

Luglio 2025



24° Convegno

**“Economia & Politica
del Farmaco e delle
Tecnologie Sanitarie”**

Promosso da



*Associazione Italiana
di Economia Sanitaria*

Con il patrocinio di



UNIVERSITÀ DEL PIEMONTE ORIENTALE

Organizzazione Convegno



Introduzione

La 24a edizione del Convegno “**Economia & Politica del Farmaco e delle Tecnologie Sanitarie**” – con il contributo di Relatori AIFA, Clinici, Imprese ed Economisti Sanitari – ha approfondito importanti temi relativi ai farmaci e ai test di profilazione genomica correlati a quelli oncologici a bersaglio molecolare, che rappresentano un terzo delle terapie in questo ambito.

GESTIONE DELL'INCERTEZZA E RINEGOZIAZIONE DEI PREZZI DEI FARMACI, con analisi degli aspetti di gestione dell'incertezza e payment schemes, della misura del valore e sulla rinegoziazione del prezzo per effetto di estensione di indicazione: temi affrontati anche dalla prospettiva delle imprese.

PROGRAMMAZIONE DELL'INGRESSO DI NUOVI FARMACI/TECNOLOGIE SANITARIE, con analisi delle attività di Horizon Scanning di AIFA e panoramica sul network europeo, con modelli di valutazione previsionale di impatto sulla spesa.

ONCOLOGIA DI PRECISIONE: STATO DELL'ARTE E PROSSIMI SCENARI, con analisi degli aspetti clinico/diagnostici, della profilazione genomica di importanti neoplasie e sui diversi tariffari a livello regionale, attivi dal 1° gennaio 2025, e sulla recente proposta DPCM di Aggiornamento LEA.

In apertura del Convegno abbiamo affidato alla Presidente AIES, Prof. **Cinzia di Novi**, un tema che sarà sempre più di attualità: “Aderenza alla terapia farmacologica e invecchiamento della popolazione”.

L'analisi presentata, con il supporto dei dati della Regione Liguria – che, con la combinazione di invecchiamento demografico e fragilità territoriale, rappresenta una finestra sul futuro dell'Europa – ha evidenziato che affrontare le barriere geografiche all'accesso ai farmaci è una priorità non solo clinica, ma anche politica e sociale.

Claudio Jommi

*Responsabile Scientifico del Convegno
Professore di Economia Aziendale, Dipartimento Scienze del Farmaco,
Università del Piemonte Orientale - Novara*



Video Reportage

Gestione dell'incertezza e rinegoziazione dei prezzi dei farmaci

L'emergere di nuove terapie ad alta specializzazione sta rivoluzionando la ricerca e le evidenze cliniche, con livelli caratterizzati da incertezza clinica al momento dell'immissione sul mercato con correlati alti costi. Come è possibile garantire un accesso tempestivo e al tempo stesso tutelare la sostenibilità economica dei sistemi sanitari?

Strumenti innovativi fondamentali sono gli schemi di prezzo e pagamento: in questa prospettiva è il progetto europeo di mappatura trasversale HI-PRIX di tali schemi per diverse tecnologie coordinato dall'Università Bocconi.

Indispensabile è un sistema di valutazione e negoziazione del prezzo dei farmaci basato su HEOR (Health Economics and Outcomes Research) per poi progredire verso un sistema di Population Health (prevenzione con percorsi di cura territoriali e domiciliari).

La rinegoziazione dei prezzi di nuove indicazioni può essere a prezzo (sconto e/o accordi negoziali) differente per indicazione oppure a prezzo unico per tutte le indicazioni: quest'ultimo è più pratico da gestire, ma rischia di essere meno trasparente se non si esplicita il peso attribuito a ogni indicazione.

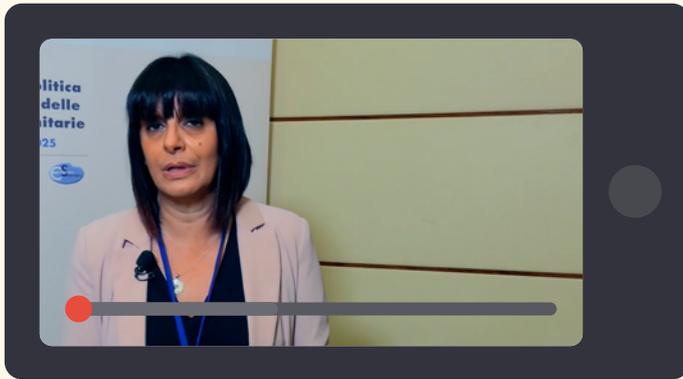
Programmazione dell'ingresso di nuovi farmaci/tecnologie sanitarie

È sempre più crescente l'interesse per tutti i sistemi di previsione anticipata che devono evidenziare ai decisori quelle che potrebbero essere potenziali sfide ma anche opportunità per il sistema sanitario, valutandone le conseguenze organizzative ed economiche.

