



## Medicina di precisione, a Roma convegno su sfide e opportunità

### Descrizione

(Adnkronos) La medicina di precisione individua meccanismi biologici o molecolari alterati e sviluppa farmaci mirati a intervenire su quelle specifiche alterazioni: un approccio innovativo, sviluppato ed evoluto in onco-ematologia e in oncologia, con grandi potenzialità dal punto di vista clinico e della buona gestione delle risorse. Per gli esperti una svolta tecnologica e scientifica in rapida evoluzione. Qual è lo stato dell'arte della medicina di precisione in Italia a livello istituzionale, organizzativo e di integrazione effettiva nei percorsi di cura? Quali gli ambiti di applicazione, i vantaggi e quali le criticità da affrontare rispetto a normative regolatorie su test genomici e farmaci, equità di accesso e sostenibilità economica? Su questi temi si sono confrontati i rappresentanti delle principali istituzioni sanitarie e regolatorie nazionali, clinici, associazioni dei pazienti, farmacisti ospedalieri e medici di medicina generale, questa mattina al ministero della Salute in occasione del convegno "Medicina di precisione: il futuro della cura tra innovazione, equità e sostenibilità". Le nuove frontiere per le malattie rare, organizzato da Blueprint Medicines, a Sanofi company, promosso da Hps Health Publishing and Services.

La medicina di precisione spiega Mauro Biffoni, direttore Dipartimento di Oncologia e medicina molecolare, Istituto superiore di sanità (Iss) si basa su un approccio orientato a individuare, attraverso i profili genomici di ogni paziente, precise mutazioni genetiche (biomarcatori) causa della malattia e a sviluppare farmaci mirati e attivi su quella specifica alterazione, selezionando così il percorso terapeutico più appropriato alle caratteristiche molecolari o biologiche della patologia e del singolo paziente. Questo approccio di precisione, che ha modificato la presa in carico del paziente, che non è solo il suo genoma, ma si gioca tra biologia, stili di vita e fattori ambientali, in alcuni casi ha dimostrato indubbi benefici e vantaggi; in altri casi, le evidenze sono ancora in fase di valutazione, ma le premesse sono molto buone. Ovviamente alcuni ostacoli impediscono o rallentano un accesso equo: dal punto di vista scientifico la mancanza di dati solidi dovuta a insufficiente numerosità dei pazienti arruolati negli studi clinici, e dal punto di vista economico il costo elevato delle terapie di precisione che devono essere rimborsate dal Servizio sanitario nazionale e saranno sempre più numerose considerato il trend attuale in crescita.

Oggi la storia della medicina di precisione è a un bivio tra benefici e sostenibilità, sottolineano gli organizzatori del convegno in una nota: da un lato possibilità di cure mirate efficaci e personalizzate,

dall'altro il confronto con costi elevati dei farmaci innovativi e la necessità di gestire una ingente mole di dati. Per garantire la sostenibilità del sistema saranno cruciali l'appropriatezza prescrittiva, un accesso ampio ed equo alle cure, la collaborazione tra istituzioni sanitarie e autorità regolatorie, l'adozione di tecnologie digitali e intelligenza artificiale per ottimizzare le risorse. Da questi bisogni prende le mosse il lavoro che l'Agenzia italiana del farmaco (Aifa) porta avanti, anche in sinergia stretta con alcune Società scientifiche tra cui la Sifo (Società italiana di farmacia ospedaliera) e le associazioni dei pazienti, su medicina di precisione e prescrittomica, che si occupa di analizzare e integrare i dati molecolari, genetici e clinici del paziente per identificare il trattamento più efficace, prevenire gli effetti indesiderati, semplificare le procedure burocratiche salvaguardando il rigore scientifico.

La medicina di precisione rappresenta per il regolatore un punto di rottura epocale: non è utopia, ma una leva strategica a supporto di appropriatezza e sostenibilità afferma Silvia Cammarata, Ufficio di presidenza Aifa. La prescrittomica, come applicazione sistematica dei dati omici e della real world alla prescrizione, traduce l'unicità di ogni paziente nella terapia giusta. Aifa ha istituito l'anno scorso un tavolo tecnico multidisciplinare avente come obiettivo principale quello di redigere un documento da rendere pubblico, nel quale raccogliere best practice, criticità, proporre azioni correttive e individuare ambiti di ricerca per l'applicazione della medicina di precisione nella gestione della terapia farmacologica con particolare focus sulle politerapie. Con le terapie di precisione le agenzie regolatorie si trovano a cambiare il proprio approccio statico adattandolo a tutto il ciclo di vita del prodotto; anticipano, approvano e vincolano il mantenimento dell'indicazione a conferme post marketing.

