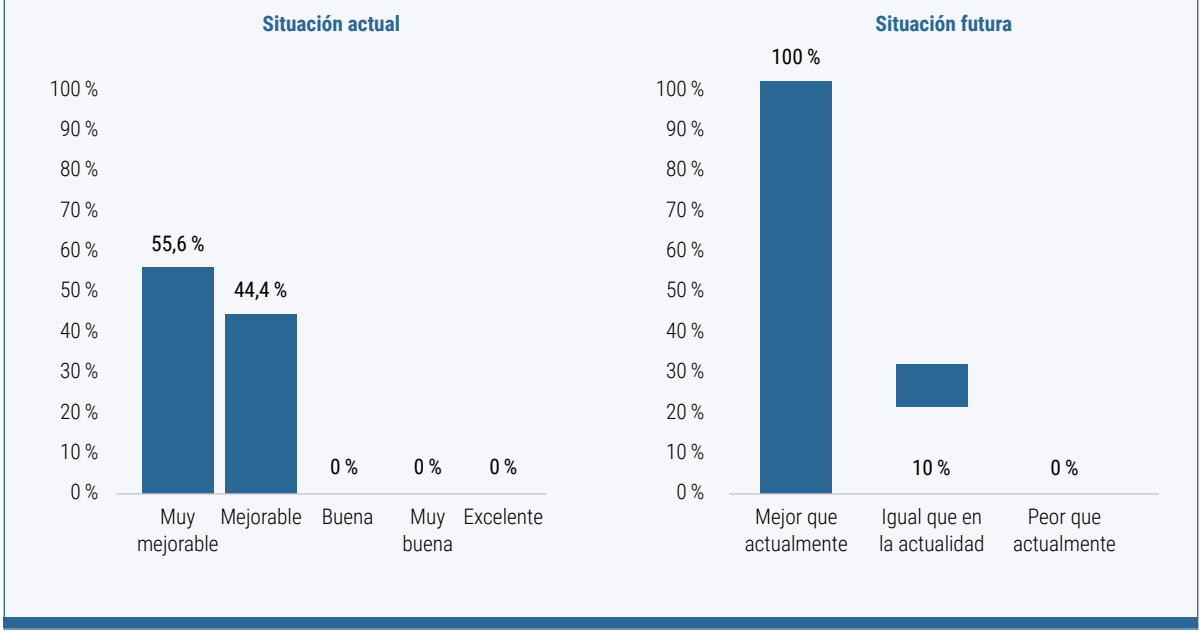


Nota: *Las opciones "validez analítica" y "validez clínica" no han sido seleccionadas por parte de ninguno de los expertos. Por consiguiente, dichas opciones no fueron representadas en la figura.*

4.1.1. Biomarcadores oncológicos

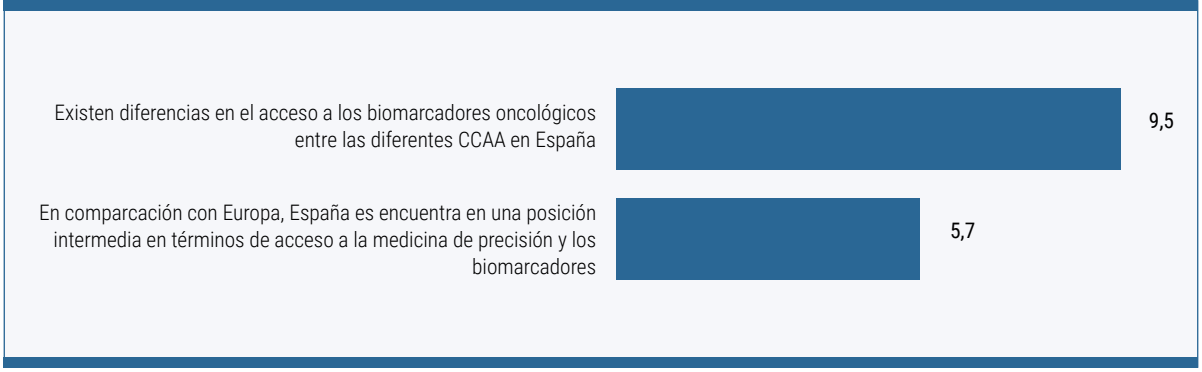
Los nueve expertos del GT1 que respondieron al cuestionario coinciden en que la situación actual en cuanto a la financiación y acceso a los biomarcadores oncológicos es susceptible de mejora (n=4; 44,4%) o de una mejora considerable (n=5; 55,6%). Su visión prospectiva se muestra optimista, dado que el 100% de los encuestados anticipa una situación futura más favorable en términos de financiación y acceso en comparación con el estado presente (Figura 13).

Figura 13. Evalúe la situación actual y futura relacionada con la financiación y el acceso a los biomarcadores oncológicos en España (n=9)



La gran mayoría (con una puntuación media de 9,5 sobre 10, donde 0 indica ningún acuerdo y 10 indica total acuerdo) de los expertos coinciden en que existen disparidades en el acceso a los biomarcadores entre las diferentes CCAA de España, debido a diversos motivos, como las discrepancias en el nivel de toma de decisiones (ya sea a nivel de CCAA, áreas de salud u hospitales) y en los criterios utilizados para determinar dicho acceso. Sin embargo, muestran un menor grado de acuerdo respecto a la afirmación de que en comparación con otros países europeos, España se encuentra en una posición intermedia en términos de acceso a la medicina de precisión y los biomarcadores oncológicos (5,7/10) (Figura 14).

Figura 14. Evalúe del 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con los biomarcadores oncológicos (0 siendo en desacuerdo total y 10 en total acuerdo; n=9)



Según la percepción de los encuestados, las acciones que han tenido un mayor impacto en el acceso a biomarcadores oncológicos en España son, en primer lugar, los planes autonómicos (7,1 sobre 10, donde 0 indica ninguna relevancia y 10 denota máxima relevancia), seguidos de la inclusión de biomarcadores en la cartera común de servicios (7,0) y el proyecto IMPaCT (6,3). Las estrategias y planes implementados a nivel nacional recibieron puntuaciones más bajas (entre 5,1 y 6,0) (Figura 15).

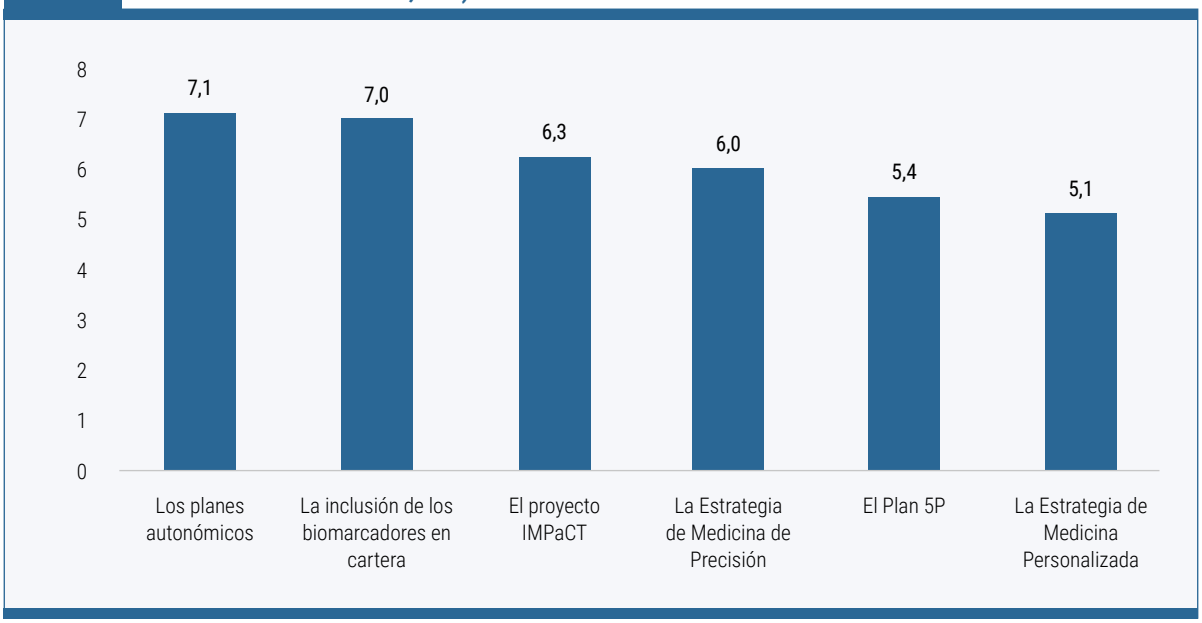
Además de las iniciativas mencionadas en el cuestionario, los expertos consideran que hay otras acciones que han desempeñado un papel relevante en el avance de la financiación y el acceso a los biomarcadores oncológicos en España. Por ejemplo, la financiación proporcionada por la industria farmacéutica en el caso de biomarcadores predictivos de respuesta al fármaco. Según un estudio de Rodriguez-Lescure et al. (2020) [17], en más del 50% de los centros analizados para la determinación de biomarcadores incluidos en el estudio, la financiación proviene de compañías farmacéuticas.

Otras iniciativas destacadas son los acuerdos de co-desarrollo con entidades privadas (como la industria farmacéutica, con Farmaindustria como interlocutor), así como la creación de infraestructuras y recursos adecuados para el análisis de biomarcadores y la gestión de datos, a través de asociaciones público-privadas.

Adicionalmente, se reconoce la contribución significativa de las asociaciones de pacientes y las sociedades científicas en la promoción de políticas de acceso equitativo a los biomarcadores oncológicos. La elaboración de guías de consenso por parte de estas entidades también ha sido fundamental para establecer estándares y protocolos clínicos en el uso de biomarcadores oncológicos, contribuyendo así a mejorar la calidad de la atención sanitaria en este ámbito.

Asimismo, se identifican iniciativas europeas que han contribuido al avance en este ámbito, tales como la *European Health Data and Evidence Network* (EHDEN), la *European Open Science Cloud for Health* (EOSC-Health), la *European Life-science Infrastructure for Biological Information* (ELIXIR), la *Global Alliance for Genomics and Health* (GA4GH), el proyecto *1 Million Genomes* (1+MG) y el *European Genome phenome Archive* (EGA).

Figura 15. ¿Cuáles considera que son las acciones que han tenido un mayor impacto en el acceso a los biomarcadores oncológicos en España? (Evalúe del 0 al 10, donde 0 indica ninguna relevancia y 10 denota máxima relevancia; n=9)



Notas: *IMPaCT: Infraestructura de Medicina Personalizada asociada a la Ciencia y la Tecnología.* ***5P:*** *[medicina] personalizada, predictiva, preventiva, participativa y poblacional*

Los expertos llevaron a cabo una evaluación jerarquizada de los principales desafíos en relación con el acceso a las pruebas de biomarcadores oncológicos en la práctica clínica en España (Figura 16). Entre estos desafíos, se destacan:

- La falta de financiación (puntuación: 9,1 sobre 10 donde 0 indica la menor importancia, y 10, la mayor) es señalada como el principal desafío para el acceso a las pruebas de biomarcadores oncológicos, reflejando la necesidad crítica de recursos financieros para llevar a cabo estas pruebas de manera efectiva.
- La ausencia de un marco regulador unificado (puntuación: 8,9), resaltando la necesidad de establecer normativas y directrices claras que rijan el uso e implementación de biomarcadores oncológicos en la práctica clínica.
- La insuficiente infraestructura (puntuación: 8,8), que subraya la importancia de contar con recursos y capacidades adecuadas para realizar pruebas de biomarcadores oncológicos de manera eficiente y efectiva.
- La necesidad de un liderazgo político (puntuación: 8,8), señalando la importancia de un compromiso político firme para abordar los desafíos en el acceso a biomarcadores oncológicos.
- La limitada colaboración entre el sector público y privado (puntuación: 7,7), evidenciando la necesidad de promover alianzas y sinergias entre ambos sectores para mejorar el acceso y la disponibilidad de biomarcadores oncológicos.
- El elevado impacto presupuestario de los tratamientos (puntuación: 7,6), reflejando la importancia de las consideraciones económicas en la implementación de biomarcadores en la atención oncológica.

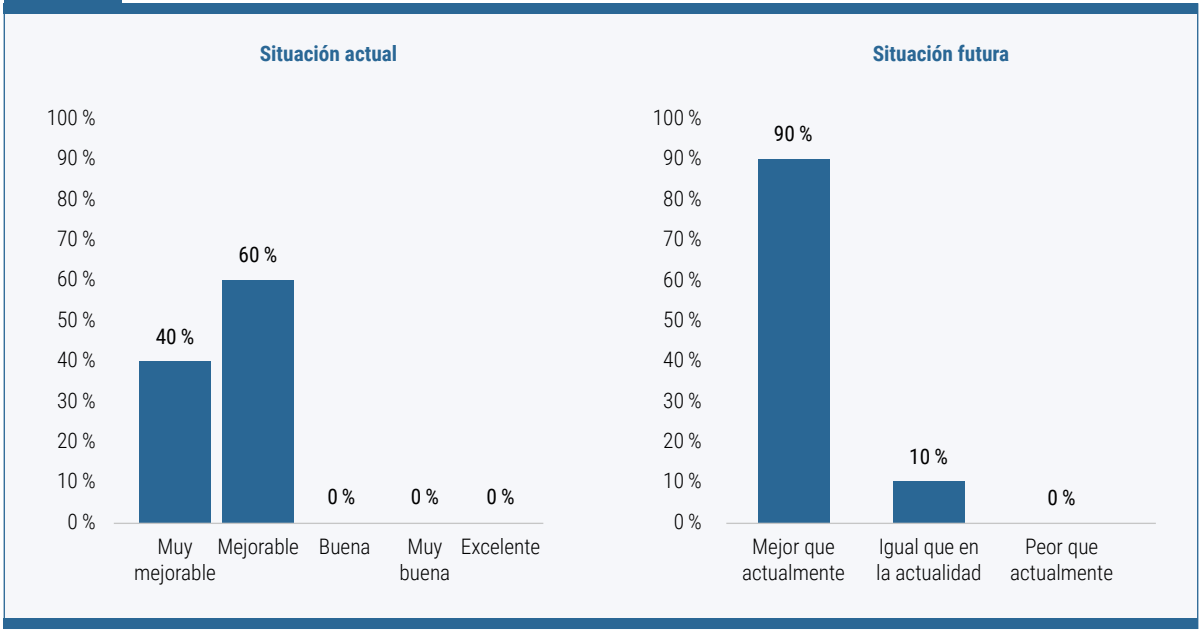
Estos desafíos identificados reflejan una variedad de aspectos que afectan al acceso a las pruebas de biomarcadores oncológicos en España, desde problemas financieros y regulatorios hasta cuestiones relacionadas con la infraestructura y el liderazgo político.

Figura 16. Califique de 0 al 10 la importancia de los siguientes retos en cuanto al acceso a las pruebas de determinación de biomarcadores oncológicos en la práctica clínica en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=9)

4.1.2. Biomarcadores neurodegenerativos

Los diez expertos del GT2 que participaron en la encuesta coinciden con el GT1 en que la situación actual en relación con la financiación y acceso a los biomarcadores (en este caso, neurodegenerativos) en España presenta margen de mejora (n=6; 60%) o de mucha mejora (n=4; 40%). Aunque mantienen una visión optimista hacia el futuro, esta es algo menos marcada que la del GT1, ya que el 90% de los encuestados (en comparación con el 100% en el GT1) anticipa una situación venidera más propicia en términos de financiación y acceso de biomarcadores neurodegenerativos, en comparación con el presente (Figura 17).

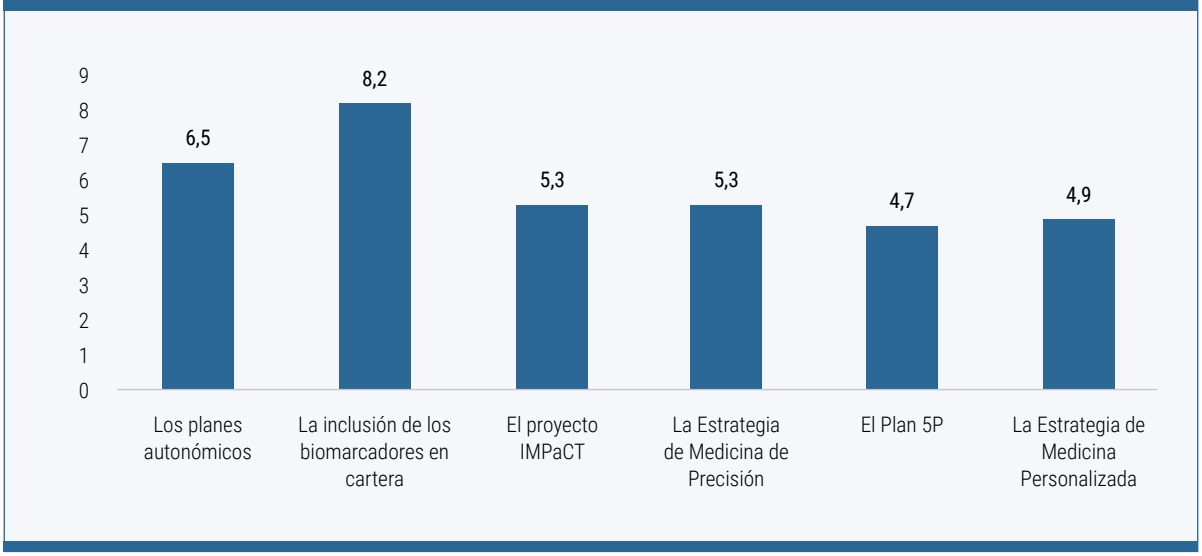
Figura 17. Evalúe la situación actual y futura relacionada con la financiación y el acceso a los biomarcadores neurodegenerativos en España (n=10)



En términos generales, las opiniones expresadas por los expertos del GT2 concuerdan con las del GT1 en cuanto a las acciones que han tenido un mayor impacto en el acceso a biomarcadores, específicamente en este caso, de biomarcadores neurodegenerativos. La figura que se presenta a continuación sigue el orden establecido por el GT1 en cuanto a la importancia de estas acciones, lo que permite una fácil comparación entre ambos grupos. La diferencia principal radica en el orden de las dos medidas más destacadas. Para el GT2, la inclusión de biomarcadores en la cartera de servicios se considera la acción más relevante (puntuación: 8,2), seguida de cerca por los planes autonómicos (puntuación: 6,5) (Figura 18).

Los tres principales desafíos identificados en el área de biomarcadores estuvieron consistentemente asociados a la carencia de financiación, marco regulatorio y liderazgo político

Figura 18. ¿Cuáles considera que son las acciones que han tenido un mayor impacto en el acceso a los biomarcadores neurodegenerativos en España? (Evalúe del 0 al 10, donde 0 indica ninguna relevancia y 10 denota máxima relevancia; n=10)



El GT2 identificó una serie de acciones adicionales que contribuyeron o contribuirían a mejorar el acceso y la financiación de los biomarcadores neurodegenerativos en España. Estas acciones incluyen avances en la investigación e innovación de enfermedades neurodegenerativas, con especial atención a los biomarcadores neurodegenerativos. Se propuso también facilitar la obtención de biomarcadores a través de análisis sanguíneos, lo que podría agilizar y simplificar el proceso diagnóstico.

Además, se sugirió delimitar claramente la población beneficiaria en casos donde se demuestre una mayor relación coste-efectividad, garantizando así un uso más eficiente de los recursos. Se resaltó la importancia de evidenciar los años de vida ganados mediante la aplicación de biomarcadores, lo que puede proporcionar argumentos sólidos para su implementación.

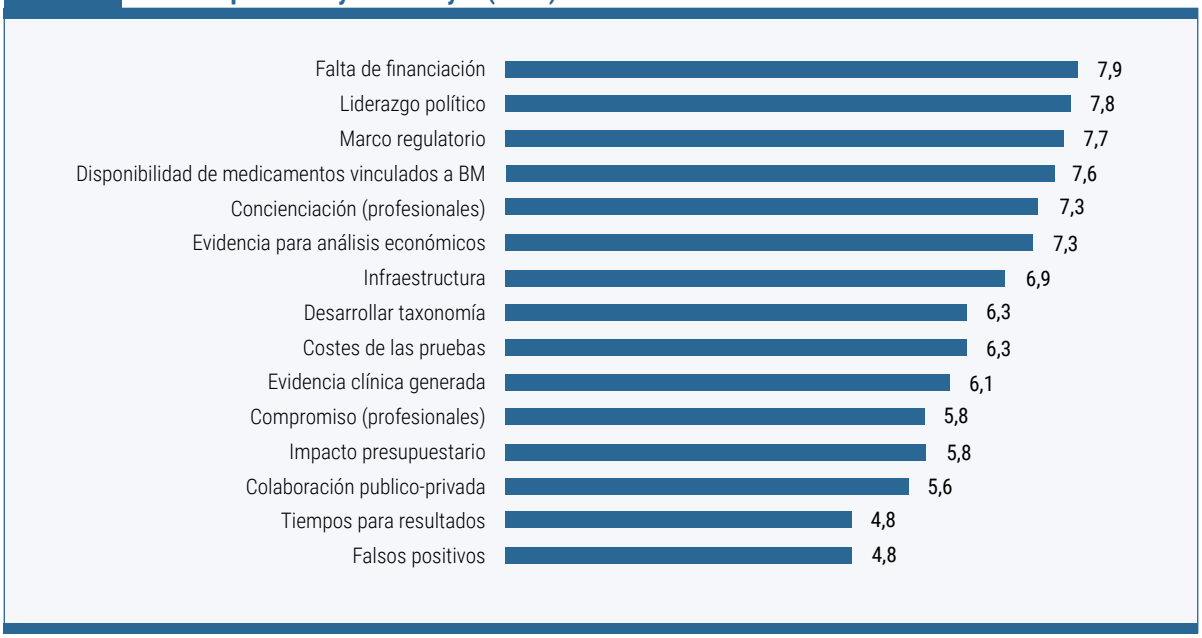
Se abogó por un enfoque multidisciplinario que involucre a diversos actores, incluyendo profesionales de la salud, investigadores y organizaciones de pacientes, para abordar de manera integral las enfermedades neurodegenerativas. Se señaló la necesidad de incorporar los biomarcadores de manera sistemática en los protocolos de diagnóstico en el entorno clínico, lo que garantizaría una aplicación más uniforme y eficaz.

Además, se instó a asegurar que las iniciativas actuales funcionen de manera óptima, sin descartar la evaluación y mejora continua de procesos, más allá de la mera consideración de nuevas propuestas. Se propuso promover la difusión del conocimiento sobre las enfermedades neurodegenerativas, especialmente aquellas contempladas en la Estrategia Nacional, con el objetivo de sensibilizar tanto a la población en general como a los profesionales de la salud.

Se destacó la importancia de una coordinación efectiva entre las autoridades sanitarias a nivel nacional y autonómico para mejorar la eficacia de las iniciativas existentes y evitar la duplicidad de esfuerzos. Finalmente, se hizo hincapié en la importancia de atender las demandas de profesionales y organizaciones de pacientes, así como en colaborar estrechamente con sociedades científicas, para garantizar una atención integral y actualizada en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas.