A livello europeo, il nuovo Regolamento HTA mira allo sviluppo di una prospettiva congiunta sugli aspetti clinico-terapeutici dei farmaci, della diagnostica in vitro e dei dispositivi medici ad alto rischio.

In AIFA l'Horizon Scanning (introdotto nel 2018) prevede per i farmaci in arrivo: identificazione, selezione/prioritizzazione, valutazione, diffusione delle informazioni e monitoraggio; con assessment specifici sulle tecnologie emergenti identificate come prioritarie.

Il modello relativo alle malattie rare e ai farmaci orfani permette di poter fare un'effettiva ed efficiente programmazione, soprattutto a livello regionale, identificando i farmaci innovativi che daranno un'efficacia incrementale rispetto alle alternative odierne, stimando i pazienti trattati e le risorse necessarie.



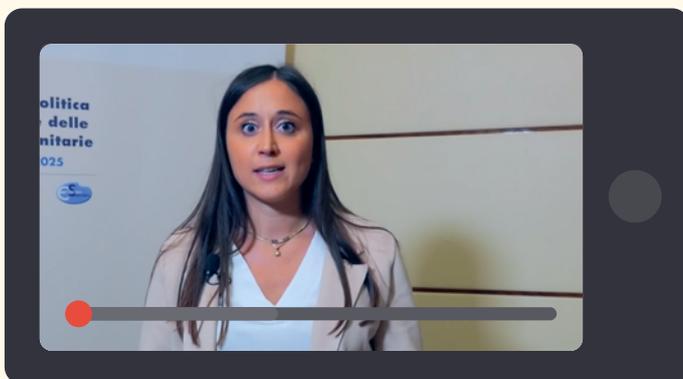
Aderenza alla terapia farmacologica: influenza dell'invecchiamento, dello status socioeconomico e delle barriere geografiche sull'accesso ai farmaci

Prof.ssa Cinzia Di Novi

Presidente AIES Associazione Italiana di Economia Sanitaria

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 04' 15"

L'evoluzione della medicina ha significativamente esteso l'aspettativa di vita, generando quale effetto collaterale l'incremento delle malattie croniche con la necessità di trattamenti farmacologici a lungo termine: oltre il 50% dei pazienti non segue però correttamente i regimi prescritti. L'aderenza terapeutica non può essere considerata un problema individuale, ma deve essere affrontata come una questione di equità e accessibilità. I dati della Liguria - che, con la combinazione di invecchiamento demografico e fragilità territoriale, rappresenta una finestra sul futuro dell'Europa - dimostrano che affrontare le barriere geografiche all'accesso ai farmaci è una priorità non solo clinica, ma anche politica e sociale.



Pricing & payment schemes innovativi: una mappatura e una tassonomia

Dott.ssa Vittoria Ardito

Government Health and Not for Profit - SDA Bocconi

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 03' 19"

L'innovazione medica, caratterizzata da livelli sempre più elevati di personalizzazione, pone sfide importanti: incertezza clinica al momento dell'accesso al mercato, complessità logistiche e costi elevati. In questo contesto, gli schemi di prezzo e pagamento stanno emergendo come strumenti innovativi fondamentali per garantire un accesso tempestivo e al tempo stesso tutelare la sostenibilità economica dei sistemi sanitari.

Il progetto europeo HI-PRIX (Health Innovation Next Generation Payment and Pricing Model), coordinato dall'Università Bocconi (Milano), con il coinvolgimento di 18 partner in 11 paesi, ha sviluppato una mappatura trasversale di tali schemi per diverse tecnologie (farmaci, device medici, combinazioni).



Pricing dei farmaci, misura del valore e gestione dell'incertezza: la prospettiva delle Imprese

Dott. Giovanni Giuliani

Access Chapter Lead – Roche

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 04' 11"

L'emergere di nuove terapie ad alta specializzazione sta rivoluzionando la ricerca e le evidenze cliniche. È quindi indispensabile, per la sostenibilità e per un approccio value-based, un sistema di valutazione e negoziazione del prezzo dei farmaci basato sulla Real World Evidence. È prioritario investire in HEOR (Health Economics and Outcomes Research) e progredire verso un sistema di Population Health, basato sulla prevenzione con percorsi di cura territoriali e domiciliari. Servono una governance dei dati, autorità regolatorie capaci di valutare soluzioni integrate, modelli di finanziamento legati all'impatto sul paziente e linee guida sulle evidenze RW. La collaborazione tra tutti gli attori del sistema è cruciale.



