Volumen **100** **e202611093** Recepción: **8/3/2026** Aceptación: **30/5/2026** Publicación: **12/11/2026**
COLABORACIÓN ESPECIAL 14 páginas **VERSIÓN EN LÍNEA**
doi: 10.67113/resp.v100i1.1744

Cribado neonatal en España: equidad, valor clínico y retos ante la expansión tecnológica

Newborn screening in Spain: equity, clinical value and challenges in the context of technological expansion

AUTORES

(1,2) M. Ángeles Erazo [ORCID: 0000-0002-4498-8343]
(3,4) Domingo González-Lamuño [ORCID: 0000-0002-7578-241X]

FILIACIONES

(1) Área de Historia de la Ciencia. Departamento de Fisiología y Farmacología. Facultad de Medicina. Universidad de Cantabria. SANTANDER. ESPAÑA.

(2) Grupo de Investigación en Epidemiología y Salud Pública. Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL). SANTANDER. ESPAÑA.

(3) Departamento de Ciencias Médicas y Quirúrgicas. Facultad de Medicina. Universidad de Cantabria. SANTANDER. ESPAÑA.

(4) Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL). SANTANDER. ESPAÑA.

CONTRIBUCIONES DE AUTORÍA

CONCEPCIÓN Y DISEÑO DEL TRABAJO: MA Erazo.

REVISIÓN DE LA LITERATURA, REDACCIÓN Y REVISIÓN DEL MANUSCRITO: MA Erazo, D González-Lamuño.

FINANCIACIÓN

Los autores declaran no haber recibido financiación para elaborar este artículo ni para desarrollar la investigación en la que este se enmarca.

CORRESPONDENCIA

M. Ángeles Erazo **angeles.erazo@unican.es**
Avenida Cardenal Herrera Oria, s/n. CP 39011. Santander. Cantabria.

CITA SUGERIDA

Erazo MA, González-Lamuño D. Cribado neonatal en España: equidad, valor clínico y retos ante la expansión tecnológica. Rev Esp Salud Pública. 2026; 100: 12 de noviembre e202611093.

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses

RESUMEN

El cribado neonatal constituye una de las intervenciones más relevantes en Salud Pública para la detección precoz de enfermedades congénitas graves y tratables. En España, su desarrollo ha seguido una expansión progresiva, impulsada por avances tecnológicos y por la descentralización del sistema sanitario, lo que ha generado diferencias territoriales significativas en el número y tipo de enfermedades incluidas en los programas autonómicos. El debate actual se centra en los criterios que deben orientar la ampliación de los paneles de cribado neonatal y la incorporación de tecnologías de alta capacidad diagnóstica. El desafío principal no radica únicamente en incrementar el número de enfermedades cribadas, sino en garantizar el beneficio clínico neto, la proporcionalidad de las intervenciones y la capacidad del sistema sanitario para confirmar diagnósticos, ofrecer tratamiento y asegurar un seguimiento especializado. La transición hacia modelos de cribado más complejos, como el cribado genómico, introduce riesgos de incertidumbre diagnóstica, sobrediagnóstico e impacto psicosocial, lo que exige criterios estrictos de inclusión basados en accionabilidad clínica, evidencia de efectividad y factibilidad operativa. Este artículo, sustentado en una revisión narrativa de carácter histórico y multidisciplinar, analizó la evolución del cribado neonatal en España desde una perspectiva de Salud Pública y examinó los retos actuales en términos de equidad territorial, gobernanza y valor clínico, proponiendo avanzar hacia una armonización nacional basada en evidencia, evaluación continua de resultados y una expansión prudente que priorice la calidad y el beneficio en salud, frente al incremento del número de enfermedades en los programas de cribado neonatal.

PALABRAS CLAVE // Cribado neonatal; Equidad en salud; Política sanitaria; Enfermedades raras; Accionabilidad clínica; Cribado genómico; Salud Pública; Programas de cribado; Gobernanza sanitaria; Participación ciudadana.

ABSTRACT

Newborn screening constitutes one of the most consequential Public Health interventions for the early detection of severe and treatable conditions. In Spain, its development has followed a pattern of progressive expansion, driven by technological advances and by the decentralisation of the healthcare system. This process has resulted in significant territorial disparities in both the number and type of conditions included in regional screening programmes. Current debate focuses on the criteria that should guide the expansion of newborn screening panels and the incorporation of high-capacity diagnostic technologies. The principal challenge lies not merely in increasing the number of screened conditions, but in ensuring net clinical benefit, proportionality of interventions, and the healthcare system's capacity to confirm diagnoses, provide treatment, and guarantee specialised follow-up. The transition towards more complex screening models, such as genomic newborn screening, introduces risks of diagnostic uncertainty, overdiagnosis, and psychosocial impact. This shift necessitates stringent inclusion criteria grounded in clinical actionability, evidence of effectiveness, and operational feasibility. Drawing on a historical, narrative, and multidisciplinary review, this article analysed the evolution of newborn screening in Spain from a Public Health perspective and examined current challenges in terms of territorial equity, governance, and clinical value. It proposes advancing towards national harmonisation based on evidence, continuous outcome evaluation, and prudent expansion, prioritising quality and health benefit over the mere increase in the number of conditions included in newborn screening programmes.

KEYWORDS // Newborn screening; Health equity; Health policy; Rare diseases; Clinical actionability; Genomic screening; Public Health; Screening programmes; Health governance; Citizen participation.