Seguidamente, los integrantes del GT2 evaluaron, entre una serie de opciones predefinidas, cuáles son los desafíos más significativos en el ámbito de los biomarcadores neurodegenerativos. Al igual que en el GT1, las tres primeras posiciones las ocupan, aunque con una disposición diferente, la falta de financiación, liderazgo político y marco regulatorio (7,9, 7,8 y 7,7, respectivamente). Les siguen como desafíos destacados la disponibilidad de medicamentos asociados a los biomarcadores (7,6), la sensibilización de los profesionales de la salud (7,3) y la necesidad de obtener evidencia para la realización de análisis económicos (7,3) (Figura 19).

Figura 19. Califique de 0 al 10 la importancia de los siguientes retos en cuanto al acceso a las pruebas de determinación de biomarcadores neurodegenerativos en la práctica clínica en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=10)



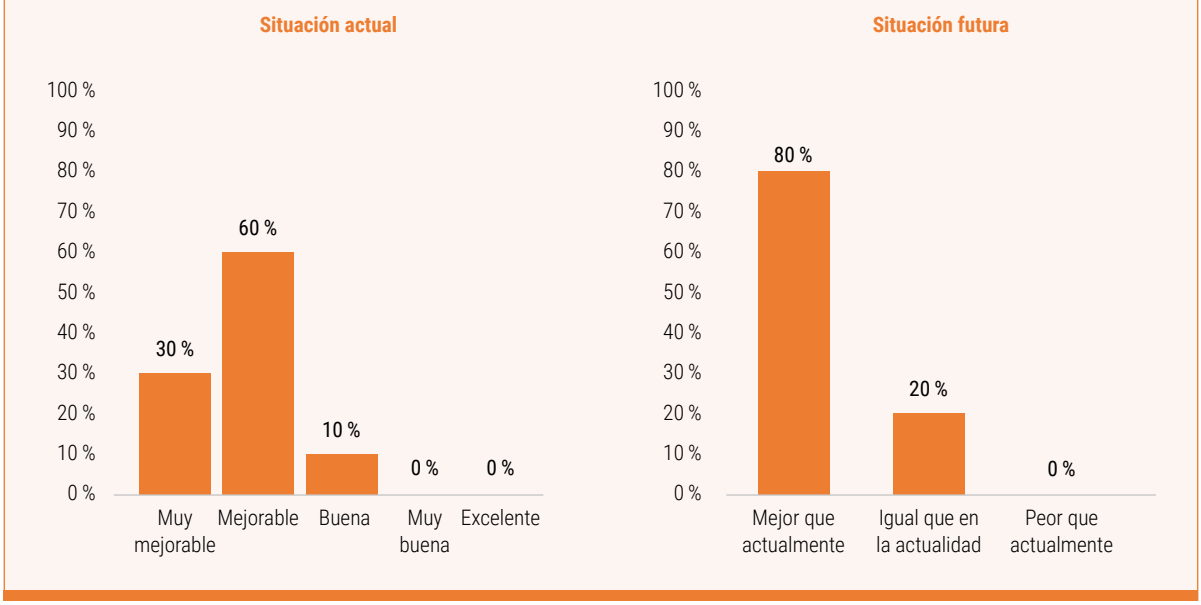
Nota: *BM: biomarcadores*

4.2. CRIBADOS

4.2.1. Cribado neonatal

Según la evaluación realizada por nueve de los diez expertos del GT3 que participaron en la encuesta, la situación actual del cribado neonatal en España es considerada mejorable (n=6; 60%) o muy mejorable (n=3; 30%), mientras que un experto (10%) opina que la situación es adecuada. De la totalidad de diez expertos consultados, ocho expresan su optimismo respecto a una mejora futura en la situación del cribado neonatal, mientras que dos anticipan que permanecerá sin cambios con respecto al estado actual (Figura 20).

Figura 20. Evalúe la situación actual y futura del cribado neonatal en España (n=10)

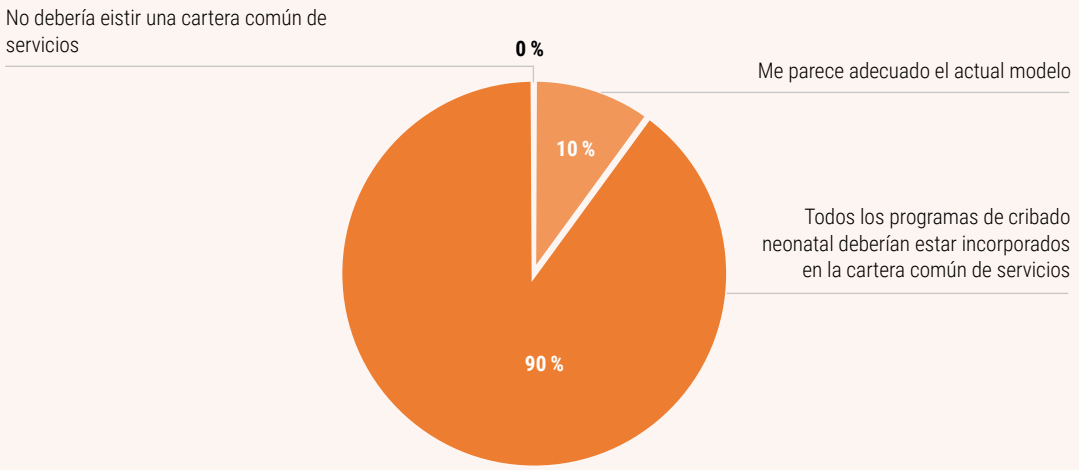


La gran mayoría de los encuestados, nueve de cada diez, sostienen la opinión de que todos los programas de cribado neonatal deberían ser parte integrante de la cartera común de servicios del SNS. Esto, argumentan, sería fundamental para evitar disparidades entre CCAA en el acceso y garantizar una atención equitativa en todo el territorio nacional. Por otro lado, un experto sostiene que el actual modelo, en el que algunos programas se encuentran incluidos en la cartera común de servicios del SNS (siete hasta abril de 2024, con previsión de llegar a 23 en el primer trimestre de 2025), mientras que otros (hasta 44) están en las carteras suplementarias, otorgando a las CCAA la facultad de elegir, resulta adecuado. Ningún experto considera la eliminación de la cartera común de servicios nacional para el cribado neonatal (Figura 21).

Cuando se les solicitó argumentar sus respuestas, los encuestados expresaron diversas consideraciones. Se destacó que la situación actual alimenta la falta de equidad y la injusticia social, especialmente relevantes cuando se trata de menores de edad, donde el principio de igualdad adquiere mayor importancia. Se señaló que el cribado neonatal en España enfrenta desafíos debido a la falta de uniformidad entre las CCAA, lo que genera inequidades en el acceso y la atención.

Se sugirió que debería establecerse una cartera básica común en todo el territorio nacional, complementada por carteras suplementarias en las CCAA, adaptadas a la prevalencia variable de ciertas enfermedades según el territorio. No obstante, se advirtió que esta cartera suplementaria debería ser mínima, evitando las disparidades actuales que existen entre las diferentes CCAA (8 programas incluidos frente a hasta 44 en algunas comunidades).

Figura 21. Seleccione la opción de respuesta con la que esté más de acuerdo, % de respuestas (n=10)



Se hizo hincapié en que el programa de cribado neonatal debería ofrecer pruebas para todas las enfermedades que cumplan con los criterios establecidos, basados en los principios de Wilson y Junger [76], independientemente de la ubicación geográfica del nacimiento del niño.

Se propuso que todos los programas de cribado neonatal que cuenten con evidencia de beneficios en salud para los recién nacidos y sus familias sean incorporados gradualmente en la cartera común de servicios del SNS, basándose en criterios científicos y no en su inclusión en carteras complementarias.

Además, se planteó la necesidad de avanzar en la cartera común de servicios de cribado neonatal del SNS para ir incorporando enfermedades de manera ágil, siempre en base a la evidencia científica disponible. Esto implicaría modificar el actual modelo de toma de decisiones y desarrollar un nuevo procedimiento de actualización que permita adaptarse a los rápidos avances que se están produciendo con la aparición de terapias avanzadas. Como alternativa, se sugirió que el SNS debería financiar únicamente los programas de cribado neonatal que demuestren ser eficientes en términos de beneficios para la salud.

Posteriormente, se les preguntó sobre su percepción acerca de los principios propuestos por la Organización Mundial de la Salud (OMS) para la evaluación de la aprobación de un nuevo programa de cribado neonatal. En términos generales, los encuestados mostraron conformidad con los criterios propuestos, como se refleja en las calificaciones otorgadas, las cuales oscilaron entre 7,3 y 9,4 sobre un total de 10. En este rango de calificaciones, donde 0 indicaba una importancia mínima y 10 denotaba una esencial consideración, cuatro criterios obtuvieron puntuaciones superiores a 9: en primer lugar, la disponibilidad de instalaciones para el diagnóstico y tratamiento (9,4); seguido de la existencia de un tratamiento aceptado para los pacientes con enfermedad reconocida (9,2); asimismo, la presencia de una prueba o examen apropiado (9,2); y, por último, la necesidad de que la búsqueda de casos sea un proceso continuo y no un proyecto de naturaleza temporal (Tabla 5).

Tabla 5. ¿Qué opinión tiene sobre los principios propuestos por la OMS al evaluar la aprobación de un nuevo programa de cribado neonatal? (Califique cada principio en una escala del 0 al 10, donde 0 indica que el principio tiene poca importancia y 10 indica que es esencial tenerlo en cuenta; n=10)

Criterio OMS	Resultado
Deben estar disponibles **instalaciones para el diagnóstico** y **tratamiento.**	9,4
Debe existir un **tratamiento aceptado** para los pacientes con enfermedad reconocida.	9,2
Debe haber una **prueba** o **examen adecuado.**	9,2
La **búsqueda de casos debe ser un proceso continuo** y no un proyecto "de una sola vez".	9,2
Debe existir una **política** acordada sobre **quiénes deben ser tratados como pacientes.**	8,7
La prueba debe ser **aceptable** para la población.	8,5
La condición buscada debe ser un **problema de salud importante.**	8,4
Debe existir una etapa latente o temprana **sintomática reconocible.**	8,4
La **historia natural** de la condición, incluyendo el desarrollo desde la fase latente hasta la enfermedad declarada, debe estar **adecuadamente comprendida.**	7,4
El **coste** de la búsqueda de casos (incluyendo el diagnóstico y tratamiento de pacientes diagnosticados) debe estar económicamente equilibrado en relación con el **gasto** posible en atención médica en su conjunto.	7,3

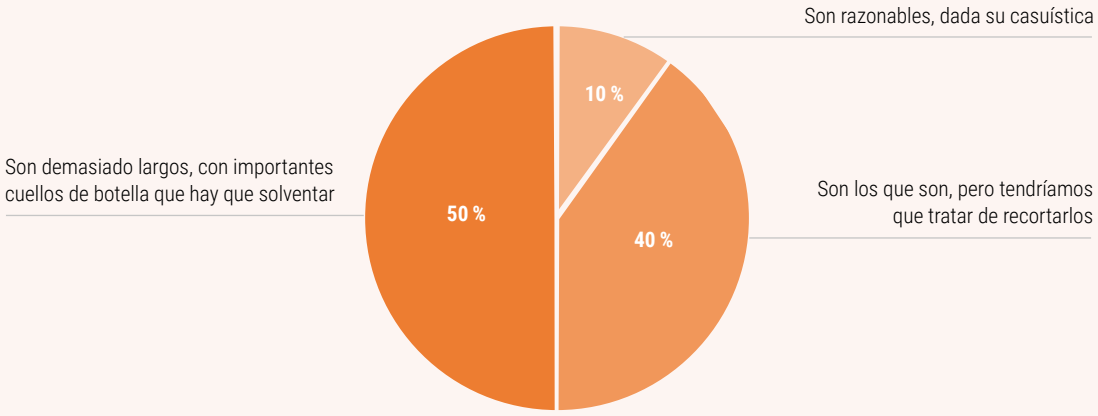
Cuando se les preguntó acerca de la posible consideración de otros criterios para la inclusión de un nuevo programa de cribado neonatal en la cartera de servicios, los encuestados plantearon diversas perspectivas (Figura 22). Resaltaron la importancia de la eficiencia y la sostenibilidad como criterios primordiales, así como la necesidad de evaluar si la enfermedad puede ser abordada mediante enfoques de medicina personalizada de precisión.

Además, enfatizaron que la incidencia de la enfermedad debe ser razonable para justificar la implementación del programa, y que el beneficio en salud de tratar precozmente al paciente debe estar debidamente demostrado antes de su inclusión. Se subrayó que los principios establecidos por la OMS siguen siendo pertinentes para la toma de decisiones en el ámbito del cribado neonatal, aunque se propuso adaptar la interpretación de los mismos al contexto de las enfermedades raras.

Asimismo, se hizo hincapié en que el principal objetivo en el desarrollo de programas de cribado neonatal sigue siendo mejorar el pronóstico a través del diagnóstico temprano. No obstante, se sugirió la posibilidad de considerar otros criterios, como la reducción del tiempo necesario para el diagnóstico en casos de recién nacidos sintomáticos, que actualmente pueden sufrir demoras diagnósticas prolongadas. Dado que se trata de menores de edad, se remarcó la importancia de garantizar el derecho a no saber, especialmente en aquellos que aún no poseen capacidad de obrar. Por lo tanto, se destacó la necesidad de evaluar cada caso y enfermedad de manera individualizada.

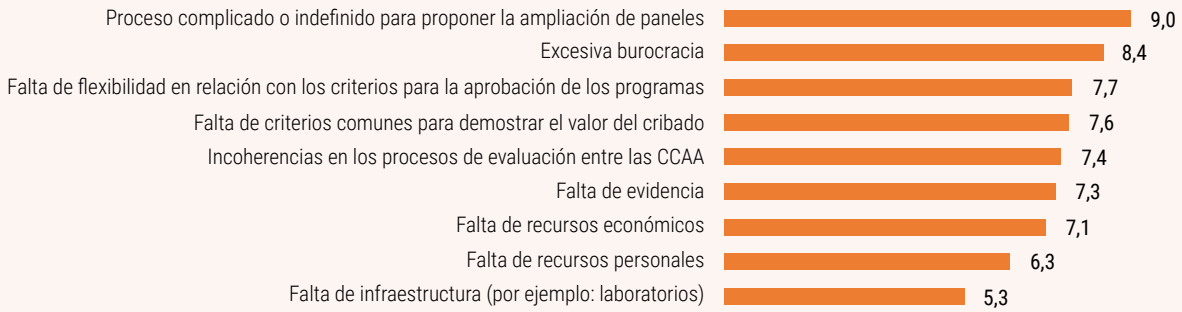
En relación con otro aspecto relevante, referido a los intervalos de tiempo transcurridos entre las propuestas de ampliación de los programas de cribado a nivel nacional y su posterior aprobación para su implementación en la práctica clínica, se observan distintas perspectivas entre los expertos consultados. La mitad de ellos considera que dichos intervalos son excesivamente largos, identificando importantes obstáculos que deben ser superados. Por otro lado, el 40% de los expertos opina que, aunque los tiempos actuales son los que son, se debería buscar la manera de acortarlos. En contraste, solo un experto (10%) considera que los tiempos son razonables, dada la casuística particular de este proceso.

Figura 22. ¿Qué opina sobre los actuales tiempos transcurridos entre las propuestas de ampliación de los programas de cribado nacional, y su aprobación para que se implemente en la práctica clínica? (n=10)



Finalmente, los expertos llevaron a cabo una evaluación de los principales desafíos en el ámbito del cribado neonatal, concluyendo que el más significativo está relacionado con la complejidad o la falta de claridad del proceso para proponer la ampliación de paneles (puntuado con 9,0 sobre 10). Le sigue la existencia de una excesiva burocracia (8,4), la rigidez en los criterios para la aprobación de los programas (7,7) o para demostrar su valor (7,6). Además, mencionan como desafíos las discrepancias en los procesos de evaluación entre las distintas CCAA (7,4), la escasez de evidencia y de recursos económicos y humanos (puntuados con 7,3, con 7,1 y con 6,3, respectivamente) (Figura 23).

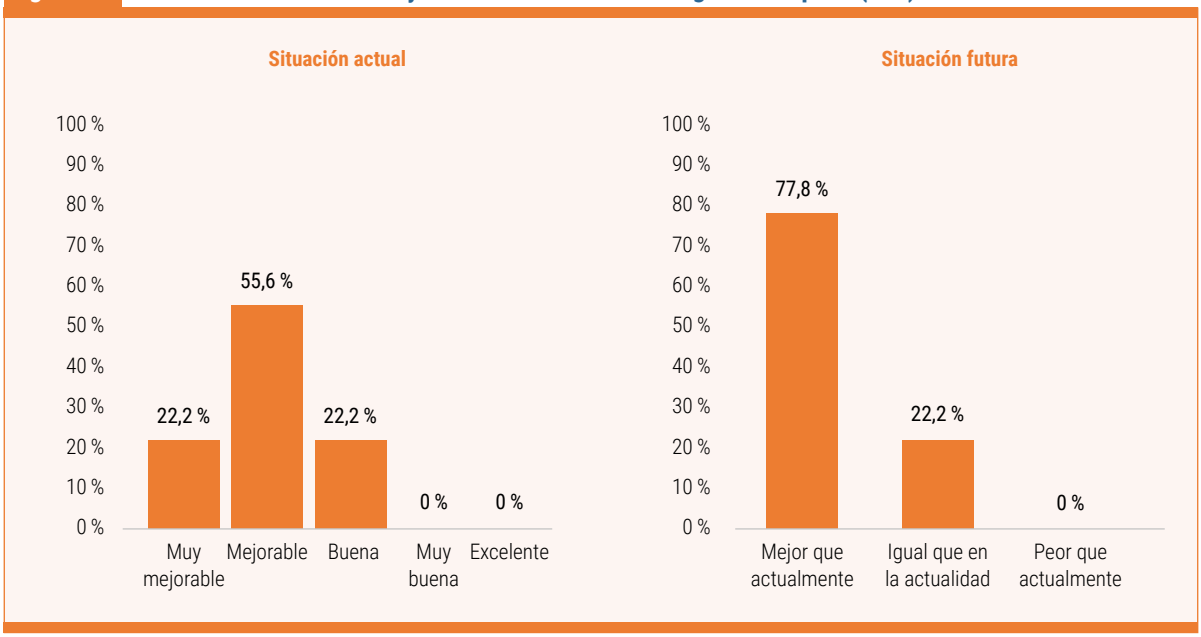
Figura 23. Valore, de 0 a 10, la importancia de los siguientes retos que dificultan la expansión y la reducción de la desigualdad (reducción de las disparidades autonómicas) en los programas de cribado neonatal en España) (n=10)



4.2.2. Cribado oncológico

A pesar de que dos de los nueve expertos que evaluaron la presente coyuntura del cribado oncológico la calificaron como favorable (22,2%), la mayoría sostiene que admite mejoras (55,6%) o requiere de mejoras significativas (22,2%). Además, dos expertos anticipan una estabilidad en la situación futura en comparación con la presente. No obstante, el 77,8% (n=7) de los expertos sostiene la perspectiva de una mejora con respecto al estado actual (Figura 24).

Figura 24. Evalúe la situación actual y futura del cribado oncológico en España (n=9)



En la siguiente fase de la encuesta, se solicitó a los expertos que calificaran, en una escala del 0 al 10 (donde 0 indica un completo desacuerdo y 10 un total acuerdo), diversas afirmaciones vinculadas a los programas de cribado oncológico en España. Según el promedio de las calificaciones obtenidas, los expertos manifestaron estar, en diversos grados, de acuerdo con ocho de las diez afirmaciones proporcionadas. Las dos afirmaciones que recabaron mayor apoyo entre los expertos fueron la imperiosa necesidad de abordar la disparidad entre CCAA presente en España en relación con los niveles de participación en los programas de cribado de cáncer colorrectal (9,1) y de cérvix (9,1). Asimismo, se identificó un amplio respaldo a la inclusión de todos los estratos sociales actualmente excluidos de los programas de cribado oncológico en España (8,8). Además, se compartió la percepción de que es crucial mitigar las discrepancias en los niveles de participación en el cribado de cáncer de mama (8,6). La quinta afirmación que obtuvo un grado significativo de acuerdo entre los expertos fue la validez de las directrices europeas concernientes a la franja etaria y la frecuencia de participación en los programas de detección del cáncer colorrectal (hombres y mujeres entre 50 y 74 años; participación deseable: ≥65%), con una calificación promedio de 8,0 (Tabla 6).

Tabla 6. Evalúe del 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con el cribado oncológico en España (siendo 0 en desacuerdo total y 10 en total acuerdo; n=9)

Afirmación	Promedio
Es imperativo trabajar en la reducción de la disparidad entre CCAA existente en España, respecto a **niveles de participación** en los programas de cribado de cáncer **colorrectal.**	9,1
Es imperativo trabajar en la reducción de la disparidad entre CCAA existentes en España, respecto a **niveles de participación** en los programas de cribado de cáncer de **cérvix.**	9,1
Es imperativo incluir a todos los **grupos sociales** que no acceden a los programas de cribado oncológico en España.	8,8
Es imperativo trabajar en la reducción de la disparidad entre CCAA existente en España, respecto a **niveles de participación** en los programas de cribado de cáncer de **mama.**	8,6
Las recomendaciones europeas en cuanto a **franja de edad** y participación en el programa de **cáncer colorrectal** son adecuadas (hombres y mujeres entre 50 y 74 años; participación deseable: ≥65%).	8,0
La implicación de las **farmacias comunitarias** mejoraría la **adhesión** a los programas de cribado oncológico en España.	7,9
Las recomendaciones europeas en cuanto a **franja de edad** y participación en el programa de cáncer de **mama** son adecuadas (mujeres entre 45 y 75 años; participación deseable: ≥75%).	7,6
Las recomendaciones europeas en cuanto a **franja de edad** y participación en el programa de cáncer de **cérvix** son adecuadas (mujeres de entre 25 y 60/65 años; participación deseable: ≥70%).	7,6
Las **puntuaciones de riesgo poligénico** (PRS) son una herramienta valiosa en el ámbito de la predicción del riesgo de cáncer, ofreciendo el potencial de mejorar la evaluación del riesgo de enfermedades y orientar las decisiones clínicas para intervenciones médicas.	6,9
El **número actual de cribados** oncológicos incluidos en la cartera de servicios del SNS es adecuado (n=3: cáncer de mama, cáncer colorrectal y cáncer de cérvix).	6,1

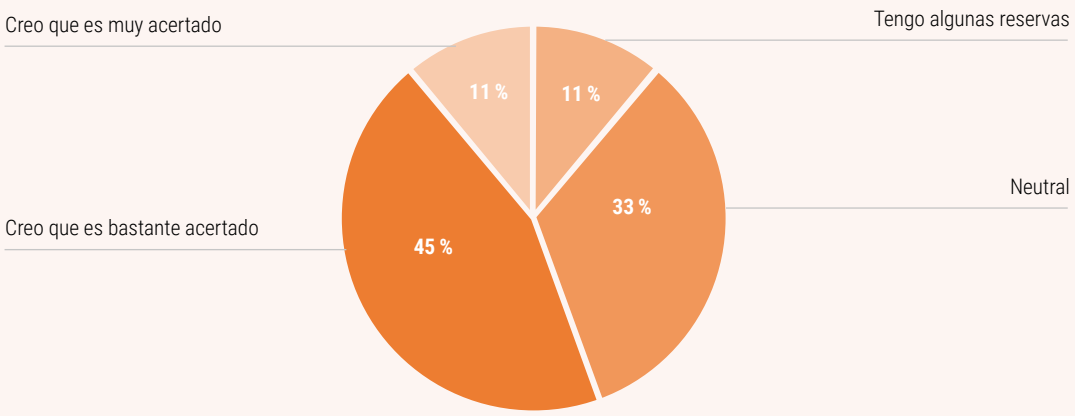
Un informe publicado por la Comisión Europea en septiembre de 2022 propuso nuevas directrices relativas al cribado oncológico. Entre estas directrices se contempla la ampliación del ámbito del cribado poblacional para abarcar otros tipos de cáncer, tales como el de pulmón, próstata y gástrico [58]. Al consultar a los expertos su opinión sobre esta inclusión, el 55,5% la avaló (el 44,4% consideró la medida bastante acertada y el 11,1% la consideró muy acertada), mientras que el 33,3% mantuvo una posición neutral y el 11,1% expresó algunas reservas (Figura 25).