La rinegoziazione del prezzo dei farmaci per effetto di estensione di indicazione

Prof. Claudio Jommi

Dip. Scienze del Farmaco - UPO Novara

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 02' 55"

La rinegoziazione dei prezzi di nuove indicazioni (il 53% delle approvazioni dal 2018 al 2024) può considerare valore e costo comparativo rispetto ad alternative terapeutiche e dello stesso farmaco rispetto alle indicazioni precedenti già negoziate e all'aumento della popolazione trattata. Il modello negoziale può essere a prezzo unico per tutte le indicazioni (Blended Price) o a prezzo (sconto e/o accordi negoziali) differente per indicazione (IBP - Indication-Based Pricing). L'Italia è passata da un approccio IBP a un approccio blended (maggioritario a livello internazionale) che è più pratico da gestire, ma rischia di essere meno trasparente se non si esplicita il peso attribuito a ogni indicazione.



L'attività di Horizon Scanning di Aifa

Dott.ssa Jelena Ivanovic

*Ufficio Attività di Analisi e Previsione
Area Strategica ed Economia
del Farmaco – AIFA*

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 04' 33"

È sempre più crescente l'interesse per tutti i sistemi di previsione anticipata che devono evidenziare ai decisori quelle che potrebbero essere potenziali sfide ma anche opportunità per il sistema sanitario, valutandone le conseguenze organizzative ed economiche. In AIFA l'Horizon Scanning è stato introdotto nel 2018. È strutturato in 5 fasi: identificazione, selezione/prioritizzazione, valutazione, diffusione delle informazioni e monitoraggio. Sulle tecnologie emergenti identificate come prioritarie vengono effettuati assessment specifici. A livello europeo, il nuovo Regolamento HTA mira allo sviluppo di una prospettiva congiunta sugli aspetti clinico-terapeutici dei farmaci, della diagnostica in vitro e dei dispositivi medici ad alto rischio.



Valutazioni previsionali di impatto sulla spesa

Prof. Andrea Marcellusi

*Dip. Scienze Farmaceutiche Università
degli Studi di Milano*

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 03' 36"

Il modello di Horizon Scanning presentato, relativo alle malattie rare e ai farmaci orfani, oltre ad individuare le indicazioni in arrivo tra il 2025 e il 2027 ha attribuito ad esse un livello di valore in modo da poter identificare i farmaci innovativi, che daranno un'efficacia incrementale rispetto alle alternative oggi a disposizione. Sono state quindi stimate, considerando i pazienti trattati, le risorse necessarie per sostenere la spesa di tali farmaci. Si tratta di un modello che permette quindi di poter fare un'effettiva ed efficiente programmazione, a livello nazionale ma soprattutto regionale.

Oncologia di precisione: stato dell'arte e prossimi scenari

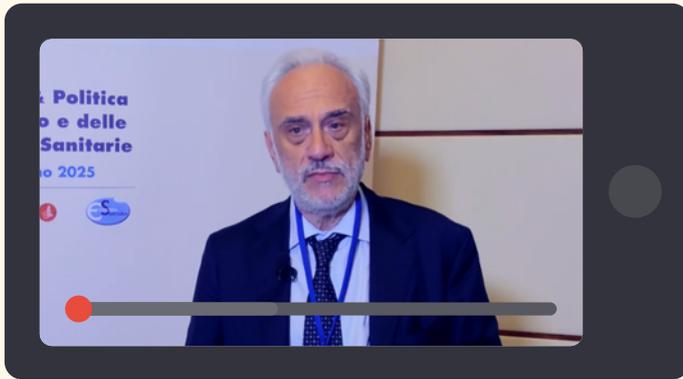
L'Oncologia di Precisione con l'identificazione delle alterazioni genomiche permette di trattare i pazienti con terapie "personalizzate", rimborsate da AIFA a seguito di un test di profilazione, che hanno migliorato in più di un terzo delle neoplasie significativamente la sopravvivenza, la qualità di vita e la possibilità di guarigione dei Pazienti.

Tali test hanno un ruolo sempre più importante: (i) dalla prevenzione, con l'identificazione del rischio per tumori eredo-familiari (geni BRCA1-2 nelle neoplasie della mammella e dell'ovaio); (ii) alla valutazione prognostica per la scelta del trattamento dopo chirurgia e dell'intensità del follow-up; (iii) alla selezione dei pazienti per terapie a target bio-molecolari mirati: dai tumori localizzati suscettibili di trattamenti adiuvanti; alle neoplasie in fase avanzata, all'identificazione di biomarcatori agnostici.

Per rendere più efficiente ed efficace l'Oncologia di Precisione - a fronte di questo grande sviluppo delle tecnologie diagnostico-terapeutiche - due sono gli elementi strategici emersi dalla sessione organizzata dal Gruppo Multidisciplinare Innovatività (GMI).

Miglioramento degli aspetti gestionali-organizzativi: reti oncologiche e PDTA, network strutturati di laboratori di Anatomia Patologica per ottimizzare l'erogazione dei test con complessità diverse, valorizzazione delle risorse umane dedicate.

