



EL VALOR DE LA MEDICINA  
PERSONALIZADA DE PRECISIÓN EN LA  
**SOSTENIBILIDAD  
Y EFICIENCIA**  
DEL SISTEMA SANITARIO



Nº de depósito legal: M-2690-2024

ISBN edición online: 978-84-09-58422-2

©2024 del contenido: Fundación Instituto Roche. Se permite la reproducción parcial, sin fines lucrativos, indicando la fuente y la titularidad de la Fundación Instituto Roche sobre los derechos de la obra.

[www.instituto Roche.es](http://www.instituto Roche.es)

Cómo citar este informe: *Fundación Instituto Roche. El valor de la Medicina Personalizada de Precisión en la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario. 2024.*

Proyecto realizado con el apoyo metodológico de Ascendo Consulting Sanidad & Farma.



# CONTENIDO

Resumen ejecutivo	05
Agradecimientos	07
Contexto	09
Objetivos	11
Metodología	13
Elementos necesarios para la sostenibilidad y la eficiencia	15
Contribución de la Medicina Personalizada de Precisión a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario	19
Investigación	21
Predicción de riesgos y prevención de enfermedades	22
Cribado y diagnóstico de precisión	23
Tratamiento personalizado	24
Seguimiento y monitorización	25
Atención y gestión sanitaria	26
Evaluación de la Medicina Personalizada de Precisión	29
Limitaciones para contribuir a la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario a través de la Medicina Personalizada de Precisión	33
Recomendaciones para contribuir a un sistema sanitario sostenible y eficiente a través de la Medicina Personalizada de Precisión	39
Glosario de términos	45
Bibliografía	47
ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión	49



# RESUMEN EJECUTIVO

La sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario son esenciales para garantizar un acceso equitativo a la atención médica, mejorar la salud pública y optimizar el uso de recursos disponibles. Sin embargo, los sistemas sanitarios se encuentran ante una realidad en la que los recursos son limitados, y el gasto farmacéutico y la demanda sanitaria aumentan continuamente. Es por ello, que se ha puesto el foco en la optimización y personalización del abordaje clínico, de cara a garantizar la calidad, la efectividad y la eficiencia de los sistemas sanitarios dentro de las posibilidades de los presupuestos públicos.

En este sentido, la **Medicina Personalizada de Precisión** supone un cambio de paradigma en cuanto a la atención de los pacientes al permitir un abordaje preventivo, diagnóstico, terapéutico y de seguimiento y monitorización personalizados, más eficaces y seguros para cada paciente, pero también contribuye a optimizar procesos de atención y la gestión sanitaria. En consecuencia, su aplicación en la práctica clínica indudablemente supone una **oportunidad para mejorar significativamente los resultados en salud de los pacientes**, pero también para **garantizar la sostenibilidad y la eficiencia del sistema**, convirtiéndose en uno de los **principales elementos que transformará el sistema sanitario**.

A partir de un análisis de los elementos necesarios para la sostenibilidad y eficiencia, se ha elaborado el presente informe con el fin de contribuir a visibilizar y poner en valor aquellos ámbitos de aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión en los que aportaría valor en términos de contribución a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario. Para ello, se han analizado iniciativas y ejemplos concretos de la implantación exitosa de la Medicina Personalizada de Precisión, y se ha contado con el apoyo y la visión de un grupo de trabajo compuesto por un equipo multidisciplinar con una amplia experiencia en diferentes áreas relacionadas con la Medicina Personalizada de Precisión.

## PRINCIPALES CONCLUSIONES DEL INFORME

---

Para **alcanzar la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario**, debe haber un equilibrio entre los resultados en salud, los aspectos financieros y los aspectos sociales, que garantice la calidad de vida, la salud, la equidad y la satisfacción de las personas.

Esto implica un **cambio en la orientación del sistema** promoviendo la prevención de enfermedades y la atención integrada desde todos los niveles asistenciales centrada en las necesidades de los pacientes. Para ello, es necesaria la **disposición de recursos**, no solo materiales, sino también

económicos, humanos e informáticos en un contexto sanitario que debe tender hacia la **transformación digital del sistema**, necesaria para la optimización y automatización de procesos.

Además, el trabajo colaborativo que permita compartir esfuerzos, recursos y conocimiento, debe ser la base que impulse la **investigación** para el desarrollo de tecnologías e innovaciones y su traslación a la práctica clínica. Por otro lado, resulta fundamental la **formación en todos los niveles** (población general, personal sanitario, gestores, etc.), de manera que se pueda realizar una **correcta planificación** atendiendo a la complejidad y fragmentación actual del sistema sanitario, así como el desarrollo de un **marco normativo y ético adecuados**, adaptados a los avances tecnológicos y científicos, que garanticen y salvaguarden la equidad. **Todo ello, puede conseguirse gracias a la implantación de la Medicina Personalizada de Precisión.**

La Medicina Personalizada de Precisión puede contribuir a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario mejorando la eficacia, efectividad y eficiencia de los tratamientos; disminuyendo la toxicidad y los efectos adversos de la medicación y las secuelas de las enfermedades; y mejorando y reduciendo las diferencias en los resultados en salud de las intervenciones sanitarias, **aportando valor en sus ámbitos de aplicación:**

- **Investigación:** permite alcanzar una mejor comprensión de los diferentes mecanismos biológicos y las bases moleculares que originan las enfermedades, contribuyendo a la identificación de biomarcadores y posibles dianas terapéuticas mediante nuevos diseños y estrategias de investigación.
- **Predicción de riesgos y prevención de enfermedades:** gracias a la visión holística que ofrece la Medicina Personalizada de Precisión de las personas, favorecería la predicción del riesgo de desarrollo de enfermedades, así como su prevención primaria, secundaria y terciaria.
- **Cribado y Diagnóstico de precisión:** de la mano de las tecnologías ómicas y de la transformación digital del sistema sanitario, permitiría la identificación de biomarcadores para el cribado, la estratificación y el diagnóstico de pacientes.
- **Tratamiento personalizado:** la posibilidad de integrar la información del perfil farmacogenómico con la información clínica de cada paciente o grupos de pacientes permitiría personalizar el tratamiento en función de la variabilidad individual en la respuesta a medicamentos.
- **Seguimiento y Monitorización:** la Medicina Personalizada de Precisión proporciona conocimiento sobre biomarcadores y variables subrogadas vinculados a la evolución o pronóstico de las enfermedades que resulta fundamental para detectar de manera temprana cambios en su progresión y anticiparse a posibles deterioros en la salud de las personas.
- **Atención y Gestión sanitaria:** el mayor conocimiento de las enfermedades y de las necesidades de los pacientes contribuiría a adaptar la atención y la gestión sanitaria a la visión integradora y holística de la salud, para la reorganización del uso de los recursos.

No obstante, existen **limitaciones** que deben abordarse para alcanzar la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario de la mano de la Medicina Personalizada de Precisión, como la **ausencia de medición de resultados en salud y de evaluación de las inversiones** que se realizan en el sistema sanitario o la necesidad de **garantizar la disponibilidad de recursos**, como los recursos humanos o tecnológicos, sin comprometer las necesidades del futuro.

# AGRADECIMIENTOS

Gracias por su colaboración y compromiso **al grupo de trabajo** conformado por el coordinador y panel de expertos y expertas que han contribuido al desarrollo del proyecto y la elaboración del presente documento, gracias por compartir su conocimiento y punto de vista sobre cómo contribuye la Medicina Personalizada de Precisión a la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario del futuro, así como su propuesta de recomendaciones para abordar las limitaciones identificadas. Sus conocimientos, visión multidisciplinar y valiosas aportaciones han permitido elaborar este documento incluyendo la perspectiva de diferentes áreas de conocimiento.

## COORDINADOR DEL INFORME

---

### ENRIQUE DE ÁLAVA

Jefe de servicio de Anatomía Patológica del Hospital Universitario Virgen del Rocío. Profesor Titular de Anatomía Patológica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Sevilla. Investigador responsable del Instituto de Biomedicina de Sevilla. Vicepresidente de la International Academy of Pathology. Coordinador del Plan de Medicina Personalizada de Precisión de Andalucía.

## PANEL DE EXPERTOS

### CRISTINA AVENDAÑO SOLA

Jefe del Servicio de Farmacología Clínica del Hospital Universitario. Puerta de Hierro-Majadahonda. Profesora Asociada Ciencias de la Salud de Farmacología la Universidad Autónoma de Madrid.

### PEDRO CARRASCAL RUEDA

Director General de la Plataforma de Organizaciones de Pacientes (POP).

### JOAQUÍN DOPAZO BLÁZQUEZ

Director de la Plataforma de Medicina Computacional de la Fundación Progreso y Salud.

### JOSÉ RAMÓN GONZÁLEZ JUANATEY

Jefe del Servicio de Cardiología y Unidad de Cuidados Coronarios, Catedrático de Cardiología del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Presidente Anterior de la Sociedad Española de Cardiología.

### MARÍA ISIDORO GARCÍA

Jefe del Servicio de Análisis Clínicos/Bioquímica Clínica. Unidad Regional de Referencia de Enfermedades Raras. Centro Nacional de Referencia de Cardiopatías Familiares CSUR, Unidad Específica de Referencia de Farmacogenética y Medicina de Precisión, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Coordinadora del Plan Estratégico de Medicina Personalizada de Precisión en Castilla y León.

### FERNANDO MARTÍN SÁNCHEZ

Subdirector Gerente de Informática médica, Estrategia digital e Innovación del Hospital Universitario La Paz.

### ANTONIO MARTÍNEZ YÉLAMOS

Jefe del Servicio Neurología del Hospital Universitario de Bellvitge. Jefe del Grupo de Enfermedades Neurológicas y Neurogenéticas y co-coordinador del Programa de Neurociencias del Instituto de Investigación IDIBELL.

### JORGE MESTRE FERRANDIZ

Economista de la salud. Profesor asociado de la Universidad Carlos III de Madrid.

### RUBÉN MORENO PALANQUES

Ex secretario General de Sanidad del Ministerio de Sanidad. Ex Investigador de los National Institutes of Health (NIH) y del Instituto de Investigación Genómica de Estados Unidos.

### PILAR NICOLÁS JIMÉNEZ

Investigadora Doctora Permanente y profesora en el Departamento de Derecho Público de la Facultad de Derecho de la Universidad del País Vasco. Coordinadora de la Red Cátedra de Derecho y Genoma Humano.

### CÉSAR RODRÍGUEZ SÁNCHEZ

Jefe de sección Oncología Médica del Hospital Universitario de Salamanca. Presidente de la Sociedad Española de Oncología Médica.

### MARÍA JOSÉ SÁNCHEZ PÉREZ

Profesora de la Escuela Andaluza de Salud Pública. Directora del Registro de Cáncer de Granada. Directora científica del Instituto de Investigación Biosanitaria ibs.GRANADA. Coordinadora del grupo de Epidemiología y Control de las enfermedades crónicas del CIBERESP e IP de un grupo CIBERESP.

### MARTA TRAPERO BERTRAN

Economista de la salud. Profesora titular e investigadora de la Universitat de Lleida.

# CONTEXTO

El objetivo del Sistema Nacional de Salud es contribuir a mejorar la salud de las personas y su calidad de vida, llevando a cabo actuaciones dirigidas a preservar, proteger y promover la salud de la población, a la prevención de las enfermedades, y al fomento de la investigación e innovación como motor de desarrollo, bienestar social y progreso del sistema sanitario. Así, desde el sistema sanitario público, se ofrece una atención sanitaria universal y centrada en el paciente, bajo condiciones de máxima seguridad y eficacia posible.<sup>1,2</sup> Para cumplir con este objetivo, se debe **garantizar la equidad en el acceso a la sanidad en todos los territorios**, para conseguir la máxima salud para el conjunto de la población a partir de los recursos disponibles, **manteniendo la sostenibilidad en el tiempo del propio Sistema Nacional de Salud, a través de la búsqueda del equilibrio entre los resultados en salud, los aspectos sociales y los aspectos financieros.**<sup>3</sup>

Lograr este equilibrio es esencial, ya que nos encontramos ante una realidad en la que los recursos sanitarios son limitados y el gasto farmacéutico y la demanda sanitaria aumentan continuamente debido, entre otras causas, al envejecimiento de la población, al aumento de la prevalencia de las enfermedades crónicas, a la polimedicación, al mayor acceso a la información y participación de los pacientes en la toma de decisiones, y a la creciente innovación de las tecnologías sanitarias. Todo ello contribuye a que se ponga en riesgo la sostenibilidad de los sistemas de salud. Por ello, la **optimización y personalización del abordaje clínico, y la sostenibilidad de los sistemas de salud** son aspectos que se consideran fundamentales tanto en las agendas nacionales como en la Unión Europea, que **buscan garantizar la calidad, la efectividad y la eficiencia de los sistemas sanitarios** dentro de las posibilidades de los presupuestos públicos.<sup>4</sup>

En este sentido, la Medicina Personalizada de Precisión, como estrategia de abordaje integral de la salud, puede contribuir a la optimización e incremento del valor de la asistencia sanitaria gracias a la prevención y detección precoz de enfermedades, la estratificación de pacientes, la instauración temprana del tratamiento más eficaz y seguro basado en las características individuales de las personas, el reposicionamiento de fármacos, etc.<sup>4</sup> Así, si bien es cierto que los beneficios para la salud de un paciente individual no se traducen automáticamente en un valor agregado sustancial para el sistema sanitario y la sociedad, **la Medicina Personalizada de Precisión ofrece la oportunidad de mejorar los resultados en salud y evitar gastos innecesarios a largo plazo, contribuyendo a minimizar ineficiencias y sesgos** derivados de la medicina basada en objetivos comunes para la mayor parte de la población, y por lo tanto contribuye a la sostenibilidad de los sistemas sanitarios. De hecho, en muchos países europeos y regiones de España se busca implementar la Medicina Personalizada de Precisión en la práctica clínica asistencial y en la innovación a través de distintos planes, estrategias e infraestructuras, **con el objetivo de alcanzar sistemas sanitarios más eficientes y sostenibles.**

Además, dado que nos encontramos en un escenario en el que los recursos son limitados, para la toma de decisiones informadas de cara a la incorporación de este tipo de intervenciones en los sistemas sanitarios, es imprescindible conocer la realidad del valor y el potencial beneficio de la Medicina Personalizada de Precisión para los pacientes, el sistema y la sociedad en general. Por ello, es necesaria la generación de evidencia mediante, por ejemplo, el diseño de ensayos clínicos y el empleo de variables subrogadas; así como realizar evaluaciones de Tecnologías Sanitarias basadas en los conceptos de eficiencia y coste de oportunidad.<sup>5</sup>

Sin embargo, aún quedan desafíos y limitaciones que afrontar de cara a poner en valor de la aportación de la Medicina Personalizada de Precisión a la optimización de recursos y los resultados en salud y, por ejemplo, relacionados con la ausencia de evaluación del impacto de las inversiones en el sistema sanitario por parte de una agencia independiente o de medición de resultados en salud, y, por lo tanto, demostrar su contribución a la sostenibilidad y eficiencia de los sistemas sanitarios.