Entre los argumentos presentados, se destacaron diversas perspectivas. Señalaron que eran medidas interesantes para la protección de la población; se planteó que no todos los programas son igualmente coste-efectivos; se mencionó que la implementación de estos cribados podría aumentar la detección temprana de tumores, reduciendo la morbi-mortalidad y los costes asociados. Sin embargo, también se advirtió que podría conducir a un aumento en los falsos negativos, generando costes adicionales.

Asimismo, se subrayó la importancia de que la población participe en los programas de cribado una vez implementados. Además, se propuso avanzar en el cribado del cáncer de pulmón mediante programas piloto para evaluar la viabilidad de su inclusión en la cartera de servicios del SNS, siempre en el marco de estrategias integrales para abordar las enfermedades asociadas al tabaquismo, lo que incluye una inversión significativa en prevención del tabaquismo.

Respecto al cribado del cáncer de próstata, se planteó que una estrategia que incorpore la resonancia magnética nuclear como prueba de segundo nivel en casos de Antígeno Prostático Específico (PSA) elevado, antes de la biopsia, podría reducir el sobrediagnóstico y los efectos adversos del cribado, permitiendo la implementación de programas piloto, como los que van a iniciar algunas CCAA.

Figura 25. ¿Qué opina sobre la recomendación europea de incorporación de tres cribados adicionales de cáncer a la cartera de servicios de los países miembro?[VIII] (n=9)



La sección final del cuestionario exploraba los principales desafíos asociados al cribado oncológico en España (Tabla 7). Los dos principales desafíos identificados fueron los costes vinculados a la implementación de estos programas (8,9 sobre 10) y la disponibilidad de recursos humanos, abarcando aspectos como la carga laboral excesiva y la escasez de personal (8,9). Otros desafíos que recibieron promedios iguales o superiores a 8,0 incluyeron los circuitos de participación (8,6), la evaluación insuficiente de los resultados de los programas (8,4), la eficiencia de los programas (8,3), la comunicación a la ciudadanía sobre los beneficios del cribado (8,1) y la obtención de evidencia que permita evaluar la efectividad de estos cribados (8,0).

Además, se destacaron otros desafíos importantes, todos con promedios superiores a 7,0, como la baja sensibilización / educación sanitaria de la población, la falta de compromiso político, la descentralización de la gestión, la Insuficiencia del sistema informático y la falta de continuidad en el proceso.

Tabla 7. Valore, de 0 a 10, la importancia de los siguientes retos relacionados con el cribado oncológico en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=9)

Reto	Promedio
Costes de implementación	8,9
Recursos Humanos (sobrecarga de trabajo, falta de personal).	8,9
Circuitos de participación (facilidad para realizar tests, recogida de muestra, requerimientos de infraestructura, entre otros).	8,6
Insuficiente **evaluación** de los resultados de los programas (para saber cómo y dónde mejorar).	8,4
La **eficiencia** (relación coste-efectividad) de los programas.	8,3
Comunicación a la ciudadanía de los beneficios del cribado.	8,1
Obtención de evidencia que posibilite la evaluación de la efectividad, eficiencia y seguridad de estos cribados, facilitando así la toma de decisiones basadas en información sólida.	8,0
Baja **sensibilización** / educación sanitaria de la **población.**	7,9

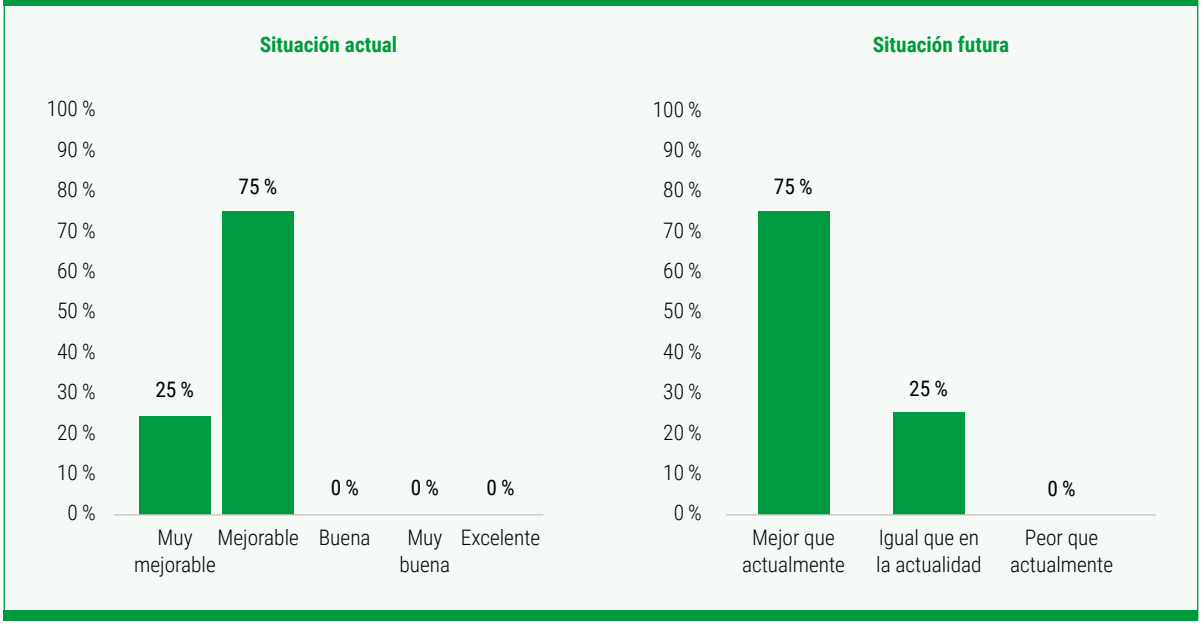
VIII *Pruebas de cáncer de pulmón para fumadores y ex fumadores de 50 a 75 años; Pruebas de detección del cáncer de próstata en hombres de hasta 70 años; Cribado del Helicobacter pylori y vigilancia de las lesiones precancerosas del estómago en lugares con altas tasas de incidencia y mortalidad por cáncer gástrico*

Falta de compromiso **político.**	7,8
Descentralización (ya sea a nivel de CCAA, áreas de salud, etc.) de la gestión requiere un trabajo mayor de consenso para tener un programa homogéneo.	7,6
Sistema **informático** insuficiente (deficiente calidad en las BBDD poblacionales).	7,4
Falta de **continuidad** en el proceso (invitación, envío de kits a domicilio [cuando procede], procesamiento de muestras, devolución del resultado, inicio de tratamiento).	7,0
Calidad de las **guías** y protocolos.	6,8
Baja **implicación** de la Atención **Primaria** y **Farmacia** Comunitaria en los cribados.	6,1
Baja **sensibilización** y formación por parte de los profesionales **sanitarios.**	5,6

4.3. PREDICCIÓN DEL RIESGO CARDIOVASCULAR

A los ocho expertos del GT4 se les presentaron siete cuestiones, con el fin de evaluar el diagnóstico de la situación actual en lo que respecta a la predicción del riesgo cardiovascular en España. Las dos primeras preguntas seguían la misma línea de las formuladas en los otros grupos de trabajo, y buscaban sondear la percepción sobre el estado actual y las perspectivas futuras. Todos los expertos manifestaron que la situación actual es susceptible de mejora, ya sea de manera moderada o considerable (75% y 25%, respectivamente), y el 75% de ellos expresó su creencia en que la situación experimentará una mejora en el futuro en comparación con el escenario actual (Figura 26).

Figura 26. Evalúe la situación actual y futura de la predicción del riesgo cardiovascular en España (n=8)

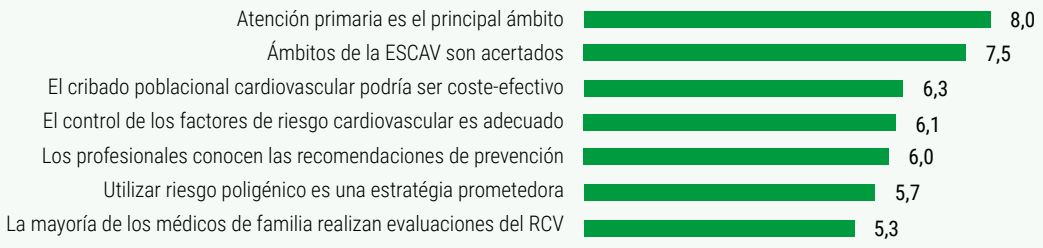


Al evaluar su grado de acuerdo con siete afirmaciones diferentes, en una escala del 0 al 10, dos afirmaciones destacaron con un alto nivel de apoyo: la primera sobre la importancia de la Atención Primaria en las actividades de predicción del riesgo cardiovascular (8,0), y la segunda acerca de la adecuación de los ámbitos prioritarios de la ESCAV (7,5).

El resto de afirmaciones obtuvieron menores niveles de acuerdo (entre 5,3 y 6,3), incluyendo la eficiencia del cribado poblacional cardiovascular, el control de factores de riesgo, el conocimiento de las recomendaciones de prevención por parte de los profesionales de Atención Primaria, la utilidad de las

puntuaciones de riesgo poligénico, y la práctica de evaluaciones de riesgo cardiovascular por parte de los médicos de familia (Figura 27).

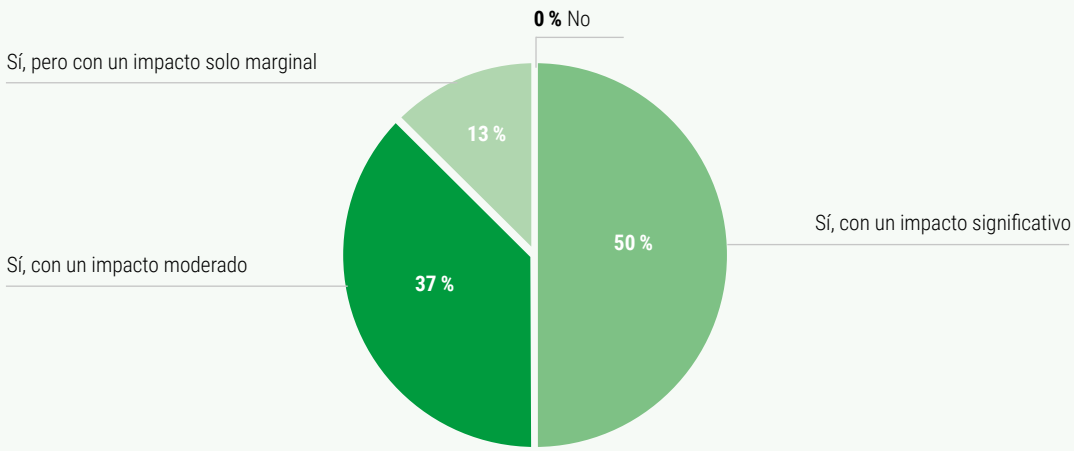
Figura 27. Evalúe de 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con la predicción de riesgo cardiovascular en España (siendo 0 en desacuerdo total y 10 en total acuerdo) (n=8)



Notas: *Opciones de respuestas: Atención Primaria es el principal ámbito de actuación respecto a las actividades de predicción de riesgo cardiovascular. Los ámbitos de actuación prioritarios de la Estrategia en Salud Cardiovascular (ESCAV) del SNS son acertados para atender las necesidades existentes. El cribado poblacional cardiovascular podría ser eficiente (coste-efectivo) en términos económicos. El control de los factores de riesgo cardiovascular, como hipertensión, dislipidemia y el tabaquismo, es adecuado. Los profesionales clínicos de Atención Primaria en España conocen las recomendaciones de prevención de las guías europeas. La adopción de puntuaciones de riesgo poligénico (PRP) emerge como una estrategia prometedora para la identificación temprana de individuos de alto riesgo, permitiendo una asignación más eficiente de recursos, al disminuir la necesidad de evaluaciones de riesgo formales en atención primaria, al tiempo que se logra una prevención equivalente de eventos de enfermedad cardiovascular. La mayoría de los médicos de familia realizan evaluaciones del riesgo cardiovascular en sus pacientes.*

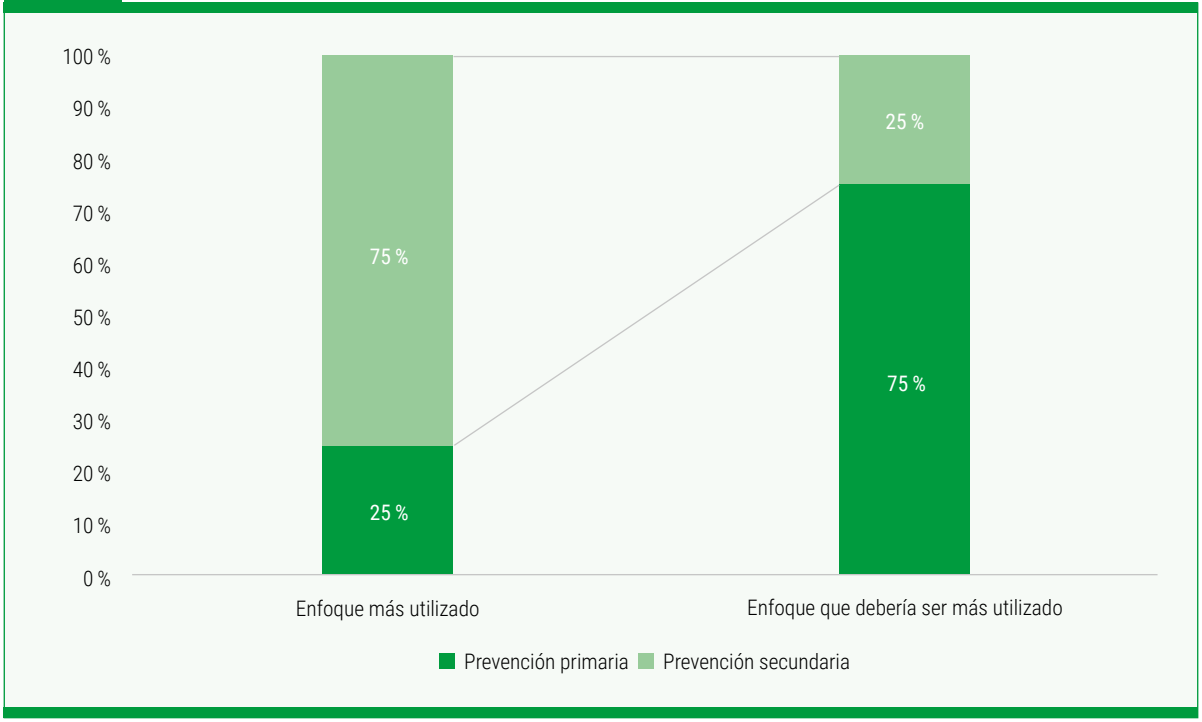
Según los datos publicados por el Instituto Nacional de Estadística (INE), en España en el año 2022 fallecieron un total de 115.225 personas debido a enfermedades cardiovasculares, manteniéndose como la principal causa de muerte con un 24,8% de los fallecimientos totales [77]. El 87,5% de los encuestados considera que la mejora en la predicción del riesgo cardiovascular podría tener un efecto positivo en la mortalidad. Entre ellos, el 50% señaló un impacto significativo, mientras que el 37,5% mencionó un impacto moderado. Para el 12,5% restante, este efecto sería marginal (Figura 28).

Figura 28. ¿Está usted de acuerdo en que una mejora en la predicción del riesgo cardiovascular podría tener un impacto positivo en la reducción de la mortalidad? (n=8)



El siguiente conjunto de preguntas tuvo como objetivo analizar la pertinencia del enfoque de predicción de riesgo más comúnmente empleado. Según el 75% de los expertos, las actividades de prevención secundaria son más predominantes que las de prevención primaria. No obstante, para el mismo porcentaje de expertos, el énfasis debería centrarse en la prevención primaria como el enfoque principal para la predicción del riesgo cardiovascular (Figura 29).

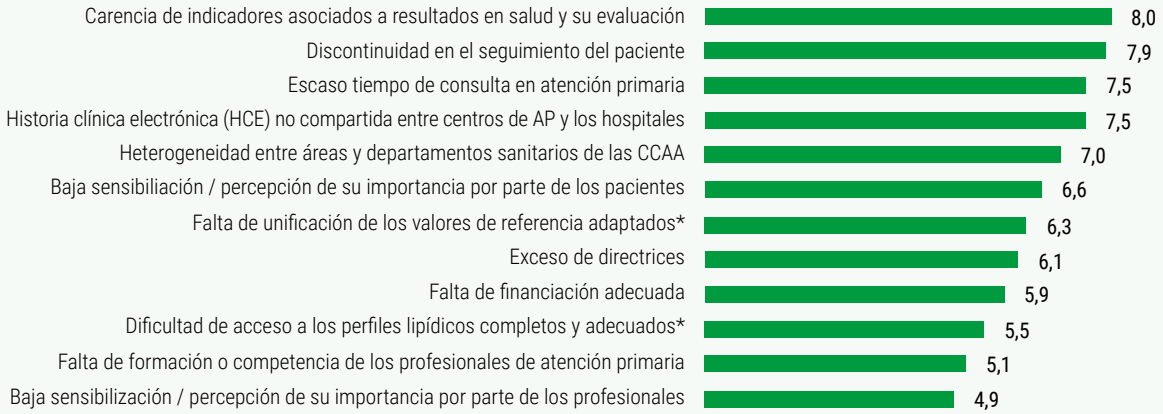
Figura 29. En su opinión, ¿cuál es el enfoque de predicción de riesgo cardiovascular más comúnmente utilizado en España? ¿Y cuál debería ser el enfoque de predicción de riesgo cardiovascular más prevalente en España? (n=8)



Al abordar los retos más significativos, se identificaron cuatro desafíos considerados especialmente destacados en relación con los programas de predicción de riesgo cardiovascular en España. El primero de ellos es la ausencia de indicadores asociados a resultados en salud y su posterior evaluación (calificado con 8,0 sobre 10), seguido por la falta de continuidad en el seguimiento del paciente (7,9), la limitada duración de las consultas en Atención Primaria (7,5) y la falta de interoperabilidad de la historia clínica electrónica (HCE) entre los centros de Atención Primaria y los hospitales (7,5).

Asimismo, se señaló la heterogeneidad existente entre las áreas y los departamentos sanitarios de las CCAA como un desafío relevante (7,0). Algunos desafíos que parecieron relativamente menos relevantes en comparación con los mencionados anteriormente estuvieron relacionados con la disponibilidad de información, la formación o competencia de los profesionales y la sensibilización por parte del personal sanitario (promedios iguales o inferiores a 5,5) (Figura 30).

Figura 30. Califique del 0 al 10 la importancia de los siguientes retos relacionados con los programas de predicción de riesgo cardiovascular en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=8)



Nota: *(*) al perfil y nivel de riesgo del paciente*

5 ESCRIBO

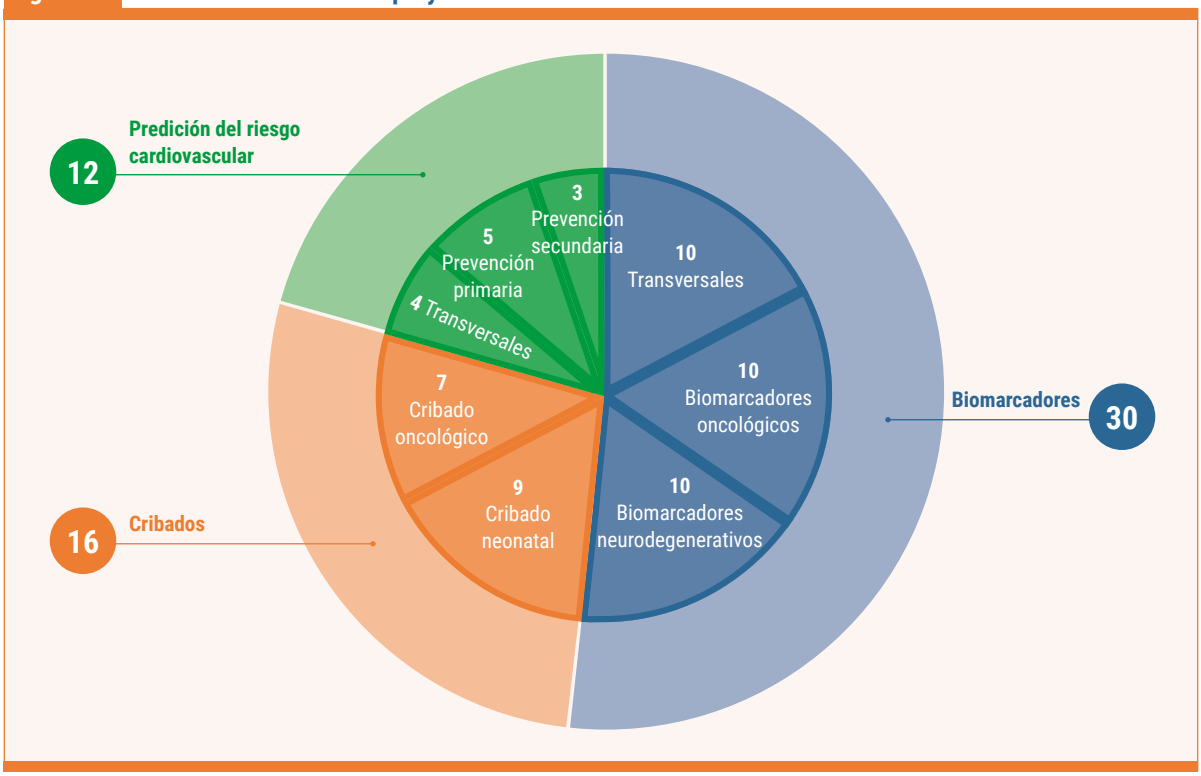
Estrategia para la Implementación
de Cribado y Biomarcadores en el SNS

RECOMENDACIONES

En total, los expertos del proyecto propusieron 58 medidas de acciónIX, fruto de la reflexión y discusión, de las cuales 30 (el 51,7%) se enmarcaron en el ámbito de los biomarcadores, 16 (27,6%) estuvieron relacionadas con los cribados y 12 (20,7%) se centraron en la predicción del riesgo cardiovascular.

