

FEDER y Farmaindustria presentan un informe sobre cribado neonatal para impulsar un compromiso común por la equidad

» El documento, que evidencia el valor de la *prueba del talón* en el diagnóstico y tratamiento de muchas enfermedades raras, incluye un decálogo de prioridades para garantizar a todos los recién nacidos las mismas oportunidades.

» Se trata de una actividad que detecta precozmente, desde los primeros días de vida, enfermedades congénitas antes de que aparezcan los síntomas y se desarrolle la patología.

» Uno de los principales retos del programa en la actualidad es la equidad, ya que tanto el número de patologías detectadas como el tiempo que tardan en su incorporación varía según el territorio.

Madrid, 11 de febrero de 2026.- La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Asociación Nacional Empresarial de la Industria Farmacéutica (Farmaindustria) han presentado este miércoles en Madrid el informe *Un compromiso común por la equidad: 10 claves en cribado neonatal* para evidenciar el valor de estos programas en el diagnóstico precoz de enfermedades congénitas graves, así como en su tratamiento.

El cribado neonatal, conocido popularmente como la *prueba del talón*, es una actividad preventiva-asistencial que tiene el objetivo de detectar precozmente, desde los primeros días de vida, enfermedades congénitas antes de que aparezcan los síntomas, evitar la muerte infantil prematura, prevenir discapacidades, mejorar el pronóstico e incrementar la calidad de vida del bebé y su familia.

En España, aunque el cribado neonatal se inició en 1968, fue en 2014 cuando se estableció a nivel estatal un panel mínimo de siete patologías ampliado a doce recientemente y con la proyección de ampliar a 22 a corto plazo. A este mínimo estatal se han ido sumando patologías en diferentes comunidades autónomas que han ampliado voluntariamente este panel.

El panorama del cribado neonatal en España presenta una notable disparidad autonómica, así como diferencias significativas en la cobertura de cribado. «Actualmente, cuatro comunidades autónomas realizan el cribado de entre 10 y 20 patologías; otras cuatro, entre 21 y 30; otras seis comunidades criban entre 31 y 40, y solo tres destacan por superar más de 41», ha sintetizado Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación.

Junto a él, Juan Yermo, director general de Farmaindustria, ha puesto el foco en que este informe llega en un momento clave para las enfermedades raras. «Estamos viviendo una etapa de enorme avance científico: nuevas terapias avanzadas, tratamientos de precisión y un conocimiento creciente que está transformando el pronóstico de patologías que, hasta hace poco, no tenían alternativas». «Pero la innovación —ha añadido Yermo— solo es útil si llega a tiempo a quienes la necesitan. Y en el ámbito neonatal, llegar a tiempo significa llegar pronto, llegar bien y llegar para todos».

De este modo, el informe hace un resumen de la situación en España y por comunidades autónomas del cribado neonatal dentro del Sistema Nacional de Salud (SNS), qué tratamientos existen para las patologías que pueden detectarse con la prueba del talón y un decálogo de prioridades para consolidar un modelo de cribado neonatal equitativo, coordinado, innovador y basado en criterios comunes, que garantice a todos los recién nacidos las mismas oportunidades de diagnóstico y tratamiento precoz, con independencia de su lugar de nacimiento.

Entre ellas, destacan definir un programa de cribado neonatal homogéneo y armonizado en todo el territorio nacional; incorporar de manera ágil aquellas patologías cuya inclusión esté respaldada por la evidencia científica; alinear las patologías cribadas con los tratamientos disponibles, y promover la I+D en enfermedades congénitas minoritarias, apoyando iniciativas que contribuyan a acelerar la generación de conocimiento en el ámbito diagnóstico y terapéutico.

Un impacto más allá de lo sanitario

Patricia Arias, responsable de Transformación Social de FEDER, ha trasladado que la relevancia del cribado neonatal va más allá del ámbito clínico, ya que «cuando hablamos de cribado neonatal, hablamos de prevención secundaria: detectar cuanto antes para poder actuar cuanto antes, y así evitar o reducir daños irreversibles».

Desde este punto de vista, desde FEDER han subrayado la necesidad de homogeneizar y armonizar el programa, además de incorporar de manera ágil las patologías que ya cuentan con evidencia para ser incorporadas, establecer circuitos asistenciales integrales, medir el impacto del programa e impulsar la formación especializada.

«En los últimos años hemos vivido una evolución muy positiva en el diagnóstico y abordaje terapéutico de patologías, que afectan al recién nacido y carecían anteriormente de tratamiento eficaz. Se han autorizado 33 medicamentos por la agencia europea EMA con indicación específica (uno de cada tres en los últimos cinco años) lo que pone de relieve el momento de elevada disrupción en el que se encuentra actualmente la innovación terapéutica», ha señalado Isabel Pineros, directora del Departamento de Prestación Farmacéutica y Acceso de Farmaindustria.

«Conseguir la adecuada coordinación entre el diagnóstico y los tratamientos, que permitan una intervención temprana, así como fomentar la colaboración entre todos los agentes para seguir avanzando en la implementación de un programa de cribado neonatal equitativo, modificará el curso de las enfermedades y favorecerá una mejor evolución y calidad de vida de los pacientes, en este caso, de los recién nacidos)», ha apostillado Pineros.