La Fundación Instituto Roche trabaja para contribuir a anticipar el futuro, acelerar los cambios y traer al presente la medicina del futuro, a través de la generación y difusión de conocimiento en Medicina Personalizada de Precisión y Salud Digital y, de este modo, colaborar en el desarrollo de un sistema sanitario innovador y sostenible.<sup>6</sup> En los últimos años, la Fundación Instituto Roche no sólo ha sido un referente en materia de divulgación sobre esta disciplina, sino que también ha mostrado su compromiso con el impulso y la implantación de la Medicina Personalizada de Precisión en el sistema sanitario a través de la elaboración de documentos para la promoción del debate público favoreciendo la comunicación entre todos los agentes implicados. En base a este compromiso y al contexto planteado, se presenta el siguiente documento sobre el valor de la Medicina Personalizada de Precisión en la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario del futuro.

# OBJETIVOS

El objetivo principal del informe es visibilizar y poner en valor la contribución de la Medicina Personalizada de Precisión a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario.

Para ello, se plantean los siguientes pasos:

- Identificar:
    - » Los elementos necesarios para la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario.
    - » Los ámbitos de aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión en los que aportaría valor en términos de contribución a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario.
    - » Las posibles barreras a las que se enfrentará el sistema en relación con una aplicación sostenible y eficiente de la Medicina Personalizada de Precisión.
  - Emitir las recomendaciones, propuestas por los autores, para contribuir a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario a través de la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión.
  - Visibilizar ejemplos concretos que evidencien la eficiencia y efectividad de la Medicina Personalizada de Precisión.
-



# METODOLOGÍA

Para la elaboración del presente documento se contó con un grupo de trabajo multidisciplinar y se planteó desde un abordaje ampliamente participativo, en línea con la propia naturaleza de la Medicina Personalizada de Precisión.

Para ello, se configuró un grupo de profesionales conformado por un panel de 14 expertos y expertas con una amplia experiencia en diferentes áreas relacionadas con la Medicina Personalizada de Precisión, bajo la coordinación del Dr. Enrique de Álava, que aúna gran conocimiento en Medicina Personalizada de Precisión con una dilatada experiencia en planificación.



FIGURA 1. PERFILES PROFESIONALES INVOLUCRADOS EN LA ELABORACIÓN DEL DOCUMENTO.

El documento se ha elaborado en tres fases de trabajo:

## FASE 1: ANÁLISIS DE SITUACIÓN

Durante la fase 1, se llevó a cabo un análisis de la situación mediante una revisión bibliográfica con el objetivo de identificar los aspectos claves y ejemplos de éxito en los que la aplicación de

la Medicina Personalizada de Precisión ha contribuido a mejorar la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario, así como detectar las barreras y limitaciones que se deban abordar.

Tras su validación por parte del coordinador, se realizaron entrevistas individuales a todos los expertos a través de las cuales pudieron aportar su visión sobre los aspectos clave de la contribución de la Medicina Personalizada de Precisión a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario, y emitir recomendaciones para abordar las diferentes barreras y limitaciones.

## **FASE 2: PUESTA EN COMÚN Y CONSENSO**

---

Tras la realización de las entrevistas individuales, durante la fase 2, se celebraron dos talleres con el grupo de trabajo con el objetivo de consensuar los aspectos clave identificados en la fase anterior y los contenidos del informe. También se debatieron las recomendaciones que permitan abordar las barreras y limitaciones a la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión en el sistema sanitario de manera sostenible y eficiente.

## **FASE 3: ELABORACIÓN DEL INFORME**

---

En la fase 3, se elaboró el informe: “El valor de la Medicina Personalizada de Precisión en la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario del futuro”, que fue tras la revisión de la estructura y contenidos y posterior validación por parte del coordinador, fue también validado por parte del grupo de expertos.

---

# ELEMENTOS NECESARIOS PARA LA SOSTENIBILIDAD Y LA EFICIENCIA

El Sistema Nacional de Salud debe ofrecer las soluciones más eficientes y que aporten más valor para toda la población de manera equitativa y en todos los territorios, garantizando su propia sostenibilidad en el tiempo. Para ello, se debe conseguir un **equilibrio entre los resultados en salud, los aspectos financieros y los aspectos sociales**. De esta manera, se podrá garantizar la calidad, no solo en términos de accesibilidad, sino también en cuanto a tiempos de atención adecuados, digitalización del sistema sanitario y bienestar de los profesionales sanitarios, todo ello enfocado a contribuir a mejorar la calidad de vida, la salud y la satisfacción de las personas.<sup>1,7</sup>

En este sentido, se ha identificado una serie de elementos necesarios para garantizar la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario del futuro: la orientación del sistema sanitario, los recursos sanitarios, la investigación, la formación, la transformación digital, la planificación del sistema sanitario y el marco normativo y mecanismos de control ético.



FIGURA 2. ELEMENTOS NECESARIOS PARA LA SOSTENIBILIDAD Y EFICIENCIA DEL SISTEMA SANITARIO DEL FUTURO.

- **Orientación del sistema.** Los sistemas sanitarios deben facilitar todos los aspectos relacionados con la salud y el bienestar, **promoviendo la prevención de enfermedades** a través de una atención integrada en los hospitales, atención primaria y en los servicios sociosanitarios. Para ello, es fundamental **garantizar la continuidad asistencial** para minimizar las ineficiencias, teniendo en cuenta las tecnologías y los recursos sanitarios disponibles. Además, en línea con su objetivo de mejorar la salud y la calidad de vida de las personas, la atención sanitaria debe estar **centrada en las necesidades de los pacientes**, que cada vez tienen un mayor acceso a la información y participación en la toma de decisiones.
- **Recursos sanitarios.** El sistema sanitario debe disponer de los recursos **materiales** (fungibles, infraestructuras e instalaciones),<sup>8</sup> **económicos, humanos** (incluyendo personal sanitario y de apoyo administrativo) e **informáticos** (de hardware y de software, incluyendo los elementos necesarios para la Salud Digital) que permitan, como mínimo, la prestación de los servicios sanitarios recogidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.<sup>9</sup>
- **Investigación.** La investigación, ya sea farmacológica, biomédica, en procesos o de gestión, sirve como **motor de la sostenibilidad** de los sistemas sanitarios. Esto es así, no solo porque contribuye a la generación de conocimiento sobre enfermedades, al desarrollo de tecnologías e innovaciones, y a la traslación y aplicación de sus resultados a la práctica clínica, sino porque permite a los sistemas sanitarios aprender de sus propios procesos para optimizarlos y ser más eficientes, como en el caso de la investigación en red.
- **Formación.** Una adecuada formación de todos los agentes implicados en el sistema (gestores, profesionales sanitarios, técnicos, personal administrativo y usuarios) es necesaria para la concienciación en cuanto al **correcto empleo y consumo de los recursos sanitarios**, así como para la **implementación de las innovaciones** tecnológicas y de la Medicina Personalizada de Precisión de manera eficiente y sostenible en la práctica clínica habitual.
- **Transformación digital.** La transformación digital de los sistemas sanitarios **permite optimizar, automatizar y evitar duplicidades** en numerosos procesos, pero también puede reducir el consumo de recursos sanitarios, contribuyendo a la eficiencia del sistema. Esto se consigue gracias al acceso e intercambio de datos e información que facilita la digitalización y la disposición de una historia clínica electrónica integrada, el establecimiento de sistemas de telemedicina y de apoyo a la decisión clínica, y el desarrollo de la salud participativa.
- **Planificación del sistema sanitario.** Una correcta planificación es fundamental para asegurar la eficiencia y la sostenibilidad del sistema sanitario, donde su complejidad y la fragmentación de la atención sanitaria están en aumento. Esta planificación debe realizarse de manera racional, a medio y largo plazo, con la participación de los profesionales sanitarios y la ciudadanía, ya que es relevante conocer el gasto que la sociedad está dispuesta a asumir por la incorporación de innovaciones sanitarias. En este sentido, la planificación **contribuye a la sostenibilidad y a la eficiencia** de los sistemas sanitarios si permite identificar qué procesos impactan más en términos de gasto y resultados en salud, cuáles suponen un ahorro, y cuáles suponen ingresos para el sistema (patentes, ensayos clínicos, colaboración con industria, etc.), y priorizar estrategias sanitarias que

tengan un valor demostrado frente a las que no aportan valor según la evidencia científica. Para ello, el sistema sanitario **debe incorporar la medición de resultados en salud para detectar ineficiencias, oportunidades de mejora y aquellas estrategias que aportan valor**, así como evaluar las tecnologías sanitarias y/o las innovaciones y las inversiones que se realizan. Además, la planificación del sistema debe **organizar y dimensionar las plantillas** de acuerdo con las cargas de trabajo, ofrecer al personal del sistema sanitario una remuneración y unas condiciones laborales adecuadas y permitir un tiempo mínimo de asistencia y de investigación. Por último, cabe mencionar la relevancia de la colaboración público-privada en su contribución a la sostenibilidad del sistema ya que la población con seguro privado contribuye en gran medida a descargar al sistema sanitario público en cuanto a la reducción del consumo de los recursos disponibles o la reducción de los tiempos de espera entre otros.<sup>10</sup>

- **Marco normativo y mecanismos de control ético.** El marco normativo del sistema sanitario debe estar **alineado con la normativa europea y adaptado a los avances tecnológicos y científicos**. Además, de cara a garantizar su sostenibilidad y evidencia, la normativa debe permitir la incorporación de estas innovaciones en la práctica clínica garantizando los derechos de los pacientes, la equidad y universalidad del acceso a la atención, la toma de decisiones transparente y basada en la mejor evidencia científica disponible. Por otro lado, debe contemplar lo establecido en relación al tratamiento de los datos de salud de los ciudadanos y contar con los mecanismos de control ético pertinentes para garantizar la seguridad y la accesibilidad a esta información con fines legítimos por parte de profesionales sanitarios, investigadores y autoridades.
-



# CONTRIBUCIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN A LA SOSTENIBILIDAD Y EFICIENCIA DEL SISTEMA SANITARIO

La Medicina Personalizada de Precisión consiste en la identificación e integración de diferentes tipos de datos como son los ómicos (genómicos, epigenómicos, etc.), clínicos, incluidos los anatomopatológicos, ambientales, epidemiológicos, determinantes sociales y/o económicos, sirviéndose de las tecnologías de alto rendimiento y la Salud Digital como herramientas clave, para ofrecer los abordajes preventivos, pronósticos, diagnósticos y terapéuticos más efectivos para cada persona. Este cambio de paradigma de la medicina contribuye al **abordaje integral de la salud**, que también incluye la atención social y psicológica, y es aplicable en todos los niveles del sistema sanitario y áreas de la salud.

La Medicina Personalizada de Precisión permitiría comprender las diferencias entre personas afectadas por un mismo proceso, personalizando su atención sanitaria, y adaptar los sistemas sanitarios a las necesidades no cubiertas de los pacientes. Así, la Medicina Personalizada de Precisión puede contribuir de manera sustancial a mejorar la salud y la calidad de vida de los pacientes con su aplicación en distintas intervenciones como, por ejemplo, el diagnóstico temprano, la prevención de enfermedades y promoción de la salud, el abordaje y seguimiento de las enfermedades (agudas o crónicas), etc.

De esta manera, si bien la completa incorporación de la Medicina Personalizada de Precisión requiere de un cambio en la orientación del sistema, una inversión inicial de recursos, investigación y formación, una correcta planificación y el desarrollo de un marco normativo, a largo

plazo implicaría un ahorro para el sistema sanitario, contribuyendo a su sostenibilidad y eficiencia, por su potencial beneficio en cuanto a:



En este sentido, se han identificado una serie de **ámbitos de aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión en los que aportaría valor en términos de contribución a la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario**. Por lo tanto, este apartado se estructura en base a estos ámbitos de cara a profundizar en ellos. Los ámbitos identificados son: Investigación, Predicción y Prevención de Enfermedades, Cribado y Diagnóstico de precisión, Tratamiento, Seguimiento y Monitorización, Atención y Gestión sanitaria.