De las 30 medidas generadas en el ámbito de los biomarcadores, 10 fueron consideradas transversales, mientras que 10 correspondieron al área específica de biomarcadores oncológicos y otras 10 se dirigieron específicamente a los biomarcadores neurodegenerativos. En cuanto a las 16 medidas referentes a cribados, 9 se refirieron al cribado neonatal y 7 al cribado oncológico. Por último, de las 12 medidas relacionadas con la predicción del riesgo cardiovascular, 4 fueron consideradas transversales, 5 de prevención primaria y 3 de prevención secundaria (Figura 31).

Figura 31. Medidas resultantes del proyecto ESCRIBO



Todos los expertos del proyecto (n=35) procedieron a evaluar las 58 medidas resultantes en términos de su relevancia y factibilidad de implementación, utilizando una escala de 0 a 10, donde 10 indicaba la máxima puntuación y 0 la mínima. Por consiguiente, una puntuación de 10/10 se consideraba como una acción altamente relevante y altamente factible, mientras que 0/0 denotaba una acción muy poco relevante y factible. Además, se les ofreció la opción de responder "no sabe" o "no contesta". De entre todas las respuestas posibles (n=4.060), se registró un 88,2% de respuestas que proporcionaron un valor numérico en la evaluación (es decir, 3.581 respuestas). A continuación, se detallan cada una de las medidas, junto con las puntuaciones promedio (mínimo-máximo) otorgadas por los expertos, desglosadas según el ámbito evaluado (Tablas 8-15).

IX *Es importante destacar que desde el inicio de los GT hasta la fecha de elaboración de este informe, algunas de las medidas propuestas han podido ser implementadas en la práctica, como por ejemplo la relacionada con la inclusión de biomarcadores en la cartera común de servicios, iniciativa que ha sido impulsada por el Ministerio de Sanidad. Con el objetivo de preservar la integridad metodológica del proyecto, hemos incorporado todas las propuestas surgidas durante los GT, las cuales han sido evaluadas en términos de su relevancia y factibilidad.*

5.1. DESCRIPCIÓN DE LAS MEDIDAS POR ÁREA

5.1.1. Biomarcadores

5.1.1.1. Medidas transversales

Tabla 8. Relevancia y factibilidad de medidas transversales en biomarcadores

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
1	**Incorporación de la medicina de precisión y la medicina 5P en la agenda política.** Se propone sensibilizar a diversos niveles políticos acerca de la medicina de precisión y la medicina 5P. La implementación de iniciativas de concienciación y formación dirigidas a los decisores, definidos de manera amplia e incluyendo gestores, prescriptores y políticos, contribuirá a una comprensión más profunda de este enfoque. Esto, a su vez, facilitará la toma de decisiones fundamentadas basadas en la evidencia y promoverá una integración efectiva de estos conceptos en la agenda política.	8,66 (6-10)	6,46 (3-9)
2	**Consolidar una estrategia nacional unificada.** En la actualidad, existen múltiples estrategias e iniciativas en desarrollo, cada una asociada a distintos presupuestos y objetivos, provenientes de diferentes ministerios. Establecer una estrategia a nivel nacional para la medicina de precisión (que incluya los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos) es esencial para optimizar recursos, así como para unificar y alinear los objetivos y asignación de recursos. Esta estrategia debería abarcar todas las fases de los biomarcadores, desde la investigación hasta la evaluación de resultados, y también considerar áreas transversales como financiación, tecnología, datos, y formación, entre otros. Debería aprovechar los planes existentes y esfuerzos de gran calado, como el proyecto IMPaCT, evitando "*reinventar la rueda*".	9,03 (8-10)	5,60 (0-10)
3	**Asegurar financiación adecuada y suficiente.** Para diversas áreas, como infraestructuras, datos, recursos humanos con formación específica, y suministros como reactivos, consumibles, entre otros. Este respaldo debería ser una colaboración entre entidades públicas y privadas para garantizar su sostenibilidad, independiente de cambios políticos, y sujeto a evaluaciones y revisiones. Debería ser adaptable a las necesidades no cubiertas y a las innovaciones existentes. Igualmente, es crucial que esta financiación garantice un acceso equitativo, en consonancia con el marco regulatorio propuesto.	9,03 (6-10)	5,86 (1-8)
4	**Asegurar el liderazgo.** El liderazgo para impulsar la implementación sostenible de biomarcadores se propone bajo el paraguas del Sistema Nacional de Salud. Sin embargo, este liderazgo no debería tener un enfoque político, sino ser conformado por un comité de expertos de diversos ámbitos, como economistas, científicos, profesionales clínicos, pacientes y la ciudadanía en general. Además, es fundamental contar con "observadores externos/supervisores internacionales" para asegurar la alineación de España con políticas a nivel internacional, no solo en el ámbito europeo.	8,29 (5-10)	6,54 (3-10)
5	**Definir en España un precio unificado de reembolso de pruebas.** El objetivo sería establecer una tarifa común para el reembolso de las pruebas diagnósticas basadas en biomarcadores. Esto ayudaría a estandarizar los costes asociados a estas pruebas, asegurando consistencia en todas las CCAA y un acceso equitativo en todo el país.	8,03 (3-10)	6,15 (1-10)
6	**Análisis proactivo de la demanda futura a nivel nacional.** Desarrollar un mapeo detallado de la futura demanda a nivel nacional, conocido como *horizon scanning*, con el propósito de anticipar la incorporación de biomarcadores en la cartera de servicios de salud. La entrega de información estructurada a diversos actores, como el Ministerio de Sanidad, las Consejerías y las Direcciones de Planificación y Ordenación, considerando indicadores relacionados con la carga social, costes y resultados en salud, posibilitará un análisis proactivo de la demanda. Este enfoque permitirá una respuesta eficiente y centrada en la sociedad ante la introducción de biomarcadores.	8,31 (5-10)	6,66 (4-9)
7	**Planificación de recursos alineados con la estrategia diagnóstica y terapéutica que involucra la aplicación de biomarcadores.** Evaluar el plan de utilización de biomarcadores y ajustar la planificación de recursos según la estrategia diagnóstica y terapéutica asociada. La revisión sistemática y constante de dicho plan asegurará una asignación eficaz de recursos y garantizará la implementación efectiva de biomarcadores.	8,49 (6-10)	6,43 (3-9)
8	**Promover la especialización en biomarcadores dentro de las agencias de evaluación de tecnologías sanitarias.** La especialización en biomarcadores dentro de las agencias respaldará los esfuerzos científicos y tecnológicos, garantizando una evaluación precisa y estimulando el progreso sostenible en la identificación de biomarcadores.	8,09 (5-10)	7,14 (3-10)

9	**Crear un sistema de gestión y almacenamiento de datos.** El uso de biomarcadores generaría una gran cantidad de información, por lo que es vital definir la estructura y gobernanza de estos datos, incorporando medidas de protección de datos, como la encriptación, asegurando al mismo tiempo la accesibilidad futura. Además, en el futuro, estos datos tendrán usos secundarios significativos, lo que resalta la importancia de almacenarlos de manera apropiada.	8,94 (5-10)	6,51 (1-10)
10	**Establecer una normalización de los sistemas de información y los indicadores de evaluación.** Existe una marcada heterogeneidad entre los sistemas de información a nivel nacional, autonómico y hospitalario, junto a una carencia de definiciones claras, lo que dificulta la consolidación de la información de manera efectiva. Es imperativo definir una normalización y armonización a nivel nacional para que los sistemas de información representen semánticamente lo mismo. La creación de pautas para estandarizar los protocolos de ingreso, normalización y procesamiento de la información es fundamental.	8,89 (7-10)	6,03 (1-10)

5.1.1.2. Medidas específicas de biomarcadores oncológicos

Tabla 9. Relevancia y factibilidad de medidas para biomarcadores oncológicos

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
11	**Inclusión del paciente en el centro de las actividades y procesos relacionados con biomarcadores oncológicos.** Implicaría diseñar distintos procesos de manera conjunta con los pacientes, para incorporar sus inquietudes, intereses y resultados esperados (PROM / PREM). Desde el diseño de ensayos clínicos para el desarrollo de biomarcadores, hasta la evaluación, medición, interpretación y valoración de resultados.	8,45 (7-10)	7,42 (5-10)
12	**Establecer un marco regulatorio para la aprobación y seguimiento de biomarcadores oncológicos, garantizando una cartera de servicios dinámica y la equidad en el acceso.** Un comité de expertos con perfiles variados, como economistas, científicos, profesionales clínicos y pacientes, debería describir este marco estratégico a nivel nacional, alineado con estándares internacionales y revisable en el tiempo. Se sugiere asignar un presupuesto específico, idealmente un porcentaje del gasto sanitario, similar a países como Francia y Alemania. Implica la creación de dos organismos: una agencia evaluadora de biomarcadores y otra de implementación y monitorización. Este marco facilitaría la incorporación sostenible de biomarcadores relevantes, garantizando equidad en el acceso, y considerando su valor clínico y la integración de nuevos datos con el tiempo, así como la exclusión de biomarcadores de baja utilidad, mediante criterios claros de inclusión o exclusión. La revisión sistemática de la cartera de servicios debería integrar resultados de investigaciones clínicas y datos de la práctica clínica real *(Real World Data)*.	8,70 (3-10)	6,38 (2-9)
13	**Asegurar el acceso y la financiación de terapias asociadas aprobadas.** Se debería asegurar el acceso y financiación de las terapias asociadas a los biomarcadores oncológicos predictivos, conforme a las indicaciones de fármacos establecidas por la agencia evaluadora competente.	9,09 (7-10)	6,66 (2-9)
14	**Establecimiento de una estructura de doble nivel para los centros de referencia, garantizando la calidad e infraestructuras hiper-especializadas e interoperables a nivel suprarregional.** Esto implica la creación de dos tipos de centros: unos dedicados a la generación de evidencia y otros centrados en la excelencia para el diagnóstico y acceso a biomarcadores. La organización territorial, especialmente para tumores poco frecuentes, optimizaría el uso de recursos. Estos centros necesitarían una dotación adecuada de equipos y personal capacitado, con procesos estandarizados y certificación ISO15189 obligatoria. Estos centros también se especializarían en tecnologías para la recolección, procesamiento y análisis de datos de biomarcadores oncológicos, actuando como nodos especializados con sistemas avanzados e integración de datos entre CCAA, hospitales y laboratorios. La prioridad sería garantizar la interoperabilidad a todos los niveles y la compatibilidad entre plataformas.	7,91 (2-10)	6,38 (3-9)
15	**Establecer Comisiones de Evaluación y Seguimiento de biomarcadores oncológicos dentro de los hospitales.** Estas comisiones tendrían la responsabilidad de evaluar de forma continua el impacto en la salud derivado de la aplicación de estos biomarcadores en la práctica clínica, así como de realizar evaluaciones periódicas sobre su eficacia y las inversiones requeridas. Deberían integrar equipos multidisciplinarios que abarquen áreas como patología, genética, especialidades pertinentes (oncología, inmunología), investigación, representación de pacientes y asociaciones, gestión económica, farmacia hospitalaria, estadística e informática. Es esencial informar a la Consejería de Salud sobre estas evaluaciones de manera oportuna, para que pueda valorar aspectos como la inversión, la coordinación entre servicios, los resultados en salud, las propuestas de expansión y las políticas acerca de qué aspectos descartar (políticas de "qué no hacer").	8,03 (2-10)	7,03 (4-10)

16	**Reducir la brecha traslacional en la identificación de biomarcadores oncológicos.** Implicaría generar evidencia sobre su utilidad clínica mediante estudios académicos respaldados por financiación independiente. Esto posibilitaría la toma de decisiones informadas acerca de su incorporación en la cartera de servicios. Las colaboraciones público-privadas en las fases tempranas de investigación y una financiación específica destinada a facilitar la transición a la práctica clínica en España juegan un papel crucial como facilitadores.	7,97 (5-10)	6,47 (3-9)
17	**Estandarizar procesos de análisis e interpretación de resultados.** Actualmente, la heterogeneidad en los procesos de análisis en distintos centros sanitarios en España dificulta la interpretación de los resultados. Además, con la generación de numerosos nuevos biomarcadores, surge incertidumbre sobre dónde establecer los puntos de corte para diferenciar entre variabilidad poblacional y condiciones patológicas. Es esencial que los centros de referencia definan los parámetros que determinan la salud o enfermedad de un individuo. Estos criterios deberían ser consensuados, estandarizados y establecidos mediante la colaboración de sociedades científicas relevantes.	8,48 (3-10)	7,03 (4-10)
18	**Garantizar el derecho de acceso a la información disponible al paciente, facilitando su interpretación.** Es crucial reconocer que la información sobre los resultados pertenece al paciente. Sin embargo, en la actualidad, se realizan paneles genéticos complejos que no siempre modifican la práctica clínica, lo que puede generar expectativas confusas al paciente, al recibir una gran cantidad de información que no incide en su tratamiento. Para facilitar su comprensión, se podría consensuar la información a compartir junto con el propio paciente, en el caso de que éste decida que no quiere recibir la información completa.	8,36 (5-10)	7,69 (3-10)
19	**Estrategia de formación y comunicación continua para distintas especialidades clínicas y pacientes.** Esta estrategia debería resaltar los beneficios y utilidades de los biomarcadores oncológicos, a través de sesiones de capacitación, material informativo y evidencia actualizada para fomentar la adopción de estos biomarcadores entre todos los grupos clínicos, incluso aquellas especialidades clínicas específicas que muestran resistencia a su incorporación. Este enfoque estaría destinado también a empoderar a los pacientes, brindándoles información clave para comprender mejor los resultados de sus marcadores, opciones de tratamiento, y ampliando el espacio para la toma de decisiones compartidas.	8,39 (5-10)	7,73 (4-10)
20	**Actualizar los perfiles de los profesionales implicados en el diagnóstico e introducir nuevos perfiles en el sistema.** En la actualidad, hay carencias en la cantidad, competencias y áreas cubiertas en términos de perfiles profesionales, particularmente en áreas especializadas, como la genética. En ocasiones, el uso inadecuado de equipos de diagnóstico, debido a la falta de competencias de los profesionales, puede resultar en un exceso de resultados falsos, ya sean positivos o negativos.	8,76 (6-10)	7,12 (2-10)

5.1.1.3. Medidas específicas de biomarcadores neurodegenerativos

Tabla 10. Relevancia y factibilidad de medidas para biomarcadores neurodegenerativos

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
21	**Inversión estratégica y significativa en el descubrimiento de biomarcadores neurodegenerativos innovadores.** España invierte considerablemente menos que sus países vecinos. Se plantea aumentar significativamente la inversión en investigación básica. Este aumento de recursos establecería la base necesaria para impulsar investigaciones pioneras, fomentando avances científicos que lleven a la identificación de biomarcadores para enfermedades neurodegenerativas.	8,86 (4-10)	6,66 (1-9)
22	**Elaboración de un plan efectivo para afrontar las enfermedades neurodegenerativas.** Se propone la implementación de un plan estratégico nacional integral destinado a abordar las enfermedades neurodegenerativas mediante la realización de inversiones en investigación y desarrollo de manera autónoma e independiente. Se sugiere enfocarse en la producción independiente, con el objetivo de asegurar la calidad de dicha investigación, dado el contexto competitivo.	8,97 (5-10)	6,83 (2-10)
23	**Realizar un cambio de paradigma en la investigación de enfermedades neurodegenerativas, incorporando la noción de co-patología.** La co-patología, que es la coexistencia de múltiples afecciones en un mismo individuo, plantea un desafío significativo en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas. Para abordarlo, se propone un cambio de paradigma, abandonando la noción de enfermedad en singular para adoptar un enfoque de enfermedades transversales. La clave para llevar a cabo esta transición radica en el uso de biomarcadores. Además, es imperativo fomentar una cultura de donación cerebral a través de campañas de concienciación basadas en la ciencia ciudadana ("citizen science"), con el objetivo de facilitar un mayor número de investigaciones clínico-patológicas.	8,14 (5-10)	6,52 (3-9)

24	**Fomento de la creación de redes para establecer cohortes y colecciones clínicas más extensas y de mayor calidad.** Se propone impulsar proyectos más amplios y mejor coordinados, con el objetivo de incrementar la cantidad de registros en cohortes y colecciones clínicas de alta calidad. Para lograrlo, es necesario desarrollar una fórmula que supere obstáculos como el coste actual asociado al uso de biobancos certificados. Asimismo, se podría llevar a cabo un emparejamiento entre los biobancos o cohortes existentes y las historias clínicas.	8,48 (4-10)	6,93 (2-10)
25	**Promoción de estudios basados en datos de la práctica clínica como precursor de la introducción de biomarcadores neurodegenerativos.** Potenciar estudios basados en datos de la práctica clínica real (RWE) como antesala a la introducción de nuevos biomarcadores. Esto proporcionará una visión completa y aplicable de los biomarcadores, sirviendo como fundamento valioso para la implementación futura.	8,34 (5-10)	7,24 (4-10)
26	**Evaluar el valor del biomarcador en el contexto asistencial, utilizando un enfoque que abarque tanto la estrategia diagnóstica como la terapéutica.** Este proceso implica la identificación de estrategias diagnósticas y terapéuticas eficientes, fundamentadas en la apropiada utilización de biomarcadores. Para lograrlo, es imperativo recopilar datos pre-inclusión de manera exhaustiva, identificar unidades especializadas y aprovechar el liderazgo científico como recurso clave. Este enfoque integral se erige como una pieza esencial para la implementación estratégica de biomarcadores, con el objetivo de mejorar la calidad de la atención médica en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas.	8,62 (5-10)	6,86 (3-10)
27	**Formación continua en biomarcadores.** Integrar formación sobre biomarcadores en programas especializados y continuos, especialmente dirigidos a los médicos residentes, quienes actualmente reciben escasa o nula formación en este ámbito. Proporcionar formación continua a profesionales de la salud garantizará una implementación efectiva y eficiente de los biomarcadores, creando una cultura que valore y aproveche plenamente su potencial diagnóstico y terapéutico.	8,72 (7-10)	8,10 (5-10)
28	**Adquisición de datos para respaldar decisiones clínicas y la creación de modelos sintéticos.** La recopilación de datos clínicos desempeña un papel fundamental en el respaldo de decisiones clínicas y evaluativas. La información derivada de los ensayos clínicos puede ser integrada en bases de datos a nivel global, con el propósito de generar modelos sintéticos que representen un "paciente tipo". Estos datos pueden ser obtenidos mediante historias clínicas, registros clínicos y data lakes. Asimismo, se destaca la importancia de brindar capacitación en el análisis de estos datos, que suele ser inherentemente complejo, así como la incorporación de más perfiles (p.ej. bioinformáticos) en el sistema.	8,28 (5-10)	6,69 (4-9)
29	**Optimización del proceso de decisión y armonización de criterios en la evaluación de biomarcadores.** Se recomienda establecer procesos participativos, transparentes y explícitos para la toma de decisiones sobre la inclusión de biomarcadores. Un equipo multidisciplinario, que abarque desde agencias de evaluación hasta la ciudadanía, participaría de estos procesos. En este contexto, se elaboraría una propuesta de criterios transparentes y consensuados para evaluar los biomarcadores. Estos pasos proporcionarían la base necesaria para que el Consejo Interterritorial del SNS determinase la priorización en la integración y evaluación de biomarcadores en la cartera común de servicios.	8,55 (5-10)	6,86 (1-9)
30	**Optimización de centros de referencia y simplificación de los procesos de derivación de muestras.** En la actualidad, el procedimiento de derivación de muestras presenta un componente burocrático considerable, caracterizado por la necesidad de obtener múltiples autorizaciones previas al envío de dichas muestras. Para mejorar este proceso, resulta esencial llevar a cabo una optimización integral, que incluya la centralización del conocimiento y la consolidación del envío de muestras en centros especializados. Este enfoque no solo aborda las complejidades administrativas, sino que también garantiza una mayor eficiencia en la gestión de muestras, lo que, a su vez, contribuye a la calidad y rapidez de los análisis clínicos correspondientes.	8,24 (3-10)	6,72 (4-10)

5.1.2. Cribados

5.1.2.1. Medidas específicas de cribado neonatal

Tabla 11. Relevancia y factibilidad de medidas de cribado neonatal

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
31	**Agilizar la incorporación de nuevas enfermedades al Programa de Cribado Neonatal (PCN) de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud.** Esto implica ajustar el proceso actual de toma de decisiones sobre cribados neonatales, pasando del modelo actual a un modelo en el que sea el acuerdo del CISNS, por ejemplo a través de Declaraciones de Actuación Coordinadas (DAC), el que dé lugar a la actualización del programa de cribado neonatal, aunque posteriormente se actualice la norma. Otra mejora puede ser el desarrollo de órdenes de actualización del Real decreto de cartera de servicios específicas en el ámbito de Salud Pública. Este enfoque busca asegurar el cumplimiento del deber de protección al menor, evitando cualquier disparidad.	8,85 (5-10)	7,44 (4-10)
32	**Homogeneizar la toma de decisiones en el ámbito de los PCN.** Se propone la adaptación de los criterios del Documento Marco (basados en los criterios de Junger y Wilson) a la evaluación de enfermedades raras. Este proceso implicaría la incorporación de actores externos a la Administración Pública en el proceso de decisión y la elaboración de un nuevo documento que sintetice la reevaluación, consolidando los resultados de manera transparente.	8,50 (5-10)	7,04 (3-9)
33	**Proporcionar evidencia científica para la toma de decisiones de incorporación de CN.** Esta acción busca proporcionar respaldo científico adicional a las revisiones sistemáticas para orientar las decisiones relacionadas con la inclusión de nuevas pruebas de cribado en el SNS. Se sugiere realizar evaluaciones sistemáticas periódicas de los resultados en salud de los programas de cribado existentes, en aquellas CCAA que dispongan de una cartera complementaria de programas de cribado neonatal. Esta revisión regular permitiría apoyar las decisiones de inclusión en una base de evidencia científica actualizada y de resultados reales de beneficios en salud. El objetivo es asegurar un análisis continuo y fundamentado en resultados concretos en el ámbito de la salud, con la finalidad de agilizar los procesos de aprobación para la inclusión de nuevas patologías en el SNS, con el consecuente beneficio de las CCAA que no lo tienen.	8,73 (5-10)	7,46 (3-10)
34	**Reducir la inequidad de los PCN entre las CCAA.** Se propone que, desde la aprobación por parte del CISNS hasta la integración del PCN en la cartera común de servicios, la financiación de las fases iniciales recaiga en el Ministerio de Sanidad. Este enfoque busca garantizar una implementación equitativa, reduciendo las diferencias entre las distintas CCAA en el acceso y desarrollo de los programas, y promoviendo una distribución más justa de recursos. Esta medida presentaría una doble ventaja: las CCAA podrían implementar el programa de inmediato, al ser financiado automáticamente por el Ministerio tras su aprobación; y el Ministerio agilizaría el proceso de incorporación en la cartera común.	9,33 (7-10)	6,52 (2-10)
35	**Asegurar la calidad asistencial en el ejercicio de los PCN.** Esto se traduciría en una calidad integral en cada fase del programa, abarcando desde la comunicación de información a las familias hasta la toma de muestras, transporte, detección, tratamiento y seguimiento de los casos. Se requieren recursos económicos para respaldar financieramente el programa, recursos logísticos para asegurar una ejecución eficiente, recursos humanos especializados para el laboratorio, así como recursos destinados a las unidades clínicas de referencia.	8,80 (6-10)	6,76 (2-9)
36	**Reorientar recursos hacia la prevención secundaria, adoptando una perspectiva a largo plazo en sanidad.** Analizar el gasto sanitario vinculado a la carga de las enfermedades a lo largo del ciclo vital, teniendo en cuenta costes no sanitarios, como los asociados a aspectos sociales y educativos, entre otros. Esta evaluación tiene como objetivo identificar oportunidades para dirigir recursos ahorrados con una detección precoz hacia la prevención secundaria, con un enfoque específico en fortalecer el programa de cribado. Este enfoque implica una estrategia más eficiente y centrada en la prevención, optimizando la asignación de recursos para mejorar los resultados a largo plazo en salud.	8,62 (3-10)	6,46 (3-9)
37	**Incorporar de manera más destacada los aspectos éticos y la participación activa de profesionales en ética en el proceso de toma de decisiones relacionadas con los PCN.** Este enfoque busca fortalecer la consideración de cuestiones éticas fundamentales, garantizando la ponderación adecuada de valores y principios en las decisiones estratégicas. Asimismo, se propone fomentar la participación de expertos en ética de manera integral, asegurando su contribución en la evaluación, diseño y revisión de los programas de cribado neonatal. Este enriquecimiento del proceso de decisión no solo promoverá una toma de decisiones más ética y equitativa, sino que también respaldará la legitimidad y aceptación social de dichos programas.	8,48 (5-10)	7,32 (5-10)

