

T Servizio | **Oncologia di precisione**

Carcinoma uroteliale metastatico, il farmaco è rimborsato ma il test no

di Giuseppe Procopio *, Carmine Pinto **, Mariavittoria Vescovo ***
21 luglio 2026



Il carcinoma uroteliale rappresenta la quinta neoplasia più diagnosticata in Italia e il 90% dei tumori della vescica, con 28.000 casi incidenti nel 2024, 7.500 decessi nel 2022 e 5.000 pazienti metastatici.

Il carcinoma uroteliale, in base allo stadio del tumore, può essere classificato in: non muscolo-invasivo (Nmibc), il 75% dei casi alla diagnosi, che è confinato alla mucosa o alla lamina propria senza invasione del muscolo detrusore; muscolo-invasivo (Mibc), il 20% dei casi, che ha invece invaso lo strato muscolare della parete vescicale; malattia metastatica, il 5% dei casi.

Il ruolo della profilazione molecolare

Per i pazienti con carcinoma uroteliale metastatico (Muc) negli ultimi anni è radicalmente cambiato sia il trattamento di prima linea che quello delle linee successive grazie a nuovi e più attivi farmaci. Inoltre, l'introduzione dell'analisi genomica ha permesso l'individuazione di alcune alterazioni molecolari, tra le quali quelle del gene Fgfr3, che svolge un ruolo importante nella proliferazione cellulare, nell'angiogenesi e nella metastatizzazione.

Si stima che le alterazioni (mutazioni o fusioni) di Fgfr3 siano presenti nel 20% dei casi di Muc; mentre la loro prevalenza è assai maggiore nei carcinomi con sede nelle alte vie escrettrici, in cui raggiunge il 50-60%. Da ottobre 2025 è rimborsato dal nostro Ssn il farmaco erdafitinib, per il trattamento dei pazienti con Muc che presentino alterazioni di Fgfr3, mentre il test di profilazione per l'identificazione di tali alterazioni e l'eleggibilità al trattamento non è attualmente incluso nel nomenclatore Lea.

In particolare, l'individuazione delle alterazioni di Fgfr3 richiede l'utilizzo di metodiche in grado sia di rilevare le mutazioni con analisi del Dna, sia di identificare le fusioni geniche con analisi del Rna. Questa valutazione può essere effettuata con numerosi pannelli Ngs disponibili in commercio, generalmente costituiti da 50-52 geni, oppure mediante specifici test per Rt-Pcr.

Ngs ottimizza costi e tempi di profilazione

Sul tema analisi dei costi relativi ai test genomici nell'Oncologia di precisione, il Gruppo multidisciplinare Innovatività (Gmi) ha prodotto numerose evidenze, che hanno permesso anche di definire il costo della profilazione Ngs nell'adenocarcinoma del polmone avanzato (recepito come tariffa nel Dm MinSal 30.09.22) e di altre neoplasie.

Sebbene l'analisi economica del Gmi abbia evidenziato per i test Rt-Pcr un costo unitario leggermente inferiore rispetto ai test Ngs, diversi fattori ne limitano il vantaggio economico complessivo: la diffusione della tecnologia, la necessità di materiali di consumo dedicati, il ridotto spettro di alterazioni rilevabili e la necessità di processare un numero minimo di campioni per ottimizzare i costi. Quest'ultimo aspetto potrebbe determinare criticità con i tempi di refertazione richiesti nella pratica clinica. Inoltre, i pannelli Ngs consentono l'analisi simultanea di campioni provenienti da pazienti e neoplasie differenti all'interno di una stessa sessione di sequenziamento, semplificando i percorsi nei laboratori.

La tariffa per una corretta profilazione

Un gruppo multidisciplinare composto da oncologi, anatomo-patologi e biologi molecolari ha partecipato alla raccolta dei dati di costo della profilazione genomica nel Muc, condividendo i risultati economici e le considerazioni organizzative emerse dall'analisi Gmi. Tale valutazione ha evidenziato che il test per l'identificazione delle alterazioni molecolari di Fgfr3 (mutazioni e fusioni) nel carcinoma uroteliale metastatico può rientrare nel codice G8.03 del nomenclatore con una tariffa di € 1.150, che si riferisce ad analisi di sequenze geniche ad ampio spettro - media complessità (Dna e Rna).

Il rapido inserimento del test per Fgfr3 con una tariffa di € 1.150 nei 12 nomenclatori regionali che hanno recepito dal 2025 il codice G8.03, e necessariamente nel nuovo nomenclatore Lea, rappresenta una condizione essenziale per garantire un accesso uniforme alla profilazione molecolare su tutto il territorio nazionale e, conseguentemente, alle terapie target rimborsate dal Servizio sanitario nazionale.

** Resp.le Dipartimento Oncologia Medica Genito-urinaria, Fondazione
Ircs Istituto nazionale tumori, Milano*

*** Head Medical Oncology – Comprehensive Cancer Centre, Ausl-Ircs di Reggio Emilia*

**** Uoc Anatomia patologica, Fondazione Policlinico Universitario
Campus Bio-Medico, Roma*