Accesso ai test (con tariffe correlate all'assorbimento reale dei fattori produttivi), che mancano ancora in molte Regioni. Il GMI ha stimato nel 2021 il costo di € 1.150 per il test NGS dell'Adenocarcinoma del Polmone (recepito nel DM MinSal 30.09.22), che ha ridefinito lo scenario tariffario in questo ambito, che prima prevedeva una tariffa unica di circa € 2.000. La Lombardia a fine 2022 ha rimodulato il suo tariffario a seconda dei geni refertati (con forti risparmi) seguita da Emilia-Romagna nel 2023 e da altre 10 Regioni/PA all'inizio 2025. A livello LEA, il Tariffario (30.12.24) non ha previsto codifiche specifiche NGS in Oncologia: il DPCM di aggiornamento (18.04.25), con l'introduzione di alcuni test genomici, rappresenta un primo passo per rendere omogenea la situazione sul territorio nazionale.



Oncologia di precisione: stato dell'arte e prossimi scenari clinici/diagnostici

Dott. Carmine Pinto

Head Medical Oncology Clinical Cancer Centre

IRCCS AUSL di Reggio-Emilia

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 03' 40"

I test genomici nell'Oncologia di Precisione hanno un ruolo sempre più strategico. Dalla prevenzione, con l'identificazione del rischio per tumori eredo-familiari (geni BRCA1-2 nelle neoplasie della mammella e dell'ovaio) e in futuro anche per lo screening del tumore del colon-retto; alla valutazione prognostica per la scelta del trattamento dopo chirurgia e dell'intensità del follow-up. Alla selezione dei pazienti per terapie a target bio-molecolari mirati: dai tumori localizzati suscettibili di trattamenti adiuvanti; alle neoplasie in fase avanzata, all'identificazione di biomarcatori quali bersagli per terapie indipendentemente dalla sede anatomica del tumore. A fronte di un miglioramento delle tecnologie con professionisti preparati, in molte Regioni non si ha l'accesso ai test, mancano percorsi organizzati e reti oncologiche con laboratori strutturati.



Real World Data in oncologia di precisione: dalla profilazione NSCLC alla CGP per MTB

Prof. Giancarlo Pruneri

Direttore Dip. Patologia Diagnostica

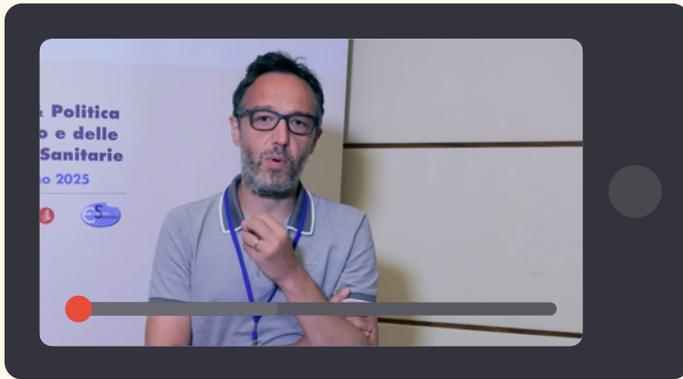
Fond. IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 03' 50"

Senza l'identificazione dei biomarcatori non si possono trattare i pazienti con le terapie personalizzate, garantendo loro un vantaggio di sopravvivenza e di qualità di vita. Questo si può realizzare solo con una rete regionale strutturata, con una migliore organizzazione.

Ad esempio, in Regione Lombardia è stato dimostrato che la creazione di un network di laboratori di Anatomia Patologica (che utilizzano pannelli di 50 geni validi per gran parte delle neoplasie) ha permesso di valutare nel 2023 con NGS ben l'84% dei pazienti con carcinoma non a piccole cellule del polmone.

Mentre la Comprehensive Genomic Profiling, con pannelli più estesi (a partire da 300 geni) permette l'identificazione dei biomarcatori per trattare i pazienti anche con farmaci off-label o negli studi clinici, nell'ambito dei Molecular Tumor Board, team multidisciplinari.



Profilazione genomica del carcinoma mammario

Prof. Fabio Pagni

*Resp. Patologia Molecolare Oncologica
Fond. IRCCS San Gerardo dei Tintori –
Monza*

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 03' 01"

Tre sono i livelli di complessità che caratterizzano la diagnostica molecolare del Carcinoma Mammario. Il primo è quello immunohistochimico che viene eseguito su tessuto nel 100% delle pazienti: è un test effettuato da 20 anni con qualità e omogeneità sul territorio nazionale. Il secondo, cosiddetto oncogenomico, è un test erogato in outsourcing e costoso, emerso nell'ultimo quinquennio per stratificare il gruppo di donne all'interno dei tumori ormonoresponsivi che possono beneficiare della chemioterapia. Il terzo e più recente è il livello mutazionale e immunoterapico, che interessa le donne che hanno sviluppato una malattia metastatica resistente, che si avvale della biopsia liquida, test complesso ancora poco diffuso. È fondamentale, quindi, una rete di Anatomie per ottimizzare l'erogazione dei test e le risorse umane dedicate.