FIGURA 2. ÁMBITOS EN LOS QUE CONTRIBUIRÍA LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN A LA SOSTENIBILIDAD Y LA EFICIENCIA DEL SISTEMA SANITARIO.

## INVESTIGACIÓN

La Medicina Personalizada de Precisión permite a **la investigación biomédica, y en concreto en el caso de la investigación farmacológica**, alcanzar una **mejor comprensión** de los diferentes **mecanismos biológicos** y las **bases moleculares** que originan las enfermedades, contribuyendo a la **identificación de biomarcadores y posibles dianas terapéuticas**. Para ello, se apoya en tecnologías de alto rendimiento y computacionales, como pueden ser la Secuenciación de Nueva Generación (NGS, por sus siglas en inglés) o la Inteligencia Artificial, que en el futuro van a favorecer la optimización de la investigación y la innovación en todas sus etapas. De hecho, existen diferentes proyectos piloto, nacionales e internacionales, que buscan profundizar en este conocimiento que sirva de base para el desarrollo de la Medicina Personalizada de Precisión, como el **Proyecto Piloto del Genoma Médico de Andalucía** para la secuenciación y el análisis de datos genómicos con el fin de optimizar las decisiones terapéuticas, especialmente en enfermedades raras<sup>11</sup>; o el **Proyecto Europeo 1 Millón de Genomas**, que pretende mejorar la accesibilidad a los datos genómicos y clínicos en toda Europa para mejorar la investigación (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>12</sup>

Con la aplicación del conocimiento derivado de la Medicina Personalizada de Precisión, se abre la puerta a **nuevos diseños y estrategias de investigación** (para más información, ver el [Informe Anticipando sobre Investigación Farmacológica en la era de la Medicina Personalizada de Precisión](#)) que permitirían:<sup>10,13</sup>



Esto es relevante porque, de esta manera, se puede **contribuir a la reducción de los costes y los tiempos en los ensayos clínicos** (tanto para su desarrollo, como para la traslación de sus resultados a la práctica clínica),<sup>14</sup> aumentando el valor de los mismos y proporcionando resultados de mayor calidad. A este respecto, el Instituto de Salud Carlos III está desarrollando la **Infraestructura de Medicina de Precisión Asociada a la Ciencia y la Tecnología (IMPACT)**, cuyo **eje estratégico 3 “Medicina Genómica”** promueve el establecimiento de una red cooperativa de trabajo, distribuida en varios nodos para la realización de estudios genéticos de alta complejidad (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>15</sup>

## PREDICCIÓN DE RIESGOS Y PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES

La **predicción de riesgo y prevención** de enfermedades supone un **pilar clave para garantizar la sostenibilidad del sistema sanitario**. Por ello, en los últimos años, gracias a los avances en biología molecular, tecnologías de secuenciación y la llegada de las tecnologías digitales a la atención médica, se ha puesto el foco en la identificación de marcadores que indiquen el riesgo de enfermedad antes de que se manifieste, para la detección temprana de las enfermedades o para mejorar la calidad de vida de los pacientes limitando o retrasando las complicaciones.<sup>4</sup>

En este sentido, la Medicina Personalizada de Precisión a nivel poblacional, conocida como **Salud Pública de Precisión**, gracias a la disposición de información relativa a distintos aspectos condicionantes de la salud, como el estilo de vida, el genotipo, el fenotipo, etc., favorecería la **predicción del riesgo** de desarrollo de enfermedades y la **prevención primaria, secundaria y terciaria** de enfermedades al permitir:

CONTRIBUCIÓN  
DE LA MEDICINA  
PERSONALIZADA  
DE PRECISIÓN EN LA  
PREDICCIÓN DE RIESGOS  
Y PREVENCIÓN DE  
ENFERMEDADES



Identificación de **POBLACIONES MÁS SUSCEPTIBLES** a desarrollar ciertas enfermedades para adaptar las intervenciones sanitarias en función del riesgo individual, como pueden ser el establecimiento de medidas preventivas u otras intervenciones, como la educación sanitaria.



Generación de **MODELOS PREDICTIVOS MÁS AVANZADOS**, aumentando la capacidad que tiene el sistema de detectar los distintos factores que condicionan la salud de la población.



**ANTICIPACIÓN AL DESARROLLO DE ENFERMEDADES**, y retrasar el deterioro de la salud, mejorando la esperanza y la calidad de vida de las personas, y mejorando la eficiencia en el consumo de recursos sanitarios, como puede ser al evitar ingresos hospitalarios.

Un ejemplo de ello es la utilización de herramientas de Inteligencia Artificial que ya se están empleando en hospitales españoles en personas con Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC) para adelantarse a las posibles agudizaciones de los pacientes. De esta forma, el sistema sanitario es capaz de llegar a los pacientes antes de que empeoren y que no sea

necesario su ingreso en urgencias, mejorando la calidad de vida de los pacientes y reduciendo las hospitalizaciones.<sup>16</sup>

Por otro lado, la iniciativa **IMPACT**, en su **eje estratégico 1 “Medicina Predictiva”**, cuenta con el **Programa COHORTE** que busca identificar las características de la población residente en España a partir de una cohorte representativa, en cuanto a su variabilidad étnica, diversidad geográfica y ambiental. De esta manera, se pretende contribuir al diseño de modelos predictivos y estrategias de precisión para la prevención primaria, diagnóstico precoz y tratamiento temprano de enfermedades.<sup>15</sup> En esta línea, el Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla puso en marcha en 2021 el **proyecto “Cohorte Cantabria”** con el objetivo de recopilar muestras e información sanitaria de los voluntarios con el fin de recopilar datos en vida real de la población de la comunidad (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>17</sup>

De hecho, la incorporación de la información genómica en los modelos de predicción de riesgo desarrollados hasta el momento, ya sea de mutaciones puntuales, como es el caso de la detección de mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* en personas con predisposición a padecer cáncer de mama,<sup>18</sup> o de Estimaciones de Riesgo Poligénico (*PRS*, por sus siglas en inglés), podría contribuir a mejorar de manera sustancial la capacidad predictiva y la estratificación de las personas según el riesgo de enfermedad con el objetivo de mejorar las estrategias de prevención. De esta manera, **la integración de la Medicina Personalizada de Precisión en la prevención podría guiar la toma de decisiones clínicas, y la selección o priorización de tratamientos en individuos o grupos de pacientes**, contribuyendo a mejorar la calidad de vida de los pacientes y la sostenibilidad del sistema sanitario.<sup>4</sup>

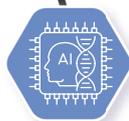
## CRIBADO Y DIAGNÓSTICO DE PRECISIÓN

La Medicina Personalizada de Precisión, de la mano de las tecnologías ómicas y de la transformación digital del sistema sanitario, permitiría la **identificación de biomarcadores para el cribado, la estratificación y el diagnóstico de pacientes**, y así:

CONTRIBUCIÓN  
DE LA MEDICINA  
PERSONALIZADA  
DE PRECISIÓN EN  
EL CRIBADO  
Y EL DIAGNÓSTICO  
DE PRECISIÓN



**SELECCIÓN MÁS PRECISA DE LOS PACIENTES** en los que las **INTERVENCIONES SANITARIAS** vayan a resultar **MÁS EFICACES**, es decir, vayan a tener un mayor beneficio clínico adicional relevante y menos complicaciones.



**REDUCCIÓN DE LA CARGA DE TRABAJO** de los profesionales sanitarios de la mano de la inteligencia artificial en la **AUTOMATIZACIÓN DEL ESTUDIO DE BIOMARCADORES** diagnósticos o predictivos y el análisis de la información médica, especialmente imágenes médicas, optimizando así el empleo de estas técnicas.



**ESTABLECIMIENTO DE MANERA TEMPRANA DE INTERVENCIONES SANITARIAS** y/o medidas de soporte necesarias, minimizando el deterioro de la salud. Por ejemplo, a través de la secuenciación masiva del genoma de las enfermedades raras, es posible acortar el tiempo hasta el diagnóstico.

En este sentido, se ha planteado que, gracias a la aplicación de técnicas de cribado y diagnóstico temprano, no solo permite **reducir los costes directos de la enfermedad, sino también los relacionados con las complicaciones a largo plazo** gracias a la instauración temprana del tratamiento.<sup>14,19</sup> Por ejemplo, en un estudio sobre el impacto clínico y económico del testeo del reordenamiento en ALK, se ha visto que el cribado del cáncer de pulmón no microcítico es una estrategia eficiente, es decir, que el beneficio que supone supera los costes de la intervención. Pero también pueden emplearse, en comparación con el análisis de un solo gen, tecnologías de alto rendimiento, como el *Next Generation Sequencing (NGS)*, para el cribado de cáncer de pulmón no microcítico en centros de referencia de manera eficiente, como concluye otro estudio realizado en España (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>20</sup>

## TRATAMIENTO PERSONALIZADO

La incorporación de la Medicina Personalizada de Precisión en el sistema sanitario contribuiría a **identificar las características de cada paciente o grupos de pacientes que condicionan su respuesta a los medicamentos**, como es el caso de determinadas **variantes genéticas**. De esta manera, sería posible integrar la información sobre el **perfil farmacogenético y farmacogenómico** con la **información clínica, personalizar el tratamiento** en función de la variabilidad individual en la respuesta farmacológica, y así:<sup>14</sup>



En este sentido, son numerosos los ejemplos de cómo un tratamiento personalizado supone un beneficio sustancial respecto de una terapia inespecífica. Por ejemplo, en el área de oncología, la personalización de los tratamientos no se limita únicamente a las características de cada paciente, sino que es posible el diseño de tratamientos personalizados en base al perfil genético del tumor, mejorando sus resultados.<sup>21</sup> De hecho, desde el Ministerio de Sanidad, se ha publicado, en enero de 2024, una primera propuesta de catálogo común de pruebas genéticas para la identificación de biomarcadores asociados a un tratamiento específico que se incluirán en la Cartera Básica de Servicios.<sup>22</sup>

Por otro lado, el estudio de variantes farmacogenéticas y su integración con la información clínica de las personas contribuiría significativamente al proceso de toma de decisiones terapéuticas, como se ha visto con la aplicación del **Modelo 5SPM (5 Step Precision Medicine Model)** en distintas especialidades médicas en Castilla y León. Se trata de un modelo para la personalización del tratamiento en función del perfil farmacogenómico de los pacientes en los que se detecta fracaso terapéutico o efectos adversos graves. Dicho modelo evalúa simultáneamente los efectos de las interacciones farmacogenéticas en el contexto de politerapia de cada paciente (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>14,23</sup>

Así, la personalización de los tratamientos, si bien inicialmente requeriría de una inversión, gracias a la obtención de mejores resultados en salud, al incremento de adherencia a los tratamientos, a la reducción de las hospitalizaciones por efectos adversos, a la disminución de las recaídas por fracaso terapéutico, etc., a largo plazo implicaría un **potencial uso más eficiente de los recursos sanitarios y por lo tanto un ahorro para el sistema**.<sup>14</sup>

## SEGUIMIENTO Y MONITORIZACIÓN

La aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión, de la mano de las ciencias ómicas (genómica, proteómica, metabolómica, etc.), aporta conocimiento sobre **biomarcadores y variables subrogadas, vinculados a la evolución o pronóstico de las enfermedades**. Esta información resulta fundamental para la realización del adecuado seguimiento y monitorización de cada paciente, permitiendo detectar de manera temprana cambios en su progresión y anticiparse a posibles deterioros en la salud de las personas.



Un ejemplo de ello es el empleo de la biopsia líquida para el seguimiento y monitorización del cáncer que, además de ser un procedimiento sencillo y poco invasivo, tiene un bajo coste y es

muy eficaz.<sup>24</sup> Por otro lado, gracias a las **herramientas de Salud Digital** y la **telemedicina**, la Medicina Personalizada de Precisión contribuiría a que el **seguimiento y monitorización** de los pacientes se realice **de manera telemática, reduciendo las hospitalizaciones o consultas sanitarias innecesarias** y evitaría el **consumo de recursos de manera ineficiente**. Ejemplo de ello, son los resultados que arroja un estudio realizado por la Universidad John Hopkins sobre el uso de dispositivos de salud participativa (*wearables*) para el seguimiento de pacientes con enfermedades crónicas. Estos dispositivos están comenzando a emplearse en distintas situaciones ya que se ha visto que el empleo de estos dispositivos en la práctica clínica permitiría ajustar los tratamientos a su estilo de vida en base a mediciones del ritmo cardíaco, la frecuencia respiratoria, la temperatura, la actividad física, etc., contribuyendo a mejorar su calidad de vida.<sup>25</sup>

## ATENCIÓN Y GESTIÓN SANITARIA

La Medicina Personalizada de Precisión, con el mayor conocimiento de las enfermedades y de las necesidades de los pacientes, contribuiría a **adaptar la atención y la gestión sanitaria a la visión integradora y holística de la salud**, para la **reorganización del uso de los recursos**.



En este sentido, ya se dispone de numerosas estrategias a nivel nacional de distintos países y autonómico, para la correcta implantación de la Medicina Personalizada de Precisión (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión), que garanticen la accesibilidad a la innovación, un tiempo de respuesta adecuado y la calidad de la atención sanitaria.

