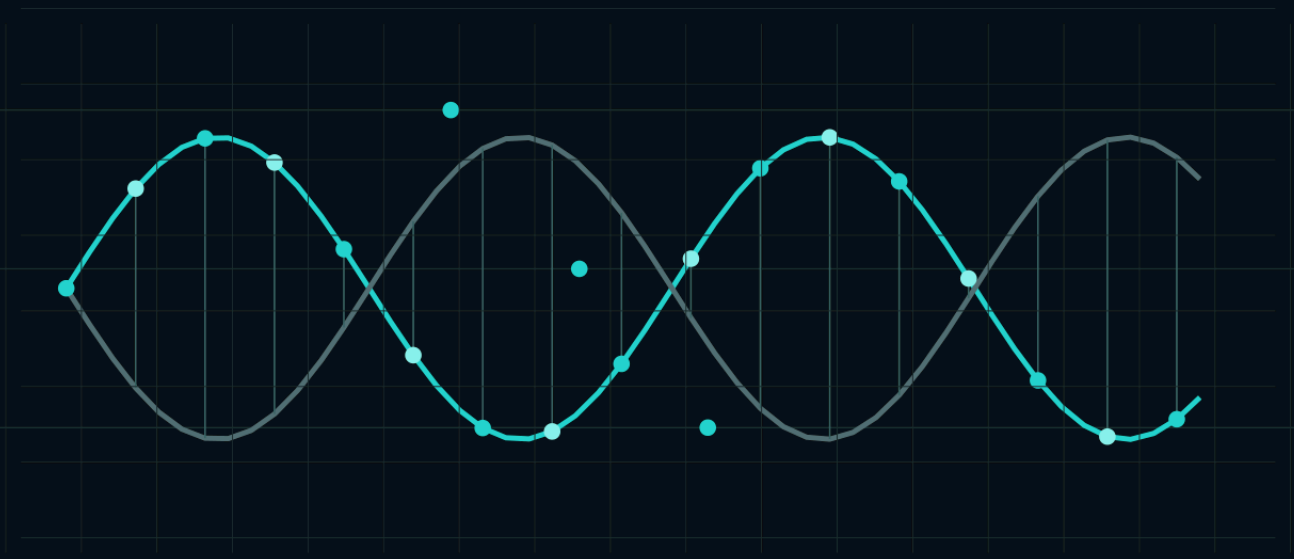
MÁSVIDA / PROGRAMA DE CRIBADO GENÓMICO

CRIBADO GENÓMICO NEONATAL

Resumen actualizado de la sesión MásVida



EL PRINCIPIO

El cribado genómico neonatal no consiste en buscar todas las alteraciones genéticas posibles, sino en identificar, antes de que aparezcan síntomas, un conjunto limitado de enfermedades graves de inicio precoz para las que exista una actuación capaz de modificar el pronóstico.

EL PROYECTO

MásVida es el proyecto de cribado genómico neonatal liderado por OmicaTech. Se concibe como una iniciativa colaborativa de innovación clínica para desarrollar y validar un modelo útil, responsable, sostenible y escalable. Su finalidad es complementar progresivamente el cribado neonatal convencional, no sustituir la prueba del talón ni los programas ya consolidados.

1. QUÉ ES —Y QUÉ NO ES—

Se realiza en recién nacidos aparentemente sanos y analiza genes o variantes previamente seleccionados. A diferencia de una prueba diagnóstica, un resultado positivo de cribado indica una señal de riesgo: debe confirmarse en una segunda muestra y valorarse junto con la situación clínica y, cuando proceda, con pruebas bioquímicas, funcionales o moleculares específicas.

- No es un exoma o genoma abierto orientado a comunicar cualquier hallazgo.
- Un resultado negativo reduce el riesgo para las enfermedades y variantes incluidas, pero no descarta todas las enfermedades genéticas ni todos los mecanismos moleculares.
- No sustituye de forma general al cribado bioquímico. Ambos enfoques pueden ser complementarios y el algoritmo debe decidirse enfermedad por enfermedad.
- No debe utilizarse para recomendaciones generales de dieta, suplementos o bienestar, ni para informar predisposiciones de aparición exclusivamente adulta sin beneficio clínico durante la infancia.