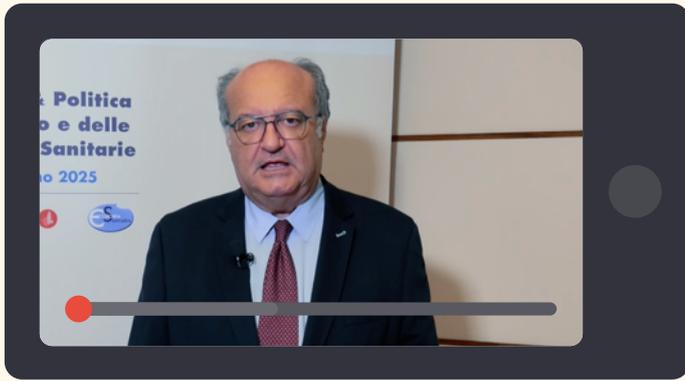
Costi ed esiti legati ai flussi diagnostici del paziente con carcinoma mammario

Dott. Paolo Cortesi

*Centro di Studio e Ricerca in Sanità
Pubblica
CESP – Università Studi Milano
Bicocca - Monza*

 **CLICCA E GUARDA IL VIDEO** Durata: 02' 49"

Il carcinoma mammario è la neoplasia a più alta incidenza in Italia e circa il 5% delle pazienti ha una diagnosi di malattia metastatica. Nuove terapie target, che hanno migliorato la sopravvivenza e la qualità di vita, richiedono test molecolari per l'eleggibilità al trattamento. Per permettere l'introduzione corretta e sostenibile dei nuovi test è necessaria un'attenta programmazione basata sulle previsioni dei carichi di attività e costi dei laboratori legati all'evoluzione terapeutica: in questa prospettiva è stata condotta l'analisi presentata, che ha confrontato lo scenario attuale con quello previsto a 3 anni. Sono state quindi valutate le prossime possibili alternative terapeutiche con i relativi test da introdurre nel percorso di cura. Infine, sono stati stimati i costi associati ai due scenari.



Genetica molecolare per l'oncologia di precisione: tra DPCM, aggiornamento LEA e tariffari regionali

Dott. Giovanni Ravasio
 Coordinatore del Gruppo
 Multidisciplinare Innovatività
 Direttore di Economia Sanitaria

CLICCA E GUARDA IL VIDEO Durata: 03' 53"

L'Oncologia di Precisione, con l'identificazione delle alterazioni genomiche permette di trattare i pazienti con terapie "personalizzate", rimborsate da AIFA a seguito di un test di profilazione, che spesso non è previsto nei LEA. Il Gruppo Multidisciplinare Innovatività ha stimato il costo di € 1.150 per il test NGS dell'Adenocarcinoma del Polmone (recepito nel DM MinSal 30.09.22), che ha ridefinito lo scenario tariffario in questo ambito, che prima prevedeva una tariffa unica di circa € 2.000. La Lombardia a fine 2022 ha rimodulato il suo tariffario a seconda dei geni refertati (con forti risparmi) seguita da Emilia-Romagna nel 2023 e da altre 10 Regioni/PA all'inizio 2025. A livello LEA, il Tariffario (30.12.24) non ha previsto codifiche specifiche NGS in Oncologia: il DPCM di aggiornamento (18.04.25), con l'introduzione di alcuni test genomici, rappresenta un primo passo per rendere omogenea la situazione sul territorio nazionale.

A breve disponibile su www.economiasanitaria.it

Oncologia di Precisione: stato dell'arte 2025 Tariffe regionali e DPCM aggiornamento LEA

Carmine Pinto,^{1,2} Giovanni Ravasio^{2,3}

¹ Head Medical Oncology - Clinical Cancer Centre, IRCCS - AUSL di Reggio Emilia
² Direttore Economia Sanitaria
³ Gruppo Multidisciplinare Innovatività (GMI)

L'Oncologia di Precisione (Odp), con l'identificazione delle alterazioni genomiche coinvolte nello sviluppo delle neoplasie, permette di trattare i pazienti con terapie "personalizzate", rimborsate da AIFA a seguito di un test di profilazione che ne indichi l'eleggibilità al trattamento. Su questo tema, il Gruppo Multidisciplinare Innovatività (GMI) - al quale partecipano diversi esperti nelle varie discipline, oltre agli autori - ha svolto diverse analisi: ha definito il costo della profilazione NGS dell'Adenocarcinoma del Polmone, recepito come tariffa nel DM MinSal 30.09.22; ha stimato nel 2024 quello per NGS HRD del Carcinoma sieroso di alto grado dell'Ovaio nella pratica clinica, la cui bozza di Decreto è in valutazione alla Conferenza Regioni. Analisi economico-organizzative del GMI a seguito del costante monitoraggio degli scenari di profilazione dell'Odp, che ha visto in questi anni, ma soprattutto a partire dall'inizio del 2025, una forte attenzione alle politiche tariffarie, a livello regionale e nazionale: **condizione fondamentale per garantire l'accesso ai test e conseguente cura con terapia appropriata.**