Por ejemplo, con el establecimiento de centros de referencia oficiales para el diagnóstico genético de manera centralizada se contribuye a la concentración de recursos y se realizan de manera más eficiente gracias a la mayor experiencia de los profesionales.<sup>26</sup>

En lo relativo a la recopilación de la información en distintos ámbitos como puede ser la cardiología, la promoción de las colaboraciones público-privadas pueden contribuir a la transición de la atención aguda a la prevención y gestión de riesgos a largo plazo, así como a mejorar la salud cardiovascular de toda la población española.<sup>27</sup>

Por otro lado, la creación e implantación de herramientas que permitan la integración de datos clínicos, genómicos, de imagen, de hábitos de vida o efectos adversos previos en la Historia Clínica Electrónica y la disposición de herramientas que permitan la explotación de la información y la integración de datos ómicos con los datos clínicos, contribuirían a la optimización del uso de la información.<sup>26</sup> De hecho, el **eje estratégico 2 “Ciencia de Datos” de la iniciativa IMPaCT** incluye el **Programa DATA**, orientado al desarrollo y validación de un entorno de integración y análisis conjunto de datos clínicos, moleculares y genéticos, para su uso secundario (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>15</sup>

Todo ello, **además de mejorar la percepción y el grado de satisfacción de los pacientes, aportaría gran valor y eficiencia al sistema**. Para ello, se requiere el **establecimiento de políticas y estrategias de salud** que busquen analizar la planificación y la coordinación entre todos los agentes implicados en el sistema, para la **gestión más eficiente de los recursos sanitarios y asegurar la inclusión de prestaciones avaladas** por la mejor evidencia científica disponible. Esto se podría promover, por ejemplo, a través de la definición de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud por parte de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación, dependiente del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, o la disposición de Protocolos Asistenciales Integrados que definan el papel y la coordinación de todos los profesionales y niveles asistenciales implicados en una determinada enfermedad o proceso.

Cabe destacar el **proyecto HEcoPerMed**, que se está desarrollando a nivel europeo para la generación de evidencia robusta sobre el valor que la Medicina Personalizada de Precisión aporta a la sociedad, así como la efectividad y eficiencia a largo plazo de las diferentes intervenciones de la Medicina Personalizada de Precisión, de manera que sirvan de guía para los responsables de la toma de decisiones para su incorporación en el sistema sanitario (para más información, ver ANEXO I: Iniciativas para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión).<sup>28</sup>

---



# EVALUACIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

La **evaluación económica de tecnologías sanitarias** se ha convertido, en los últimos años en Europa, en una herramienta fundamental para la **asignación de recursos** por parte de los gestores sanitarios,<sup>29</sup> ya que aportan información sobre el **valor en términos económicos** de estas tecnologías. Esta información es muy relevante para la **toma de decisiones relacionadas con la incorporación de la innovación disruptiva en salud** de manera eficiente en los sistemas sanitarios, con el fin de **promover la equidad y la sostenibilidad**. Para ello, es necesario que estas evaluaciones se lleven a cabo con un enfoque integral que aborde los resultados en salud y los costes, empleando la mejor evidencia disponible.<sup>30</sup> Sin embargo, actualmente no existen indicaciones específicas para la **evaluación de la Medicina Personalizada de Precisión** que tengan en cuenta su complejidad.

En este sentido, la **medición de resultados en salud** es esencial **para determinar qué novedades terapéuticas, tecnológicas o de gestión constituyen verdaderas mejoras para el sistema sanitario en materia de eficiencia**.<sup>31</sup> Además, la correlación entre estos resultados en salud y el consumo de recursos al emplear las distintas alternativas terapéuticas constituye un aspecto clave para determinar la eficiencia y su contribución a la sostenibilidad del sistema sanitario a medio y largo plazo.<sup>32</sup>

Tradicionalmente, esta información sobre resultados clínicos se obtiene, siempre que es posible, de **ensayos clínicos aleatorizados dirigidos a conocer la eficacia y seguridad de las intervenciones sanitarias**. En los ensayos clínicos aleatorizados, se busca **generar evidencia sobre variables clínicamente significativas**, parámetros que reflejan el estado de salud del paciente en términos de estado funcional o incluso supervivencia. Estas variables se emplean actualmente como criterios en la valoración de las terapias, sin embargo, su estudio requiere de un gran tamaño muestral y un elevado tiempo de seguimiento.<sup>33</sup>

En el marco de la **Medicina Personalizada de Precisión**, el **tamaño de las poblaciones** incluidas en los ensayos clínicos puede resultar muy reducido debido a la estratificación de la población de estudio o a nuevos diseños de ensayos clínicos, como los *n-of-1*, que se realizan con una única persona. Estas nuevas aproximaciones, al no ajustarse al diseño clásico de los ensayos clínicos aleatorizados, pueden **dificultar**, en algunos casos, **la realización de estudios comparativos de**

**la efectividad, la generación de evidencia científica y la evaluación de las intervenciones o estrategias terapéuticas.** Aún así, es necesario generar **evidencia científica** sobre los resultados clínicos, así como realizar la **validación clínica y analítica de las aplicaciones de la Medicina Personalizada de Precisión** para demostrar su seguridad, eficacia, precisión, confiabilidad y la consistencia de los resultados que ofrece.

De hecho, **la información en salud empleada en las evaluaciones de las tecnologías sanitarias generalmente se limita a los resultados clínicos**, si bien deberían tener en consideración también la **mejora de la calidad de vida**, las **necesidades médicas no cubiertas**, la **gravedad de la enfermedad** o la **existencia de alternativas terapéuticas entre otros**. Además, si bien no se trata de un aspecto exclusivo de la Medicina Personalizada de Precisión, en algunos casos no es posible conocer todo el valor que aportan las intervenciones o tecnologías sanitarias a lo largo de toda su vida útil. Para demostrar la magnitud y duración de los beneficios en salud pueden emplearse, además de las variables clínicamente significativas, otros biomarcadores y variables subrogadas. Una **variable subrogada** es un criterio de valoración que emplea marcadores clínicos para medir de manera indirecta el estado de salud o la supervivencia de un paciente. Por ejemplo, una variable subrogada de la fractura ósea (que sería la variable clínicamente significativa) puede ser la densidad mineral ósea, o en el caso del cáncer, la supervivencia libre de progresión es la variable subrogada de la supervivencia global. Es importante tener en cuenta que, para poder usar estas variables subrogadas, es necesario demostrar previamente que están estrechamente relacionadas con la variable clínicamente significativa. Una vez validadas, pueden emplearse en ensayos clínicos y, como consecuencia, se reducen los tiempos y el número de voluntarios necesarios para la realización de los ensayos, mejorando su eficiencia, y por lo tanto se acelera el acceso de los pacientes a la innovación.<sup>33</sup>

Además, para reflejar completamente el valor clínico que aportan los nuevos tratamientos, es importante tener en cuenta que **los resultados en salud van más allá de lo ocurrido en los ensayos clínicos controlados que se realizan en condiciones “ideales” de laboratorio**. Por ello, es importante la **medición de los resultados en salud en la práctica clínica habitual** para conocer cómo funcionan estos nuevos tratamientos y adoptar las decisiones terapéuticas más adecuadas. En este sentido, las variables subrogadas también podrían emplearse en condiciones reales para conocer los beneficios que aportan las diferentes terapias y, en concreto, la Medicina Personalizada de Precisión, y así poner en práctica una medicina centrada en el paciente y beneficiosa para la sociedad y el sistema sanitario.<sup>32</sup> Por lo tanto, es posible afirmar que resulta esencial **replantear la manera de llevar a cabo la evaluación de las tecnologías para determinar el beneficio que suponen a largo plazo, especialmente en el caso de la Medicina Personalizada de Precisión**.

Por otro lado, los **costes** empleados en estas evaluaciones, generalmente, se limitan a los costes directos sanitarios. Sin embargo, en el contexto actual de recursos limitados, es importante **conocer el impacto económico real que la incorporación de nuevas tecnologías sanitarias va a suponer para el sistema sanitario**. Para ello, **deberían tenerse también en cuenta otros costes, como los costes sanitarios indirectos o los costes no sanitarios, directos e indirectos**. De esta manera, se podría considerar el coste social (por ejemplo, en términos de pérdidas de

productividad laboral o el coste de cuidados informales que deben asumir los pacientes y sus familias) y la contribución de la Medicina Personalizada de Precisión en la optimización del consumo de recursos (por ejemplo, al reducir la prescripción de tratamientos a pacientes que no se van a beneficiar de ellos o al prevenir toxicidades y efectos secundarios).<sup>32</sup>

Por último, cabe mencionar que, de manera general en las evaluaciones de tecnologías sanitarias **no siempre se involucra a todos los agentes, como, los pacientes, la sociedad en general, los profesionales sanitarios o la industria farmacéutica**. Sin embargo, estos agentes podrían contribuir a la **medición de resultados en salud en el sistema sanitario y a la identificación de las necesidades no cubiertas** hacia donde orientar los recursos. Por lo tanto, la incorporación de estas perspectivas en el futuro de la evaluación de las tecnologías sanitarias contribuirá a **completar la información que soporte la toma de decisiones para la incorporación de innovaciones** que contribuyan a mejorar la salud de la población, a la eficiencia y sostenibilidad del sistema sanitario.

---



# LIMITACIONES PARA CONTRIBUIR A LA SOSTENIBILIDAD Y LA EFICIENCIA DEL SISTEMA SANITARIO A TRAVÉS DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

Tal y como se ha indicado a lo largo del informe, la Medicina Personalizada de Precisión contribuiría a alcanzar la sostenibilidad y eficiencia del sistema sanitario. Por lo tanto, aquellas barreras que impidan su correcta implementación supondrán también una limitación para lograr la sostenibilidad y la eficiencia del sistema. A continuación, se incluye las limitaciones identificadas por el grupo de expertos, agrupadas siguiendo el esquema de los elementos necesarios para la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario del futuro: la orientación del sistema sanitario, los recursos sanitarios, la investigación, la formación, la transformación digital, la planificación del sistema sanitario y el marco normativo y ético.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN CON LA ORIENTACIÓN DEL SISTEMA SANITARIO

---

- La escasa **optimización y adaptación de los procesos asistenciales de prevención y manejo de las enfermedades crónicas** debido al **aumento de los procesos crónicos o el envejecimiento de la población**, que son aspectos que contribuyen al aumento de la carga en el sistema sanitario y dificultan su sostenibilidad a largo plazo.
- La **descentralización y la insuficiente coordinación entre Comunidades Autónomas** pueden dar lugar a ineficiencias o inequidades en la prestación de atención sanitaria a los pacientes, y puede llegar a dificultar la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión de manera eficiente en el sistema sanitario. Por ejemplo, aquellos centros que no tengan acceso a pruebas de análisis genético no podrán ofrecer determinadas terapias a los pacientes en función de su perfil genético.
- La **insuficiente coordinación e integración entre los niveles asistenciales de atención primaria y atención hospitalaria**, lo que afecta a la continuidad de la atención y a la gestión óptima de los recursos. Este aspecto es especialmente relevante en Medicina Personalizada de Precisión, que para su implantación a menudo requiere un enfoque coordinado en la recolección y análisis de datos. Además, en ocasiones, la información sobre la disponibilidad de herramientas y aplicaciones relacionadas con la Medicina Personalizada de Precisión no llega a los profesionales sanitarios, pudiendo dificultar la adopción de nuevas prácticas.
- La **limitada involucración de la población, y en especial de los pacientes, en la toma de decisiones en cuanto a la organización y la gestión del sistema sanitario**. Esta implicación es esencial para tener en cuenta las necesidades y prioridades reales de la población en la orientación y la configuración del sistema sanitario.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN CON LOS RECURSOS SANITARIOS

---

- La **limitada inversión inicial para la implementación de las nuevas tecnologías sanitarias y tratamientos de Medicina Personalizada de Precisión** como, por ejemplo, el análisis genético, aunque con el avance de las tecnologías de secuenciación, estos costes están disminuyendo.<sup>9</sup> Además, se requiere de una **estabilidad financiera del sistema sanitario**, lo que afecta a su capacidad para garantizar y mantener en el tiempo los recursos materiales, tecnológicos y humanos indispensables para satisfacer las necesidades de la población.
- El **insuficiente personal capacitado en Medicina Personalizada de Precisión y la dificultad a la hora de incorporar nuevos perfiles profesionales necesarios en equipos multidisciplinarios de atención médica**, como es el caso de genetistas, biólogos moleculares e informáticos biomédicos, puede limitar el correcto desarrollo y la implantación eficaz de estos enfoques en el sistema sanitario.<sup>9</sup> Además, la incorporación de estos perfiles profesionales a las plantillas es irregular en las Comunidades Autónomas, lo que contribuye a la aparición de desigualdades en cuanto a la atención integral y personalizada de los pacientes.