38	**Promover activamente la instauración de una cultura que fomente el intercambio de datos e información en el contexto de los PCN.** Este impulso busca no solo consolidar la práctica de compartir datos como un componente esencial, sino también destacar su relevancia como motor para la innovación y la mejora continua de estos programas. Para ello, se propone establecer mecanismos eficientes y seguros para la gestión de la información, garantizando la confidencialidad y la integridad de los datos compartidos. La iniciativa pretende fortalecer la colaboración entre todas las partes involucradas, consolidando así una base de conocimientos sólida y promoviendo un enfoque más integral y basado en la evidencia en el ámbito del cribado neonatal.	8,39 (6-10)	6,68 (2-9)
39	**Impulsar la formulación de una recomendación a nivel europeo en el ámbito de los programas de cribado neonatal,** con el objetivo de establecer estándares y promover la uniformidad de dichos programas en la Unión Europea. Esta iniciativa busca armonizar las prácticas y criterios en el cribado neonatal entre los países miembros, fomentando la coherencia y la calidad en la implementación de estos programas a nivel europeo. Al promover una recomendación europea, se pretende fortalecer la colaboración transfronteriza, compartir mejores prácticas y avanzar hacia un enfoque común que beneficie a toda la comunidad europea en términos de salud pública y cuidado neonatal.	8,63 (5-10)	6,43 (1-9)

5.1.2.2. Medidas específicas de cribado oncológico

Tabla 12. Relevancia y factibilidad de medidas de cribado oncológico

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
40	**Asegurar la equidad en los programas de cribado oncológico.** Esta iniciativa tiene como objetivo abordar la inequidad en el acceso a los programas de cribado oncológico, enfrentando desafíos como disparidades entre Comunidades Autónomas, barreras culturales y socioeconómicas, zonas rurales vs. urbanas, personas sin tarjeta sanitaria y mutualistas, así como la falta de concienciación sobre la importancia de participar en estos programas. Se propone implementar estrategias poblacionales, promocionar la salud como paso previo al cribado, impulsar la prevención secundaria mediante campañas educativas, y colaborar con mediadores y asociaciones para garantizar que todos, independientemente de su origen étnico, ubicación o situación sanitaria, puedan acceder a estos servicios.	9,42 (7-10)	6,69 (1-10)
41	**Mejorar la evaluación de los programas de cribado oncológico.** Esta iniciativa tiene como objetivo fundamental mejorar la evaluación de los programas de cribado, abriendo la puerta al estudio de su eficiencia. Para abordar los desafíos inherentes a la evaluación de la efectividad real de los cribados, se propone un enfoque dual, evaluando tanto la fase de detección como la de confirmación de resultados. La implantación de tecnologías avanzadas, como historias clínicas informatizadas, sistemas informáticos interconectados y el uso de inteligencia artificial son esenciales para una evaluación efectiva. Se propone, además, facilitar la recopilación de datos a nivel nacional mediante la colaboración de las CCAA, garantizando la disponibilidad de información precisa para la evaluación. En última instancia, se aboga por basar las decisiones en evidencia y estudios de coste-efectividad, promoviendo un enfoque más científico.	8,94 (7-10)	6,91 (3-10)
42	**Mejorar la comunicación y la concienciación sobre la participación en programas de cribado oncológico, a través de una educación sanitaria integral.** Esta iniciativa tiene como meta abordar el desafío de la comunicación efectiva a la población para fomentar su participación en los programas de cribado oncológico. La acción propuesta incluye campañas de concienciación a nivel nacional, lideradas por el MS, que se extiendan más allá de la televisión, alcanzando diversos niveles, como la educación en las escuelas y la divulgación comunitaria. La efectividad de estas campañas se potenciará si se adapta a diferentes contextos, como su difusión durante eventos deportivos, culturales, etc. Se promueve la diversificación de agentes emisores de mensajes alineados, involucrando a farmacias, centros de salud y diversos profesionales de la salud. Se propone también que para la elaboración de las campañas, se realicen estudios cualitativos para identificar las necesidades y comportamientos poblacionales. Se sugiere realizar un enfoque con una multiplicidad de voces que refuercen consistentemente la importancia de la participación en programas de cribado a lo largo y ancho de la sociedad.	8,61 (5-10)	7,45 (2-10)
43	**Optimizar el enfoque de cribado de ciertos tipos de cáncer, a través de una estrategia más selectiva y personalizada.** La propuesta busca dirigir los esfuerzos de detección hacia poblaciones específicas, considerando factores de riesgo y características individuales. En lugar de adoptar un enfoque poblacional general, la idea es identificar grupos específicos que podrían beneficiarse más del cribado. Por ejemplo, en el caso del cáncer de pulmón, se exploraría la posibilidad de cribar exclusivamente a fumadores o personas con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), reconociendo que estos grupos podrían beneficiarse más de un enfoque selectivo.	8,53 (3-10)	7,23 (3-10)

44	**Realizar una evaluación detallada de costes y la implementación de programas piloto de cribado oncológico.** Esta iniciativa tiene como objetivo llevar a cabo una evaluación exhaustiva de los costes de implementación de los programas de cribado, yendo más allá de la simple evaluación de su relación coste-efectividad. La acción se centra en comprender y analizar en detalle los costes asociados a la planificación, ejecución y mantenimiento de los programas, con el propósito de identificar posibles áreas de optimización y eficiencia, teniendo en cuenta la limitación de recursos existentes. Además, se propone la implementación de programas piloto de cribado oncológico en centros de salud, con el objetivo de evaluar los resultados en grupos de pacientes específicos. Estos proyectos permitirán recopilar datos significativos sobre la eficiencia del cribado en contextos concretos y evaluar su impacto en la detección temprana de enfermedades oncológicas. Al abordar este aspecto crítico, la acción busca resolver problemas potenciales relacionados con la asignación ineficiente de recursos y garantizar que los programas de cribado sean sostenibles y equitativos desde una perspectiva económica.	8,73 (4-10)	7,25 (2-10)
45	**Abordar el cribado oncológico como proceso, para mejorar el recorrido y la experiencia del paciente.** Esta iniciativa se centra en optimizar los procesos de cribado oncológico mediante la simplificación de pasos, la introducción de prácticas más ágiles, y la implementación de estrategias de gestión de riesgos. Se busca abordar los desafíos actuales, como la ansiedad del paciente durante la espera de resultados, la complejidad de los procedimientos, y la necesidad de una gestión más eficaz de los riesgos identificados. Al simplificar la entrega de kits (en urnas en los centros de salud, o con recogida en farmacias comunitarias), reducir los tiempos de espera y aplicar algoritmos de predicción, o introducir técnicas más eficientes (como la citología liquida, por ejemplo) se pretende mejorar significativamente la experiencia del paciente y la eficacia del cribado oncológico.	8,38 (5-10)	6,88 (3-9)
46	**Homogeneización de los programas de cribado oncológico, para abordar las consecuencias de la descentralización de la salud pública.** Esta iniciativa busca enfrentar las consecuencias de la descentralización en la salud pública, centrándose en la falta de homogeneidad en los programas a nivel nacional. La acción propuesta tiene como objetivo principal abordar las disparidades en la implementación de programas de salud pública entre las CCAA, donde algunas avanzan más rápidamente que otras, generando inequidades y retrasos en la implantación de los programas poblacionales. La acción pretende establecer estrategias que promuevan una homogeneización efectiva, asegurando que la salud pública se gestione de manera coherente y equitativa en todo el país.	8,78 (5-10)	6,09 (1-10)

5.1.3. Predicción del riesgo cardiovascular

5.1.3.1. Medidas transversales

Tabla 13. Relevancia y factibilidad de medidas transversales de predicción del riesgo cardiovascular

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
47	**Mejora integral de los sistemas de información y transformación digital.** Incrementar la inversión destinada a la mejora de las fuentes de información en el ámbito de la salud, con un enfoque específico en el diseño y organización alineado con los objetivos predefinidos. Estos sistemas de información deben ser diseñados para ser útiles tanto para clínicos como para tomadores de decisiones, garantizando una integración eficiente entre atención primaria y hospitalaria, y en la medicina pública y privada. Además, se busca la inclusión de indicadores sociales relevantes para una comprensión holística de la salud. Estos sistemas deben estar actualizados de acuerdo con la evidencia más reciente. Esta mejora integral también implica la implementación de una transformación digital centrada en sistemas de información integrados que respalden procedimientos transversales entre los diferentes niveles asistenciales. La evolución incluirá el soporte a la decisión clínica en tiempo real, la optimización de la atención al ciudadano mediante hospitalización a domicilio, telemonitorización y teleconsulta, y la automatización de procesos para mejorar la eficiencia. La integración de las oficinas de farmacia comunitaria en el entorno digital permitiría una comunicación efectiva entre profesionales clínicos, farmacéuticos y pacientes, facilitando una participación activa del paciente en su atención.	9,00 (6-10)	6,90 (2-10)
48	**Fortalecer el conocimiento del riesgo cardiovascular (RCV) de los pacientes de atención primaria y hospitalaria, a través de herramientas integradas en la historia clínica.** Implementar la incorporación de herramientas específicas de estimación del RCV en la historia clínica informatizada, tanto a nivel primario como especializado. Este enfoque se alinea con la estrategia de acción para mejorar la comprensión y seguimiento del RCV de los pacientes. La inclusión de estas herramientas facilitará una evaluación más precisa y oportuna del RCV, proporcionando a los profesionales de la salud información valiosa para la toma de decisiones y la implementación de intervenciones preventivas personalizadas. Se trata de sistemas de soporte a las decisiones clínicas (y no la creación de diversas alarmas).	8,67 (6-10)	7,47 (4-10)

49	**Empoderamiento de pacientes y ciudadanos a través de la formación y promoción de la salud.** Implementar un programa integral de formación y promoción de la salud, abordando diversos ámbitos como el educativo, legislativo, social y sanitario, asignando un porcentaje de la inversión en asistencia para políticas de salud pública con un enfoque en atención primaria. Implementar programas de formación para pacientes, llevados a cabo por pacientes, enfocados en la prevención secundaria. Esto se realizará de manera coordinada desde las consultas de AP y consultas externas, en colaboración con otros profesionales sanitarios (enfermería y farmacéuticos comunitarios). Explorar y adoptar nuevos canales digitales de bajo consumo de recursos para la prevención primaria, centrándose en los determinantes de la salud. Esto incluirá la estructuración del seguimiento y la coordinación efectiva entre los diferentes actores involucrados.	9,03 (7-10)	7,43 (3-10)
50	**Mejorar la adherencia y persistencia del paciente a intervenciones terapéuticas mediante educación.** Implementar estrategias para aumentar la adherencia y persistencia de los pacientes de atención primaria y hospitalaria a las intervenciones terapéuticas, centrándose en la potenciación de la información y la educación terapéutica. Una medida clave para el ámbito de la atención primaria consiste en fortalecer el papel de la enfermería y del farmacéutico comunitario, otorgándoles un papel más activo en la educación de los pacientes.	8,90 (7-10)	7,17 (3-10)

5.1.3.2. Medidas específicas de prevención primaria

Tabla 14. Relevancia y factibilidad de medidas de prevención primaria

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
51	**Aumentar la proporción de personas que tienen estimado su riesgo cardiovascular, a través de campañas poblacionales.** Lanzar campañas poblacionales específicas que resalten la importancia de conocer el RCV, con acciones de difusión durante el Día del RCV. Potenciar el papel de las asociaciones de pacientes como agentes de salud para fomentar la concienciación sobre la estimación del RCV. Para lograr una mayor participación de los clínicos, enfocarse en la retroalimentación positiva, demostrando cómo la inclusión de datos influye directamente en la mejora de su práctica clínica.	8,57 (6-10)	7,50 (4-10)
52	**Identificar y comunicar medidas poblacionales coste-efectivas.** Establecer un proceso integral en el que se defina y comunique las medidas poblacionales con mejor relación coste-efectividad, a través de una evaluación rigurosa, por ejemplo, a través de la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (RedETS), considerando su impacto en la salud pública y eficiencia. Una de las medidas que se propone evaluar, es la del cribado poblacional para personas mayores de 40 años, a realizar cada 5 años El objetivo final de este bloque de acciones es garantizar que las decisiones en salud pública estén respaldadas por evidencia sólida sobre su eficiencia, contribuyendo así a la optimización de los recursos y mejorando los resultados de salud en la población.	8,67 (5-10)	7,21 (3-10)
53	**Identificar y comunicar intervenciones coste-efectivas para reducir el RCV.** Establecer un proceso sistemático mediante el cual se defina, comunique y mantengan actualizadas las intervenciones, tanto farmacológicas como no farmacológicas, que puedan contribuir de manera efectiva a la reducción del RCV con la mejor relación coste-efectividad. Podría realizarse a través de encargos específicos del Ministerio de Sanidad o del Consejo Interterritorial del SNS a la RedETS. Este enfoque implicaría una evaluación continua de las intervenciones disponibles, considerando su eficacia clínica y su impacto económico, para garantizar que la información sea relevante y basada en evidencia reciente.	8,33 (4-10)	7,29 (3-10)
54	**Mejorar el tiempo en las consultas de salud cardiovascular.** Implementar medidas para mejorar el tiempo de consulta en salud cardiovascular mediante la identificación y distribución eficiente de tareas entre profesionales de la salud. Este enfoque implica una evaluación exhaustiva de las actividades durante las consultas en salud cardiovascular para discernir aquellas que pueden ser asignadas a otros profesionales, permitiendo que los profesionales clínicos se dediquen a aspectos más especializados. Por ejemplo, actividades como la medición de signos vitales y la obtención de historiales generales podrían ser delegadas a personal de enfermería, liberando así a los médicos para enfocarse en evaluaciones más detalladas y decisiones de tratamiento específicas de salud cardiovascular. Esta estrategia busca una redistribución equitativa y eficaz de las responsabilidades para mejorar de manera significativa el tiempo de consulta.	8,44 (5-10)	6,50 (1-10)
55	**Mejorar la continuidad en el seguimiento del paciente de atención primaria.** Implementar estrategias para fortalecer la continuidad en el seguimiento del paciente, introduciendo indicadores de calidad asistencial vinculados a esta dimensión. Se pone como ejemplo evaluar el establecimiento de seguimiento telefónico proactivo de la evolución del paciente, una medida que busca mejorar la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y garantizar una atención continua y personalizada. Esta iniciativa podría ayudar a optimizar la gestión del cuidado del paciente, además de facilitar la identificación temprana de posibles problemas o necesidades.	8,83 (6-10)	6,71 (2-10)

5.1.3.3. Medidas específicas de prevención secundaria

Tabla 15. Relevancia y factibilidad de medidas de prevención secundaria

#	Descripción de la medida	Relevancia	Factibilidad
56	**Mejorar la calidad asistencial a través del Observatorio de Indicadores de Salud.** Establecer un Observatorio de Indicadores de Salud como un instrumento clave para la mejora continua de la calidad asistencial. El proceso incluirá la definición de indicadores de resultados en salud y de calidad, abarcando aspectos organizativos, accesibilidad, demoras, seguridad/calidad, costes, entre otros. Se impulsará la creación de un observatorio que normalice nacionalmente las variables e indicadores para facilitar la comparación de resultados a nivel de áreas, regiones y nacional. Este observatorio no solo se centrará en datos cuantificables, sino que también considerará la autopercepción del paciente como una métrica valiosa.	8,21 (3-10)	6,69 (1-10)
57	**Favorecer la continuidad asistencial en patologías CV crónicas.** Establecer y articular un "Patient Pathway" para favorecer la continuidad asistencial en pacientes con patologías cardiovasculares crónicas. Este enfoque implica la definición detallada del proceso asistencial, desde el ingreso hasta el alta hospitalaria, abarcando diagnóstico, procedimientos terapéuticos, cuidados, probabilidad de reingreso, rehabilitación, atención primaria, consultas externas y farmacia comunitaria. Se considerará la interrelación entre los diversos actores del proceso, incluyendo profesionales clínicos, de enfermería, farmacia comunitaria y pacientes, mediante herramientas como interconsulta electrónica u otra que permita la comunicación de los profesionales. La iniciativa también contempla el fortalecimiento de la AP, con un énfasis en el control clínico, análisis, electrocardiogramas, para asegurar una atención integral.	9,00 (6-10)	7,21 (2-9)
58	**Generación de nueva evidencia en biomarcadores, identificación de cohortes de estudio y análisis masivo cruzado de datos combinado con ómicas.** Iniciar un enfoque integral para la generación de nueva evidencia, centrándose en el desarrollo de ensayos clínicos y la investigación de nuevos biomarcadores, especialmente en el contexto de la medicina de precisión. Asimismo, es necesario definir claramente las poblaciones objetivo y cohortes de estudio para garantizar la relevancia y aplicabilidad de los resultados de la investigación en la práctica clínica. Finalmente, se deben utilizar análisis masivos cruzados de datos, incluyendo datos del mundo real (RWD) combinados con enfoques ómicos, para obtener una comprensión más completa y detallada de los factores que influyen en la salud y la respuesta terapéutica.	8,24 (5-10)	6,93 (3-9)

5.2. ANÁLISIS DE LAS RECOMENDACIONES

En esta sección, analizaremos primero las medidas en función de su relevancia, para luego evaluar su factibilidad. Posteriormente, examinaremos el resultado de la suma de ambas variables, tanto de manera agregada como con un análisis de las matrices de relevancia y factibilidad, con el propósito de mostrar visualmente las medidas más importantes y realizables en base a la mediana de las respuestas de los expertos. Este proceso permitirá establecer una jerarquía en los resultados obtenidos. Todas estas evaluaciones serán conducidas por áreas temáticas.

5.2.1. Relevancia

En términos generales, las medidas derivadas de los grupos de trabajo fueron calificadas como altamente relevantes, con calificaciones promedio que oscilan entre 7,91 y 9,42 sobre un máximo de 10,00. Específicamente, las medidas relacionadas con el área de cribado fueron valoradas con un promedio más elevado (8,73), superando a las del resto de grupos, que obtuvieron puntuaciones ligeramente inferiores (predicción del riesgo cardiovascular: 8,66; biomarcadores: 8,50) (Figura 32).

Dentro del ámbito de cribados, las medidas transversales consideradas más relevantes fueron la consolidación de una estrategia nacional unificada (promedio: 9,03), el aseguramiento de una financiación adecuada y suficiente (9,03) y la creación de un sistema de gestión y almacenamiento de datos (8,94).

En el ámbito específico de los biomarcadores oncológicos, se consideró fundamental garantizar el acceso y la financiación de las terapias asociadas aprobadas (9,09). La actualización de los perfiles

de los profesionales implicados en el diagnóstico y la introducción de nuevos perfiles en el sistema se posicionó como la segunda medida más relevante (8,76), mientras que la tercera más relevante fue establecer un marco regulatorio para la aprobación y seguimiento de biomarcadores oncológicos (8,70).

Por último, en el área de biomarcadores neurodegenerativos, las tres medidas más relevantes fueron la elaboración de un plan efectivo para afrontar las enfermedades neurodegenerativas (8,97), la inversión estratégica y significativa en el descubrimiento de biomarcadores neurodegenerativos innovadores (8,86) y la formación continua en biomarcadores (8,72).

En relación con los cribados neonatales, la medida más relevante de este grupo también fue considerada como la segunda más relevante entre las 58 medidas propuestas en el proyecto ESCRIBO. Se trata de reducir la inequidad de los PCN entre las CCAA (9,33), proponiendo que, desde la aprobación por parte del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud hasta la integración del PCN en la cartera común de servicios, la financiación de las fases iniciales recaiga en el Ministerio de Sanidad. Las dos siguientes medidas más importantes según la opinión de los expertos buscaban agilizar la incorporación de nuevas enfermedades al PCN (8,85) y asegurar la calidad asistencial en el ejercicio de los PCN (8,80).