SCENARIO LEA INIZIO 2025 (OdP)
 La scelta delle terapie sulla base dei test di biologia molecolare ha migliorato, in più di un terzo delle neoplasie, significativamente la sopravvivenza, la qualità di vita e la possibilità di guarigione dei Pazienti. A gennaio 2025 nel nostro Paese erano autorizzati 38 farmaci oncologici (per 11 sedi tumorali e per un'indicazione agnostica) rimborsati dal SSN, richiedenti un test di profilazione molecolare. A fronte di questa realtà diagnostico-terapeutica, **il Nuovo Tariffario LEA (30.12.2024) non ha previsto codifiche specifiche per i test NGS oncologici, che consentono la valutazione contemporanea di diverse alterazioni, né per tutti i 17 diversi test molecolari, correlati a un'alterazione (in tabella 1 quelli inseriti nei LEA).**

TEST MOLECOLARI IN ONCOLOGIA (tariffario LEA - 30.12.24)			
91.60.1	STATO MUTAZIONALE EGFR	151,00 €	151,60 €
91.60.2	RIARRANGIAMENTO ALK	196,75 €	151,30 €
91.60.3	In caso di negatività incluso: ROS1	151,30 €	151,60 €
91.60.3	STATO MUTAZIONALE K-RAS, N-RAS	256,00 €	151,30 €
91.60.5	STATO MUTAZIONALE K-RAS	151,00 €	151,30 €
91.60.6	STATO MUTAZIONALE B-RAF	151,30 €	151,60 €
91.60.7	INSTABILITA' MICROSATELLITARE	151,30 €	151,60 €
91.60.8	STATO MUTAZIONALE C-KIT	151,30 €	151,60 €
91.60.E	STATO MUTAZIONALE RET	151,30 €	151,60 €

TARIFFARI REGIONALI 2025 (OdP)
 A partire dal 2025 altre 10 Regioni/PA hanno introdotto tariffe per la profilazione genomica: Campania, Friuli-Venezia Giulia, Marche, Umbria, Toscana, Umbria, Veneto, PA di Trento e Valle d'Aosta (Figura 1).

La differenza dei Nomenclatori nelle 12 Regioni/PA prevede 4 livelli ma con tariffe diverse: G8.02 (2-20 geni), G8.03 (21-60 geni), G8.04 (61-100 geni) e G8.05 (oltre 100 geni). In tabella 3 sono riportate le tariffe per i vari livelli.

La principale differenza è relativa al codice G8.03, che in LOMBARDIA il riferimento è con DNA e RNA, mentre in Emilia-Romagna e nelle altre Regioni/PA è relativo solo al codice G8.03* la valutazione per queste Regioni: ad esempio Polmone, Mammella e Prostata.

Per la profilazione HRD (biomarcatore complesso, il cui farmaco è attualmente in fase di valutazione), analisi con meno di 60 geni inserita nel codice G8.04 in Emilia-Romagna e in tutte le altre Regioni (euro 1.350, ad euro 1.550) e G8.04 in Veneto (euro 1.150 ed euro 1.550).

12 REGIONI/PA CON TARIFFE DI ONCOLOGIA DI PRECISIONE DAL 2025

Figura 1

ONCOLOGIA DI PRECISIONE: TARIFFE REGIONALI 2025

REGIONE	TARIFFA	ANALISI DI SEQUENZE GENICHE	TARIFFA
TOSCANA	300 € (Endometrio e Neuroblastoma)	1 Gene (incluso FISH)	395 € (Endometrio e Neuroblastoma)
CAMPANIA	300 € (Endometrio e Neuroblastoma)	2-20 Geni DNA e RNA	1.050 € (Colon Retto, Mammella, Prostata)
UMBRIA/PUGLIA	450 € (Endometrio e Neuroblastoma)	21-60 Geni DNA e RNA	1.550 € (Ovaio/HRD)
VENETO	395 € (Endometrio e Neuroblastoma)		
VALLE D'AOSTA	500 € (Colon Retto e Melanoma)		
TRENTINO ALTO ADIGE	850 € (Colon Retto e Melanoma)		
MOGLIA	800 € (Colon Retto e Melanoma)		
EMILIA ROMAGNA	900 € (Colon Retto e Melanoma)		
FRILIVI VENEZIA GIULIA	1.000 € (Mammella e Prostata)		
MARCHE	1.150 € (Mammella e Prostata)		
LOMBARDIA	1.350 € (Polmone, Mammella, Prostata)		
EMILIA ROMAGNA	1.350 € (Polmone, MTR)		
VALLE D'AOSTA	1.350 € (Polmone, MTR)		
TRENTINO ALTO ADIGE	1.550 €		