- La **desactualización de infraestructuras y equipamientos** en algunos puntos del sistema sanitario dificulta, y en ocasiones puede impedir, la incorporación de terapias emergentes. En concreto, para que la Medicina Personalizada de Precisión pueda incorporarse de manera sostenible y eficiente, requiere infraestructuras y equipos especializados. Actualmente, el sistema sanitario no está capacitado de manera general para realizar, por ejemplo, la extracción y análisis de muestras genéticas de la población, y la recogida y análisis de grandes cantidades de datos para la estratificación o la identificación de perfiles de pacientes de cara al diagnóstico y tratamiento de enfermedades.
- La **ausencia de medición de resultados en salud de manera sistemática y generalizada de los procesos asistenciales o de gestión en el sistema sanitario para la identificación de ineficiencias**. Conocer esta información podría contribuir a identificar procesos o estrategias ineficientes, o la asignación de recursos de manera subóptima, y que los agentes responsables de la gestión sanitaria tomen decisiones al respecto.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN A LA INVESTIGACIÓN

---

- La **falta de indicadores óptimos y validados para la medición de resultados clínicos** en investigación en el campo de la Medicina Personalizada de Precisión. En muchos casos, se emplean *endpoints* u objetivos de ensayos clínicos que no siempre son aplicables para evaluar nuevas terapias o no son los ideales. De hecho, el uso de algunos *endpoints* en la medición de resultados clínicos puede llegar a suponer una demora en la generación de evidencia sobre los resultados de determinadas intervenciones en procesos crónicos.
- La **falta de perfiles clínicos investigadores**, así como de los medios y recursos para captar y retener el talento de profesionales que desean dedicarse a la investigación, como por ejemplo, la definición de una carrera investigadora regulada en biomedicina.
- La **insuficiente colaboración entre profesionales de distintos ámbitos o entre instituciones o centros de investigación públicos y privados**, que dificultan el compartir conocimiento, tecnologías y recursos para el descubrimiento de nuevos fármacos o el desarrollo de ensayos clínicos, entre otros.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN A LA FORMACIÓN

---

- Limitada **oferta formativa sobre aspectos relacionados con la Medicina Personalizada de Precisión** dirigida a los profesionales sanitarios y gestores, tanto en el grado universitario como en la formación sanitaria especializada. Por ejemplo, la interpretación de resultados de pruebas genéticas es altamente compleja y requiere de la formación específica de los profesionales encargados de analizar las muestras e informar de los resultados, pero también de los gestores que deben organizar las plantillas y los procesos de los centros.

- **Falta de formación y adquisición de competencias** por parte de los profesionales del sistema sanitario en sus distintos niveles, **así como su certificación y recertificación** periódica en la aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión que garantice su uso de manera eficiente.
- Escasa **formación y concienciación de todos los agentes** implicados en el sistema sanitario sobre la relevancia del empleo óptimo de los recursos disponibles, la evaluación de tecnologías sanitarias y la medición de resultados en salud en vida real. La falta de implicación en este sentido tiene como consecuencia una resistencia al cambio que dificulta la adopción en el sistema sanitario de las aplicaciones de Medicina Personalizada de Precisión y, por lo tanto, que los pacientes se beneficien de ellas.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN A LA TRANSFORMACIÓN DIGITAL

---

- La **falta de la integración de la información genética con otros datos generados por el sistema sanitario y con datos en vida real** de manera generalizada en el sistema sanitario. Esto da lugar a que no puedan implantarse en la práctica clínica estrategias de Medicina Personalizada de Precisión que han probado su efectividad, como la aplicación de la farmacogenética para la instauración de tratamientos en función del perfil genético de pacientes.<sup>14,34</sup>
- La **escasa implantación de las tecnologías digitales como es el caso de la telemedicina**, dificultada por la reducida disponibilidad de las Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (TICs), especialmente en áreas rurales, y por el hecho de que no se contemple la asistencia telemática en la jornada de los profesionales sanitarios. Los avances en digitalización, como la patología digital, podrían contribuir por ejemplo a que las muestras de pacientes sean analizadas por patólogos que no se encuentren en la ciudad.
- La **resistencia al cambio y la falta de familiaridad con nuevas tecnologías**, que pueden dificultar la adopción de enfoques digitales en Medicina Personalizada de Precisión, como la monitorización continua de la salud de las personas para el seguimiento y detección precoz de alteraciones en la salud.
- La **falta de sistemas para la evaluación y validación de nuevas tecnologías y herramientas digitales**, como la Inteligencia Artificial, para su aplicación en el sistema sanitario, tanto para la práctica clínica, como para aplicaciones de gestión sanitaria.
- La **escasa adopción de criterios de estandarización de los datos que faciliten el intercambio de datos y la interoperabilidad entre sistemas de información de Comunidades Autónomas, provincias o centros hospitalarios**, pero también **entre los diferentes niveles asistenciales, entre el sistema público y el privado, o entre el sistema sanitario y el social**.<sup>16</sup> Esto da lugar a duplicidades y una gestión ineficiente de los recursos como, por ejemplo, cuando un profesional sanitario no tiene acceso a la historia clínica electrónica de un paciente procedente de otra comunidad y debe recabar la información de nuevo.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN A LA PLANIFICACIÓN DEL SISTEMA SANITARIO

---

- La **falta de dotación presupuestaria específica para el desarrollo de la Medicina Personalizada de Precisión**. Además, existe una elevada variabilidad geográfica en la inversión en Medicina Personalizada de Precisión debido a las diferencias en cuanto a la disponibilidad de recursos entre las Comunidades Autónomas, lo que supone un desarrollo heterogéneo a lo largo del sistema sanitario, lo que lleva a la inequidad territorial.<sup>9</sup>
- La **falta de coordinación para la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión e integración de las diferentes iniciativas que se están diseñando e impulsando en las Comunidades Autónomas**, lo que implica un desequilibrio respecto a las innovaciones, tecnologías y/o técnicas de Medicina Personalizada de Precisión a las que tienen acceso los pacientes.
- La **ausencia de medición de resultados en salud y la falta de la cultura de evaluación de tecnologías sanitarias** implica que no se realizan de manera sistemática en el sistema sanitario. De cara a la planificación del sistema sanitario, no disponer de los resultados de estas evaluaciones puede dificultar la identificación de áreas de mejora y la toma de decisiones basada en la evidencia. Además, en estos procesos deberían participar todos los agentes del sistema, decisores, gestores, profesionales sanitarios y la población en general. En concreto, la participación de estos últimos permitiría priorizar en base a las necesidades de la sociedad.
- La **ausencia de un órgano independiente para la evaluación de las tecnologías sanitarias** de Medicina Personalizada de Precisión, tanto de cara a su incorporación en el sistema sanitario, como de aquellas que se emplean en la práctica habitual.
- El **retraso que existe en cuanto a la aprobación y el acceso a las nuevas tecnologías sanitarias** en nuestro país. Por ejemplo, desde que un nuevo fármaco se autoriza en Europa hasta que llega al sistema sanitario pasan aproximadamente 619 días, lo que repercute en la calidad de vida de los pacientes por su implementación tardía en la práctica clínica.<sup>35</sup> Pero esto no afecta únicamente a los medicamentos, sino que también es una realidad en otros ámbitos, como la digitalización del sistema sanitario. Por ejemplo, la adopción y acceso a Sistemas de Apoyo a la Decisión Clínica para el diagnóstico basados en inteligencia artificial pueden verse retrasados por procesos regulatorios rigurosos y evaluaciones de seguridad y eficacia necesarios para su aprobación.
- La **visión cortoplacista en la planificación** no permite al sistema sanitario anticiparse a las necesidades futuras de la población, la correcta asignación de recursos y por lo tanto, la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión de manera sostenible y eficiente a largo plazo.
- La **limitada disponibilidad de perfiles de gestión capacitados para la correcta implantación de determinadas estrategias de Medicina Personalizada de Precisión** que pueden resultar de un elevado nivel de complejidad en términos de planificación sanitaria. Por ejemplo, ante

la estratificación de la población en perfiles de pacientes, es necesario disponer y prever los recursos necesarios, humanos y de infraestructuras, de cara a la correcta recogida y análisis de la información. Los responsables de la toma de decisiones en el sistema sanitario deben conocer estas necesidades para poder disponer de estos recursos.

## LIMITACIONES EN RELACIÓN CON EL MARCO NORMATIVO Y MECANISMOS DEL CONTROL ÉTICO

---

- El **retraso en la adaptación del marco regulatorio y legislativo al desarrollo y los avances que se producen a nivel tecnológico y de investigación**, lo que inevitablemente da lugar a una demora en la aplicación clínica y los avances tecnológicos. Ejemplo de ello es el uso y aplicación de las herramientas basadas en Inteligencia Artificial en salud, que comenzaron su desarrollo en los años 70. Sin embargo, no ha sido hasta el año 2021 cuando la Comisión Europea propuso elaborar el marco regulador para la creación de Ley de Inteligencia Artificial.<sup>36</sup>
  - La **complejidad de la normativa relativa al tratamiento de los datos de salud**, lo que genera inseguridad jurídica y, por consiguiente, dificulta compartir datos entre instituciones con agilidad. A esto se le suma la necesidad de alinear el marco nacional español relativo a la regulación y gobernanza, con las normas, guías y procesos para el almacenamiento, recolección, análisis y manejo de los datos en general que se están desarrollando a nivel europeo.
  - Es necesario **alinear el marco nacional español** relativo a la regulación y gobernanza en el uso de datos a las nuevas normas y procesos que se establezcan **a nivel europeo**.
  - La **ausencia de una normativa de gobernanza actualizada para la gestión de los datos genéticos de las personas**. Esto es fundamental por las implicaciones éticas que tiene el uso de los datos genéticos, ya que ofrecen información clínica sensible y relevante del paciente, pero también para sus familiares.
  - La **falta de equidad en el acceso a la Medicina Personalizada de Precisión** no solo a nivel nacional, sino también dentro de las propias Comunidades Autónomas, como se ha comentado en apartados anteriores.
  - Las **implicaciones éticas de priorización de recursos en un entorno de recursos limitados**. En este punto, es importante tener en cuenta que, ante la decisión de implantar una determinada estrategia en el sistema sanitario se deben asignar recursos para su correcta incorporación. Sin embargo, el coste de oportunidad se encuentra detrás de cada decisión, y en este contexto, la decisión de destinar recursos a una intervención, patología o área sanitaria implica que se dejan de destinar a otras.
-

# RECOMENDACIONES PARA CONTRIBUIR A UN SISTEMA SANITARIO SOSTENIBLE Y EFICIENTE A TRAVÉS DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

Para abordar las limitaciones previamente identificadas en el sistema sanitario, se recoge una propuesta de recomendaciones para alcanzar un sistema sostenible y eficiente a través de la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión. Es importante tener en consideración que una o más de estas recomendaciones pueden dar solución a una o varias limitaciones. Las recomendaciones se presentan a continuación siguiendo el esquema de los elementos necesarios para la sostenibilidad y la eficiencia del sistema sanitario del futuro: la orientación del sistema sanitario, los recursos sanitarios, la investigación, la formación, la transformación digital, la planificación del sistema sanitario y el marco normativo y ético.

## RECOMENDACIONES PARA LA ORIENTACIÓN DEL SISTEMA SANITARIO

---

- Alcanzar un **Pacto en Sanidad para la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud** que brinde estabilidad, facilite la coordinación de la implantación de la Medicina Personalizada de Precisión y garantice la equidad en la planificación de recursos.<sup>1</sup>

- Promover **modelos de atención integrada** que mejoren la continuidad de la atención y la coordinación entre los diferentes niveles de atención, definan las funciones específicas de cada agente involucrado y se adapten a las características y las necesidades de la población, mejorando así la eficiencia y la calidad de la atención.
- **Asignar inversiones y recursos en la atención primaria y programas de prevención** necesarios para abordar las necesidades de salud en las etapas iniciales y reducir la carga en los hospitales.
- **Implementar redes de trabajo en el sistema sanitario para optimizar la coordinación de recursos y de la atención sanitaria.** Por ejemplo, con la definición de nodos de referencia para la realización de pruebas genéticas a los que se les envíen las muestras, las imágenes o la información de las historias clínicas de los pacientes, sin necesidad de que éstos se desplacen.
- **Definir protocolos y procedimientos para la correcta implantación de la Medicina Personalizada de Precisión de manera homogénea** en el sistema sanitario. Por ejemplo, ante la incorporación de intervenciones relativas a la Medicina Personalizada de Precisión en la Cartera de Servicios y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud como el uso de biomarcadores, se necesitan protocolos y guías de cómo se deberían incorporar estas nuevas prestaciones en la práctica.
- **Revisar los procesos asistenciales para identificar ineficiencias** que permitan optimizar y redefinir si es preciso el papel y las funciones de los profesionales sanitarios. Asimismo, esto facilitará la redistribución de tareas de nuevos perfiles profesionales que será necesario incorporar, así como la automatización de procesos de la mano de la transformación digital.
- **Fomentar la colaboración público-privada** que, gestionada de manera adecuada, permite reducir costes y riesgos para el sector público, además de mejorar los servicios públicos para los ciudadanos.<sup>37</sup>

## RECOMENDACIONES PARA LOS RECURSOS SANITARIOS

---

- **Evaluar y ajustar el sistema de financiación del sistema sanitario** para garantizar una asignación de recursos equitativa y estable en el tiempo que permita dar cobertura a las necesidades de la población, actualizar infraestructuras y equipos tecnológicos, e incorporar de manera estable a profesionales sanitarios.
- **Impulsar la medición de resultados en salud o de procesos** de manera sistemática y generalizada en el sistema sanitario, de cara a identificar procesos o estrategias ineficientes y que los agentes responsables de la gestión sanitaria tomen decisiones al respecto. De esta manera, se podrán establecer mecanismos del aprendizaje continuo del sistema sanitario (*Learning Healthcare System*) para la optimización de los procesos y mejora continua de la calidad.