NOTAS

RESP

INTRODUCCIÓN

El cribado neonatal, o *prueba del talón*, constituye una de las intervenciones preventivas más consolidadas en los sistemas sanitarios contemporáneos, al permitir la detección precoz de enfermedades congénitas graves en recién nacidos aparentemente sanos. Su desarrollo se fundamenta en los principios clásicos de los programas de cribado poblacional, que establecen la necesidad de que las condiciones incluidas representen un problema relevante de salud, dispongan de pruebas válidas y aceptables, y cuenten con intervenciones eficaces capaces de modificar su curso clínico **(1,2)**.

Desde su introducción en la década de 1960 con la detección de la fenilcetonuria, el cribado neonatal ha experimentado una expansión progresiva asociada al desarrollo tecnológico, al mayor conocimiento de las enfermedades raras y a la disponibilidad de nuevas opciones terapéuticas. La incorporación de tecnologías analíticas de alta capacidad, como la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), ha ampliado el número de condiciones detectables y ha reforzado el papel del cribado metabólico, como modelo de medicina preventiva de precisión **(3)**.

En España, las primeras iniciativas de implementación del cribado neonatal surgieron en 1968; llegaron a formar parte de un plan nacional **(4)** y, luego, evolucionaron hacia programas organizados en el ámbito de las comunidades autónomas (CC. AA.). Un *Documento de consenso nacional sobre programas de cribado neonatal* subraya su carácter de intervención en Salud Pública que debe garantizar el acceso universal, la calidad del proceso analítico y la continuidad asistencial tras el diagnóstico **(5)**.

En la actualidad, el *Programa de cribado neonatal* forma parte de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud **(6)**; sin embargo, la descentralización del sistema sanitario español ha generado diferencias en el número y tipo de enfermedades que integran los programas de cribado en cada comunidad autónoma (C. A.), lo que ha situado a esta falta de equidad como uno de los principales ejes del debate.

La evolución del cribado neonatal no puede interpretarse únicamente como el resultado de avances científicos, ya que las decisiones sobre su organización y ampliación han estado condicionadas por marcos normativos, prioridades políticas, disponibilidad de recursos y expectativas sociales sobre la prevención y protección de la salud infantil **(7,8)**. Los estudios sociales de la ciencia y la tecnología han descrito este tipo de intervenciones como dispositivos sociotécnicos en los que conocimiento, organización y valores sociales se configuran de manera interdependiente **(9,10,11)**.

En los últimos años, la ampliación progresiva de los programas y la disponibilidad de tecnologías con mayor

Este artículo tiene una licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional. Usted es libre de Compartir (copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato) bajo los siguientes términos: Atribución (debe darse el crédito apropiado, proporcionar un enlace a la licencia e indicar si se realizaron cambios. Puede hacerlo en cualquier manera razonable, pero no de alguna manera que sugiera que el licenciante lo respalda a usted o su uso); No comercial (no podrá utilizar el material con fines comerciales); Sin derivados (si remezcla, transforma o construye sobre el material, no puede distribuir el material modificado); Sin restricciones adicionales (no puede aplicar términos legales o medidas tecnológicas que restrinjan legalmente a otros hacer cualquier cosa que la licencia permita). https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/

capacidad diagnóstica han desplazado el debate hacia cuestiones relacionadas con la sostenibilidad, la evaluación del impacto poblacional y el equilibrio entre el beneficio esperado y los riesgos asociados a la detección de condiciones de significado clínico incierto **(12)**. Desde la práctica clínica, esta expansión se traduce en un incremento de situaciones de incertidumbre diagnóstica, seguimiento prolongado de resultados de significado incierto y una mayor complejidad en la comunicación con las familias, aspectos que no siempre están presentes en los debates centrados exclusivamente en el número de condiciones incluidas **(13)**.

La creciente capacidad diagnóstica y el desarrollo de tecnologías de alta resolución, incluido el análisis genómico, plantean la necesidad de redefinir los criterios de incorporación de nuevas enfermedades en los programas de cribado neonatal desde una perspectiva de Salud Pública. Iniciativas como la propuesta de un Panel Uniforme de Cribado Neonatal en España (SUSP, por las siglas en inglés de *Spanish Uniform Newborn Screening Panel*) reflejan este cambio de enfoque hacia modelos basados en el beneficio clínico demostrado, la factibilidad técnica y la disponibilidad de tratamientos **(14)**.

El objetivo de este trabajo fue analizar el proceso de institucionalización del cribado neonatal en España y examinar los debates actuales sobre equidad territorial, gobernanza y ampliación del programa desde una perspectiva de Salud Pública.

METODOLOGÍA Y ENFOQUE ANALÍTICO

Este artículo se sustenta en una revisión narrativa de carácter histórico y multidisciplinar, orientada al análisis del cribado neonatal como proceso de institucionalización en el marco de las políticas públicas de salud **(15)**. Se consideró el aporte de la historia de la ciencia, el derecho sanitario, la bioética y los estudios sociales de la ciencia y la tecnología, para analizar cómo las decisiones sobre organización y ampliación del cribado reflejan la interacción entre evidencia científica, marcos normativos, prioridades sanitarias y valores sociales.

Las fuentes incluyen literatura científica, documentos institucionales del Ministerio de Sanidad, normativa estatal y autonómica, así como informes técnicos y documentos de consenso relevantes para la evolución del programa **(5)**.

El periodo analizado abarca desde las primeras experiencias de cribado neonatal en España hasta las actualizaciones normativas y debates recientes. La selección de fuentes se basó en su relevancia para analizar la evolución institucional del programa y los debates contemporáneos sobre equidad, gobernanza y ampliación del cribado neonatal.