11

Applications of ctDNA testing in clinical practice

- ◆ Early diagnosis
- ◆ Management of early stage cancer
- ◆ Advanced cancer genotyping
- ◆ Advanced cancer monitoring



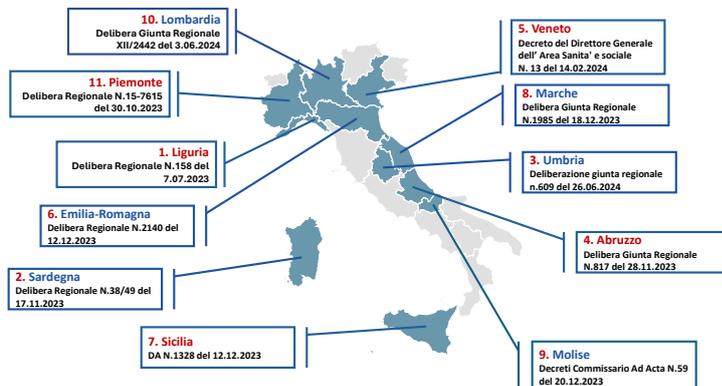
Biopsia Liquida in Oncologia: scenari attuali e prossimi

Nicola Normanno

Direttore Scientifico IRST "Dino Amadori" IRCCS, Meldola

Il termine biopsia liquida è generalmente utilizzato per indicare la possibilità di analizzare biomarcatori presenti nei fluidi biologici (plasma, urine, versamento peritoneale, liquido cefalo rachidiano, saliva). L'analisi del DNA tumorale circolante (ctDNA) che costituisce una frazione del DNA libero circolante (cfDNA) isolato dal sangue periferico, rappresenta oggi il principale approccio di biopsia liquida. Il test del ctDNA è attualmente raccomandato solo per la profilazione genomica nei pazienti con tumore avanzato quando è importante avere i risultati in tempi rapidi o quando le biopsie tissutali non sono adeguate per la caratterizzazione molecolare. Nel frattempo si stanno sviluppando applicazioni future, a cominciare dalla diagnosi precoce delle neoplasie, per la biopsia liquida nella pratica clinica: anche se sarà necessario cercare di ridurre i relativi costi (analisi economica GMI in corso), sensibilmente più alti della profilazione su tessuto. Nei pazienti trattati per tumori in fase iniziale, la rilevazione del ctDNA consente di identificare una malattia minima residua per sviluppare nuove strategie terapeutiche. Nei soggetti con malattia avanzata, tale test può fornire informazioni complementari alla biopsia tissutale sull'eterogeneità del tumore, contribuendo alla personalizzazione dei trattamenti. Inoltre, la valutazione dei livelli di ctDNA permette l'identificazione di mutazioni di resistenza prima della progressione clinica.

Gli 11 MTB regionali



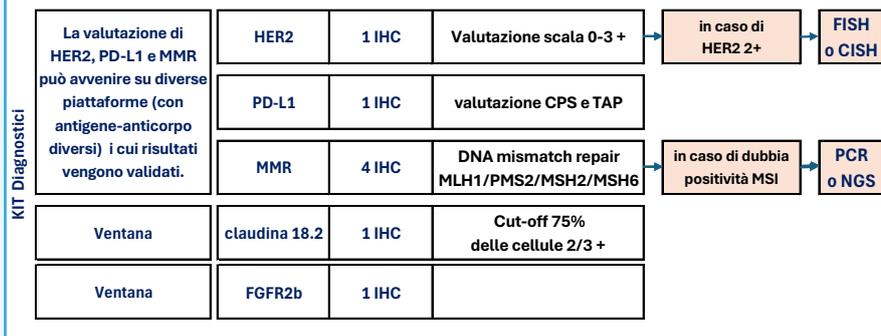
Molecular Tumor Board: stato dell'arte e prossimi scenari per la ricerca e pratica clinica

Nello Martini

Presidente Fondazione ReS - Ricerca e Salute

Il Decreto MinSal 30.05.23 ha istituito i Molecular Tumor Board (MTB): a maggio 2025 sono stati deliberati in 11 Regioni, ma non è ancora stato attivato lo specifico Centro Unico Nazionale, senza il quale non è possibile avere un monitoraggio sull'effettivo funzionamento dei MTB. Il Decreto ha contemporaneamente dato indicazioni sui centri specialistici per l'esecuzione dei test di profilazione NGS-CGP (Comprehensive Genomic Profiling). La valutazione dei risultati di tale profilazione – che deve essere eseguita dopo aver accertato l'assenza di alternative terapeutiche autorizzate disponibili e le caratteristiche del paziente – ha l'obiettivo di valutare il significato e le potenziali indicazioni cliniche derivate dalle alterazioni genomiche identificate, e quindi di intervenire sulla base della disponibilità di farmaci a target molecolare, con attenzione ai trattamenti off-label. Per questi ultimi è in corso un approfondimento per un accesso strutturato al fondo del 5% di AIFA (farmaci che rappresentano una aspettativa e speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie).