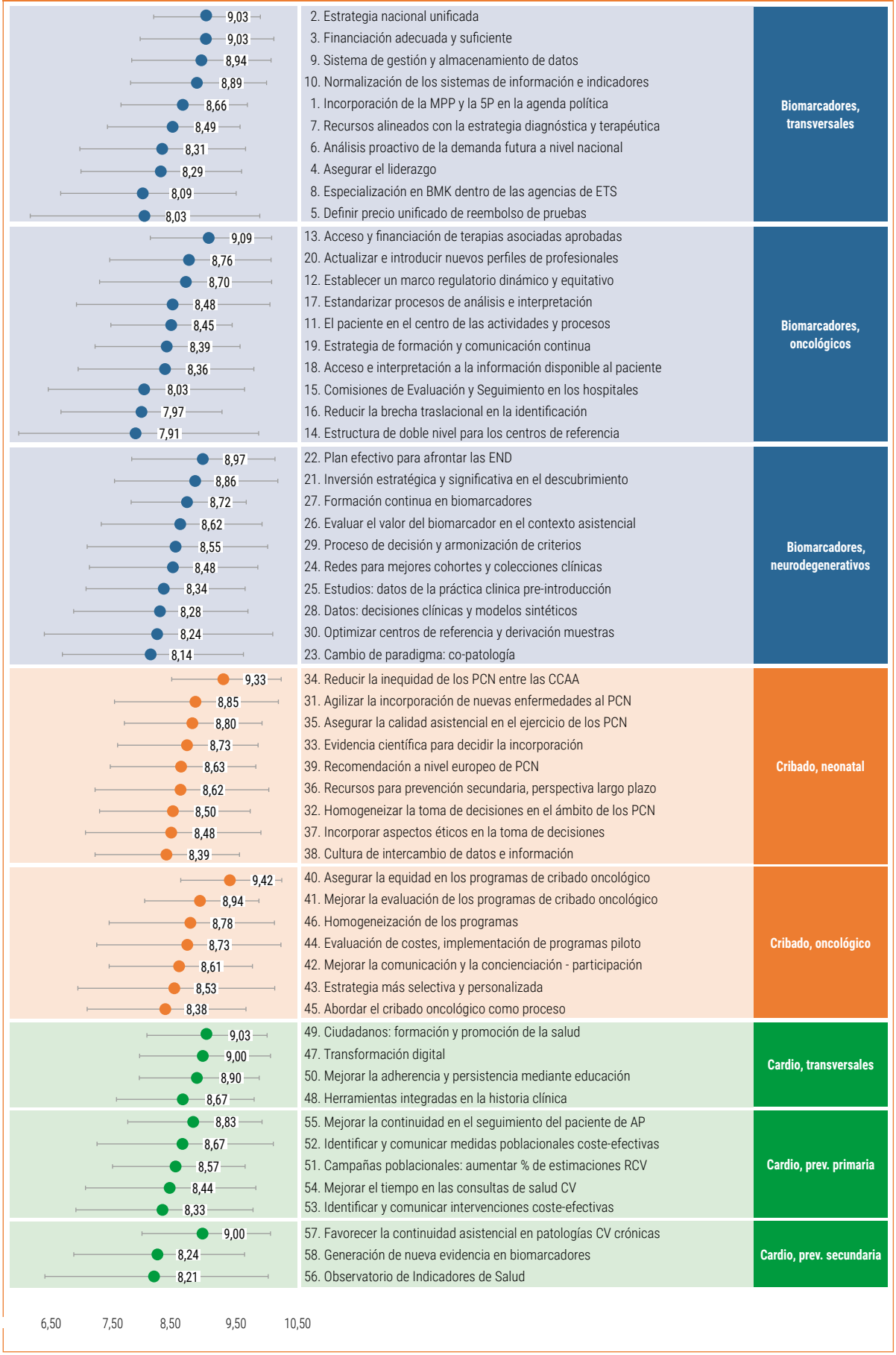
En el área de los cribados oncológicos es donde se encuentra la medida evaluada como más relevante por los expertos del proyecto. Se trata de asegurar la equidad en los programas de cribado oncológico (9,42), abordando desafíos como disparidades entre CCAA, barreras culturales y socioeconómicas, zonas rurales frente a urbanas, personas sin tarjeta sanitaria y mutualistas, así como la falta de concienciación sobre la importancia de participar en estos programas. Las dos siguientes medidas más relevantes en este ámbito se refieren a una mejora en la evaluación (8,94) y una homogeneización de estos programas (8,78).

Finalmente, en el ámbito de la predicción de riesgo cardiovascular, las medidas transversales más importantes según la opinión de los expertos son fortalecer el conocimiento del riesgo cardiovascular de los pacientes de atención primaria y secundaria (9,03) y realizar una mejora integral de los sistemas de información y transformación digital (9,00).

Dentro de la prevención primaria del riesgo cardiovascular, parece primordial mejorar la continuidad en el seguimiento del paciente (8,83) e identificar y comunicar medidas poblacionales que resulten coste-efectivas (8,67). En cuanto a la prevención secundaria, la medida más importante se refiere a favorecer la continuidad asistencial en patologías cardiovasculares crónicas (9,00). La segunda medida más relevante en este ámbito se refiere a la necesidad de generar nueva evidencia en biomarcadores cardiovasculares (8,24).

En un análisis de subgrupos, se constata una correlación positiva entre las respuestas de los 7 miembros del Grupo Asesor CORE y las del resto de expertos de los Grupos de Trabajo (coeficiente de correlación de Pearson entre los promedios de todas las respuestas: 0,6254). La mayor correlación se encontró en las respuestas de biomarcadores (0,6645), seguidas de los cribados (0,5912) y la predicción del riesgo cardiovascular (0,4022). En promedio, las medidas fueron valoradas entre un 2,4% y un 3,3% menos relevantes por los miembros de los GT en comparación con los miembros del Grupo Asesor CORE.

Figura 32. Las 58 medidas de acción, ordenadas por relevancia y área temática



Notas: ***5P:*** *Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional;* ***AP:*** *Atención Primaria;* ***CCAA:*** *Comunidades Autónomas;* ***CV:*** *Cardiovascular;* ***END:*** *Enfermedades neurodegenerativas;* ***ETS:*** *Evaluación de Tecnologías Sanitarias;* ***MPP:*** *Medicina de Precisión; Predictiva;* ***PCN:*** *Programa de Cribado Neonatal;* ***RCV:*** *Riesgo cardiovascular*

5.2.2. Factibilidad

Las 58 medidas evaluadas obtuvieron calificaciones relativamente más bajas en cuanto a su factibilidad (con promedios de respuestas entre 5,60 y 8,10) en comparación con su relevancia (Figura 33).

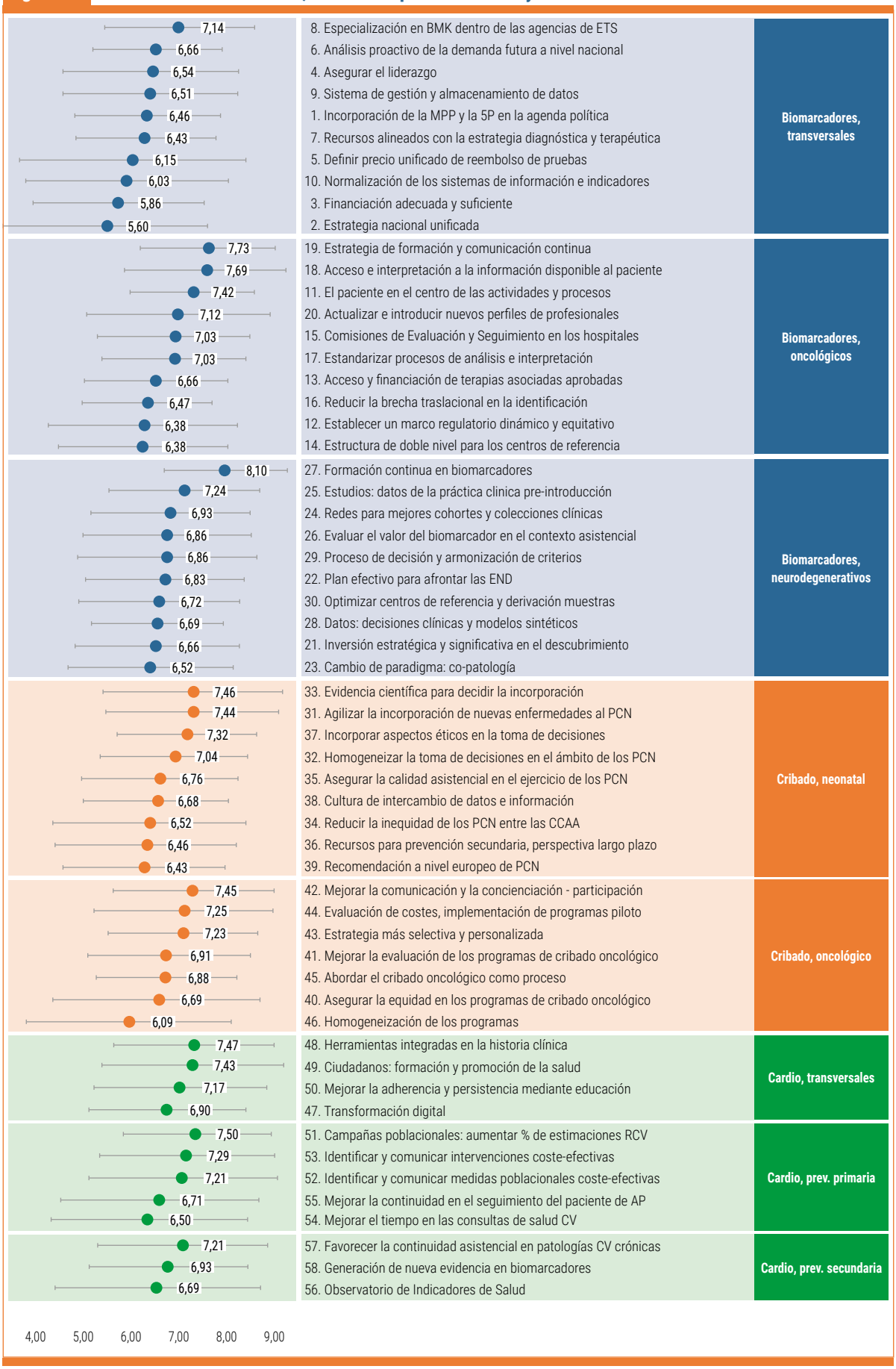
En el ámbito de los biomarcadores, las medidas transversales más factibles de implementar incluyeron la promoción de la especialización en biomarcadores dentro de las agencias ETS (7,14) y la realización de un análisis proactivo de la demanda futura a nivel nacional (6,66). En el ámbito de los biomarcadores oncológicos, destacaron dos medidas como las más factibles: implementar una estrategia de formación y comunicación continua para distintas especialidades clínicas y pacientes (7,73) y garantizar el derecho de acceso a la información disponible al paciente, facilitando su interpretación (7,69). En el área de los biomarcadores neurodegenerativos, la formación continua en biomarcadores (8,10) fue la medida más factible (de hecho, fue considerada la más factible de implementar de las 58 contempladas), seguida de la promoción de estudios basados en datos de la práctica clínica como precursora de la introducción de biomarcadores neurodegenerativos (7,24).

En el ámbito del cribado neonatal, las medidas más factibles fueron proporcionar evidencia científica para la toma de decisiones de incorporación de cribados neonatales (7,46) y agilizar la incorporación de nuevas enfermedades al PCN (7,44). En cuanto a los cribados oncológicos, destacaron dos medidas como más factibles: mejorar la comunicación y la concienciación sobre la participación en programas de cribado oncológico (7,45) y realizar una evaluación detallada de costes y la implementación de programas piloto de cribado oncológico (7,25).

En aspectos transversales relacionados con la predicción del riesgo cardiovascular, se identificaron algunas medidas como de mayor factibilidad, como la integración de herramientas en la historia clínica (7,47) y el empoderamiento de pacientes y ciudadanos a través de la formación y promoción de la salud (7,43). En prevención primaria, las dos medidas más factibles según la opinión de los expertos fueron aumentar la proporción de personas que tienen estimado su riesgo cardiovascular, a través de campañas poblacionales (7,50), e identificar y comunicar intervenciones coste-efectivas para reducir el riesgo cardiovascular (7,29). Finalmente, la medida más factible en prevención secundaria, también considerada la más relevante, fue favorecer la continuidad asistencial en patologías cardiovasculares crónicas (7,21).

El grado de correlación entre las respuestas del Grupo Asesor CORE y los Grupos de Trabajo fue menor que el observado en las evaluaciones de relevancia (0,432 en factibilidad vs. 0,624 en relevancia). Todas las evaluaciones de factibilidad fueron inferiores en los Grupos de Trabajo (entre un 2,2% y un 5,5% menos factibles), excepto en el caso de los biomarcadores (0,3% más factibles).

Figura 33. Las 58 medidas de acción, ordenadas por factibilidad y área temática



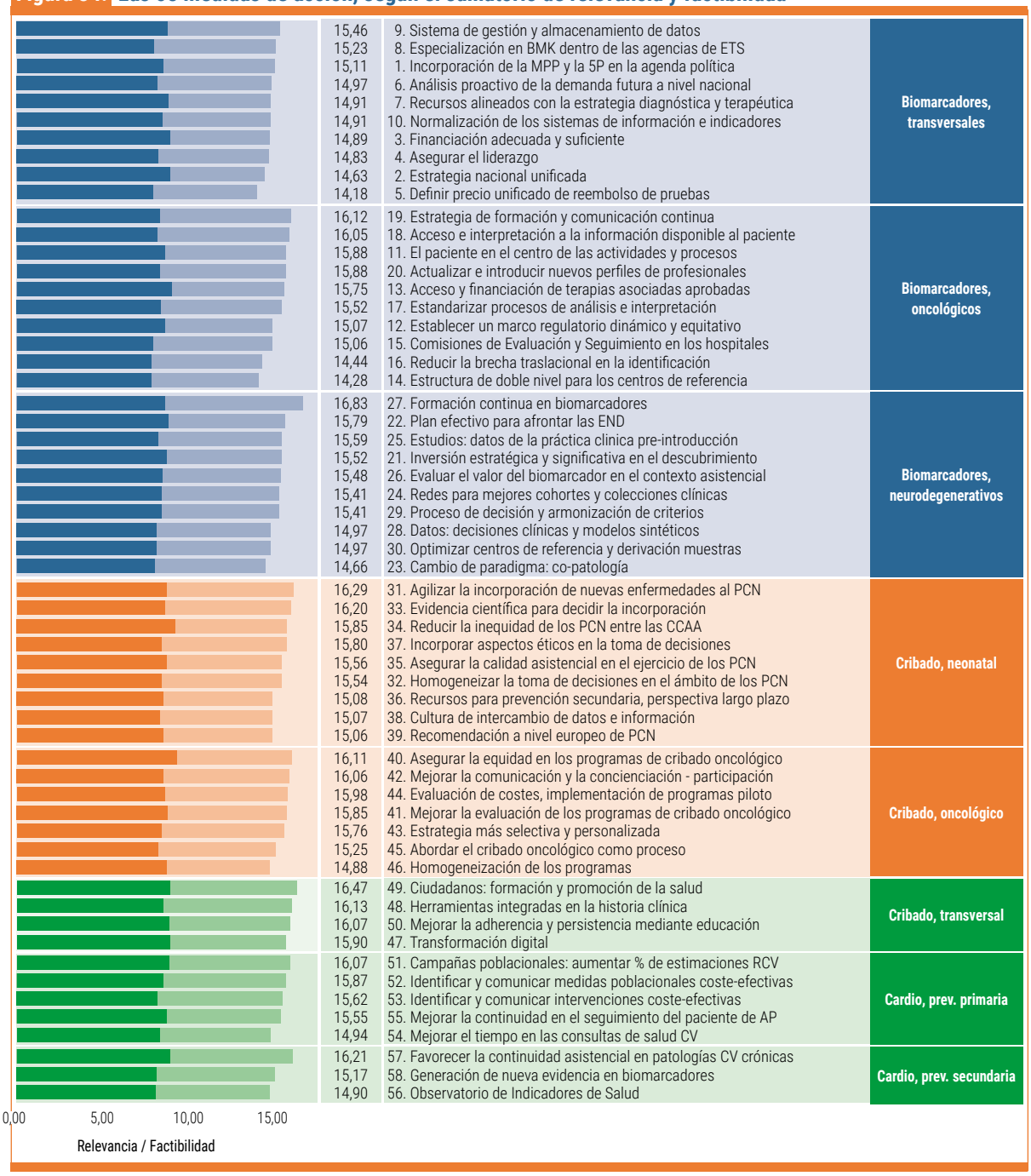
Notas: ***5P:*** *Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional;* ***AP:*** *Atención Primaria;* ***CCAA:*** *Comunidades Autónomas;* ***CV:*** *Cardiovascular;* ***END:*** *Enfermedades neurodegenerativas;* ***ETS:*** *Evaluación de Tecnologías Sanitarias;* ***MPP:*** *Medicina de Precisión; Predictiva;* ***PCN:*** *Programa de Cribado Neonatal;* ***RCV:*** *Riesgo cardiovascular*

5.2.3. Consideración conjunta de relevancia y factibilidad

5.2.3.1. Resultados agregados

La Figura 34 muestra las medidas más relevantes y factibles, considerando la agregación de los promedios de ambas variables. En términos generales, las tres medidas más relevantes en cuanto a la suma de relevancia y factibilidad de implementación son la formación continua en biomarcadores neurodegenerativos (∑(R,F): 16,83 sobre 20,00), el empoderamiento de pacientes y ciudadanos mediante la instrucción y promoción de la salud, una medida transversal en el ámbito de la predicción de riesgos cardiovasculares (∑(R,F): 16,47) y la aceleración en la incorporación de nuevas enfermedades al Programa de Cribado Neonatal (∑(R,F): 16,29).

Figura 34. Las 58 medidas de acción, según el sumatorio de relevancia y factibilidad

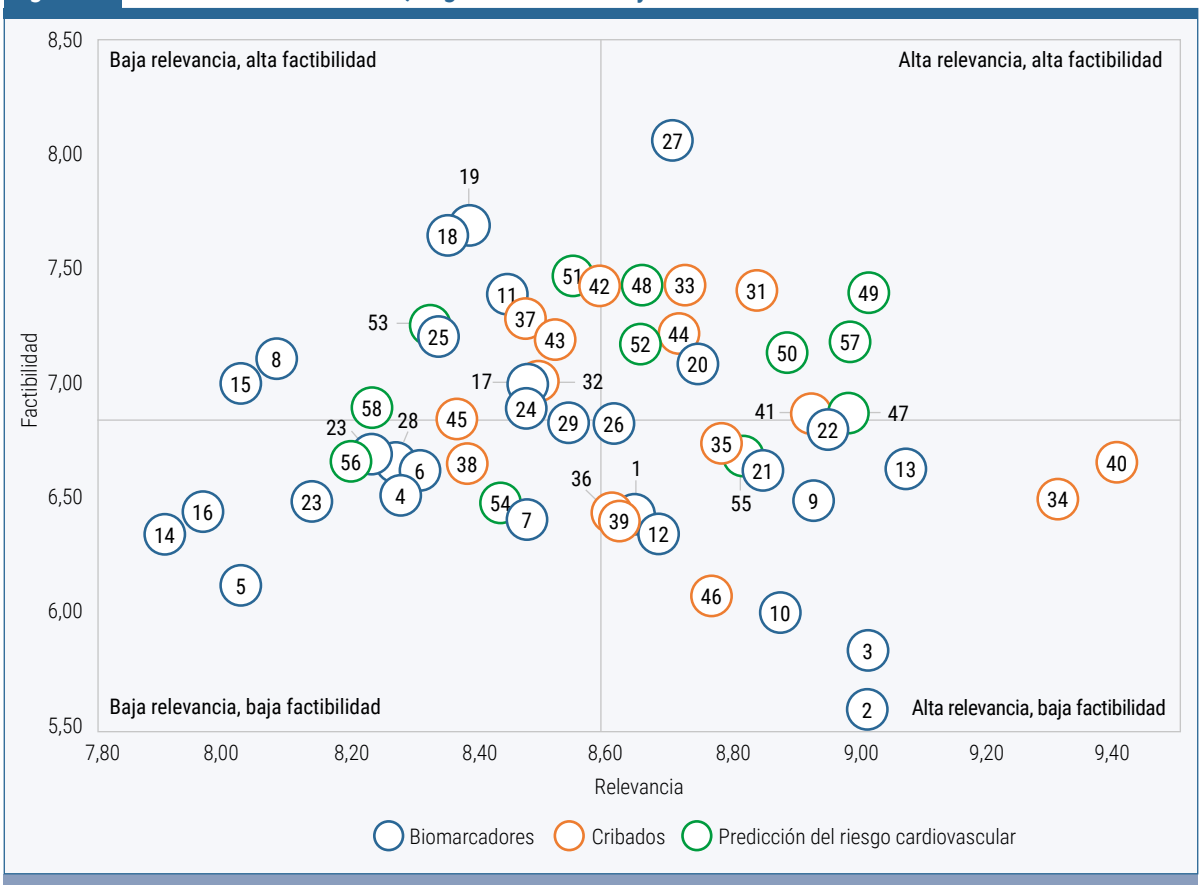


Notas: *5P: Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional; **AP**: Atención Primaria; **CCAA**: Comunidades Autónomas; **CV**: Cardiovascular; **END**: Enfermedades neurodegenerativas; **ETS**: Evaluación de Tecnologías Sanitarias; **MPP**: Medicina de Precisión; Predictiva; **PCN**: Programa de Cribado Neonatal; **RCV**: Riesgo cardiovascular*

5.2.3.2. Análisis matricial

Con el propósito de facilitar la comprensión de la consideración conjunta de relevancia y factibilidad, y permitir una jerarquización más apropiada de las medidas, empleamos el análisis mediante diagramas matriciales[X] (Figura 35). En estos diagramas, podemos distinguir las medidas de alta relevancia y alta factibilidad (ubicadas en el cuadrante superior derecho), las cuales representan áreas de alta prioridad de intervención dentro de una hoja de ruta de implementación. De igual manera, en un nivel de prioridad subsiguiente (prioridad media), se encuentran las medidas ubicadas en los cuadrantes superior izquierdo (baja relevancia pero alta factibilidad) e inferior derecho (alta relevancia pero baja factibilidad). El área menos prioritaria (prioridad baja) corresponde a aquella donde se encuentran las medidas de menor relevancia y factibilidad (cuadrante inferior izquierdo).

Figura 35. Las 58 medidas de acción, según su relevancia y factibilidad



X *Los cuadrantes están definidos por las medianas de los promedios de todas las respuestas analizadas.*

Biomarcadores

En la Figura 36 y la Tabla 16 se presenta un desglose de las medidas relativas a biomarcadores, incluyendo las 8 acciones identificadas como altamente relevantes y factibles, las 8 consideradas menos importantes y menos viables, y las 14 clasificadas como altamente relevantes pero con una factibilidad reducida, o bien altamente viables pero con una menor relevancia.

Es importante destacar que ninguna medida transversal fue calificada como altamente relevante y altamente factible. En términos generales, estas medidas se ubicaron en el cuadrante inferior derecho, caracterizado por medidas altamente relevantes pero de implementación más desafiante. Por otro lado, el ámbito de los biomarcadores neurodegenerativos fue el de mayor número de medidas identificadas como altamente relevantes y factibles.