Este artículo recoge los primeros resultados de un proyecto de investigación multidisciplinar sobre el cribado neonatal en España, desarrollado en el Área de Historia de la Ciencia de la

Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria. El proyecto se encuentra actualmente en sus inicios y aspira a profundizar posteriormente en las dimensiones históricas, éticas, legales, sociales, políticas e institucionales del cribado neonatal, a través de revisiones sistemáticas, narrativas y del análisis de un amplio corpus documental, así como de los valiosos testimonios de numerosas personas que han estado implicadas, de alguna manera, en el proceso histórico del tema abordado.

ORÍGENES DEL CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA (1968-1980)

La introducción del cribado neonatal en España se inscribe en el contexto internacional de desarrollo de la genética médica y de la Salud Pública, durante la segunda mitad del siglo XX. La detección de la fenilcetonuria demostró que la identificación precoz de determinadas enfermedades podía prevenir secuelas graves, lo que sentó las bases para la incorporación del cribado como estrategia preventiva poblacional [1].

En España, la primera iniciativa de cribado neonatal bioquímico surgió en 1968, con la detección precoz de la fenilcetonuria (Phenylketonuria o PKU, por sus siglas en inglés). Esta iniciativa fue impulsada inicialmente por Federico Mayor Zaragoza y liderada por Magdalena Ugarte Pérez, desde la Universidad de Granada, quienes contaron con el respaldo e implicación de profesionales de la salud (personal de Pediatría, Enfermería, laboratorio de Bioquímica Clínica, entre otros), de gestores sanitarios y de varias autoridades, para lograr que se ampliara la implementación del cribado neonatal a la detección precoz de varias enfermedades, a nivel nacional [4]. Estas experiencias, que tuvieron al principio un carácter local y experimental, consideraron el aporte de la transferencia de conocimiento y la incorporación de tecnologías diagnósticas procedentes de otros países; posteriormente, la iniciativa se extendió a otras comunidades autónomas de España. La participación en redes internacionales y la adaptación local de protocolos contribuyeron a la consolidación del cribado neonatal como una política de Salud Pública [4,5].

La construcción de una cultura preventiva también requirió de comunicación sanitaria eficaz y de circuitos clínicos capaces de traducir los resultados del cribado neonatal en diagnósticos y tratamientos [13].

INSTITUCIONALIZACIÓN Y DESARROLLO NORMATIVO (1986-2014)

La universalización del sistema sanitario, tras la *Ley General de Sanidad* de 1986, favoreció la integración progresiva del cribado neonatal en las prestaciones del sistema, al tiempo que la transferencia de competencias a las CC. AA. reforzó su despliegue regional [7].

El modelo autonómico permitió ampliar el alcance del cribado, pero generó variabilidad en el número de condiciones incluidas, en los protocolos de confirmación y en el acceso a unidades especializadas [6].

La *Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud* de 2003 consolidó el principio de equidad mediante la definición de la cartera común de servicios. Sin embargo, en el ámbito del cribado neonatal persistieron variaciones

territoriales, lo que ha reflejado tensiones entre autonomía organizativa y cohesión del sistema **(6,7,12)**.

Desde una perspectiva de Salud Pública, esta evolución pone de manifiesto que el desarrollo del cribado ha estado condicionado no solo por factores técnicos, sino también por decisiones organizativas y políticas relacionadas con la priorización, la sostenibilidad y la asignación de recursos **(7)**.

EXPANSIÓN DEL CRIBADO Y DEFINICIÓN DE LA CARTERA COMÚN (2014-2025)

La incorporación en 2014 del cribado neonatal a la cartera común básica del Sistema Nacional de Salud supuso un avance significativo hacia la armonización, al establecer un conjunto mínimo de enfermedades de inclusión obligatoria en todo el territorio **(6)**. No obstante, la posibilidad de ampliación por parte de las CC. AA. generó diferencias en el alcance del panel y en el ritmo de incorporación de nuevas patologías **(8,16)**.

En este contexto de búsqueda de una mayor cohesión del programa, el debate institucional continúa evolucionando. El 25 de junio de 2026, la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados aprobó el informe de la ponencia sobre la *Proposición de Ley relativa al programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud* (SNS), cuyo objetivo es reforzar la equidad territorial mediante la evaluación periódica del programa, la actualización del sistema de información, la elaboración de informes técnicos anuales y la armonización de protocolos en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS). La iniciativa fue tramitada en el Senado y aprobada por el Congreso de los Diputados. La *Ley 3/2026, de 29 de julio*, establece la modificación de normas sobre el programa de cribado neonatal del SNS; fue publicada en el Boletín Oficial del Estado el 31 de julio y entró en vigor el 1 de agosto de 2026. Su aprobación refleja el creciente consenso sobre la necesidad de fortalecer la gobernanza y la evaluación continua del cribado neonatal en España **(17)**.

Los avances tecnológicos, especialmente la generalización de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), facilitaron la expansión del cribado y plantearon retos de priorización y sostenibilidad, desplazando el debate desde la viabilidad técnica hacia la definición de criterios de inclusión y la evaluación del impacto en salud **(3,18)**.

La **Tabla 1** resume las principales fases en la evolución del cribado neonatal en España, destacando no solo cambios cronológicos, sino también su significado en términos de organización sanitaria y gobernanza.

RETOS ACTUALES: EXPANSIÓN TECNOLÓGICA Y TRANSICIÓN HACIA EL CRIBADO GENÓMICO

El escenario actual se caracteriza por tecnologías de alta capacidad diagnóstica y por propuestas que exploran la secuenciación genómica como herramienta complementaria. El potencial beneficio del cribado genómico neonatal se asocia a mayor precisión en algunos diagnósticos, a la reducción del tiempo de espera hasta la confirmación y a la posibilidad de ampliar el número de enfermedades

Tabla 1
Evolución del cribado neonatal en España: fases, alcance y significado.