CARCINOMA GASTRICO: ALGORITMO DIAGNOSTICO VALUTAZIONE COMPLETA



Stato dell'arte e prossimi scenari per la caratterizzazione molecolare del Carcinoma Gastrico

Prof. Matteo Fassan

Dir. Anatomia Patologica
- Ospedale Ca' Foncello
Treviso, ULSS 2 - Veneto

Il carcinoma gastrico rappresenta una neoplasia aggressiva con una prognosi particolarmente infausta. La recente introduzione di farmaci target e dell'immunoterapia, accanto alla chemioterapia, ha ampliato la disponibilità di terapie efficaci. La correlata caratterizzazione molecolare del carcinoma gastrico si basa su 5 biomarcatori (HER2, PD-L1, MMR, claudina 18.2, FGFR2b), analizzabili con 8 metodiche immunoistochimiche (IHC). Il Gruppo Multidisciplinare Innovatività ha stimato per la valutazione completa di tutti i 5 biomarcatori un costo complessivo di circa 450 euro (pari alla tariffa indicata dal DPCM agg. LEA per la profilazione di un solo biomarcatore), valutazione completa indispensabile per la scelta della più appropriata ed efficace terapia da parte dell'oncologo.

I numeri del Carcinoma Uroteliale in Italia

Incidenza	Nel 2024 sono stimate circa 31.016 nuove diagnosi (uomini = 25.227; donne = 5.789; 11,4% e 3,2% di tutti i tumori incidenti, rispettivamente)
Mortalità	Nel 2022 sono stimati 8.300 decessi (uomini = 6.400; donne = 1.900)
Sopravvivenza netta a 5 anni dalla diagnosi	80% uomini e 78% donne
Probabilità di vivere ulteriori 4 anni condizionata ad aver superato il primo anno dopo la diagnosi	86% negli uomini e 87% nelle donne
Prevalenza	Sono 300.200 le persone viventi in Italia dopo una diagnosi di tumore della vescica (uomini = 236.000; donne = 64.200)

Fonte: "I numeri del cancro in Italia, 2024" AIOM-AIRTUM.

Profilazione genomica del Carcinoma Uroteliale

Mariavittoria Vescovo

UOC Anatomia patologica,
Fond. Policlinico Univ.
Campus Bio-Medico,
Roma

Il carcinoma uroteliale rappresenta oltre il 90% dei tumori della vescica. Nel 75% circa dei pazienti si presenta con una forma non muscolo-invasiva (NMIBC), ma con tassi di recidiva frequenti e progressione della malattia (10-30% dei casi) a carcinoma uroteliale muscolo-invasivo (MIBC).

Relativamente alle alterazioni genomiche, FGFR3 (Fibroblast Growth Factor Receptor 3) è il gene più comunemente mutato in questa neoplasia, presente nel 50-60% dei NMIBC (50-80% nelle forme a basso grado e nel 35-40% in quelle ad alto grado) e nel 15-20% dei casi MIBC o metastatico (mUC). Il gene HER2 è invece alterato nel 10-15% dei casi. L'attivazione della via di segnalazione FGFR3 promuove la proliferazione cellulare, la sopravvivenza e l'angiogenesi. La profilazione genomica di FGFR3 - raccomandata al momento della diagnosi nel paziente metastatico dopo 1a Linea con inibitore di PD-L1 per la somministrazione di una monoterapia orale autorizzata da AIFA - può essere effettuata con RT-PCR oppure con NGS (il primo test è più economico, ma non discrimina i pattern di fusione).

Il Convegno è stato realizzato con il contributo non condizionante di:

Platinum Sponsors

AMGEN[®]

AstraZeneca 

Johnson & Johnson

Roche

Gold Sponsors

 **astellas**

BAYER

CSL Behring
Biotherapies for Life™

CSL Vifor

 **MSD**

 **NOVARTIS**

Silver Sponsors

ALFASIGMA 

SERVIER 
moved by you

teva

PHARMASTAR

www.pharmastar.it

Registrazione al Tribunale di Milano

n° 516 del 6 settembre 2007

EDITORE

MedicalStar

Via San Gregorio, 12 - 20124 Milano

info@medicalstar.it - www.medicalstar.it

AVVERTENZE PER I LETTORI

Nessuna parte di questa pubblicazione può essere copiata o riprodotta anche parzialmente senza l'autorizzazione dell'Editore.

L'Editore declina ogni responsabilità derivanti da errori od omissioni in merito a dosaggio o impiego di medicinali o dispositivi medici eventualmente citati negli articoli e invita il lettore a controllare personalmente l'esattezza delle informazioni, facendo riferimento alla bibliografia relativa.

DIRETTORE RESPONSABILE

Danilo Magliano

INTERVISTE

Alessandra Flavetta

VIDEOMAKER

Dante Daurelio

PROGETTO E GRAFICA

Francesca Bezzan - www.franbe.it