2. CRITERIOS PARA DECIDIR QUÉ ENFERMEDADES INCLUIR

La capacidad técnica de analizar cientos de genes no equivale a una cartera clínica. Cada enfermedad debe superar una evaluación explícita antes de incorporarse a un programa poblacional:

- Gravedad e inicio neonatal o pediátrico temprano.
- Accionabilidad: tratamiento, trasplante, terapia génica o enzimática, intervención dietética, profilaxis o vigilancia que prevenga complicaciones.
- Relación gen–enfermedad sólida y penetrancia suficientemente conocida.
- Validez analítica para los tipos de variante relevantes, incluidas CNV, variantes estructurales, repeticiones o regiones homólogas cuando corresponda.
- Prueba confirmatoria disponible y tiempo de respuesta compatible con la ventana terapéutica.
- Ruta asistencial garantizada: centro confirmatorio, especialista, asesoramiento genético, tratamiento y seguimiento.
- Balance favorable entre beneficio y daño, minimizando ansiedad, sobrediagnóstico e intervenciones innecesarias.

3. QUÉ RESULTADOS DEBERÍAN COMUNICARSE

En el cribado ordinario deberían notificarse únicamente variantes patogénicas o probablemente patogénicas relacionadas con la cartera consentida y que cumplan los criterios clínicos definidos. Las variantes de significado incierto (VUS), los genes candidatos, las predisposiciones multifactoriales, los hallazgos secundarios, los estados de portador no previstos y las enfermedades exclusivamente adultas deberían quedar fuera del informe rutinario.

> **“No comunicar una VUS en cribado no es ocultar información: es evitar convertir incertidumbre científica en enfermedad.”**

4. MODELO ESCALONADO PROPUESTO

La estrategia presentada plantea tres niveles:

- Nivel 1 — núcleo asistencial inicial. Enfermedades graves, urgentes y altamente accionables, comenzando por la cartera común del SNS. La genómica podrá ser prueba primaria, complementaria o de segundo nivel según la patología.
- Nivel 2 — cartera genómica ampliada. Incorporación progresiva de nuevas enfermedades solo tras una evaluación formal de utilidad clínica, validez analítica, penetrancia, circuito asistencial y acceso real a la intervención.

- Nivel 3 — investigación y generación de evidencia. El resto del panel puede contribuir a estudiar cobertura, rendimiento, penetrancia, falsos positivos, coste por diagnóstico accionable e impacto familiar, sin comunicar automáticamente esos hallazgos.

Este enfoque permite ampliar el programa con evidencia real sin confundir el universo técnico —por ejemplo, un panel de 748 genes— con el conjunto de resultados clínicamente notificables.

5. CASOS QUE REQUIEREN CIRCUITOS ESPECÍFICOS

Atrofia muscular espinal (AME). El análisis de SMN1 y SMN2 exige una metodología validada para regiones altamente homólogas y número de copias. Debe contar con una vía urgente independiente —incluyendo confirmación y determinación de copias de SMN2— para no esperar al informe general. La ventana terapéutica obliga a perseguir plazos de 48–72 horas o el mínimo técnicamente validable.

Síndrome X frágil. La expansión CGG y la metilación de FMR1 requieren técnicas específicas y no se detectan de forma fiable mediante un exoma convencional. Su inclusión poblacional exige valorar la accionabilidad neonatal y las implicaciones de identificar premutaciones.

Síndrome de Phelan-McDermid. La detección debe cubrir tanto variantes de secuencia en SHANK3 como deleciones 22q13. El diagnóstico temprano puede facilitar seguimiento e intervención, pero la inclusión presintomática debe demostrar un balance favorable entre beneficios y daños.

6. DEL RESULTADO AL CUIDADO: EL CIRCUITO ASISTENCIAL

El programa no termina en el laboratorio. Todo positivo exige confirmación en una nueva muestra, revisión clínica, pruebas complementarias, derivación y comunicación dentro de una ruta asistencial predefinida. Los prematuros, transfundidos o críticamente enfermos requieren protocolos adaptados.

Enfermería es central en la información, el consentimiento, la trazabilidad y la coordinación. La comunicación debe diferenciar cribado y diagnóstico: «Hemos identificado una señal que necesita confirmación; todavía no significa que el bebé tenga la enfermedad».