Periodo	Hito principal	Nº aprox. de enfermedades(*)	Significado del hito
1968–1980	Experiencias piloto.	1-2	Programas locales y experimentales, centrados principalmente en fenilcetonuria y, posteriormente, en el hipotiroidismo congénito. Inicio de la transición desde iniciativas de laboratorio hacia una intervención de Salud Pública.
1981–1986	Expansión inicial.	2-3	Extensión progresiva del cribado neonatal a distintos territorios y consolidación de programas regionales con infraestructura analítica básica.
1986–2003	Integración en el sistema sanitario.	2-4	Incorporación progresiva como prestación pública tras la *Ley General de Sanidad*, en el contexto de descentralización y transferencia de competencias. Aparición de variabilidad territorial.
2003–2014	Cohesión y debate sobre armonización.	3-10 (variable por CC. AA.)	Introducción del principio de cartera común, pero con ampliaciones autonómicas. La introducción de la espectrometría de masas en tándem, en el año 2000, impulsó la expansión y aumentó la heterogeneidad en el número de enfermedades incluidas por las CC. AA. en sus programas de cribado neonatal.
2014	Cartera común de servicios básica de cribado neonatal del SNS.	7 obligatorias en todas las CC. AA. (número mínimo en el SNS) *Orden SSI/2065/2014* (31 de octubre)	Primer nivel de armonización nacional, con un panel básico común de 7 enfermedades, manteniéndose la posibilidad de ampliaciones autonómicas. Persisten diferencias territoriales.
2024	Cartera común de servicios básica de cribado neonatal del SNS.	11 obligatorias. Ampliado por la *Orden SND/606/2024* (13 de junio)	El marco normativo del cribado neonatal mediante prueba del talón establece una cartera común mínima para todo el SNS, orientada a garantizar un acceso territorial más homogéneo a la detección precoz.
2025	Actualización de la cartera común de servicios. Expansión tecnológica y transición hacia nuevos modelos.	12 obligatorias. Ampliado por la *Orden SND/454/2025* (9 de mayo)	Desarrollo de tecnologías de alta capacidad y aparición del debate sobre valor clínico, sostenibilidad y gobernanza, incluido el potencial papel del cribado genómico neonatal. En noviembre de 2025, el Congreso de los Diputados recibe la *Proposición de Ley sobre programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud* (122/000233). El CISNS anuncia la ampliación a 21 enfermedades congénitas + cribado de cardiopatías congénitas críticas.
2026	El 25 de junio de 2026, la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados aprueba el informe de la ponencia de la *Proposición de Ley sobre programa de cribado neonatal del SNS*; continúa su tramitación en el Senado y recibe la aprobación final del Congreso el 23 de julio. La *Ley 3/2026, de 29 de julio*, es publicada en el BOE el 31 de julio y entra en vigor el 1 de agosto de 2026.	21 obligatorias. Ampliado por la *Orden SND/356/2026* (13 de abril) y confirmado por la *Ley 3/2026* (en vigor desde el 1 de agosto).	Refuerzo de la gobernanza nacional mediante propuestas de evaluación anual del programa, actualización del sistema de información y armonización de protocolos entre CC. AA. La *Orden SND/356/2026* confirma la ampliación de la cartera común mínima del cribado neonatal a 21 condiciones; concede un año de plazo, desde su entrada en vigor, para que las CC. AA. y ciudades autónomas adapten las nuevas incorporaciones. La *Ley 3/2026* consolida la evaluación anual del programa y dispone la elaboración de protocolos consensuados que homogenicen tiempos, acceso y confirmación de las pruebas.

(*) El número de enfermedades es aproximado y puede variar, según el periodo y la comunidad autónoma.

detectables en fases presintomáticas. No obstante, la expansión diagnóstica puede exceder la capacidad del sistema para traducir resultados en beneficio clínico neto **(2,14,18,19)**.

Desde la perspectiva de la Salud Pública, el cribado genómico neonatal también plantea desafíos relacionados con la identificación de variantes de significado incierto, la detección de formas de inicio tardío o de penetrancia variable, y el riesgo de sobrediagnóstico; igualmente, el impacto clínico, organizativo y psicosocial asociado a resultados de significado incierto **(2,14,18,19)**.

Ante una eventual incorporación del cribado genómico neonatal, el enfoque de las Implicaciones Éticas, Legales y Sociales (*Ethical, Legal, and Social Implications*, o ELSI, por sus siglas en inglés) exige distinguir entre capacidad tecnológica y valor clínico efectivo **(7,8,13,18,19)**. La generación masiva de datos genéticos no garantiza su adecuada interpretación ni justifica, por sí sola, su integración en un programa poblacional orientado al beneficio temprano del recién nacido. La literatura internacional **(18,19)** advierte que la secuenciación genética puede incrementar la identificación de variantes de significado incierto, estados de portador o alteraciones asociadas a enfermedades que no siempre llegan a manifestarse clínicamente, o cuya expresión puede ser leve o tardía, lo que amplía la incertidumbre diagnóstica y la carga asistencial, sin una mejora proporcional en términos de salud. Estos enfoques refuerzan la idea de que la implementación del cribado genómico debe estar subordinada al objetivo fundacional del cribado neonatal, que es detectar condiciones graves y tratables en las que una intervención precoz pueda modificar de manera sustantiva el pronóstico **(18,19)**.

A diferencia del cribado bioquímico tradicional, la incorporación de estrategias genómicas requiere definir previamente qué genes o condiciones deben analizarse, lo que sitúa en el centro del debate la necesidad de seleccionar enfermedades con beneficio clínico demostrado y con intervenciones efectivas disponibles. En este contexto, el principal reto no es tener la capacidad tecnológica para detectar un mayor número de alteraciones, sino la definición de criterios de inclusión basados en accionabilidad clínica, beneficio neto y viabilidad asistencial.