- **Dotar al sistema sanitario de profesionales con nuevos perfiles** enfocados a la implementación de la Medicina Personalizada de Precisión, **especialmente genetistas, biólogos moleculares e informáticos biomédicos**, y a la evaluación de los resultados en salud. En este sentido, también deberán redefinirse las **funciones específicas de cada agente** involucrado en la atención sanitaria con la incorporación de nuevos perfiles y tecnologías sanitarias.

## RECOMENDACIONES PARA LA INVESTIGACIÓN

---

- **Fomentar la investigación en biomarcadores y variables subrogadas**, previamente validados, para su uso de manera estandarizada en los ensayos clínicos y en la práctica clínica para la medición de resultados en salud.<sup>34</sup>
- **Emplear estos biomarcadores y variables subrogadas para la puesta en marcha de proyectos piloto** para demostrar el valor que aporta la aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión como forma de garantizar el acceso de todos los pacientes a nuevas terapias.
- **Establecer alianzas entre el sector público y privado y el ámbito académico y sanitario.** De esta manera, se establecerán sinergias al compartir conocimiento y recursos de cara a la impulsar transferencia de desarrollos científicos a la práctica clínica.<sup>38</sup>
- **Crear equipos multidisciplinares de investigación traslacional** de profesionales implicados en el desarrollo y aplicación en la práctica clínica de nuevas tecnologías sanitarias de Medicina Personalizada de Precisión. De esta manera, cuando una tecnología innovadora haya superado las fases de investigación, su implantación en la práctica clínica será más rápida y eficiente gracias a la colaboración efectiva entre esos profesionales.
- **Potenciar la figura del clínico investigador** como perfil clave en la traslación de los avances y desarrollos biomédicos y la aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión en la práctica clínica, mediante la **incorporación** en los servicios de salud categorías de **personal investigador en régimen estatutario**.
- **Implementar un sistema de trabajo en red** que permita organizar los recursos disponibles para investigación, compartir conocimiento y optimizar el proceso de investigación.<sup>30</sup> Por ejemplo, estas redes podrían potenciar la traslación de los resultados obtenidos con la descentralización de los ensayos clínicos.

## RECOMENDACIONES PARA LA FORMACIÓN

---

- **Garantizar la formación en conceptos relacionados con la Medicina Personalizada de Precisión**, como en genética o informática biomédica, ya que se identifica como especialmente relevante el potenciar la formación sobre la interpretación de pruebas genéticas, y buenas prácticas para la recolección y manipulación de muestras. Asimismo, será clave incluir formación sobre la medición de la eficiencia y la sostenibilidad, a todos profesionales del sistema sanitario **en todos los niveles** (gestores, facultativos, profesionales de enfermería, técnicos, estudiantes biosanitarios, etc.) **y en todas las etapas formativas** (grado, formación sanitaria especializada, formación continuada, etc.).<sup>1</sup>

- **Incorporar al sistema de Formación Sanitaria Especializada nuevos perfiles profesionales** que actualmente no están contemplados en el sistema sanitario (genética, biología molecular, informática biomédica, biomedicina, etc.) para garantizar la cobertura de las necesidades del sistema de salud.<sup>8</sup>
- Desarrollar **sistemas de acreditación y certificación periódica de los profesionales** sanitarios en competencias en Medicina Personalizada de Precisión.
- **Concienciar sobre la responsabilidad en el uso eficiente de los recursos y la necesidad de medir resultados en salud y evaluar la eficiencia de las tecnologías sanitarias** a los agentes implicados en el sistema sanitario, incluyendo a decisores, profesionales de la salud y la población general.
- **Fomentar**, desde etapas tempranas, **la formación y concienciación a la población general en la promoción de la salud**, (por ejemplo, sobre hábitos de vida saludables), pero también en nuevas tecnologías e innovaciones sanitarias y en el funcionamiento el sistema sanitario.<sup>1</sup>

## RECOMENDACIONES PARA LA TRANSFORMACIÓN DIGITAL

---

- **Dotar al sistema de los recursos tecnológicos, humanos y de infraestructuras necesarios para la implantación de las tecnologías digitales** de manera homogénea, reduciendo la brecha digital.
- **Elaborar protocolos normalizados de trabajo y definir criterios de calidad para el desarrollo de las tecnologías digitales en el ámbito sanitario.** Por ejemplo, el establecimiento de protocolos para la telemedicina que formalicen dicha actividad y definan tiempo de dedicación asociado, facilitaría la interacción de los pacientes con los profesionales sanitarios, así como las interconsultas entre profesionales sin necesidad de derivar a los pacientes, evitando desplazamientos y el consumo de recursos innecesarios.
- **Fomentar la divulgación sobre las ventajas y seguridad de la transformación digital** en la atención médica a profesionales sanitarios, pero también a los usuarios del sistema.
- **Desarrollar programas formativos para la capacitación para profesionales de la salud en el uso de tecnologías digitales** implantadas en el sistema sanitario, si bien **las herramientas y plataformas que se desarrollen** en el marco de la transformación digital del sistema **deben resultar simples** en cuanto a su manejo y para la interpretación de la información por parte de los profesionales sanitarios.
- **Facilitar el acceso, intercambio y análisis de información** dentro del sistema sanitario, avanzando en la **interoperabilidad de sistemas** y en la puesta en marcha de **repositorios de datos para uso secundario**. Esto será fundamental para la **integración de la información genética con otros datos generados** por el sistema sanitario y con datos en vida real.

## RECOMENDACIONES PARA LA PLANIFICACIÓN DEL SISTEMA SANITARIO

---

- **Establecer una Comisión Nacional en Medicina Personalizada de Precisión** que dote al sistema de recursos específicos y refuerce **las infraestructuras y recursos tecnológicos y humanos necesarios para la atención sanitaria**, que contribuyan a la viabilidad y éxito en la implantación de la Medicina Personalizada de Precisión en el sistema sanitario.
- **Fomentar la coordinación entre las Comunidades Autónomas para el desarrollo de planes de Medicina Personalizada de Precisión** que garanticen la implantación y un acceso equitativo a la Medicina Personalizada de Precisión en todo el territorio nacional. Por ejemplo, con el establecimiento de una Estrategia o Plan Nacional de Medicina Personalizada de Precisión que permita la integración de las diferentes iniciativas que se están diseñando en las Comunidades Autónomas.
- **Definir procedimientos estandarizados para la medición sistemática, dinámica y homogénea de resultados en salud**, a medio y largo plazo, de las tecnologías sanitarias en el sistema sanitario, e identificar las áreas o puntos en los que el sistema pierde eficiencia sirviéndose de datos en vida real.
- **Crear una agencia independiente de evaluación de tecnologías sanitarias**, que realice estudios de la contribución a la sostenibilidad y eficiencia de la Medicina Personalizada de Precisión, que incluya **la perspectiva social y del financiador sanitario**. Para ello, deberá **optimizarse el proceso de evaluación de tecnologías sanitarias** en España para que contemple las particularidades de las estrategias de Medicina Personalizada de Precisión, así como las necesidades y las preferencias de la población con el fin de ofrecer información que ayude a la toma de decisiones y la planificación estratégica sobre la incorporación de innovaciones que generen un impacto positivo en el sistema sanitario.
- **Promover la planificación**, a medio y largo plazo, **del sistema sanitario para la incorporación de la Medicina Personalizada de Precisión de manera ágil, eficiente y sostenible**. Para ello, se pueden emplear, por ejemplo, estrategias de *Horizon scanning* que permitan identificar innovaciones tecnológicas que van a suponer una disrupción en la medicina del futuro. Así, se podrán planificar y establecer los recursos pertinentes (tecnológicos, humanos, y presupuestarios nacionales y regionales) con antelación, dando cabida a la incorporación eficiente de la innovación.
- **Establecer vías de comunicación entre las autoridades sanitarias y los agentes implicados** en el sistema, como los profesionales sanitarios y gestores de centros, pero también especialmente los pacientes y usuarios, **para la identificación y priorización de estrategias y acciones en el marco de la Medicina Personalizada de Precisión a llevar a cabo en línea con los intereses y las necesidades de toda la población**.
- **Establecer nuevos sistemas de recompensa y financiación, e implantar un modelo de financiación basado en el valor**, que contribuya a mejorar la previsibilidad, la consistencia y la transparencia del proceso, y que sirva de apoyo para la solvencia presente y futura

el sistema.<sup>39,40</sup> Además, se deberán establecer unos valores de referencia que sirvan de guía sobre lo que constituye un valor razonable para el sistema sanitario.<sup>41</sup>

## RECOMENDACIONES PARA EL MARCO NORMATIVO Y MECANISMOS DE CONTROL ÉTICO

---

- **Colaborar para la elaboración de un marco normativo** que apoye una implantación y desarrollo sostenible de la Medicina Personalizada de Precisión.<sup>38,42</sup>
  - Implementar medidas de **gobernanza, facilitar la gestión y proteger los derechos** relativos a los datos para proteger la cesión de información sensible por parte del paciente y la gestión del dato por parte del profesional sanitario en línea con lo establecido en el Espacio Europeo de Datos Sanitarios.
  - **Reforzar las prácticas que protegen la privacidad de los datos de los pacientes** y facilite de manera simultánea la investigación y la mejora continua de la atención.
  - Impulsar desde todos los niveles de decisión y actuación la **incorporación de intervenciones** relativas a la **Medicina Personalizada de Precisión** en la **Cartera Común Básica de Servicios Asistenciales del Sistema Nacional de Salud, que garantice el acceso equitativo** para toda la población en las diferentes **Comunidades Autónomas**, con independencia del lugar de residencia.
  - **Promover la comunicación efectiva y la transparencia en la toma de decisiones** respecto a la incorporación de tecnologías sanitarias en el sistema sanitario.
  - **Establecer sistemas para la revisión dinámica y monitorización periódica** de las posibles actualizaciones de la legislación aplicable a la Medicina Personalizada de Precisión.
-

# GLOSARIO

**BIOMARCADORES.** Sustancia biológica que se puede medir de manera objetiva en el organismo y ser evaluado como un indicador de estado biológico de normalidad o patológico, de respuesta a una intervención terapéutica o a un estado futuro de enfermedad.

**BIOPSIA LÍQUIDA.** Prueba de laboratorio que se realiza en una muestra de sangre, orina u otro líquido corporal con el fin de buscar células cancerosas en un tumor o trozos pequeños de ADN, ARN u otras moléculas que las células liberan en los líquidos corporales.

**CALIDAD DE VIDA.** Percepción del individuo sobre su posición en la vida dentro del contexto cultural y el sistema de valores en el que vive y con respecto a sus metas, expectativas, normas y preocupaciones.

**EFFECTIVIDAD.** Medida de la capacidad de una intervención (por ejemplo, la administración de un medicamento o una cirugía) de producir el efecto beneficioso deseado en condiciones reales de práctica clínica habitual. No tiene por tanto aplicación universal.

**EFICACIA.** Medida de la capacidad de una intervención de producir el efecto beneficioso deseado en condiciones ideales y controladas, normalmente en el contexto de estudios experimentales como ensayos clínicos. Se establece habitualmente de forma experimental y tiene validez universal.

**EFICIENCIA.** Medida de los aspectos económicos asociados a las intervenciones sanitarias y aporta información sobre la oportunidad de asignación de recursos económicos a una determinada intervención sanitaria. Un sistema de salud se considera eficiente cuando es capaz de brindar un producto sanitario aceptable para la sociedad con un uso mínimo de recursos.

**ENSAYO CLÍNICO ALEATORIZADO.** Estudio en el que los participantes se asignan al azar a grupos separados para comparar diferentes tratamientos u otras intervenciones.

**EQUIDAD.** Ausencia de diferencias en el acceso a la sanidad debido a sus circunstancias sociales, económicas, demográficas o geográficas.

**ESTIMAS DE RIESGO POLIGÉNICO.** Medida global del riesgo genético de desarrollar una enfermedad por parte de una persona respecto de la población general.

**EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS.** Proceso sistemático de valoración de las propiedades, los efectos y/o el impacto de la tecnología sanitaria. Puede abordar tanto las consecuencias directas y deseadas de las tecnologías como las indirectas y no deseadas. Su objetivo principal es informar la toma de decisiones en atención sanitaria.

**PREVENCIÓN PRIMARIA.** Medidas orientadas a evitar la aparición de una enfermedad o problema de salud mediante el control de los factores causales y los factores predisponentes o condicionantes.

**PREVENCIÓN SECUNDARIA.** Medidas destinadas al diagnóstico precoz de la enfermedad incipiente, sin manifestaciones clínicas. Significa la búsqueda de enfermedades en sujetos aparentemente sanos para detectarlas con la mayor precocidad posible.

**PREVENCIÓN TERCIARIA.** Acciones dirigidas a mejorar la calidad de vida de los pacientes reduciendo la discapacidad, limitando o retrasando las complicaciones y, cuando sea posible, restaurando la función. También pretende reducir el impacto de la enfermedad y sus complicaciones mediante el tratamiento y la rehabilitación.

**RECURSOS SANITARIOS.** Cada uno de los elementos que conforman un sistema sanitario y que abarca los servicios destinados a los pacientes, el personal disponible, equipos, materiales, programas, unidades, tangibles y no tangibles que conlleva una actividad sanitaria dirigida a un sector poblacional.

**RESULTADOS EN SALUD.** Indicadores que miden los efectos de los tratamientos o intervenciones sanitarias administrados en vida real. Abarcan tanto los resultados clínicos (efectividad clínica), como los humanísticos (calidad de vida, nivel de satisfacción, estado de salud y preferencias de los pacientes), económicos (eficiencia e impacto presupuestario) y de gestión sanitaria (calidad asistencial, desempeño de los servicios y del sistema).