Figura 36. Las 30 medidas de acción en el ámbito de biomarcadores, según su relevancia y factibilidad

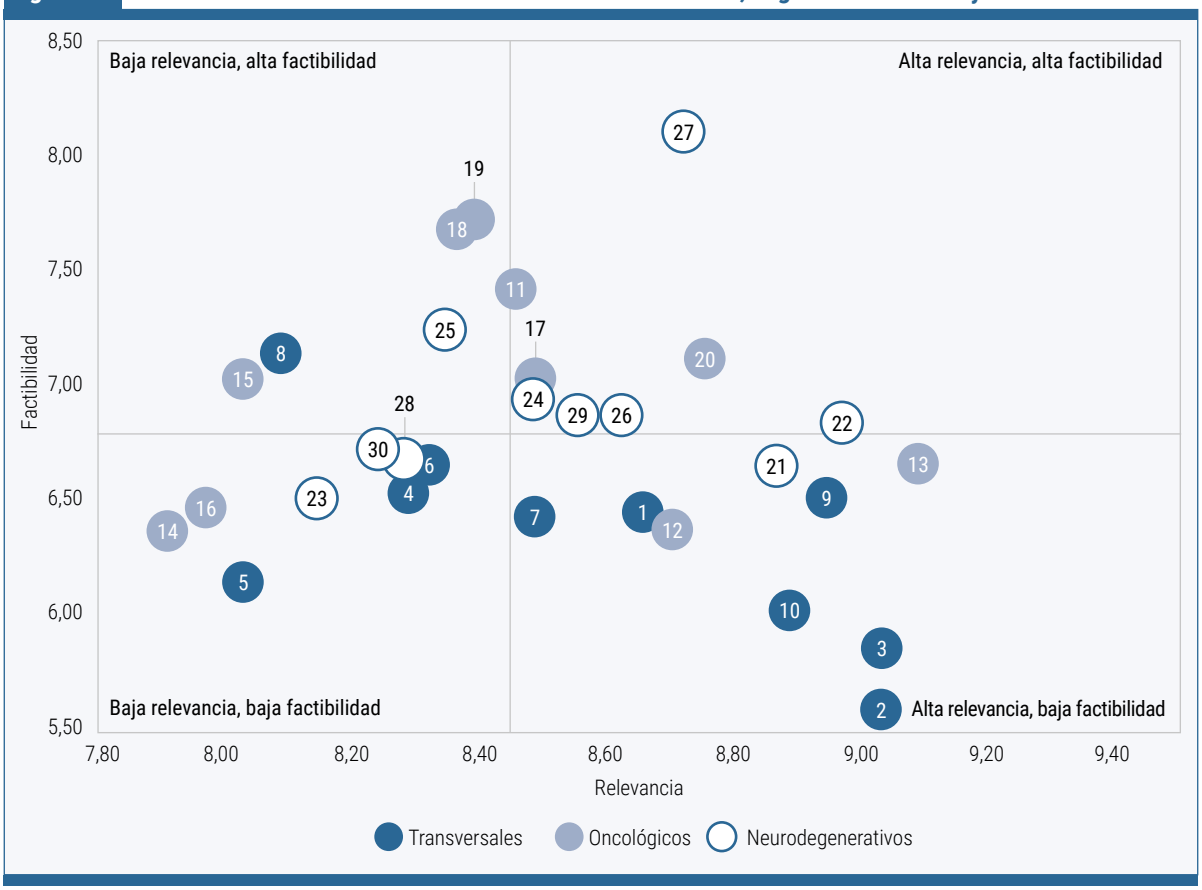


Tabla 16. Las 30 medidas de acción en el ámbito de biomarcadores, según su relevancia y factibilidad

	Alta relevancia y alta factibilidad	Alta relevancia o alta factibilidad	Baja relevancia y factibilidad
Transversales		**#9**. Sistema de gestión y almacenamiento de datos **#1**. Incorporación de la MPP y la 5P en la agenda política **#7**. Recursos alineados con la estrategia diagnóstica y terapéutica **#10**. Normalización de los sistemas de información e indicadores **#3**. Financiación adecuada y suficiente **#2**. Estrategia nacional unificada **#8**. Especialización en BMK dentro de las agencias de ETS	**#6**. Análisis proactivo de la demanda futura a nivel nacional **#4**. Asegurar el liderazgo **#5**. Definir precio unificado de reembolso de pruebas
Oncológicos	**#11**. El paciente en el centro de las actividades y procesos **#17**. Estandarizar procesos de análisis e interpretación **#20**. Actualizar e introducir nuevos perfiles de profesionales	**#13**. Acceso y financiación de terapias asociadas aprobadas **#12**. Establecer un marco regulatorio dinámico y equitativo **#15**. Comisiones de Evaluación y Seguimiento en los hospitales **#18**. Acceso e interpretación a la información disponible al paciente **#19**. Estrategia de formación y comunicación continua	**#14**. Estructura de doble nivel para los centros de referencia **#16**. Reducir la brecha traslacional en la identificación
Neurodegenerativos	**#27**. Formación continua en biomarcadores **#26**. Evaluar el valor del biomarcador en el contexto asistencial **#29**. Proceso de decisión y armonización de criterios **#24**. Redes para mejores cohortes y colecciones clínicas **#22**. Plan efectivo para afrontar las END	**#21**. Inversión estratégica y significativa en el descubrimiento **#25**. Estudios: datos de la práctica clinica pre-introducción	**#30**. Optimizar centros de referencia y derivación muestras **#28**. Datos: decisiones clínicas y modelos sintéticos **#23**. Cambio de paradigma: co-patología

Cribados

Las medidas más relevantes y viables dentro del ámbito del cribado neonatal incluyen la optimización del proceso de integración de nuevas patologías en los PCN, así como la generación de evidencia científica que respalde la toma de decisiones relativas a dichas incorporaciones. Por otro lado, en el ámbito del cribado oncológico, se destacan dos iniciativas como las más relevantes y factibles: la mejora de la evaluación de los programas de cribado oncológico y el análisis de los costes de los programas, mediante la implementación de proyectos piloto.

En su totalidad, cuatro medidas han sido catalogadas como de baja relevancia y escasa factibilidad. Sin embargo, según se ilustra en la Figura 37, tres de estas medidas se sitúan en o muy cerca del umbral que distingue dos cuadrantes, sugiriendo que podrían ubicarse igualmente entre las estrategias de alta relevancia pero de factibilidad limitada (#36 y #39), o entre aquellas de baja relevancia pero alta factibilidad (#45) (Tabla 17).

Figura 37. Las 16 medidas de acción en el ámbito de cribados, según su relevancia y factibilidad

Tabla 17. Las 16 medidas de acción en el ámbito de cribados, según su relevancia y factibilidad

	Alta relevancia y alta factibilidad	Alta relevancia o alta factibilidad	Baja relevancia y factibilidad
Neonatal	#31. Agilizar la incorporación de nuevas enfermedades al PCN #33. Evidencia científica para decidir la incorporación	#34. Reducir la inequidad de los PCN entre las CCAA #35. Asegurar la calidad asistencial en el ejercicio de los PCN #32. Homogeneizar la toma de decisiones en el ámbito de los PCN #37. Incorporar aspectos éticos en la toma de decisiones	#36. Recursos para prevención secundaria, perspectiva largo plazo #38. Cultura de intercambio de datos e información #39. Recomendación a nivel europeo de PCN
Oncológico	#41. Mejorar la evaluación de los programas de cribado oncológico #44. Evaluación de costes, implementación de programas piloto	#40. Asegurar la equidad en los programas de cribado oncológico #46. Homogeneización de los programas #42. Mejorar la comunicación y la concienciación – participación #43. Estrategia más selectiva y personalizada	#45. Abordar el cribado oncológico como proceso

Predicción del riesgo cardiovascular

De manera general, dentro del ámbito de la predicción del riesgo cardiovascular, se observó una tendencia hacia la ubicación de las estrategias transversales en el cuadrante que engloba aquellas consideradas altamente relevantes y viables. Por otro lado, dos de las tres propuestas relacionadas con la prevención secundaria fueron clasificadas en el cuadrante correspondiente a medidas de escasa relevancia y factibilidad (Figura 38 y Tabla 18).

En este sentido, las medidas más relevantes y factibles se enfocaron en potenciar el empoderamiento de los pacientes y ciudadanos a través de programas de formación y promoción de la salud. Además, se propuso la integración de herramientas en las historias clínicas con el fin de fortalecer el conocimiento del RCV tanto en pacientes de atención primaria como hospitalaria. Asimismo, se destacó la importancia de identificar y comunicar eficazmente las medidas de prevención cardiovascular más eficientes a nivel poblacional. En cuanto a la prevención secundaria, se planteó promover la continuidad asistencial en el manejo de patologías cardiovasculares crónicas.

Figura 38. **Las 12 medidas de acción en el ámbito de predicción del riesgo cardiovascular, según su relevancia y factibilidad**

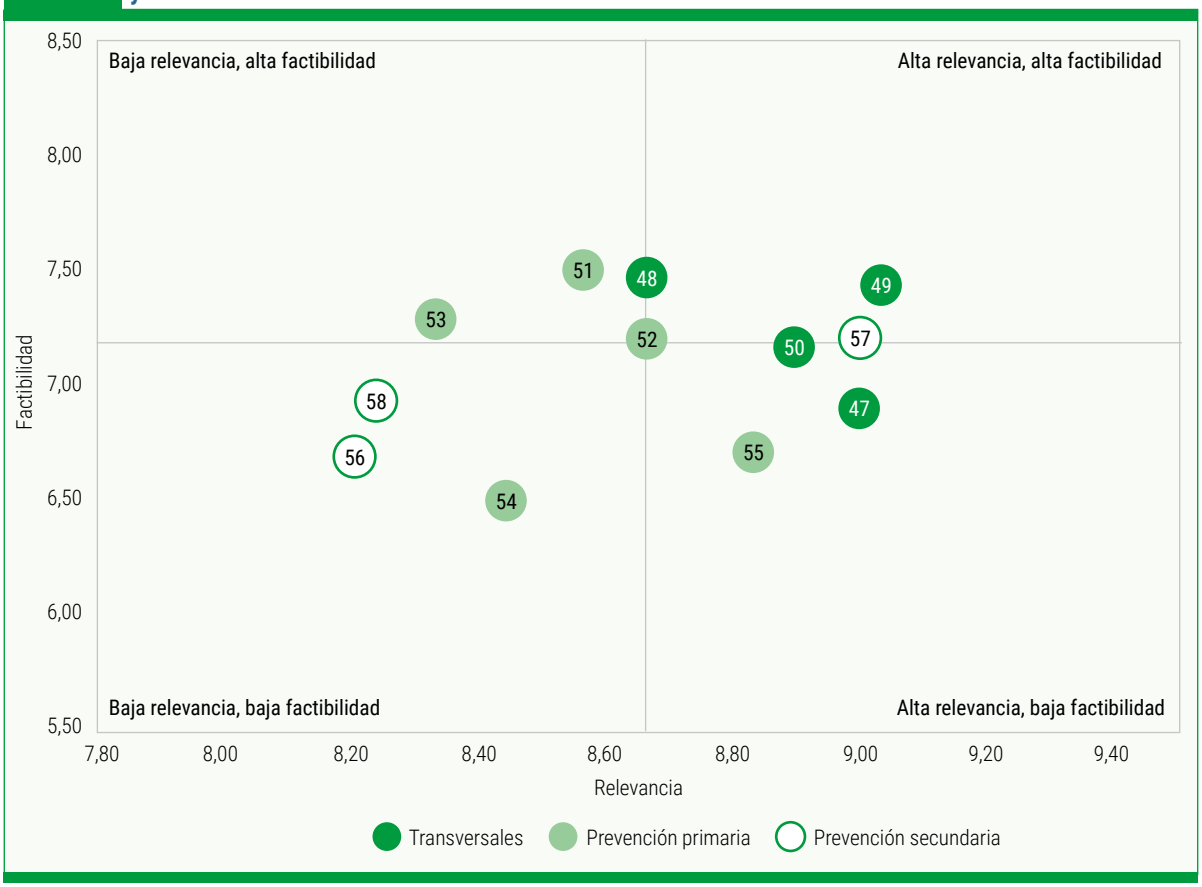


Tabla 18. **Las 12 medidas de acción en el ámbito de predicción del riesgo cardiovascular, según su relevancia y factibilidad**

	Alta relevancia y alta factibilidad	Alta relevancia o alta factibilidad	Baja relevancia y factibilidad
Transversales	#49. Ciudadanos: formación y promoción de la salud #48. Herramientas integradas en la historia clínica	#50. Mejorar la adherencia y persistencia mediante educación #47. Transformación digital	
Primaria	#52. Identificar y comunicar medidas poblacionales coste-efectivas	#51. Campañas poblacionales: aumentar % de estimaciones RCV #53. Identificar y comunicar intervenciones coste-efectivas #55. Mejorar la continuidad en el seguimiento del paciente de AP	#54. Mejorar el tiempo en las consultas de salud CV
Secundaria	#57. Favorecer la continuidad asistencial en patologías CV crónicas		#58. Generación de nueva evidencia en biomarcadores #56. Observatorio de Indicadores de Salud

6 ESCRIBO

Estrategia para la Implementación
de Cribado y Biomarcadores en el SNS

CONCLUSIONES

La medicina de precisión ha surgido como un cambio paradigmático en la atención sanitaria, al ofrecer un enfoque más personalizado en la prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades, adaptado a las características individuales de cada paciente. A pesar de los esfuerzos en curso a nivel nacional y local para su implementación, su integración completa en el SNS se ve obstaculizada por diversas barreras que limitan su uso óptimo. Este contexto proporciona una oportunidad para reflexionar y proponer acciones que faciliten la integración sostenible de la medicina de precisión en España.

El propósito de este proyecto fue contribuir al establecimiento de un marco estratégico necesario para la medicina de precisión en España. Se llevaron a cabo distintos grupos de trabajo, con la participación de 35 expertos, con el objetivo de reflexionar, identificar barreras y proponer posibles soluciones para lograr una implementación estandarizada de los biomarcadores y cribados en el SNS, diferenciando el ámbito de los biomarcadores oncológicos y neurodegenerativos, los cribados neonatales y oncológicos, y la predicción del riesgo cardiovascular.

En total, se propusieron 58 acciones de mejora en las distintas áreas, pidiendo a los expertos que las evaluaran en base a su relevancia y factibilidad de implementación, para identificar las áreas prioritarias de intervención a corto plazo. Algunas medidas, a pesar de su gran relevancia, se consideraron de difícil implementación, por lo que se recomienda realizar esfuerzos para convertir estas medidas actualmente menos factibles en realidades futuras.

A pesar de tratarse de áreas temáticas distintas, emergieron consideraciones comunes relacionadas con el liderazgo político y desarrollo de estrategias homogéneas y efectivas, la equidad, la financiación, la transformación digital y gestión de datos, la concienciación, información y educación, la formación continua de los profesionales, la generación de evidencia científica, la inversión en investigación, la evaluación del impacto de acciones implementadas y la garantía de la continuidad. A continuación, se resumen en forma de decálogo los principales elementos extraídos de las discusiones y debates generados a lo largo del proyecto.

Liderazgo político y desarrollo de estrategias homogéneas y efectivas

1

Es imperativo incorporar la medicina de precisión en la agenda de la política sanitaria, y diseñar estrategias nacionales unificadas para la evaluación, implementación y supervisión de biomarcadores y programas de cribado. Estas estrategias deben abordar todas las etapas de desarrollo, así como aspectos transversales como financiación, tecnología, datos y formación, con el propósito de promover una gestión homogénea y equitativa de la salud pública en todo el país. Es fundamental aprovechar el conocimiento generado en nuestro contexto, tomando como referencia recomendaciones y estándares europeos, lo que nos permitirá avanzar hacia un enfoque compartido en salud.

Garantizar la equidad

2

Para asegurar la equidad en el diagnóstico y la provisión de atención sanitaria, es imperativo implementar políticas que garanticen un acceso equitativo a los avances científicos, así como a los tratamientos y técnicas diagnósticas innovadoras. Esto implica la eliminación de disparidades geográficas, y barreras culturales y socioeconómicas en la distribución de recursos. La consecución de esta equidad requiere de un esfuerzo colaborativo de todos los actores involucrados en la financiación, el acceso y la prestación de servicios de atención sanitaria. Además, es crucial reconocer que cada fase del proceso, ya sea inicial, intermedia o final, demandará diferentes formas de contribución por parte de estos agentes.

Asegurar la financiación

3

Para garantizar una financiación adecuada, es imperativo establecer políticas que garanticen una inversión sostenible en la implementación de diagnósticos y tratamientos innovadores, adoptando una perspectiva a largo plazo de la financiación. Esto abarca diversas áreas, como la infraestructura, la gestión de datos, la capacitación especializada del personal y la gestión de suministros. Asimismo, es fundamental asegurar el acceso y la financiación de las terapias relacionadas con biomarcadores predictivos, en línea con las indicaciones establecidas por la autoridad reguladora competente en materia de fármacos. Esta colaboración entre entidades públicas y privadas debe ser diseñada para garantizar su continuidad más allá de los cambios políticos, sujeta a evaluaciones y revisiones periódicas para asegurar su adaptabilidad a las necesidades no cubiertas y a los avances tecnológicos vigentes.

Impulsar la transformación digital y la gestión de datos

4

La inversión en tecnologías innovadoras e infraestructuras digitales sólidas es fundamental para optimizar la recolección, análisis y aplicación de datos en el ámbito de la atención médica, lo que a su vez promueve una atención más individualizada y eficiente. Se busca una integración eficaz entre los distintos niveles de atención sanitaria, complementada por la inclusión de indicadores sociales pertinentes para una comprensión integral de la salud. Además, resulta imperativo establecer estructuras y gobernanza adecuadas, así como normalizar y armonizar los sistemas de información a nivel nacional. La incorporación de herramientas específicas de predicción del riesgo cardiovascular en los registros clínicos electrónicos permitirá una evaluación más precisa de dicho riesgo. Este enfoque subraya la importancia de sistemas de soporte a las decisiones clínicas.

Promover la concienciación, información y educación

5

La sensibilización pública, la educación continua y la disponibilidad de información precisa son pilares fundamentales para profundizar la comprensión sobre la medicina de precisión y los programas de cribado. Es imperativo implementar programas integrales de formación y campañas de sensibilización a nivel poblacional, adaptadas a diversos contextos. Estas iniciativas deben fundamentarse en resultados de estudios cualitativos destinados a identificar las necesidades y comportamientos de la población, y abogar por un enfoque con una multiplicidad de voces, que involucre a diversos agentes, como farmacias comunitarias y centros de salud, para reforzar la importancia de la participación en distintos programas de salud dirigidos a la ciudadanía.

Fomentar la formación continua de profesionales de la salud

6

La actualización continua de los profesionales sanitarios en medicina de precisión y tecnologías diagnósticas es esencial para la correcta aplicación de las últimas innovaciones en la práctica clínica. En la actualidad, se observan deficiencias en la cantidad, competencias y áreas cubiertas por los perfiles profesionales, especialmente en disciplinas especializadas como la genética. Es necesario integrar la formación sobre biomarcadores en programas especializados y continuos, especialmente dirigidos a los médicos residentes. El propósito es fomentar su uso eficaz y crear una cultura que reconozca y aproveche plenamente el potencial diagnóstico de soluciones innovadoras.

Generar evidencia científica sólida para la toma de decisiones

7

La realización de estudios clínicos y evaluaciones económicas se erige como un pilar fundamental para orientar tanto las decisiones clínicas como políticas, asegurando una prestación sanitaria fundamentada en la evidencia y de elevada calidad. Se defiende no solo la realización de revisiones sistemáticas de la literatura científica, sino también la evaluación de los resultados obtenidos a partir de las acciones implementadas, con el fin de ofrecer una guía precisa en la toma de decisiones. El propósito fundamental es garantizar un análisis riguroso basado en resultados concretos en el ámbito de la salud, lo que permitirá agilizar y optimizar los procesos de decisión.

Invertir estratégica y significativamente en investigación

8

La asignación estratégica de recursos hacia la investigación interdisciplinar constituye un pilar fundamental para respaldar la implementación de tecnologías y programas de cribado más eficaces, propiciando avances significativos en el conocimiento científico y el desarrollo de terapias innovadoras. España ha sido relativamente modesta en comparación con sus homólogos europeos en este ámbito. En este sentido, se plantea un aumento considerable en la inversión destinada a la investigación básica. Este incremento de recursos serviría como cimiento fundamental para impulsar estudios de vanguardia y catalizar avances científicos que conduzcan a la identificación de biomarcadores y a la mejora de programas de cribado.

Evaluar el impacto de las acciones implementadas

9

La evaluación periódica de programas y acciones es imperativa para medir su eficiencia y realizar ajustes estratégicos continuos. Es fundamental adoptar un enfoque integral que abarque todos los aspectos de las estrategias implementadas, desde la detección hasta la confirmación de resultados, pasando por los costes de implementación y el análisis de sensibilidad para adaptarse a contextos específicos. En este sentido, el aprovechamiento del liderazgo científico y académico se presenta como un recurso esencial dada la alta especialización requerida en estas áreas.

Velar por la integración diagnóstica y terapéutica

10

La implementación de mecanismos de coordinación entre distintos niveles asistenciales y la garantía de un seguimiento integral de los pacientes constituyen aspectos fundamentales para mejorar los resultados de salud a largo plazo. Se propone el desarrollo de estrategias que integren biomarcadores y programas de cribado desde una perspectiva tanto diagnóstica como terapéutica, con el fin de fortalecer la calidad y eficacia de la atención sanitaria. Este enfoque reconoce la importancia de la interacción entre los profesionales clínicos, de enfermería, farmacéuticos y pacientes en el proceso asistencial. Además, se destaca la necesidad de establecer indicadores de calidad asistencial relacionados específicamente con la continuidad en el seguimiento del paciente.

REFERENCIAS

1. Ministerio de Sanidad. La ministra Darias anuncia el Plan 5P del Sistema Nacional de Salud para avanzar en la medicina personalizada de precisión. 2022. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=5869
2. Mestre-Ferrándiz J, Nuño-Solinís R, del Llano A, del Llano J. Los biomarcadores como motor de la medicina de precisión en oncología. Fundación Gaspar Casal. 2023.
3. La Moncloa. Sanidad pone en marcha el catálogo común de pruebas genéticas. 2024. Disponible en: https://www.lamoncloa.gob.es/serviciosdeprensa/notasprensa/sanidad14/Paginas/2024/230124-sanidad-catalogo-pruebas-geneticas.aspx
4. Ministerio de Sanidad. El Gobierno distribuye a las comunidades autónomas 40 millones de euros para consolidar la medicina personalizada de precisión. Nota de prensa: 8 de noviembre. 2022. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=5926
5. Fundación Gaspar Casal. El Sistema Nacional de Salud: ante la medicina de precisión. Madrid: Fundación Gaspar Casal; 2020. Disponible en: https://fundaciongasparcasal.org/wp-content/uploads/2020/12/ELSISTEMANACIONALDESALUD.pdf
6. Kasztura M, Richard A, Bempong NE, Loncar D, Flahault A. Cost-effectiveness of precision medicine: a scoping review. Int J Public Health. 2019 Dec;64(9):1261–71.
7. Verbelen M, Weale ME, Lewis CM. Cost-effectiveness of pharmacogenetic-guided treatment: are we there yet? Pharmacogenomics J. 2017 Oct;17(5):395–402.
8. Instituto de Salud Carlos III. Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología - IMPaCT. Disponible en: https://www.isciii.es/QueHacemos/Financiacion/IMPaCT/Paginas/default.aspx
9. Generalitat de Catalunya. Departament de Salut. Implantació del Programa d'oncologia de precisió en el sistema sanitari públic de Catalunya. Servei Català de la Salut; 2021. Disponible en: https://scientiasalut.gencat.cat/handle/11351/5692
10. Gobierno de Cantabria. Cohorte Cantabria. 2023. Disponible en: https://cohortecantabria.com/
11. Farmaindustria. Disponer de un catálogo de biomarcadores común en el Sistema Nacional de Salud, un gran paso para los pacientes porque permite mejorar el acceso a la medicina personalizada. FarmaIndustria. 2024. Disponible en: https://www.farmaindustria.es/web/otra-noticia/disponer-de-un-catalogo-de-biomarcadores-comun-en-el-sistema-nacional-de-salud-un-gran-paso-para-los-pacientes-porque-permite-mejorar-el-acceso-a-la-medicina-personalizada/
12. Redacción Médica. Oncología demanda una normativa para usar y regular los biomarcadores. Redacción Médica. 2024. Disponible en: https://www.redaccionmedica.com/secciones/oncologia-medica/oncologia-demanda-una-normativa-para-usar-y-regular-los-biomarcadores-9490
13. L.E.K. Consulting. Unlocking the potential of precision medicine in Europe. 2021.
14. Fernández JM, Lifschitz E, Roca F, Fernández I. Oncología de precisión. Situación en España y recomendaciones para un Plan de Acceso a los Biomarcadores. 2021. Disponible en: https://sehh.es/images/stories/recursos/2021/11/03/Informe-Oncologia-de-Precision-Hiris-paginas.pdf
15. SEOM. Estudio SEOM sobre el acceso a fármacos y biomarcadores en oncología en 2019. Disponible en: https://seom.org/images/Estudio_SEOM_Acceso_2019_presentacion_resumen.pdf
16. Rodríguez-Lescure A, de la Peña FA, Aranda E, Calvo A, Felip E, Garrido P, et al. Study of the Spanish Society of Medical Oncology (SEOM) on the access to oncology drugs and predictive biomarkers in Spain. Clin Transl Oncol Off Publ Fed Span Oncol Soc Natl Cancer Inst Mex. 2020;22(12):2253–63.
17. Salvador J, Aparicio J, Baron FJ, Garcia-Campelo R, Garcia-Carbonero R, Lianes P, et al. Equity, barriers and cancer disparities: study of the Spanish Society of Medical Oncology on the access to oncologic drugs in the Spanish Regions. Clinical & translational oncology: official publication of the Federation of Spanish Oncology Societies and of the National Cancer Institute of Mexico 2017, 19(3), 341–356.
18. Obregón C. El nuevo Gobierno tendrá que recortar 30.000 millones en 2024 para cumplir con la UE. The Objective. 2023. Disponible en: https://theobjective.com/economia/2023-07-26/gobierno-millones-ue/
19. Gobierno de España. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud. 2016. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Est_Neurodegenerativas_APROBADA_C_INTERTERRITORIAL.pdf
20. Alcolea D, Beeri MS, Rojas JC, Gardner RC, Lleó A. Blood Biomarkers in Neurodegenerative Diseases: Implications for the Clinical Neurologist. Neurology. 2023;101(4):172–80.
21. Michaud TL, Kane RL, McCarten JR, Gaugler JE, Nyman JA, Kuntz KM. Using Cerebrospinal Fluid Biomarker Testing to Target Treatment to Patients with Mild Cognitive Impairment: A Cost-Effectiveness Analysis. PharmacoEconomics - Open. 2018;2(3):309–23.