La experiencia comparada también ha puesto de relieve que la expansión genómica puede introducir dilemas adicionales en el plano jurídico y social, con relación al consentimiento informado, a la custodia y a los usos secundarios de datos genéticos, así como la eventual responsabilidad de volver a contactar ante nuevas interpretaciones y riesgos de discriminación, derivados de la circulación de información genética sensible **(18,19)**. Estos desafíos adquieren especial relevancia en sistemas descentralizados, donde las diferencias organizativas pueden traducirse en desigualdades en el acceso a la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético y seguimiento clínico.

En España, algunos proyectos tienen como objetivo evaluar el impacto clínico, organizativo y económico del cribado genómico neonatal antes de su posible implementación poblacional. *Geneborn* (Genoma Neonatal en España) es un proyecto piloto de implementación del cribado genómico neonatal en todas las comunidades autónomas en España **(20)**; está financiado mediante un convenio entre la Fundación Ramón Areces y el Centro de Investigación Biomédica en ▶

Red de de Enfermedades Raras (CIBERER). *CRINGENES* **(21)** es otro proyecto piloto de cribado genómico neonatal que abarca a 2.500 recién nacidos en nueve CC. AA. de España (Andalucía, Aragón, Asturias, Cataluña, Galicia, La Rioja, Madrid, Murcia y Valencia); está financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Ambos proyectos buscan generar evidencia en condiciones de práctica real y orientar su aplicación hacia enfermedades con una clara utilidad clínica y posibilidades de intervención.

En paralelo, propuestas como el Panel Uniforme de Cribado Neonatal en España (SUSP, por sus siglas en inglés), inspirado en el *Recommended Uniform Screening Panel* (RUSP, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos de América, plantean modelos de armonización que se basan en el beneficio clínico demostrado, la factibilidad técnica y la disponibilidad de tratamiento, así como en la necesidad de estudios piloto previos y en la evaluación continua de resultados **(14,22)**. El RUSP fue adoptado en EE. UU. en 2010 como una guía de referencia que define cuáles son las patologías (enfermedades genéticas, metabólicas, hormonales y funcionales) que se recomienda a los estados de ese país incluir en sus programas de cribado neonatal **(22)**.

Desde una perspectiva de Salud Pública, la posible transición hacia modelos de cribado genómico obliga a considerar no solo los aspectos analíticos, sino también la capacidad del sistema sanitario para asumir el aumento de confirmaciones diagnósticas, el asesoramiento genético, el seguimiento clínico a largo plazo y la gestión de la incertidumbre. En este sentido, el reto actual del cribado neonatal no radica únicamente en ampliar el número de condiciones detectables, sino en garantizar que cualquier expansión aporte un beneficio clínico real y que sea compatible con los principios de proporcionalidad, equidad y sostenibilidad.

DESIGUALDAD TERRITORIAL Y VARIABILIDAD AUTONÓMICA

Antes de 2014, la variabilidad autonómica fue especialmente marcada. La definición de un mínimo común supuso un avance, pero la equidad no puede reducirse a homogeneidad en el número de enfermedades cribadas; también incluye tiempos de confirmación, acceso a especialistas, consejo genético y continuidad asistencial **(5,14,18,19)**.

Informes recientes han vuelto a visibilizar diferencias territoriales en alcance y organización del programa, situando la equidad como un problema estructural que requiere instrumentos de evaluación y coordinación más allá del *mínimo común* **(14,23,24)**. En términos de Salud Pública, la meta es una equidad en resultados, compatible con innovación, pero apoyada en evaluación y estándares de calidad compartidos **(2,6,8)**.

La preocupación por la equidad territorial también se ha trasladado al ámbito legislativo. La reciente aprobación de la *Ley 3/2026, de 29 de julio, de modificación de normas sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud*, incorpora medidas de evaluación y armonización de protocolos consensuados que homogenicen tiempos, acceso y confirmación de las pruebas. Esto refleja que la reducción de las desigualdades territoriales constituye una prioridad sanitaria nacional **(17)**.

COMPARACIÓN EUROPEA: MODELOS DE ARMONIZACIÓN EN ITALIA Y PORTUGAL

En Europa coexisten modelos organizativos diversos. Italia ilustra un proceso de expansión con variabilidad regional, seguido de iniciativas de coordinación nacional; mientras que Portugal presenta un programa centralizado, con fuerte estandarización **(25,26,27)**.

La experiencia italiana es especialmente relevante por el papel decisivo que desempeñó la *Ley 167/2016* en la homogeneización del cribado neonatal a escala nacional. Antes de su promulgación, el sistema italiano presentaba una marcada heterogeneidad regional en el número de enfermedades cribadas y en la organización de los programas. La presión de las asociaciones de pacientes, el avance de la evidencia científica sobre enfermedades metabólicas tratables y la necesidad de garantizar equidad territorial impulsaron una reforma legislativa que estableció la obligatoriedad del cribado neonatal ampliado en todo el país, con financiación estatal y criterios técnicos comunes. Este marco normativo transformó un modelo fragmentado en un sistema armonizado, convirtiendo a Italia en un referente europeo en materia de coordinación y estandarización del cribado neonatal **(25,26,27)**.

La experiencia de Portugal es igualmente relevante por haber garantizado la equidad territorial mediante la centralización del análisis en un número reducido de laboratorios de referencia, en el marco del *Programa Nacional de Diagnóstico Precoce*. Esta organización permite aplicar protocolos uniformes y asegurar que todos los recién nacidos del país accedan al mismo número de enfermedades cribadas, independientemente de su lugar de nacimiento. La concentración de la capacidad analítica ha facilitado estándares técnicos homogéneos y una incorporación ordenada de nuevas patologías, convirtiendo al modelo portugués en un ejemplo claro de cómo la centralización puede favorecer la igualdad en el acceso al cribado neonatal a escala nacional **(27)**.