7. MODELO DE COLABORACIÓN E INFRAESTRUCTURA

- Laboratorio: recepción y trazabilidad de la muestra, extracción, secuenciación, bioinformática, métricas de calidad y pruebas específicas o confirmatorias.
- OmicaTech: selección de la cartera clínica, integración de fenotipo y antecedentes, interpretación y priorización, correlación con bioquímica o metabolómica, informe accionable, trazabilidad de la evidencia y apoyo a la derivación.
- Centros asistenciales: confirmación diagnóstica, comunicación, tratamiento y seguimiento longitudinal.
- Espacio federado de datos: interoperabilidad, gobernanza, trazabilidad y evaluación continua del programa, sin centralizar indiscriminadamente la información.

Los positivos y los casos dudosos deberían revisarse conjuntamente para decidir notificabilidad, urgencia, prueba confirmatoria, unidad de derivación e información dirigida a la familia.

8. MÁSVIDA: DESARROLLO, FAMILIAS Y GOBERNANZA

MásVida plantea una implantación progresiva en cuatro etapas: diseño y alineación clínica, ética, tecnológica y operativa; piloto controlado; evaluación del rendimiento, los tiempos, la equidad, el impacto clínico, la experiencia familiar y la sostenibilidad; y escalado basado en evidencia y en la capacidad real del sistema para confirmar, tratar y acompañar.

Las familias deben ocupar una posición central mediante participación voluntaria, información comprensible, consentimiento específico, criterios transparentes de comunicación, asesoramiento genético y apoyo durante la confirmación y la derivación. La equidad territorial forma parte de los resultados que el programa debe evaluar.

La gobernanza parte de la especial sensibilidad de los datos genéticos: finalidades definidas, minimización, control de accesos, trazabilidad, supervisión profesional de las herramientas de inteligencia artificial e interoperabilidad mediante estándares reconocidos cuando resulte aplicable.

9. ALINEACIÓN CON EL ECOSISTEMA

El desarrollo de MásVida se inspira y busca trabajar de forma alineada con iniciativas que están generando evidencia sobre cribado genómico neonatal, entre ellas CrinGenES en España, Screen4Care en la Unión Europea y Generation Study en el Reino Unido.

Esta referencia o alineación no implica que MásVida forme parte de dichas iniciativas ni que exista una colaboración formal. Los acuerdos institucionales deberán comunicarse solo cuando hayan sido establecidos.

10. SITUACIÓN DEL PROGRAMA EN ESPAÑA

La cartera común del SNS incluye actualmente 21 enfermedades en el programa de cribado neonatal mediante prueba del talón. La Orden SND/396/2026 incorporó nueve entidades adicionales, entre ellas la inmunodeficiencia combinada grave, la atrofia muscular espinal y la adrenoleucodistrofia ligada al X.

El Congreso aprobó definitivamente el 23 de julio de 2026 la ley de modificación del programa, orientada a reforzar la evaluación periódica, la coordinación, la financiación y la homogeneidad en tiempos, acceso y confirmación. La aprobación parlamentaria no debe interpretarse como implantación inmediata y automática de una cartera idéntica en todas las comunidades; su efecto práctico depende de la publicación, entrada en vigor y desarrollo efectivo de las medidas.

Antes de la prueba del talón, el programa oficial del Ministerio de Sanidad establece que debe informarse adecuadamente a la familia y recabarse consentimiento expreso.

CONCLUSIÓN

EL VALOR CLÍNICO

El valor del cribado genómico neonatal no se mide por el número de genes analizados, sino por su capacidad para generar diagnósticos confirmados, intervenciones a tiempo y mejores resultados en salud con el menor daño posible. MásVida propone convertir esa capacidad tecnológica en un circuito clínico viable, prudente y ampliable, con las familias en el centro y con evaluación continua antes de cada ampliación.

REFERENCIAS OFICIALES CONSULTADAS

- BOE — Orden SND/396/2026, de 8 de abril
- BOE — Real Decreto 1030/2006, texto consolidado
- Congreso de los Diputados — aprobación definitiva de 23 de julio de 2026
- Ministerio de Sanidad — Programa de cribado neonatal
- CrinGenES — página oficial del proyecto
- Screen4Care — proyecto europeo
- Genomics England — Generation Study

REFERENCIAS OFICIALES CONSULTADAS

OmicaTech · La capa clínica que conecta datos con decisiones médicas.