**SOSTENIBILIDAD.** Satisfacer las necesidades del presente sin comprometer las necesidades de generaciones futuras.

**TECNOLOGÍAS SANITARIAS.** Cualquier medicamento, producto sanitario, o procedimientos médicos o quirúrgicos, así como las medidas para la prevención, el diagnóstico o el tratamiento de enfermedades utilizados en la asistencia sanitaria.

**VALOR.** Mejora de los resultados en salud del paciente logrados en relación con el coste de una determinada intervención.

**VARIABLE SUBROGADA.** Criterio de valoración que, indirectamente, puede predecir o inferir el resultado de la variable principal que, en algunos casos puede ser difícil de obtener por tiempos o costes de su medición. Estas variables permiten obtener conclusiones acerca del efecto que el tratamiento ha causado sobre el criterio de valoración clínico, y podrían emplearse como en sustitución de variables clínicamente significativas.

# BIBLIOGRAFÍA

1. Hernández Rodríguez, M. A. Sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud propuestas desde la medicina de familia. (SEMFYC, 2009).
2. KMPG & Europa Press. Encuentro digital KPMG. "Acceso a la innovación terapéutica y sostenibilidad del sistema sanitario". (2021).
3. Itchhaporia, D. The Evolution of the Quintuple Aim: Health Equity, Health Outcomes, and the Economy. Journal of the American College of Cardiology vol. 78 2262-2264 Preprint at (2021).
4. Pastorino, R. et al. Challenges of prevention for a sustainable personalized medicine. Journal of Personalized Medicine vol. 11 Preprint at (2021).
5. José Antonio Sacristán et al. Evaluación económica en medicina. Med Clin (Barc) vol. 122 (2004).
6. Ministerio de Hacienda. Descripción general de los objetivos del sector sanitario. (2004).
7. Edward Nicol. Sustainability in healthcare: efficiency, effectiveness, economics and the environment. Future Healthcare Journal vol. 5 108-124, Último acceso: Enero 11, 2024 [www.rcplondon.ac.uk/projects/outputs/](http://www.rcplondon.ac.uk/projects/outputs/) (2018).
8. Fundación Instituto Roche. Sanidad del Futuro y Medicina Personalizada de Precisión. (2022).
9. Dart, R. J., Ellul, P., Scharl, M. & Lamb, C. A. Results of the Seventh Scientific Workshop of ECCO: Precision Medicine in IBD-Challenges and Future Directions. J Crohns Colitis 15, 1407-1409 (2021).
10. Instituto para el Desarrollo e Integración de la Sanidad (IDIS). Sanidad privada, aportando valor. (2023).
11. Junta de Andalucía. Medical Genome Project. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.clinbioinfospa.es/content/medical-genome-project> (2010).
12. European Commission. European '1+ Million Genomes' Initiative. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes> (2018).
13. Traversi, D. et al. Precision medicine and public health: New challenges for effective and sustainable health. Journal of Personalized Medicine vol. 11 1-30 Preprint at (2021).
14. Carrascal-Laso, L. et al. Economic impact of the application of a precision medicine model (5SPM) on psychotic patients. Pharmgenomics Pers Med 14, 1015-1025 (2021).
15. Instituto de Salud Carlos III. Plan estratégico IMPaCT. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.isciii.es/QueHacemos/Financiacion/IMPACT/Paginas/Plan.aspx> (2020).
16. Redacción Médica. Inteligencia artificial 'personalizada' para reducir ingresos por EPOC. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.redaccionmedica.com/secciones/neumologia/inteligencia-artificial-personalizada-para-reducir-ingresos-por-epoc-7803> (2023).
17. Instituto de Investigación Sanitaria Valdecilla. Cohorte Cantabria. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://cohortecantabria.com/> (2021).
18. Chatterjee, N., Shi, J. & García-Closas, M. Developing and evaluating polygenic risk prediction models for stratified disease prevention. Nature Reviews Genetics vol. 17 392-406 Preprint at (2016).
19. Peña-Martín, M. C. et al. Ten Years of Experience Support Pharmacogenetic Testing to Guide Individualized Drug Therapy. Pharmaceutics 14, (2022).
20. Nadal, E. et al. Clinical and economic impact of current ALK rearrangement testing in Spain compared with a hypothetical no-testing scenario. BMC Cancer 21, (2021).
21. Rodríguez-Vicente, A. E. et al. Pharmacogenetics and pharmacogenomics as tools in cancer therapy. Drug Metabolism and Personalized Therapy vol. 31 25-34 Preprint at (2016).
22. Gobierno de España. Sanidad pone en marcha el catálogo común de pruebas genéticas. Último acceso: 26 de enero 2024. <https://planderecuperacion.gob.es/noticias/Sanidad-pone-marcha-catalogo-comun-pruebas-geneticas-sistema-nacional-salud-prtr> (2024).
23. Carrascal-Laso, L. et al. Application of a pharmacogenetics-based precision medicine model (5SPM) to psychotic patients that presented poor response to neuroleptic therapy. J Pers Med 10, 1-16 (2020).
24. Connal, S. et al. Liquid biopsies: the future of cancer early detection. Journal of Translational Medicine vol. 21 Preprint at (2023).
25. Jeong, I. C., Bychkov, D. & Searson, P. C. Wearable devices for precision medicine and health state monitoring. IEEE Trans Biomed Eng 66, 1242-1258 (2019).
26. Fundación Instituto Roche. Medicina Personalizada de Precisión en España: Mapa de comunidades. Último acceso: Enero 11, 2024. [www.institutoroche.es](http://www.institutoroche.es) (2019).
27. EFPIA. EFPIA+FI+PwC - Towards better cardiovascular health in Spain. Último acceso: Enero 11, 2024.
28. HEcoPerMed. HEcoPerMed. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://hecopermed.eu/>

29. López Bastida, J. et al. Propuesta de guía para la evaluación económica aplicada a las tecnologías sanitarias. *Gac Sanit* 24, 154-170 (2010).
30. Rutten-van Mölken, M., Versteegh, M., Nagy, B. & Wordsworth, S. HEcoPerMed, personalized medicine from a health economic perspective: lessons learned and potential opportunities ahead. *Per Med* 20, 299-303 (2023).
31. Farmaindustria. Medir resultados en salud, una oportunidad para corregir las ineficiencias del sistema sanitario y beneficiar a los pacientes. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.farmaindustria.es/web/otra-noticia/medir-resultados-en-salud-una-oportunidad-para-corregir-las-ineficiencias-del-sistema-sanitario-y-beneficiar-a-los-pacientes/> (2019).
32. Javier Soto, José Manuel Martínez Sesmero, Miguel Ángel Casado, Miguel Ángel Calleja & Félix Lobo. Evaluación de resultados en salud: valor y sostenibilidad para el Sistema Nacional de Salud. (2021).
33. SEOM. Variables subrogadas en la toma de decisiones clínicas y regulatorias en Cáncer de Mama y Cáncer de Pulmón. (2022).
34. Eichler, H. G. et al. Precision Reimbursement for Precision Medicine: Using Real-World Evidence to Evolve From Trial-and-Project to Track-and-Pay to Learn-and-Predict. *Clinical Pharmacology and Therapeutics* vol. 111 52-62 Preprint at <https://doi.org/10.1002/cpt.2471> (2022).
35. IQVIA, E. Patient-W.A.I.T.-Indicator-Final-report. (2023).
36. Parlamento Europeo. Ley de IA de la UE: primera normativa sobre inteligencia artificial. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.europarl.europa.eu/news/es/headlines/society/20230601STO93804/ley-de-ia-de-la-ue-primer-normativa-sobre-inteligencia-artificial> (2023).
37. Martínez-Giralt, X. Colaboración público-privada en sanidad. (2013).
38. Weymann, D. et al. Clinical and cost outcomes following genomics-informed treatment for advanced cancers. *Cancer Med* 10, 5131-5140 (2021).
39. Seo, M. K. & Cairns, J. How are we evaluating the cost-effectiveness of companion biomarkers for targeted cancer therapies? A systematic review. *BMC Cancer* 21, (2021).
40. Barker, R. Seven steps to sustainability based on precision medicine. vol. 1 (Oxford University Press, 2016).
41. Hunter, D. J. The future doctor and the future patient - Reaching a true partnership. *The BMJ* vol. 375 Preprint at (2021).
42. Koleva-Kolarova, R. et al. Financing and Reimbursement Models for Personalised Medicine: A Systematic Review to Identify Current Models and Future Options. *Applied Health Economics and Health Policy* vol. 20 501-524 Preprint at (2022).
43. European Commission. Infraestructura europea para el Registro de Enfermedades Raras (ERDRI). Último acceso: Enero 11, 2024. [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description\\_es](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description_es) (2023).
44. Instituto de Salud Carlos III. ERAPerMed. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://erapermed.isciii.es/>
45. Vellekoop, H. et al. Guidance for the Harmonisation and Improvement of Economic Evaluations of Personalised Medicine. *PharmacoEconomics* vol. 39 771-788 Preprint at <https://doi.org/10.1007/s40273-021-01010-z> (2021).
46. Vellekoop, H. et al. The Net Benefit of Personalized Medicine: A Systematic Literature Review and Regression Analysis. *Value in Health* vol. 25 1428-1438 Preprint at (2022).
47. Koleva-Kolarova, R. et al. Financing and Reimbursement Models for Personalised Medicine: A Systematic Review to Identify Current Models and Future Options. *Applied Health Economics and Health Policy* vol. 20 501-524 Preprint at (2022).
48. European Commission. Europe's Beating Cancer Plan: A new EU approach to prevention, treatment and care. Último acceso: Enero 11, 2024. [https://ec.europa.eu/commission/presscorner/detail/en/ip\\_21\\_342](https://ec.europa.eu/commission/presscorner/detail/en/ip_21_342) (2021).
49. Unión Europea. Misión Cáncer Horizonte Europa. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.horizonteeuropa.es/misiones> (2021).
50. European Commission. Espacio Europeo de Datos Sanitarios. Último acceso: Enero 11, 2024. [https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space\\_es](https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_es) (2021).
51. Arriola, E. et al. Cost-Effectiveness of Next-Generation Sequencing Versus Single-Gene Testing for the Molecular Diagnosis of Patients With Metastatic Non-Small-Cell Lung Cancer From the Perspective of Spanish Reference Centers. <https://doi.org/10.1200/PO.22.00546> (2023).
52. Comunidad de Madrid. La Comunidad de Madrid lidera la nueva Red Europea que marcará las líneas estratégicas del futuro en la Oncología. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.comunidad.madrid/noticias/2022/11/23/comunidad-madrid-lidera-nueva-red-europea-marcar-las-lineas-estrategicas-futuro-oncologia>
53. Servicio Extremeño de Salud. Proyecto Medea. Último acceso: Enero 11, 2024. <https://www.proyectomedea.es/>
54. Catsalut. Implantació del Programa d'oncologia de precisió en el sistema sanitari públic de Catalunya. (2021).
55. Paradela Carreiro, A. et al. Estrategia de oncología de precisión de Galicia. (2023).
56. Xunta de Galicia. La Xunta de Galicia presenta miembros de los cuatro comités que asesorarán el Proxecto Xenoma Galicia. Último acceso 5 de febrero 2024. [https://www.xunta.gal/notas-de-prensa/-/nova/87190/xunta-presenta-los-miembros-los-cuatro-comites-que-asesoraran-proxecto-xenoma?langId=es\\_ES](https://www.xunta.gal/notas-de-prensa/-/nova/87190/xunta-presenta-los-miembros-los-cuatro-comites-que-asesoraran-proxecto-xenoma?langId=es_ES) (2024).
57. Boletín Oficial del País Vasco. ORDEN de 1 de marzo de 2021, de la Consejera de Salud, por la que se crea el Comité de Planificación y Gestión de la Medicina Personalizada de Euskadi. (2021).
58. Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía. Plan de Medicina Personalizada de Precisión Junta de Andalucía. (2023).
59. Gobierno de Navarra. Estrategia integral de Medicina Personalizada de Navarra. (2021).
60. SACYL. Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PIERCyL) 2023-2027. (2023).

# ANEXO I: INICIATIVAS PARA LA IMPLEMENTACIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

Hoy en día, la Medicina Personalizada de Precisión está siendo protagonista de un elevado número de iniciativas, estrategias y proyectos piloto a nivel europeo, nacional y autonómico que están generando la evidencia necesaria para justificar su incorporación al sistema sanitario como una herramienta eficiente y sostenible.

A continuación, se incluyen algunos proyectos e iniciativas identificadas como relevantes en el contexto de este informe.

## NIVEL INTERNACIONAL

---

- **Proyecto Europeo 1 Millón de Genomas.**<sup>12</sup> Iniciado en el año 2018 y coordinado por la Comisión Europea, pretende facilitar el acceso seguro a los datos genómicos y clínicos asociados en toda Europa para mejorar la investigación, la atención sanitaria personalizada y la elaboración de políticas sanitarias. Para alcanzar los objetivos se diseñó el proyecto en dos etapas que detallan sus actividades en cuatro dimensiones: gobernanza, marco de confianza, infraestructura y datos.
- **Red Europea de Enfermedades Raras.**<sup>43</sup> En el año 2022, se lanzó esta plataforma de intercambio de conocimientos en línea con el objetivo de mejorar el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras. Dicha red trata de recoger los Registros de Enfermedades Raras de manera que estén disponibles para su consulta y búsqueda de información en distintos países europeos.
- **Iniciativa ERAPerMed.**<sup>44</sup> Impulsada por la Comisión Europea, fue lanzada en el año 2018 y es coordinada por el Instituto de Salud Carlos III, busca realizar proyectos innovadores de colaboración en Medicina Personalizada de Precisión. Tiene como objetivo alinear las estrategias

nacionales de investigación, promover la excelencia en la ciencia, reforzar la competitividad europea en Medicina Personalizada de Precisión y promover la cooperación entre países.