L'ematologia è stata pioniera dell'approccio di precisione basato sulla ricerca di biomarcatori, ma da qualche anno l'interesse della medicina di precisione si è spostato anche alle malattie rare. La mastocitosi sistemica indolente riporta la nota di un modello rappresentativo del cambiamento determinato dall'approccio di precisione. Questa è una malattia rara, complessa ed eterogenea, non facile da riconoscere e diagnosticare, caratterizzata da un mosaico di sintomi invalidanti altamente imprevedibili, che pur non influenzando l'aspettativa di vita rende la quotidianità della persona che ne soffre estremamente difficile. Nel 95% dei casi è dovuta a mutazione del codone 816 del gene Kit sul cromosoma 17 (Kitd816), da qui la necessità di terapie mirate e da qui il via alla medicina di precisione, che ha segnato una nuova era per i pazienti e gli specialisti.

I meccanismi alla base di una malattia rara come la mastocitosi indolente non sono ancora ben conosciuti e quindi poter avere terapie mirate al bersaglio alterato diventa risolutivo per i pazienti, spiega Massimo Triggiani, Chair of the European Competence Network on Mastocytosis (Ecnm), professore ordinario di Medicina interna, Dipartimento di Medicina e chirurgia università degli Studi di Salerno e direttore Uoc Diagnosi e terapia malattie allergiche e sistema immunitario, Aou San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Salerno. Nella mastocitosi indolente illustra lo specialista la medicina di precisione cambia l'evoluzione della malattia nel senso che l'approccio di precisione nella fase diagnostica e nella fase terapeutica determina un grande vantaggio: in particolare la possibilità di fare diagnosi accurate con metodiche sofisticate consente di ridurre notevolmente il ritardo diagnostico, mentre la disponibilità di farmaci in grado di bloccare esattamente il meccanismo patologico, la molecola mutata, ha rivoluzionato il modo di trattare i pazienti in quanto siamo passati da terapie aspecifiche sintomatiche a terapie che agiscono direttamente sul meccanismo alterato che causa la malattia. Questo consente non solo di ottenere risposte più precise ed efficaci, ma riduce

anche l'impatto degli effetti indesiderati. In aggiunta le innovative soluzioni terapeutiche, migliorando notevolmente la sintomatologia, migliorano in modo significativo la qualità di vita dei pazienti che di conseguenza diventano più aderenti alle cure, con un conseguente maggiore controllo dell'evoluzione della forma indolente e la possibilità di riappropriarsi della propria esistenza.

Il Convegno è stato pensato proprio con l'obiettivo di fare chiarezza sui tanti aspetti della medicina di precisione, nel rispetto della responsabilità scientifica e trasparenza verso i pazienti e prosegue la nota ed è in questo spirito che Blueprint Medicines, a Sanofi company, ha deciso di organizzare l'evento con un focus sulla mastocitosi sistemica. L'azienda, nata circa 15 anni fa, porta avanti una precisa missione: sviluppare la medicina di precisione su alcune patologie orfane e comprenderne in modo mirato e dettagliato i meccanismi molecolari.

Medicina di precisione non significa creare un trattamento su misura per ogni singolo individuo precisa Stefania Rinaldi, Country Manager Italy di Blueprint Medicines, a Sanofi company ma identificare sottogruppi di pazienti che condividono un determinato meccanismo biologico o molecolare e intervenire in modo mirato su quel driver della malattia: chiarire questo è importante per i clinici, per i pazienti, per orientare la ricerca verso target specifici e meccanismi patogenetici chiari, evitando spreco di risorse e permettendo ai sistemi sanitari di valutare correttamente l'impatto e il valore delle terapie. La nostra storia ci ha portato a concentrarci su aree con grande unmet need come le patologie dei mastociti, e questo approccio ci ha permesso di raggiungere importanti obiettivi grazie all'innovazione e al potenziale di modificare la storia naturale della malattia.

Il convegno è stato realizzato con il patrocinio di Eupati - Accademia del paziente esperto, Asimas - Associazione italiana mastocitosi, Fimmg - Federazione italiana medici di famiglia, Rima - Rete italiana mastocitosi e Sif - Società italiana di farmacologia.

?

salute

[webinfo@adnkronos.com](mailto:webinfo@adnkronos.com) (Web Info)

## Categoria

1. Comunicati

## Tag

1. Ultimora

## Data di creazione

Novembre 27, 2025

## Autore

redazione