

Acuerdo nº: 1661

Pleno: 4 de abril de 2025

Acta nº: 293

Acuerdo por el que se aprueba la Actualización del catálogo de pruebas genéticas de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud.

ANEXO

ACUERDO DEL CONSEJO INTERTERRITORIAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD POR EL QUE SE APRUEBA LA ACTUALIZACIÓN DEL CATÁLOGO DE PRUEBAS GENÉTICAS DE LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

A través de un Grupo de trabajo dependiente de la Comisión de prestaciones, aseguramiento y financiación (CPAF) en el que participan representantes de las Comunidades Autónomas y sociedades científicas implicadas se está trabajando en la actualización y concreción de la cartera común de servicios en el área de la genética a través del desarrollo de un catálogo de pruebas genéticas, que pretende garantizar a todos los pacientes que lo precisen un acceso más homogéneo y equitativo en el marco del Sistema Nacional de Salud a las mismas.

Durante el año 2021, dicho grupo revisó la vigente cartera común de servicios de genética y elaboró una propuesta consensuada de actualización que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 2 de diciembre de 2021. La Orden SND/606/2024, de 13 de junio, por la que se crea el Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética, y por la que se modifican los anexos I, II, III, VI y VII del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización recoge dicha actualización.

Actualmente, a través del Grupo de trabajo de la CPAF, se está trabajando en la concreción de la cartera común de servicios en el área de la genética a través del desarrollo de un catálogo de pruebas genéticas/genómicas. Para ello, el citado Grupo acordó dividirse en subgrupos por áreas de trabajo que desarrollaran las correspondientes propuestas de catálogo.

La propuesta inicial de catálogo de pruebas genéticas de las primeras áreas priorizadas (Oncohematología adultos, Oncohematología pediátrica, Farmacogenómica, Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio, Enfermedades oftalmológicas, Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales, Enfermedades neurológicas y neuromusculares y Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit neurocognitivo) fue acordada por la CPAF el 7 de junio de 2023 y elevada y aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 23 de junio del 2023.

El catálogo común de pruebas genéticas y genómicas se está completando de manera progresiva con las áreas de trabajo pendientes de abordar y se están realizando actualizaciones periódicas. Las nuevas áreas de Enfermedades de la piel; Enfermedades respiratorias; y Enfermedades hepáticas, así como la actualización del catálogo de tumores sólidos y cáncer hereditario del adulto, se acordaron en la CPAF el 24 de septiembre de 2024 y fueron elevadas y aprobadas por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de octubre de 2024.

Se ha finalizado la revisión y actualización, por el correspondiente subgrupo de trabajo, del área de Enfermedades oftalmológicas. Dicha propuesta de catálogo se acordó por la CPAF el 27 de febrero de 2025 y se eleva para acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.



Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Asimismo, se acuerda que las nuevas áreas que se aprueben del catálogo se revisarán y actualizarán de manera periódica (al igual que se acordó para las áreas previas aprobadas por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud) desde un punto de visto técnico, elevándose a la CPAF para acuerdo.

El catálogo del resto de áreas pendientes se desarrollará en una etapa posterior.

El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud aprueba el Acuerdo de coordinación por el que se aprueba la actualización del catálogo de pruebas genéticas de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud, que se incluye como anexo.

Fundamento competencial: de acuerdo al artículo 149.1.16.^a de la Constitución Española que atribuye al Estado la competencia exclusiva en materia de bases y coordinación general de la sanidad. Capítulo I de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud y Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

CRITERIOS ADOPTADOS POR EL SUBGRUPO DE ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS PARA LA INCLUSIÓN DE GENES

Para la selección de genes o regiones a estudiar en el Catálogo de pruebas genéticas del área de Enfermedades Oftalmológicas de la cartera común de servicios se han tenido en cuenta los siguientes criterios:

A. CRITERIOS GENERALES:

- 1) Comparar paneles existentes de distintas organizaciones (aparecen listados en el apartado de Observaciones “Referencias Bibliográficas”).
- 2) En cada caso, se ha procurado que los genes siempre tengan la categoría de comprobados y nunca de genes candidatos, y que aparezcan en al menos dos de los listados referenciados. En casos de duda, se ha establecido consenso entre el grupo de expertos.
- 3) Se han sugerido paneles grandes que incluyan los genes de todas las categorías incluidas posibles.