■ **Proyecto Healthcare and Pharma Economics in Support of the International Consortium for Personalised Medicine (HEcoPerMed).**<sup>28</sup> Iniciado en el año 2019 y coordinado por el Instituto Austríaco de Tecnología y con la financiación del programa Horizon 2020 de la Unión Europea, ha sido el origen de tres publicaciones:

- Guías de armonización y optimización de las evaluaciones económicas en Medicina Personalizada.<sup>45</sup> Publicada en el año 2021, establece los pasos para incrementar la consistencia y calidad de las evaluaciones económicas de la Medicina Personalizada de Precisión. La población objetivo de este estudio son los responsables del diseño de estrategias relacionadas con la Medicina Personalizada de Precisión y los evaluadores.
- Estudio del beneficio neto de la Medicina Personalizada.<sup>46</sup> Publicado en el año 2022, se concluyó que la Medicina Personalizada de Precisión proporciona importantes progresos en la salud de las personas, aunque su elevado coste hará necesario aplicar políticas de control del gasto en las intervenciones relativas a la Medicina Personalizada de Precisión.
- Estudio sobre la financiación y el reembolso de la Medicina Personalizada.<sup>47</sup> Publicado en el año 2022, busca revisar los diferentes modelos de reembolso y financiación de la Medicina Personalizada de Precisión. El estudio concluye que tanto la colaboración público-privada como los acuerdos de riesgo compartido podrían facilitar el desarrollo de las técnicas de Medicina Personalizada de Precisión en las que se ha demostrado un beneficio clínico importante.

■ **Plan Europeo de Lucha contra el Cáncer.**<sup>48</sup> En el año 2021, la Comisión Europea publicó el Plan Europeo de Lucha contra el Cáncer que se articula en torno al objetivo de salvar vidas gracias a una prevención sostenible del cáncer, mejorar la detección precoz del cáncer, facilitar la igualdad en el acceso al diagnóstico y al tratamiento del cáncer y mejorar la calidad de vida de los pacientes y supervivientes del cáncer.

■ **Misión Cáncer.**<sup>49</sup> Puesta en marcha en el año 2021 por parte de la Unión Europea en el marco de Horizonte Europa, propone como objetivo global lograr avances en la próxima década que permitan salvar al menos 3 millones de vidas en Europa. Busca alargar la esperanza de vida de los pacientes oncológicos, lograr una mayor calidad de vida y consolidar mecanismos que eviten o retrasen la aparición de la enfermedad. La mejor comprensión de los factores y mecanismos que causan el cáncer constituyen la base sobre la que se sustentan los pilares de la misión: prevención, diagnóstico y tratamiento.

■ **Propuesta de regulación para la creación del Espacio Europeo de Datos Sanitarios.**<sup>50</sup> Publicada en el año 2022, por parte de la Comisión Europea. El objetivo general es garantizar que las personas físicas en la UE tengan un mayor control en la práctica sobre sus datos sanitarios electrónicos, contemplando un conjunto de reglas, normas y prácticas comunes, infraestructuras y marco de gobernanza cuyo objetivo ofrecer un marco coherente, fiable y eficiente para el uso de datos sanitarios en actividades de investigación, innovación, formulación de políticas y reglamentación (uso secundario de los datos).

## NIVEL NACIONAL

---

A nivel nacional se está llevando a cabo una iniciativa principal y diferentes estudios que buscan generar la evidencia necesaria para justificar la utilización de la Medicina Personalizada de Precisión:

■ **Infraestructura de Medicina de Precisión Asociada a la Ciencia y la Tecnología “IMPACT”.**<sup>15</sup>

Aprobado en el año 2020 y coordinado por el Instituto de Salud Carlos III, engloba un conjunto de programas diseñados para prestar servicio al sistema de I+D+i orientado a la Medicina Personalizada de Precisión, para potenciar la generación y transferencia de conocimiento de alta calidad en el Sistema Nacional de Salud, asegurando la excelencia científico-técnica, la equidad y la eficiencia en la utilización de los recursos disponibles. IMPACT está dividido en tres ejes: Cohorte, Data y Genómica. El eje 1 “Medicina Predictiva” aborda el diseño y establecimiento de una cohorte de base poblacional representativa de la población residente en España, su variabilidad étnica, diversidad geográfica y ambiental, con la participación de todas las CC.AA. y seguimiento prospectivo. Todo ello con el objetivo de contribuir al diseño de estrategias de precisión y modelos predictivos en la prevención primaria, diagnóstico precoz y tratamiento temprano de las principales enfermedades. El eje 2 “Ciencia de Datos” se orienta al desarrollo y validación de un entorno de integración y análisis conjunto de datos clínicos, moleculares y genéticos, para su uso secundario de forma coordinada con los ejes estratégicos 1 y 3. De igual manera, este eje generará modelos que permitan responder de forma eficiente a preguntas relevantes para el Sistema Nacional de Salud promoviendo la generación de conocimiento de alto nivel basado en estas aproximaciones. El eje 3 “Medicina Genómica” promueve el establecimiento de una infraestructura cooperativa distribuida en varios nodos para la realización de estudios genéticos de alta complejidad basado en tecnologías del ámbito de la investigación.

■ **“5 Step Precision Medicine Model” - 5SPM.**<sup>14</sup> Desarrollado desde 2010 en Castilla y León,

es un modelo para la aplicación de la farmacogenómica en pacientes en los que se detecta fracaso terapéutico o el desarrollo de efectos adversos graves en la práctica clínica asistencial. El modelo de innovación internacional sigue un protocolo de medicina de precisión de cinco pasos, que incluía: (1) la obtención de datos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos; (2) el análisis de las interacciones farmacogenéticas basado, entre otras, en las vías farmacocinéticas específicas de los fármacos; (3) el análisis farmacogenético de los genes elegidos en el estudio; (4) la reorientación de la farmacoterapia aplicada al paciente en función de los datos obtenidos en los tres pasos anteriores; (5) el estudio de los resultados y la reevaluación del modelo comprobando la evolución de los pacientes implicados.

■ **Diagnóstico molecular mediante NGS en pacientes con cáncer de pulmón no microcítico.**<sup>51</sup>

Estudio publicado en el año 2023 sobre el coste efectividad de la implementación de la NGS para el diagnóstico de pacientes con cáncer de pulmón no microcítico avanzado, tratamiento con terapias dirigidas e inscripción en ensayos clínicos. Concluye que el uso de la NGS en los centros de referencia españoles para el diagnóstico molecular de pacientes con cáncer de pulmón no microcítico metastásico sería una estrategia coste-efectiva frente a la utilización de pruebas de un solo gen. El uso de la NGS en los centros de referencia españoles para el diagnóstico molecular de pacientes con CPNM metastásico sería una estrategia coste-efectiva frente a la utilización de pruebas de un solo gen.

■ **Estudio del impacto clínico y económico del testeo en España del reordenamiento en ALK.**<sup>20</sup>

Publicado en el año 2021, el objetivo de este estudio fue determinar el impacto clínico y económico del testeo frente a una situación hipotética de no cribado. El estudio concluyó que la prueba ALK en pacientes con de cáncer de pulmón no microcítico avanzado, no escamoso y escamoso nunca fumador, proporciona más de 3000 AVAC en España en un horizonte de vida. Comparando esta ganancia en resultados de salud con los costes incrementales, la ratio coste-efectividad incremental resultante refuerza que el análisis del cáncer de pulmón no microcítico escamoso no escamoso y nunca fumador es una estrategia coste-efectiva en España.

## NIVEL AUTONÓMICO

---

■ **Red de Oncología de Precisión en la Comunidad de Madrid.**<sup>52</sup> Proyecto iniciado en el año 2021 en la Comunidad de Madrid con el objetivo de conseguir una oncología de excelencia para el paciente, el profesional y la sociedad, con equidad y eficiencia en asistencia clínica y en el acceso a los nuevos tratamientos e investigación clínica.

■ **Proyecto Medea en Extremadura.**<sup>53</sup> Puesto en marcha en el año 2018 por el Servicio Extremeño de Salud, tiene como objetivo la optimización de la prescripción y la evaluación de la seguridad de los fármacos a través de la elección de fármaco y dosis adecuadas, en base a biomarcadores, y de acuerdo a las condiciones particulares de cada paciente (consumo de otros fármacos, situación clínica y fisiopatológica), con el fin de prevenir reacciones adversas y fracasos terapéuticos. Adicionalmente, proveer de una herramienta de potencial utilidad en la selección inteligente personalizada de individuos en estudios clínicos con fármacos.

■ **Proyecto Piloto del Genoma Médico de Andalucía.**<sup>11</sup> Lanzado en el año 2010, este proyecto ha utilizado datos genómicos para tomar decisiones de tratamiento más efectivas en condiciones como la epilepsia y la esclerosis múltiple. El proyecto abordó la secuenciación de cientos de genomas humanos de individuos enfermos fenotipados y de individuos control, para desarrollar las tecnologías que permitan acelerar el proceso de descubrimiento de los genes responsables de una determinada enfermedad. El proyecto se centró en el estudio de las enfermedades raras. Aunque se trata de afecciones aisladas poco frecuentes, en su conjunto son importantes porque afectan al 5-7% de la población de los países desarrollados.

■ **Proyecto Cohorte Cantabria.**<sup>17</sup> Iniciado en el año 2021, por el Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla, es un estudio único y pionero en España que permitirá avanzar en el conocimiento de las enfermedades, gracias al registro de datos de salud y muestras de voluntarios. Su objetivo principal es aportar conocimiento sobre los principales determinantes de salud y enfermedad en la población de Cantabria, que serán la clave para el progreso de la medicina de precisión y el establecimiento de estrategias de salud en la región.

■ **Programa de Oncología de Precisión de Cataluña.**<sup>54</sup> Programa publicado en el año 2021 por el CatSalut y dirigido a establecer un ámbito de actuación frente a todas aquellas alteraciones moleculares o genéticas vinculadas con marcadores de pronóstico, predictores de

la respuesta terapéutica, la indicación de un fármaco más efectivo para el paciente o la identificación de alteraciones relacionadas con la predisposición hereditaria al cáncer.

- **Estrategia de Oncología de Precisión de Galicia.**<sup>55</sup> Estrategia publicada por el Servicio Gallego de Salud en el año 2023, está enfocada a que la sanidad pública gallega avance en la Medicina Personalizada de Precisión y aplicar tratamientos aún más eficaces para cada tipo de cáncer con el impulso del diagnóstico molecular, las terapias dirigidas para personalizar los tratamientos y el acceso a terapias innovadoras.
- **Proyecto Genoma Galicia.**<sup>56</sup> Anunciado en 2024, el proyecto recopilará el ADN de 400.000 personas, con el objetivo de poder detectar enfermedades antes de que aparezcan, diagnosticarlas de una manera precoz y ofrecer tratamientos farmacológicos individualizados. Con estas pruebas se generará una información fundamental para la historia clínica del paciente, pero también muy valiosa para el ámbito de la investigación y para conocer el perfil genético de la comunidad.
- **Plan Oncológico de Euskadi 2018-2023.**<sup>57</sup> Publicado en 2018 por el Departamento de Salud del País Vasco, expone las líneas de trabajo para mejorar los resultados en salud en esta patología, centra sus estrategias de intervención en 5 ejes de actuación, y la medicina de precisión o personalizada es una de ellas. Entre ellas, se encuentra el establecimiento de un Comité de Planificación y Gestión de la Medicina Personalizada de Euskadi para la evaluación de recursos y toma de decisiones funcionales y de organización de la atención sanitaria con garantías de calidad y eficiencia, como herramienta para el asesoramiento al Departamento de Salud en la planificación de la Medicina Personalizada de Precisión.
- **Plan de Medicina Personalizada y de Precisión Andalucía 2023-2027.**<sup>58</sup> Publicado en el año 2023 por la Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, prevé establecer una cartera de servicios de Medicina Personalizada y de Precisión común que incluya los procedimientos, técnicas y prestaciones sanitarias necesarios para su desarrollo y permitir mejorar la prevención, diagnóstico, tratamiento y pronóstico de las enfermedades equitativamente.
- **Estrategia Integral de Medicina Personalizada de Navarra.**<sup>59</sup> Estrategia publicada en el año 2021 por el Gobierno de Navarra y alineada con la Comisión Europea, su objetivo fundamental es posicionar a Navarra como referente internacional en Medicina Genómica aplicada a la Medicina Personalizada de Precisión mediante la excelencia investigadora, proporcionando a la ciudadanía navarra unos beneficios socioeconómicos significativos, incluido un sistema de salud más eficiente y sostenible, un crecimiento económico y una generación de empleo de calidad.
- **Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PiERCyL) 2023-2027.**<sup>60</sup> Publicado en 2023 e incluido en la Estrategia de Medicina Personalizada de Precisión de Castilla y León, establece un sistema de coordinación en red de toda la región y proporciona a los pacientes el acceso con equidad a los recursos más innovadores como la Secuenciación de Genoma Completo desde el Hospital Universitario de Salamanca, prestación incluida ya en la Cartera de Servicios Asistenciales de la Comunidad.





