



GOVERNARE IL FUTURO DEL SSN

Dall'innovazione biologica alla sanità digitale,
dalla prevenzione alla medicina di precisione

18 - 19 - 20 FEBBRAIO 2026

Roberto Orecchia

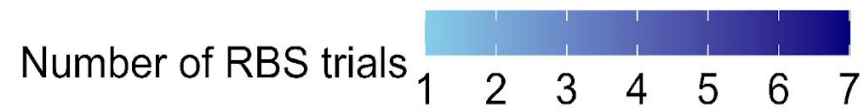
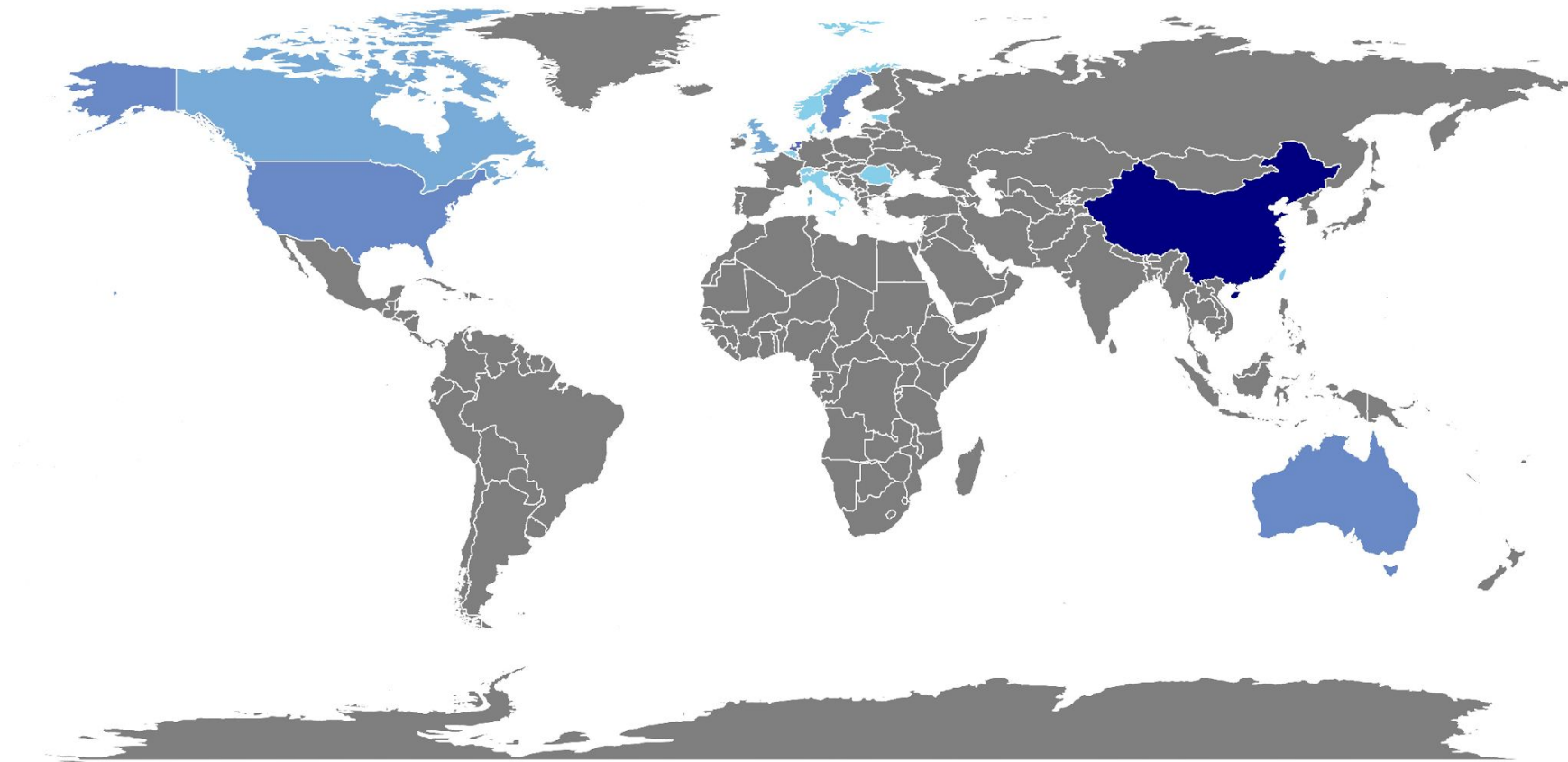
Istituto Europeo di Oncologia, IEO-IRCCS