Dada la extraordinaria complejidad de estas patologías, su enorme heterogeneidad fenotípica y genotípica, y que muchos de los cuadros sindrómicos que cursan con patología oftalmológica hereditaria se presentan de forma incompleta, así como el estado del arte del diagnóstico clínico oftalmológico de las Distrofias Hereditarias de Retina (DHRs), no se recomienda definir de forma cerrada los cuadros clínicos del campo de Criterios de Indicación Clínica de las pruebas genéticas, ya que podría dar lugar a la exclusión de pacientes que sí que padecen una enfermedad oftalmológica hereditaria.

B. CRITERIOS ESPECÍFICOS:

Se detallan por cada prueba genética del catálogo de enfermedades oftalmológicas.

1) Malformaciones congénitas oculares y Segmento anterior y glaucoma (exceptuando Distrofias corneales):

Se adopta un listado común de genes que incluye todas las malformaciones (complejas aisladas, por ejemplo: aniridia) tanto sindrómicas como no sindrómicas, y para el grupo de patologías del Segmento anterior y glaucoma (exceptuando las distrofias corneales que tienen un listado específico):

Grupo de Patologías	Patología
Malformaciones congénitas oculares	Malformación ocular no sindrómica
Malformaciones congénitas oculares	Malformación ocular sindrómica
Segmento anterior y glaucoma	Aniridia no sindrómica
Segmento anterior y glaucoma	Aniridia sindrómica
Segmento anterior y glaucoma	Anomalías congénitas de párpados y conductos lagrimales
Segmento anterior y glaucoma	Catarata congénita/precoz no sindrómica
Segmento anterior y glaucoma	Catarata congénita/precoz sindrómica
Segmento anterior y glaucoma	Disgenesias del segmento anterior/Glaucoma
Segmento anterior y glaucoma	Glaucoma congénito o juvenil no sindrómico
Segmento anterior y glaucoma	Glaucoma congénito o juvenil sindrómico

2) Distrofias Corneales:

Se incluye un listado específico para las distrofias corneales dentro del grupo de patologías de Segmento anterior y glaucoma.

3) Alteraciones Retinianas:

Se adopta un listado común que incluye todas las alteraciones retinianas (Distrofias Hereditarias de Retina, y neurooftalmológicas) tanto sindrómicas como no sindrómicas para facilitar el diagnóstico diferencial (exceptuando albinismos).

Grupo de Patologías	Patología
Neurooftalmológicas	Atrofia óptica no sindrómica o neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL)
Neurooftalmológicas	Atrofia óptica sindrómica
Neurooftalmológicas	Enfermedad mitocondrial
Neurooftalmológicas	Ocular en enfermedad neurológica sistémica
Neurooftalmológicas	Parálisis oculomotora
Retinianas no sindrómicas	Distrofias hereditarias de retina (DHR) y similares no sindrómicas
Retinianas sindrómicas	Distrofias hereditarias de retina (DHR) sindrómicas

4) Albinismo aislado/sindrómico:

Se incluye un listado específico que incluye genes, algunos de los cuales dirigidos concretamente al diagnóstico diferencial (nistagmus, hipoplasia foveal), en las siguientes patologías:

- Albinismo ocular y oculocutáneo no sindrómico
- Albinismos sindrómicos/Alteraciones pigmentarias sindrómicas.

5) Síndromes con Participación Ocular:

Para evitar solapamientos y/o discrepancias con los criterios de las otras áreas del catálogo de genética, en el apartado de genes o regiones a estudiar se señala que se remite a cada área correspondiente, lo cual sucede en los siguientes casos:

- Conectivopatías
- Enfermedades de la piel
- Enfermedades endocrinas
- Enfermedades óseas, incluyendo anomalías craneofaciales
- Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales
- Enfermedades neurológicas y neuromusculares
- Otros (según otros síntomas principales).

6) Tumores oculares hereditarios

[illegible]