22. Contador J, Vargas-Martínez AM, Sánchez-Valle R, Trapero-Bertran M, Lladó A. Cost-effectiveness of Alzheimer's disease CSF biomarkers and amyloid-PET in early-onset cognitive impairment diagnosis. Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci. 2023;273(1):243–52.

23. Handels RLH, Wimo A, Dodel R, Kramberger MG, Visser PJ, Molinuevo JL, et al. Cost-Utility of Using Alzheimer's Disease Biomarkers in Cerebrospinal Fluid to Predict Progression from Mild Cognitive Impairment to Dementia. J Alzheimers Dis JAD. 2017;60(4):1477–87.

24. Valcárcel-Nazco C, Perestelo-Pérez L, Molinuevo JL, Mar J, Castilla I, Serrano-Aguilar P. Cost-effectiveness of the use of biomarkers in cerebrospinal fluid for Alzheimer's disease. J Alzheimers Dis JAD. 2014;42(3):777–88.

25. Zimmer L, McDade C, Beyhaghi H, Purser M, Textoris J, Krause A, et al. Cost-Effectiveness of Blood-Based Brain Biomarkers for Screening Adults with Mild Traumatic Brain Injury in the French Health Care Setting. J Neurotrauma. 2023;40(7–8):706–19.

26. Su YS, Schuster JM, Smith DH, Stein SC. Cost-Effectiveness of Biomarker Screening for Traumatic Brain Injury. J Neurotrauma. 2019;36(13):2083–91.

27. Arias JJ, Phillips KA, Karlawish J. Developing an Economic and Policy Research Agenda for Blood Biomarkers of Neurodegenerative Diseases. JAMA Health Forum. 2021;2(7):e211428.

28. Meca Lallana V, Rodríguez-Antigüedad Zarranz A, Llaneza MÁ, Meca Lallana JE. Determinación plasmática de neurofilamentos como biomarcador en la esclerosis múltiple: conclusiones del foro EMotion. Rev Neurol. 2021;73(3):101–10.

29. Nicolás Jiménez MP, Pàmpols Ros T, García López FJ, Martín Arribas C, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, et al. Medio siglo de cribado neonatal en España: evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte II, marco legal. 2021; Disponible en: http://addi.ehu.es/handle/10810/55170

30. Charles River Associates. A landscape assessment of newborn screening (NBS) in Europe. 2021. Disponible en: https://www.sma-screening-alliance.org/wp-content/uploads/2022/12/CRA-LS-Insights-NBS-Policy.pdf

31. Ministerio de Sanidad. Programas de cribado neonatal. 2023. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/cribadoNeonatal.htm

32. Redacción Médica. El Ministerio pacta una cartera única de cribados neonatales. 2013. Disponible en: https://www.redaccionmedica.com/noticia/el-ministerio-pacta-una-cartera-unica-de-cribados-neonatales-1435

33. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e igualdad. Resumen ejecutivo del grupo de expertos sobre concreción de cartera común de servicios para cribado neonatal. 2013. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/ResumenEjecutivoCribadoNeonatal.pdf

34. La Moncloa. Referencia del Consejo de Ministros del 16 de abril de 2024. 2024. Disponible en: https://www.lamoncloa.gob.es/consejodeministros/referencias/Paginas/2024/20240416-referencia-rueda-de-prensa-ministros.aspx

35. Ministerio de Sanidad. Proyecto de Orden por la que se modifican los anexos I, II, III y VI del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. 2024. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/normativa/audiencia/docs/DG_15-24_POM_modificacion_anexos_RD_1030-2006.pdf

36. Ministerio de Sanidad. Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. 2019. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN_2019.pdf

37. Agència de Salut Pública de Catalunya (ASPCAT). Progrma de cribratge neonatal d'endocrinometabolopaties congènites. 2023. Disponible en: http://salutpublica.gencat.cat/ca/ambits/promocio_salut/Infancia-i-adolescencia/Nadons/endocrinometabolopaties-congenites/

38. Berné P. Aragón, a la vanguardia en el cribado neonatal, ya detecta 39 enfermedades con la prueba del talón. Heraldo/Salud. 2024. Disponible en: https://www.heraldo.es/noticias/salud/2024/04/15/en-que-consiste-prueba-talon-aragon-permite-detectar-39-enfermedades-1726581.html

39. Comunidad de Madrid. Consejería de Sanidad. Cribado neonatal. 2024. Disponible en: https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/cribado-neonatal

40. Gobierno de Canarias. Sanidad realiza desde hoy el cribado neonatal de diciesiete enfermedades raras al incorporar once en el último año. Portal de Noticias. 2023. Disponible en: https://www3.gobiernodecanarias.org/noticias/tag/cribado-neonatal/

41. Gobierno de Cantabria. Consejería de Salud de Cantabria. Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas. 2024. Disponible en: https://saludcantabria.es/index.php?page=metabolopias-hipotiroidismo-fenilcetonuria

42. Gobierno de Castilla la Mancha. Consejería de Sanidad. Orden 209/2022, de 9 de noviembre, de la Consejería de Sanidad, por la que se regulan las enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas objeto de detección precoz neonatal. 2022. Disponible en: https://www.castillalamancha.es/sites/default/files/documentos/pdf/20230317/orden_docm_209-2022_metabolopatias_09-11-2022.pdf

43. Gobierno Vasco. Departamento de Salud. Prueba del talón. 2024. Disponible en: https://www.euskadi.eus/prueba-del-talon/

44. Govern de les Illes Balears. Programa de detección de enfermedades metabólicas. Salud Infantil. 2024. Disponible en: https://www.caib.es/sites/salutinfantil/es/que_enfermedades_se_detectan/

45. Junta de Andalucía. Consejería de Salud y Turismo. Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía. Instrucciones para profesionales. 2023. Disponible en: https://www.juntadeandalucia.es/sites/default/files/2023-12/Programa_cribado_neonatal_2023.pdf

46. Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad. Programa de detección precoz de enfermedades congénitas. Portal de Salud. 2022. Disponible en: https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/en/programas-guias-clinicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas

47. Principado de Asturias. Consejería de Salud. Programa de Cribado Neonatal del Principado de Asturias. 2023. Disponible en: https://www.astursalud.es/documents/35439/37160/Programa+Cribado+Neonatal.pdf/31498c6d-a9ae-e7df-0b66-0ef903b178d6?t=1711545813377

48. Región de Murcia. Servicio Murciano de Salud. Alteraciones detectadas mediante el programa para la detección de enfermedades endocrino-metabólicas en período neonatal en la región de Murcia. 2024. Disponible en: https://www.murciasalud.es/web/centro-de-bioquimica-y-genetica-clinica/objetivos1

49. SaludNavarra. Programa de Detección Precoz de Metabolopatías Congénitas. 2024. Disponible en: https://www.navarra.es/home_es/Temas/Portal+de+la+Salud/Ciudadania/Nuevo+Modelo+asistencial/Programas+de+cribado/PruebaTalon.htm

50. Xunta de Galicia. Conselleria de Sanidade. DOG 235 del 13/12/2023 - DECRETO 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa. 2023. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2023/20231213/AnuncioC3K1-051223-0001_es.html

51. Consejo de la Unión Europea. Recomendación del Consejo, de 2 de diciembre de 2003, sobre el cribado del cáncer. 2003. Disponible en: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/HTML/?uri=CELEX%3A32003H0878

52. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Cáncer del Sistema Nacional de Salud. 2021. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_en_cancer_del_Sistema_Nacional_de_Salud_Actualizacion_2021.pdf

53. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública. Documento marco sobre cribado poblacional. 2010. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/Cribado_poblacional.pdf

54. Ministerio de Sanidad. Programas de cribado de cáncer. 2023. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/cribadoCancer.htm

55. Ministerio de Sanidad y Consumo. Descripción del cribado del cáncer en España. Proyecto DESCRIC. 2006. Disponible en: https://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/AATRM200601.pdf

56. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Informe de resultados sobre detección precoz de cáncer de la Encuesta Nacional de Salud de España. 2017.

57. Dirección General de Salud y Seguridad Alimentaria (Comisión Europea), Karsa L von, Dillner J, Suonio E, Törnberg S, Anttila A, et al. European guidelines for quality assurance in cervical cancer screening: second edition : supplements. LU: Oficina de Publicaciones de la Unión Europea; 2015. Disponible en: https://data.europa.eu/doi/10.2875/859507

63. Wang Y, Zhu M, Ma H, Shen H. Polygenic risk scores: the future of cancer risk prediction, screening, and precision prevention. Med Rev. 2021;1(2):129–49.

64. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Salud Cardiovascular del Sistema Nacional de Salud (ESCAV). 2022. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/ESCAV_Pendiente_de_NIPO.pdf

65. Visseren FLJ, Mach F, Smulders YM, Carballo D, Koskinas KC, Bäck M, et al. 2021 ESC Guidelines on cardiovascular disease prevention in clinical practice. Eur J Prev Cardiol. 2022;29(1):5–115.

66. WHO. What is the effectiveness of systematic population-level screening programmes for reducing the burden of cardiovascular diseases? 2021. Disponible en: https://www.who.int/europe/publications/i/item/9789289055376

67. Søgaard R, Diederichsen ACP, Rasmussen LM, Lambrechtsen J, Steffensen FH, Frost L, et al. Cost effectiveness of population screening vs. no screening for cardiovascular disease: the Danish Cardiovascular Screening trial (DANCAVAS). Eur Heart J. 2022;43(41):4392–402.

68. Bertram MY, Sweeny K, Lauer JA, Chisholm D, Sheehan P, Rasmussen B, et al. Investing in non-communicable diseases: an estimation of the return on investment for prevention and treatment services. Lancet Lond Engl. 2018;391(10134):2071–8.

69. European Commission. Cardiovascular diseases statistics. Eurostat statistics explained. 2019. Disponible en: https://ec.europa.eu/eurostat/statistics-explained/index.php?title=Cardiovascular_diseases_statistics

70. European Heart Network. European Cardiovascular Disease Statistics. Disponible en: https://ehnheart.org/cvd-statistics/cvd-statistics-2017.html

71. Federación de Asociaciones para la Defensa de la Sanidad Pública. La Atención Primaria en las Comunidades Autónomas. 2023. Disponible en: https://fadsp.es/wp-content/uploads/2023/01/APCCAA-V-Informe-enero-2023.pdf

72. Ministerio de Sanidad. Barómetro Sanitario. 2023. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/BarometroSanitario/home_BS.htm

73. Brotons C, Lobos JM, Royo-Bordonada MÁ, Maiques A, de Santiago A, Castellanos Á, et al. Implementation of Spanish adaptation of the European guidelines on cardiovascular disease prevention in primary care. BMC Fam Pract. 2013;14(1):36.

74. Royo-Bordonada MÁ, Lobos JM, Brotons C, Villar F, de Pablo C, Armario P, et al. El estado de la prevención cardiovascular en España. Med Clínica. 2014;142(1):7–14.

75. Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG), Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (semFYC), Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Llamada a la acción en prevención secundaria cardiovascular desde Atención Primaria. 2023. Disponible en: https://www.semg.es/images/2023/docs/prevencionSecundariaCardiovascular.pdf

76. Wilson JMG, Jungner G, Organization WH. Principles and practice of screening for disease. 1968; Disponible en: https://iris.who.int/handle/10665/37650

77. Instituto Nacional de Estadística. Defunciones según la Causa de Muerte. 2022.

LISTA DE FIGURAS

Figura A. Diseño del estudio 8

Figura B. Diagnóstico actual y futuro de la situación 9

Figura C. Tres principales retos de cada área temática 10

Figura D. Relevancia y factibilidad de las 58 medidas, según área temática 12

Figura E. Decálogo de consideraciones del proyecto ESCRIBO 15

Figura 1. Composición de los grupos participantes y calendario de sesiones 20

Figura 2. Composición del Comité Asesor CORE 20

Figura 3. Clasificación y criterios de autorización de los biomarcadores 27

Figura 4. Algunas iniciativas en biomarcadores y medicina de precisión en España 28

Figura 5. Nivel de la toma de decisiones regionales de acceso a nuevas terapias dirigidas oncológicas en España 29

Figura 6. Criterios seguidos para el acceso a los biomarcadores oncológicos predictivos 30

Figura 7. Eficiencia de los biomarcadores neurodegenerativos 32

Figura 8. Número de patologías incluidas en los Programas de Cribado Neonatal 34

Figura 9. Mapeo de la inclusión de enfermedades en los paneles de cribado neonatal en 30 países europeos 35

Figura 10. Grado de control de los factores de riesgo cardiovascular, por CCAA, año 2011 39

Figura 11. Evalúe del 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con la medicina de precisión y los biomarcadores (0: desacuerdo total; 10: total acuerdo; n=19) 43

Figura 12. De los tres criterios actualmente empleados, ¿cuál considera usted que tiene la mayor importancia en la autorización de biomarcadores? (n=19) 43

Figura 13. Evalúe la situación actual y futura relacionada con la financiación y el acceso a los biomarcadores oncológicos en España (n=9) 44

Figura 14. Evalúe del 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con los biomarcadores oncológicos (0 siendo en desacuerdo total y 10 en total acuerdo; n=9) 44

Figura 15. ¿Cuáles considera que son las acciones que han tenido un mayor impacto en el acceso a los biomarcadores oncológicos en España? (Evalúe del 0 al 10, donde 0 indica ninguna relevancia y 10 denota máxima relevancia; n=9) 45

Figura 16. Califique de 0 al 10 la importancia de los siguientes retos en cuanto al acceso a las pruebas de determinación de biomarcadores oncológicos en la práctica clínica en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=9) 46

Figura 17. Evalúe la situación actual y futura relacionada con la financiación y el acceso a los biomarcadores neurodegenerativos en España (n=10) 47

Figura 18. ¿Cuáles considera que son las acciones que han tenido un mayor impacto en el acceso a los biomarcadores neurodegenerativos en España? (Evalúe del 0 al 10, donde 0 indica ninguna relevancia y 10 denota máxima relevancia; n=10) 48

Figura 19. Califique de 0 al 10 la importancia de los siguientes retos en cuanto al acceso a las pruebas de determinación de biomarcadores neurodegenerativos en la práctica clínica en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=10) 49

Figura 20. Evalúe la situación actual y futura del cribado neonatal en España (n=10) 50

Figura 21. Seleccione la opción de respuesta con la que esté más de acuerdo, % de respuestas (n=10) 51

Figura 22. ¿Qué opina sobre los actuales tiempos transcurridos entre las propuestas de ampliación de los programas de cribado nacional, y su aprobación para que se implemente en la práctica clínica? (n=10) 53

Figura 23. Valore, de 0 a 10, la importancia de los siguientes retos que dificultan la expansión y la reducción de la desigualdad (reducción de las disparidades autonómicas) en los programas de cribado neonatal en España) (n=10) 53

Figura 24. Evalúe la situación actual y futura del cribado oncológico en España (n=9) 54

Figura 25. ¿Qué opina sobre la recomendación europea de incorporación de tres cribados adicionales de cáncer a la cartera de servicios de los países miembro? (n=9) 56

Figura 26. Evalúe la situación actual y futura de la predicción del riesgo cardiovascular en España (n=8) 57

Figura 27. Evalúe de 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con la predicción de riesgo cardiovascular en España (siendo 0 en desacuerdo total y 10 en total acuerdo) (n=8) 58

Figura 28. ¿Está usted de acuerdo en que una mejora en la predicción del riesgo cardiovascular podría tener un impacto positivo en la reducción de la mortalidad? (n=8) 58

Figura 29. En su opinión, ¿cuál es el enfoque de predicción de riesgo cardiovascular más comúnmente utilizado en España? ¿Y cuál debería ser el enfoque de predicción de riesgo cardiovascular más prevalente en España? (n=8) 59

Figura 30. Califique del 0 al 10 la importancia de los siguientes retos relacionados con los programas de predicción de riesgo cardiovascular en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=8) 60

Figura 31. Medidas resultantes del proyecto ESCRIBO 62

Figura 32. Las 58 medidas de acción, ordenadas por relevancia y área temática 73

Figura 33. Las 58 medidas de acción, ordenadas por factibilidad y área temática 75

Figura 34. Las 58 medidas de acción, según el sumatorio de relevancia y factibilidad 76

Figura 35. Las 58 medidas de acción, según su relevancia y factibilidad 77

Figura 36. Las 30 medidas de acción en el ámbito de biomarcadores, según su relevancia y factibilidad 78

Figura 37. Las 16 medidas de acción en el ámbito de cribados, según su relevancia y factibilidad 80

Figura 38. Las 12 medidas de acción en el ámbito de predicción del riesgo cardiovascular, según su relevancia y factibilidad 82

LISTA DE TABLAS

Tabla 1. Composición del Grupo de Trabajo 1 y subgrupos específicos 21

Tabla 2. Composición del Grupo de Trabajo 2 y subgrupos específicos 22

Tabla 3. Composición del Grupo de Trabajo 3 y subgrupos específicos 23

Tabla 4. Composición del Grupo de Trabajo 4 y subgrupos específicos 24

Tabla 5. ¿Qué opinión tiene sobre los principios propuestos por la OMS al evaluar la aprobación de un nuevo programa de cribado neonatal? (Califique cada principio en una escala del 0 al 10, donde 0 indica que el principio tiene poca importancia y 10 indica que es esencial tenerlo en cuenta; n=10) 52

Tabla 6. Evalúe del 0 al 10 su nivel de acuerdo con las siguientes afirmaciones relacionadas con el cribado oncológico en España (siendo 0 en desacuerdo total y 10 en total acuerdo; n=9) 55

Tabla 7. Valore, de 0 a 10, la importancia de los siguientes retos relacionados con el cribado oncológico en España, siendo 0 la menor importancia y 10 la mayor (n=9) 56

Tabla 8. Relevancia y factibilidad de medidas transversales en biomarcadores 63

Tabla 9. Relevancia y factibilidad de medidas para biomarcadores oncológicos 64

Tabla 10. Relevancia y factibilidad de medidas para biomarcadores neurodegenerativos 65

Tabla 11. Relevancia y factibilidad de medidas de cribado neonatal 67

Tabla 12. Relevancia y factibilidad de medidas de cribado oncológico 68

Tabla 13. Relevancia y factibilidad de medidas transversales de predicción del riesgo cardiovascular 69

Tabla 14. Relevancia y factibilidad de medidas de prevención primaria 70

Tabla 15. Relevancia y factibilidad de medidas de prevención secundaria 71

Tabla 16. Las 30 medidas de acción en el ámbito de biomarcadores, según su relevancia y factibilidad 79

Tabla 17. Las 16 medidas de acción en el ámbito de cribados, según su relevancia y factibilidad 81

Tabla 18. Las 12 medidas de acción en el ámbito de predicción del riesgo cardiovascular, según su relevancia y factibilidad 82

5P	Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional
AETSA	Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía
AP	Atención Primaria
AVAC	Años de Vida Ajustados por Calidad
AVG	Años de Vida Ganados
CCAA	Comunidad Autónoma
CIM	Deterioro cognitivo leve
CISNS	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud
CN	Cribado neonatal
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud
CV	Cardiovascular
EA	Enfermedad de Alzheimer
EERR	Enfermedades Raras
EH	Enfermedad de Huntington
ELA	Esclerosis Lateral Amiotrófica
EM	Esclerosis Múltiple
END	Enfermedades neurodegenerativas
EP	Enfermedad de Parkinson
ESCAV	Estrategia en Salud Cardiovascular del SNS
ETS	Evaluación de Tecnologías Sanitarias
FTLD	Degeneración lobular frontotemporal
GA-I	Acidemia glutárica tipo I
GFAP	Proteína ácida fibrilar glial
GT	Grupo(s) de Trabajo
HCE	Historia clínica electrónica
IDIS	Instituto para el Desarrollo e Integración de la Sanidad
IMPaCT	Infraestructura de Medicina Personalizada asociada a la Ciencia y la Tecnología
INE	Instituto Nacional de Estadística
LCHADDD	eficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga
LCR	Líquido cefalorraquídeo
MCADD	Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media
MPP	Medicina de Precisión
MS	Ministerio de Sanidad
NfL	Cadena ligera de neurofilamento
NGS	Secuenciación de Nueva Generación
NHS	Sistema Nacional de Salud del Reino Unido
OMS	Organización Mundial de la Salud
PCN	Programa de Cribado Neonatal
PET	Tomografía por emisión de positrones
PSA	Antígeno Prostático Específico
RCV	Riesgo cardiovascular
SEOM	Sociedad Española de Oncología Médica
SNS	Sistema Nacional de Salud
TCE	Traumatismo craneoencefálico
UCH-L1	Ubiquitina-C-terminal-hidrolasa-L1

Informe realizado por:

Weber FUNDACIÓN

Con la colaboración de:

NOVARTIS

FA-11373796