

Red de Impacto SEHOP PENCIL: Medicina genómica de precisión en cáncer pediátrico en España

Coordinación: SEHOP y Vall d'Hebron Instituto de Investigación (VHIR)

Entidades participantes: Red nacional de hospitales y centros genómicos, junto con asociaciones de pacientes.

Introducción

La medicina genómica de precisión está transformando el abordaje del cáncer pediátrico al permitir diagnósticos más precisos, una mejor estratificación del riesgo y la identificación de terapias dirigidas adaptadas a las características moleculares de cada paciente. Sin embargo, en España persisten importantes desigualdades en el acceso a estudios genómicos avanzados, tanto entre hospitales como entre comunidades autónomas. Estas diferencias pueden limitar el acceso de niños, adolescentes y jóvenes adultos con cáncer a estrategias diagnósticas y terapéuticas potencialmente beneficiosas. Ante esta situación, resulta prioritario desarrollar modelos organizativos que garanticen una implementación equitativa y eficiente de la medicina personalizada dentro del Sistema Nacional de Salud (SNS).

Objetivos

Objetivo general

Impulsar la implementación de un programa nacional de medicina genómica de precisión en el Sistema Nacional de Salud para pacientes pediátricos y jóvenes con cáncer.

Objetivos específicos

- Garantizar un acceso equitativo a estudios genómicos avanzados en todo el territorio nacional.
- Evaluar el impacto clínico de la caracterización molecular en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento del cáncer pediátrico.
- Analizar la eficiencia y sostenibilidad de la incorporación de estas tecnologías en la práctica asistencial.
- Identificar desigualdades territoriales y oportunidades de mejora en la implementación de la medicina personalizada.

Metodología

El proyecto se basa en el análisis de una red nacional multicéntrica de medicina de precisión en cáncer pediátrico, integrada por hospitales, centros de referencia y plataformas especializadas en diagnóstico molecular. La base de datos incluye:

- 600 pacientes con cáncer pediátrico.
- 792 estudios genómicos realizados.

Las tecnologías empleadas comprenden:

- Secuenciación de nueva generación (NGS) mediante paneles dirigidos.
- Secuenciación completa del exoma (WES).
- Análisis de transcriptómica (RNA-seq).
- Estudios de metilación.
- Biopsia líquida.

Entre los componentes estratégicos del proyecto destacan:

- La creación de una red nacional de centros genómicos.
- Un Comité Molecular Nacional (Molecular Tumor Board, MTB) para la interpretación y discusión de resultados.
- La integración de resultados y experiencias reportadas por pacientes y familiares (PROMs y PREMs).

Análisis

El proyecto evaluará el impacto de la medicina genómica de precisión desde diferentes perspectivas:

Impacto clínico

- Mejora del diagnóstico molecular.
- Optimización de la estratificación pronóstica.
- Identificación de oportunidades terapéuticas basadas en alteraciones genómicas.

Impacto económico

- Evaluación de la coste-efectividad de las tecnologías empleadas.
- Análisis de la eficiencia en la utilización de recursos sanitarios.

Equidad e implementación

- Identificación de desigualdades territoriales en el acceso a estudios genómicos.
- Evaluación de indicadores de implementación, utilización y acceso.
- Análisis de barreras y facilitadores para la adopción de la medicina personalizada en el SNS.

Resultados esperados

El proyecto generará evidencia sobre el valor clínico y económico de la medicina genómica de precisión en cáncer pediátrico, permitiendo:

- Cuantificar el beneficio clínico asociado a la secuenciación genómica.
- Identificar diferencias territoriales y brechas de acceso a estas tecnologías.

- Desarrollar indicadores homologables para el seguimiento de la medicina personalizada en el SNS.
- Apoyar la incorporación progresiva y estructurada de la medicina de precisión en la atención oncológica pediátrica.

Innovación e impacto

La principal innovación del proyecto reside en la consolidación de una red nacional de medicina genómica de precisión específicamente orientada al cáncer pediátrico. Entre sus elementos diferenciales destacan:

- La integración de datos clínicos, genómicos y experiencia del paciente en un mismo modelo de evaluación.
- La generación de evidencia aplicable a la planificación y toma de decisiones sanitarias.
- La contribución al desarrollo de un modelo de atención más equitativo y personalizado para pacientes pediátricos con cáncer.