Estas experiencias sugieren que la armonización efectiva depende menos del tamaño del panel que de la existencia de criterios explícitos, capacidad operativa y mecanismos de evaluación continuada. Para España, la comparación refuerza la conveniencia de fortalecer la gobernanza interterritorial, sin inhibir la innovación, alineando incorporación de condiciones con valor clínico y factibilidad **(14,20,21,24)**.

BIOÉTICA, MARCO JURÍDICO Y GOBERNANZA DEL CRIBADO NEONATAL

El cribado neonatal, por su carácter poblacional y preventivo, requiere justificar proporcionalidad entre beneficios y potenciales daños. Su legitimidad ética se apoya en el beneficio clínico esperado y en la obligación de minimizar efectos adversos, incluyendo los derivados de resultados inciertos o de condiciones sin intervención efectiva **(1,2,7,8,13)**.

Más allá de las dimensiones ética y jurídica, el cribado neonatal constituye un ámbito clave de gobernanza sanitaria. Las decisiones sobre qué enfermedades incluir, cuándo incorporarlas y cómo evaluar su impacto implican la participación de múltiples actores (admi- ▶

nistraciones, profesionales, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y organismos evaluadores), y requieren mecanismos transparentes de priorización y rendición de cuentas.

En la práctica, la expansión tecnológica desplaza el foco hacia la gobernanza: criterios de inclusión; transparencia de decisiones; gestión de datos y soporte a las familias. La incorporación de la genómica intensifica estos retos y exige salvaguardas para evitar que la mayor capacidad diagnóstica se traduzca en sobrediagnóstico o inequidades en acceso a confirmación y tratamiento **(18,19)**.

La **Tabla 2** resume los principales retos que plantea la expansión del cribado neonatal en el contexto actual, destacando las implicaciones clínicas,

Tabla 2
Principales retos del cribado neonatal en el contexto de expansión tecnológica.

Dimensión	Riesgos o desafíos	Implicaciones para la Salud Pública
Expansión del panel	Incorporación de condiciones sin evidencia suficiente de beneficio clínico.	Posible reducción de la eficiencia del programa y riesgo de intervenciones de bajo valor.
Incertidumbre diagnóstica	Identificación de variantes de significado incierto o formas de penetrancia variable.	Aumento de la medicalización, ansiedad familiar y sobrecarga asistencial.
Sobrediagnóstico	Detección de formas leves o de inicio tardío.	Intervenciones innecesarias y seguimiento prolongado sin beneficio claro.
Capacidad del sistema	Incremento de confirmaciones diagnósticas, necesidad de asesoramiento genético y seguimiento especializado.	Riesgo de inequidades en el acceso efectivo y presión sobre los recursos sanitarios.
Variabilidad territorial	Diferencias en paneles, tiempos de respuesta y recursos clínicos entre comunidades autónomas.	Desigualdad en el impacto real del cribado más allá del número de enfermedades.
Presión tecnológica y social	Demanda de ampliación basada en disponibilidad técnica o visibilidad de determinadas enfermedades.	Desplazamiento de las decisiones desde criterios de Salud Pública hacia expectativas sociales o tecnológicas.
Gobernanza y evaluación	Ausencia de criterios homogéneos de incorporación y de evaluación sistemática de resultados.	Dificultad para garantizar proporcionalidad, sostenibilidad y equidad.
Transición al cribado genómico	Mayor volumen de información, hallazgos incidentales y cuestiones éticas y legales.	Necesidad de modelos de implementación prudentes, con selección de condiciones accionables y estudios piloto previos.

organizativas y de Salud Pública asociadas a la incorporación de nuevas tecnologías y condiciones.

PERSPECTIVA STS Y PARTICIPACIÓN CIUDADANA EN EL CRIBADO NEONATAL

Desde la perspectiva de los estudios sociales de la ciencia y la tecnología (*science and technology studies* o STS, por sus siglas en inglés), el cribado neonatal puede entenderse como un dispositivo sociotécnico en el que conocimiento, organización y valores sociales se configuran de manera interdependiente. Este enfoque es útil para comprender cómo las expectativas sociales sobre prevención y derechos en salud influyen en debates y demandas relacionadas con la implementación de programas de cribado neonatal **(9,10,11)**.

La evolución de estos programas no ha respondido únicamente a la disponibilidad tecnológica o a la evidencia clínica, sino también a demandas sociales, a la percepción pública del riesgo y a criterios relacionados con la prevención y la protección de la salud infantil **(7,9,10,16)**.

Algunas asociaciones de pacientes han promovido debates relacionados con la falta de equidad en los programas de cribado neonatal de las CC. AA., como la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias **(28)**, la Federación Española de Enfermedades Raras **(23)** y la Asociación de Enfermedades Raras Más Visibles **(29)**. En julio de 2025, esta última asociación impulsó una campaña de recogida de firmas de respaldo a una Iniciativa Legislativa Popular (ILP) en España, con el objetivo de presentar. una Propuesta de Ley ante el Congreso de los Diputados, para promover un cribado neonatal más amplio, homogéneo y equitativo en todo el territorio nacional. Para impulsar esta iniciativa, la Asociación de Enfermedades Raras Más Visibles contó con el respaldo de representantes de diversos sectores y de colectivos ciudadanos, con cuyo apoyo se obtuvieron más de 300.000 firmas de respaldo, hasta junio de 2026 **(29)**. El impacto y repercusión social de esta campaña está recibiendo algunos reconocimientos **(30)**. Desde el enfoque STS, iniciativas como esta reflejan una tendencia hacia modelos de gobernanza más participativos, en los que la legitimidad de las decisiones sobre cribado neonatal se apoya no solo en criterios técnicos, sino también en la deliberación social.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El desarrollo del cribado neonatal en España refleja la transición desde iniciativas inicialmente experimentales hacia un programa institucionalizado en un sistema sanitario descentralizado. La incorporación progresiva a la cartera común básica contribuyó a la cohesión, pero la variabilidad autonómica persistente confirma que la equidad no se agota en definir una oferta mínima: depende de que la detección se traduzca, de forma comparable, en confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento especializados **(6,24)**.

