



**Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias**

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

EVALUACIÓN ECONÓMICA Y CLÍNICA DE LA MEDICINA DE PRECISIÓN EN EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Revisión bibliográfica · Fundamento metodológico del Proyecto ESTEA

Pereira-Bouzas P · Oliva-Moreno J · Vicente-Cestero E · Soto-Serrano Y
Barquet-Fassio A · García-García E · Hidalgo-Vega A

Weber Economía y Salud

Proyecto referencia PMP21/00051 financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y los fondos de Next Generation EU, que financian las actuaciones del Mecanismo para la Recuperación y la Resiliencia (MRR).



www.aes.es/jornadas

AES
Asociación de Economía de la Salud



Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

¿Por qué evaluar económicamente el diagnóstico genómico en el TEA?

1–1.55%

Prevalencia TEA
en España (CCAA)

3.2%

Prevalencia EE.UU.
(CDC 2022 · 1:31)

>100

Genes asociados
(hasta 1.000 estimado)

Carga económica del TEA

- Coste de vida en TEA grave: varias veces superior a la población general.
- Incluye atención médica, intervención conductual, educación especial y pérdida de productividad.
- Reducir la «odisea diagnóstica» = ahorro sanitario y social directo.

La brecha de evidencia española

- Mayoría de evaluaciones económicas (EE) provienen de EE.UU., Suecia y Reino Unido.
- Estructuras de costes y cobertura sanitaria distintas al SNS.
- Sin evidencia española: el SNS decide sobre financiación sin datos propios.



Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Proyecto ESTEA: objetivos

01 Circuito operativo SNS

Establecer circuito de medicina de precisión genómica en TEA que apoye la toma de decisiones del SNS

03 Evaluación económica ★

Evaluar el coste-beneficio de las aproximaciones genómicas. Esta revisión fundamenta sus decisiones metodológicas

02 Valor del análisis genómico

Determinar el valor del análisis genómico a gran escala en el manejo clínico de pacientes con TEA

04 Formación especializada

Desarrollar formación en medicina personalizada genómica aplicada a neurología pediátrica

★ Esta revisión fundamenta directamente el objetivo 03



Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Métodos: diseño de la revisión y marco de análisis

Tipo de revisión: Revisión panorámica narrativa (no sistemática PRISMA). Objetivo: establecer el marco conceptual y metodológico orientador de la EE de ESTEA. Una revisión sistemática se realizará en fases posteriores.

Tipos de evaluación económica:

CUA

Coste-Utilidad
ICER/QALY ← preferido

CEA

Coste-Efectividad
ICER/diagnóstico

CBA

Coste-Beneficio
valor monetario

CCA

Coste-Consecuencia
múltiples outcomes

Modelos

Árbol decisión · Markov · Microsimulación ·
Simulación de Eventos Discretos

Comparador

Diagnóstico convencional / Sanger → NGS
(WES · WGS · SgT)

Perspectiva

Sistema Nacional de Salud
(costes directos sanitarios)



Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Resultados: coste-efectividad de NGS en trastornos del neurodesarrollo

WGS: estrategia dominante en neurodesarrollo

Runheim et al. (2023) — Suecia · Cohorte prospectiva · WGS vs. cariotipo molecular (Análisis de Microarray Cromosómico) como primera línea:

-2.339

coste medio/paciente (USD)

+23%

rendimiento diagnóstico

**24.7%
vs 20.1%**

yield WGS vs cariotipo

Estudio clave

Schwarze et al. 2018 — Revisión sistemática (36 estudios)

WES y WGS coste-efectivos vs. prueba genética individual (SgT). Coste WES: £382–3.592/prueba.

Contexto español (Madrid, 2019–2023) ★

176 niños pediátricos. Rendimiento WES: 12,5% global; 17,1% con trío parental. Mayor en TEA+DI (12,7%) vs. TEA sin DI (3,2%).

CEA/CUA en pediátrico y TEA

Diagnóstico genómico coste-efectivo en CEA y CUA. Horizonte: vida del paciente con inclusión de familiares.





Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Resultados: estimación de costes de secuenciación genómica

Microcosting en 3 fases — Plöthner et al. (2017, Alemania, HiSeq 2500):



Total (HiSeq 2500, 2016–2017): 3.858 € → 1.411 € (HiSeq X Ten) → tendencia de reducción sostenida

Rangos actuales en la literatura:

WGS: \$2.500–5.000 (España: est. 2.500–4.000 €) · WES: \$1.000–2.000 · Proceso completo: incluye bioinformática, almacenamiento e interpretación genética.



Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Aplicación a ESTEA: diseño del análisis económico

Tipo de análisis	CUA (ICER/QALY) como primario · CEA como complementario
Perspectiva	Sistema Nacional de Salud — costes directos sanitarios
Comparador	Diagnóstico convencional TEA (sin NGS) vs. diagnóstico genómico (WES/WGS)
Horizonte temporal	Vida del paciente — condición crónica con beneficios duraderos
Tasa de descuento	3% · Sensibilidad: 0%–5% (Guía CAPF-SNS 2023; Sanders 2016)
Resultado principal	ICER €/QALY ganado comparado con el umbral del SNS

COSTES A INCLUIR

- Pre-secuenciación
- Secuenciación NGS
- Post-secu. bioinformática
+ informe
- Consultas genéticas
- Asesoramiento genético
- Costes TEA



Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Limitaciones y brechas que ESTEA viene a cubrir

1 Sin estudios EE específicos del SNS español

Mayoría de estudios de EE.UU., Suecia y UK. Estructuras de costes y coberturas distintas. No son directamente extrapolables al SNS.

3 Obsolescencia tecnológica rápida

Costes de NGS caen; bioinformática e interpretación crecen. Los análisis económicos pueden quedar desactualizados en pocos años.

2 Heterogeneidad metodológica

Variabilidad en horizontes (1–5 años a análisis de por vida), perspectivas, modelos y comparadores. Dificulta la síntesis de resultados.

4 Desafío en medición de QALYs en TEA

EQ-5D y SF-6D tienen validez cuestionable en TEA (comunicación, heterogeneidad cognitiva). Valoraciones proxy plantean cuestiones abiertas.

ESTEA aporta: datos prospectivos SNS español · cohorte pediátrica TEA · diseño EE adaptado al contexto local





Jornadas de Economía de la Salud

Datos, evidencia, decisiones:
generando valor para la gestión
y las políticas sanitarias

Sevilla, 17 al 19 de junio de 2026

Conclusiones

1

La evidencia internacional apunta a que NGS (WGS/WES) es coste-efectivo a medio y largo plazo en trastornos del neurodesarrollo, incluyendo el TEA.

2

WGS constituye una estrategia dominante frente al diagnóstico convencional: menor coste y mayor rendimiento diagnóstico simultáneamente (Runheim 2023).

3

Existe una brecha crítica de evidencia económica específica para el SNS español. Los datos internacionales no son directamente extrapolables.

4

ESTEIA aportará evidencia propia sobre el coste-utilidad/efectividad del diagnóstico genómico en TEA en el SNS, fundamentando la decisión de financiación.

Weber Economía y Salud | XLV Jornadas de Economía de la Salud · AES 2026, Sevilla