La Prevenzione Personalizzata

- ❑ **Interventi mirati**
- ❑ **Tempestivi, efficaci ed equi**
- ❑ **Agenda strategica di ricerca e innovazione**
- ❑ **Consapevolezza (cittadini, operatori sanitari e responsabili politici)**
- ❑ **Educazione e responsabilizzazione**
- ❑ **Ruolo attivo nell'autogestione della propria salute**

Lo Screening "Risk-Based"

- Personalizzazione (fattori individuali)**
- Efficienza (frequenza differenziata)**
- Efficacia (individuazione più precoce)**
- Strategia (modelli previsionali)**
- Sostenibilità (più vite salvate a parità di costi)**
- Riduzione del danno (esami di 2° livello, esposizioni)**
- Accettabilità (pubblico e professionisti)**



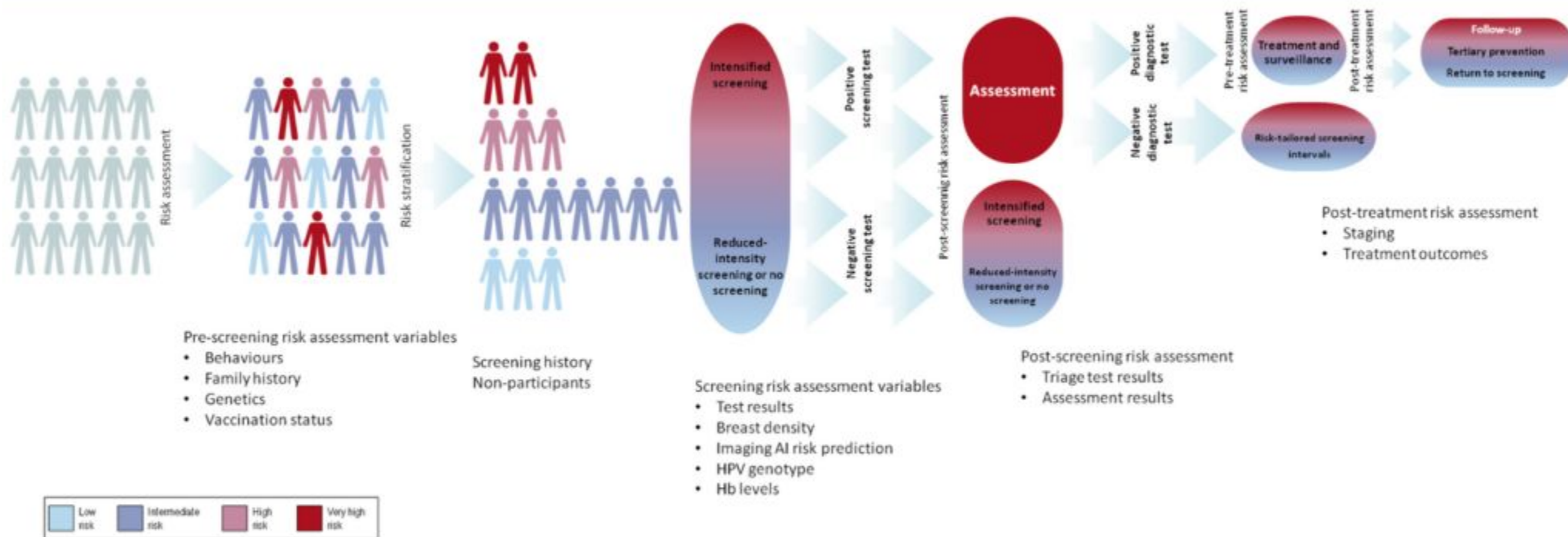
Tan YY et Al. Ann Acad Med Singap, 2025



JULY 2025

Project Updates

Defining a Framework for Risk-Based Screening



Adapted from Pashayan et al., Nat Rev Clin Oncol, 2020

Co-funded by
the European Union

Modelli di Rischio

- ❑ **Mammella: BOADICEA*, Gail, Tyrer-Cuzick**
- ❑ **Colon-retto: Asia Pacific Colorectal Screening Score**
- ❑ **Polmone: Liverpool Lung Model, PLCO**_{m2012}**
- ❑ **Pancreas: PancPRO**
- ❑ **Prostata: STHLM3*****

* Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm

** Prostate, Lung, Colorectal, and Ovarian

*** Stockholm – Model 3

JAMA | Original Investigation | WOMEN'S HEALTH

Risk-Based vs Annual Breast Cancer Screening The WISDOM Randomized Clinical Trial

>46,000 women between 2016 and 2023

Over 28,000 participants agreed to randomization: annual mammography vs risk-based screening

WISDOM risk model based on the risk calculator Breast Cancer Surveillance Consortium (BCSC), incorporating Polygenic Risk Scores, hereditary and genetic testing, breast density, and other biological and lifestyle factors

Four risk-based categories:

highest (5-year risk $\geq 6\%$ or carrier of high-penetrance pathogenic variant), assigned to screening every 6 months, alternating MRI and mammograms;

elevated (top 2.5% by age), assigned to annual mammograms beginning at age 40 years;

average, assigned to biennial screening beginning at age 50 years;

lowest, women ≤ 50 years with a risk $< 1.3\%$, assigned to no screening at this time

Results:

- **Risk-based screening (RBS) noninferior to annual screening**
- **No stage IIB cancers in women in the highest risk category**
- **No overall reduction in biopsies, in spite of reduced number of mammograms in RBS**
- **Rates for cancer detection, biopsy, and mammograms increased with rising risk in RBS**