Por ello, la discusión contemporánea se desplaza de *cuántas* condiciones se incluyen a *cómo* se decide y evalúa su incorporación. Un marco nacional de decisión y evaluación, con criterios explícitos, indicadores comparables y circuitos asistenciales garantizados, permite

sostener el valor clínico del programa y evitar ampliaciones que no aporten beneficio neto a la población **(1,2,17)**.

La comparación europea muestra que la coordinación y la estandarización organizativa facilitan la monitorización y pueden reducir desigualdades territoriales, aunque su traslación al caso español debe reconocer las particularidades del modelo autonómico **(25,26,27)**.

La expansión tecnológica, incluida la genómica, intensifica el dilema clásico de los programas poblacionales: aumentar capacidad analítica no implica aumentar valor clínico. La secuenciación puede incrementar hallazgos de significado incierto, condiciones de inicio tardío o penetrancia variable, con riesgo de sobrediagnóstico y de sobrecarga asistencial si no se restringe a condiciones claramente accionables y a umbrales de evidencia exigentes **(12,18)**. En paralelo, se refuerzan exigencias ético-jurídicas sobre proporcionalidad, información a las familias y gobernanza del dato, especialmente ante usos secundarios de información genética **(7,13)**.

En España, iniciativas orientadas a la armonización y a la generación de evidencia en práctica real resultan relevantes, porque desplazan el foco desde la expansión cuantitativa hacia la evaluación de impacto clínico, organizativo y económico, antes de considerar su ampliación poblacional **(14,17)**.

Desde la perspectiva STS, la evolución de estos programas no puede entenderse únicamente como un proceso técnico. La movilización de las asociaciones de pacientes y la participación de la sociedad civil han contribuido a situar la equidad del cribado neonatal en la agenda pública y a impulsar debates sobre sus prioridades **(9,10,11,28,29)**.

Este análisis reconoce que el cribado neonatal en España afronta el reto de consolidar una equidad territorial efectiva, en un contexto de rápida evolución tecnológica, y destaca que uno de los principales desafíos es reforzar una gobernanza orientada al valor clínico, basada en criterios explícitos de inclusión, evaluación continuada de resultados y capacidad operativa del sistema sanitario. Solo bajo estas condiciones la expansión tecnológica podrá contribuir simultáneamente a mejorar la equidad y a preservar el valor clínico de esta intervención de Salud Pública.

BIBLIOGRAFÍA

1. Wilson JMG, Jungner G. *Principles and practice of screening for disease.* Geneva: World Health Organization. 1968.

2. World Health Organization (WHO). *Screening programmes: a short guide. Increase effectiveness, maximize benefits and minimize harm.* Geneva: WHO. 2020. *Disponible en: https://iris.who.int/handle/10665/330829*

3. González-Lamuño Leguina D, Bóveda Fontán MD, Bueno Delgado M, Gort Mas L, Unceta Suárez M, Morales Conejo M. *El cribado metabólico del recién nacido como modelo asistencial de la medicina de precisión. Perspectiva desde la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM):* e202101021. Rev Esp Salud Pública. 2021;95. *https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/598*

4. Mayor Zaragoza F. *50 años de diagnóstico precoz de metabolopatías en España.* En: Pérez González B (coord.). *50 años de cribado neonatal: cómo afrontamos el futuro.* Madrid: Centro de Estudios Ramón Areces. 2021: 9-28.

5. Marín Soria, JL, Aldamiz-Echevarría L, Castiñeiras Ramos DE, Dalmau Serra J, Fernández Sánchez A, González-Lamuño D *et al. Programas de cribado neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Documento del consenso.* 2011. *http://atenciontemprana.textogenerico.com/wp-content/uploads/2015/09/Cribado-Nipo-web.pdf*

6. Ministerio de Sanidad. *Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón* [Internet]. Madrid; 2026 [consultado 30 ene 2026]. *Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/home.htm*

7. Garrido Cuenca NM. *El cribado neonatal ampliado. Aspectos éticos y jurídicos para la revisión de los programas de análisis genético.* Granada: Comares. 2011.