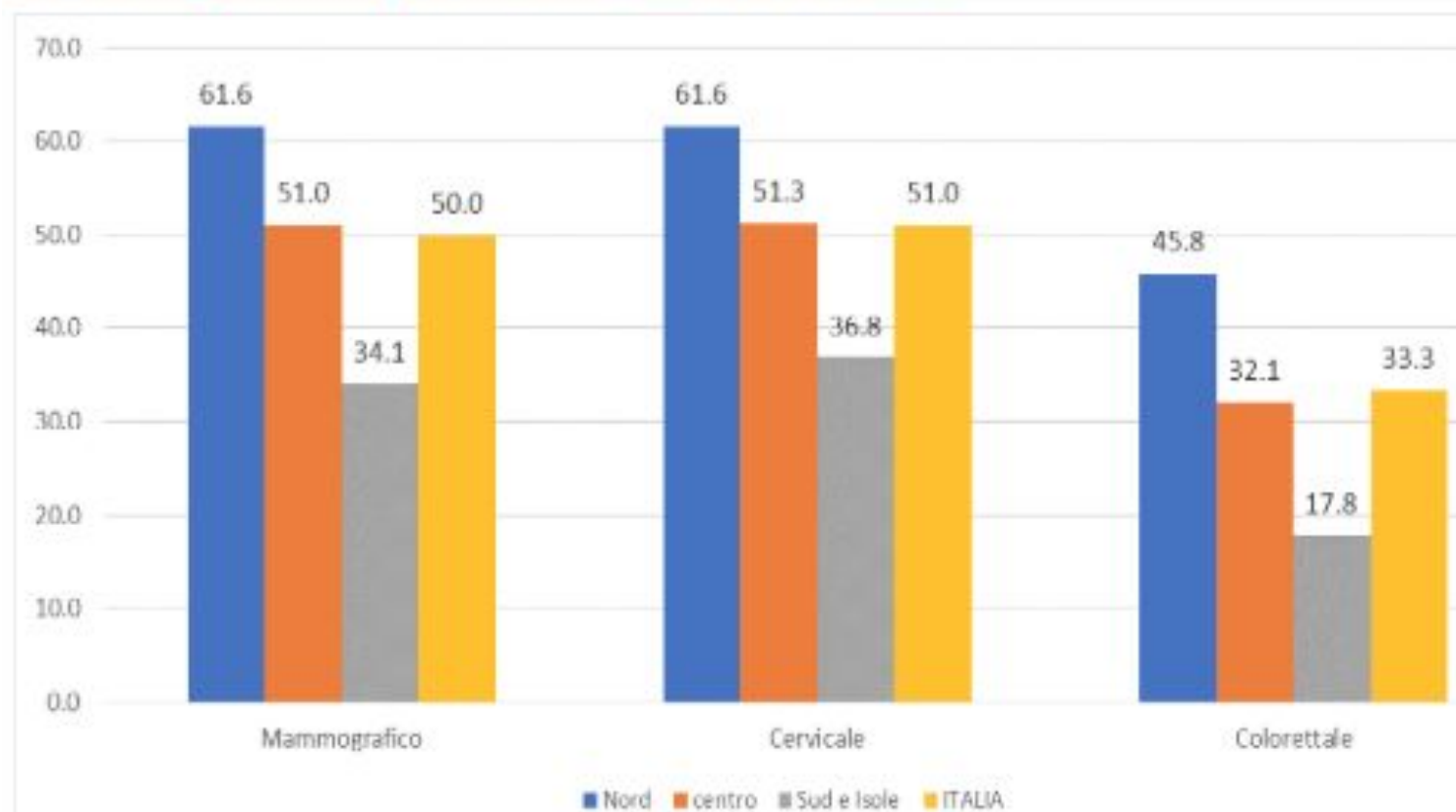
Fondo Sanitario Nazionale. Prevenzione

Dal 2026, sono stanziati 238 milioni di euro ogni anno, per rafforzare la rete dei programmi di prevenzione e diagnosi precoce tra cui:

- **Estensione dello screening per il tumore della mammella in età 45 e 49 anni e 70-74 anni**
- **Estensione dello screening per il tumore del colon-retto in età 70-74 anni**
- **Consolidamento del programma di monitoraggio del tumore polmonare**
- **Estensione dei test genomici nei casi di carcinoma mammario avanzato o metastatico**
- **Programmi di screening nutrizionale dei pazienti oncologici**

Aggiornamento 2024

Screening mammografico, cervicale e coloretale



Fonte: Osservatorio Nazionale Screening

MyPeBS
is an international
EU-funded clinical
study
that evaluates a new
breast cancer
screening strategy

53143 Women
were included in the
study

Bando Horizon 2020+
Belgio, Francia (UNICANCER),
Israele, Italia, Regno Unito e Spagna

- Braccio di controllo, l'attuale strategia standard di screening mammografico nei propri paesi
- Strategia personalizzata, con tipo di esame e frequenza definiti sulla base del rischio individuale

Quattro livelli di rischio individuale

Variabili “classiche”: età, storia riproduttiva e ormonale (menopausa, età al menarca, età al primo figlio), storia familiare, precedenti biopsie al seno e densità mammografica

Valutazione del “punteggio SNP”: individuazione, attraverso analisi genomica, di oltre 300 polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs: varianti del DNA in un singolo nucleotide) tramite campioni salivari