8. Pàmpols Ros T, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, Martín Arribas C, García López FJ *et al. Medio siglo de cribado neonatal en España: evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte I, aspectos éticos*: e202101008. Rev Esp Salud Pública. 2021;95. *https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/479*

9. Goñi J. *Citizen participation and technology: lessons from the fields of deliberative democracy and science and technology studies.* Humanit Soc Sci Commun. 2025;12, 569. *https://doi.org/10.1057/s41599-025-04884-y*

10. Molldrem S, Moses JD, Tumilty E, Swanson P, Farroni JS, Smith EMR. *Efforts to evaluate translational science's impact on biomedicine and society should incorporate Science and Technology Studies (STS).* J Clin Transl Sci. 2025;9(1):e191. *https://doi.org/10.1017/cts.2025.10120*

11. Camargo KR. *Science, health, and human rights.* Glob Public Health. 2022;17(11):3109-3118. *https://doi.org/10.1080/17441692.2021.1950800*

12. Pàmpols Ros T, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, Blanco Guillermo I. *Cribado neonatal genómico. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana. Parte I: las tecnologías de secuenciación masiva (NGS) y su aplicación al cribado neonatal. Desafíos y oportunidades:* e202202012. Rev Esp Salud Pública. 2022;96. *https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/270*

13. Pàmpols Ros T, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, Blanco Guillermo I. *Cribado neonatal genómico. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana. Parte II: aspectos éticos, legales y sociales (AELS) de la introducción de las tecnologías de secuenciación masiva (NGS) en un programa de cribado*: e202203030. Rev Esp Salud Pública. 2022;96. *https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/269*

14. García-Villoria J, López-Galera RM, Delgado-Pecellín C, Rausell Félix D, Colón C, Rocha H *et al. on behalf of the Neonatal Screening Working Group of AECOM. The Spanish Uniform Newborn Screening Panel (SUSP): A National Consensus Framework for Harmonized Newborn Screening.* International Journal of Neonatal Screening. 2026; 12(3):67. *https://doi.org/10.3390/ijns12030067*

15. Grant MJ, Booth A. *A typology of reviews: an analysis of 14 review types and associated methodologies.* Health Info Libr J. 2009;26(2):91-108. *https://doi.org/10.1111/j.1471-1842.2009.00848.x*

16. Castiñeras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuño D, Rocha H. *Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo.* An Pediatr. 2019;91(2):128.e1-128.e14. *https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.05.007*

17. *Ley Orgánica (2026). 3/2026, de 29 de julio, de modificación de normas sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud y de otra normativa.* Boletín Oficial del Estado, 186, 31 de julio, 107627-107633. [Consultado 31 jul 2026]. *Disponible en: https://www.boe.es/eli/es/l/2026/07/29/3*

18. Howard HC, Knoppers BM, Cornel MC, Wright Clayton E, Sénécal K, Borry P *et al. Whole-genome sequencing in newborn screening? A statement on the continued importance of targeted approaches in newborn screening programmes.* Eur J Hum Genet. 2015;23(12):1593-1600. *https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.289*

19. Knoppers BM, Sénécal K, Borry P, Avard D. *Whole-genome sequencing in newborn screening programs.* Sci Transl Med. 2014; 6(229):229cm2. *https://doi.org/10.1126/scitranslmed.3008494*

20. Boletín Oficial del Estado. *Resolución de 4 de julio de 2025, del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red, sobre el proyecto Geneborn: Genoma Neonatal en España.* [Internet]. BOE; 2025;168:94047-94058. [Consultado 30 ene 2026]. *Disponible en: https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2025-14573*

21. CRINGENES. *Proyecto de innovación en el cribado neonatal genómico* [Internet]. Santiago de Compostela: CRINGENES; 2025 [consultado 27 feb 2026]. *Disponible en: https://www.cringenes.com/proyecto*

22. Watson MS, Mann MY, Lloyd-Puryear MA, Rinaldo P, Howell RR, American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group. *Newborn screening: toward a uniform screening panel and system-executive summary.* Pediatrics. 2006;117(3):S296-S307. *https://doi.org/10.1542/peds.2005-2633I*

23. Federación Española de Enfermedades Raras; Farmaindustria. *Un compromiso común por la equidad en cribado neonatal* [Internet]. 2026 [consultado 20 feb 2026]. *Disponible en: https://diariofarma.com/2026/02/11/feder-y-farmaindustria-impulsan-un-compromiso-comun-por-la-equidad-en-cribado-neonatal*

24. Couce ML, Cernada M, Boix H, Sánchez-Redondo MD, Espinosa Fernández MG, González-Pacheco N et al.; en representación del Comité de Estándares Sociedad Española de Neonatología. *Situación actual y nuevos pasos en el cribado neonatal en España.* An Pediatr. 2025;102(3):503775. *https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2025.503775*

25. La Marca G. *La organización del cribado neonatal en Italia: comparación con Europa y el resto del mundo:* e202101007. Rev Esp Salud Pública. 2021;95. *https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/483*

26. Taruscio D, Piccioli A. *Newborn screening in Italy: a unique program of public health in Europe.* Editorial. Ann Ist Super Sanita. 2023;59(1):1-3. *https://doi.org/10.4415/ANN_23_01_01*

27. Rocha H, Marcão A, Sousa C, Fonseca H, Lopes L, Carvalho I *et al. Programa Portugués de Cribado Neonatal:* e202101005. Rev Esp Salud Pública. 2021;95. *https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/484*

28. Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. *Manuel Varela: homenaje a un luchador por las metabolopatías.* En: *25 años pensando en Metabólico.* [Internet]. Madrid: FEEMH; 2016. p. 36-37. *Disponible en: https://metabolicos.es/wp-content/uploads/2016/08/RevistaFederacionWeb.pdf*

29. Más Visibles. *Iniciativa Legislativa Popular para un cribado neonatal equitativo* [Internet]. 2025 [consultado 30 ene 2026]. *Disponible en: https://ilpcribadoneonatal.masvisibles.com/*

30. *Constantes y Vitales. Mejor Campaña de Divulgación en Prevención Médica: Asociación de Enfermedades Raras Más Visibles.* [Internet]. laSexta; 2026, 5 de noviembre. [Consultado 05 nov 2026]. *Disponible en: https://www.lasexta.com/constantes-vitales/premios/2026/mejor-campana-divulgacion-prevencion-medica-asociacion-enfermedades-raras-mas-visibles_202611056aeb5ecc4196933d7ed08b74.html*