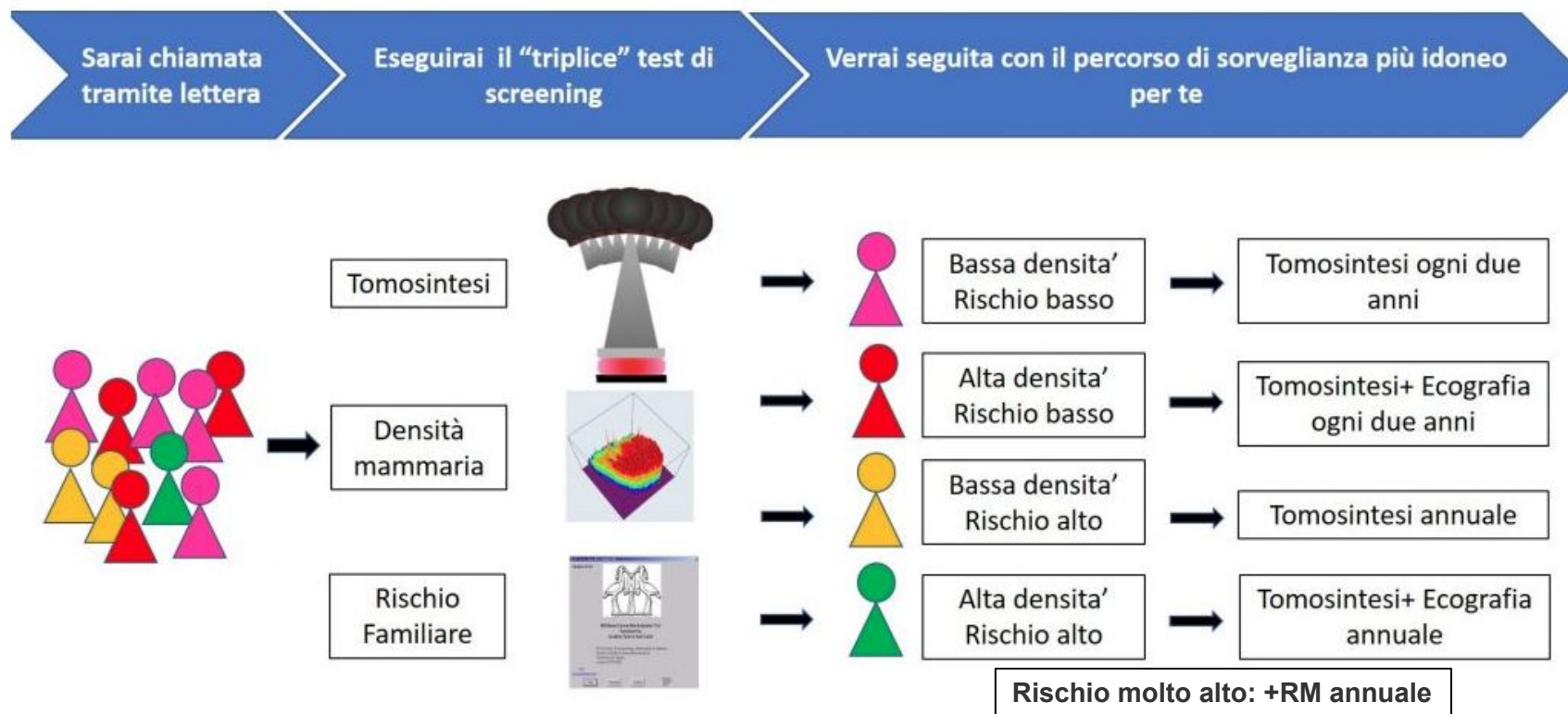
Quattro diverse offerte di screening mammografico

- Basso rischio, <1% a 5 anni, mammografia dopo 4 anni
- Medio rischio, mammografia ogni 2 anni (+ecografia nel seno denso)
- Elevato rischio, <6% a 5 anni, mammografia annuale (+ecografia)
- Rischio >6%, RM fino a 60 anni, poi mammografia annuale, con programma simile a mutazione di BRCA, con cui condividono il livello di rischio

RIBBS RiskBasedBreastScreening

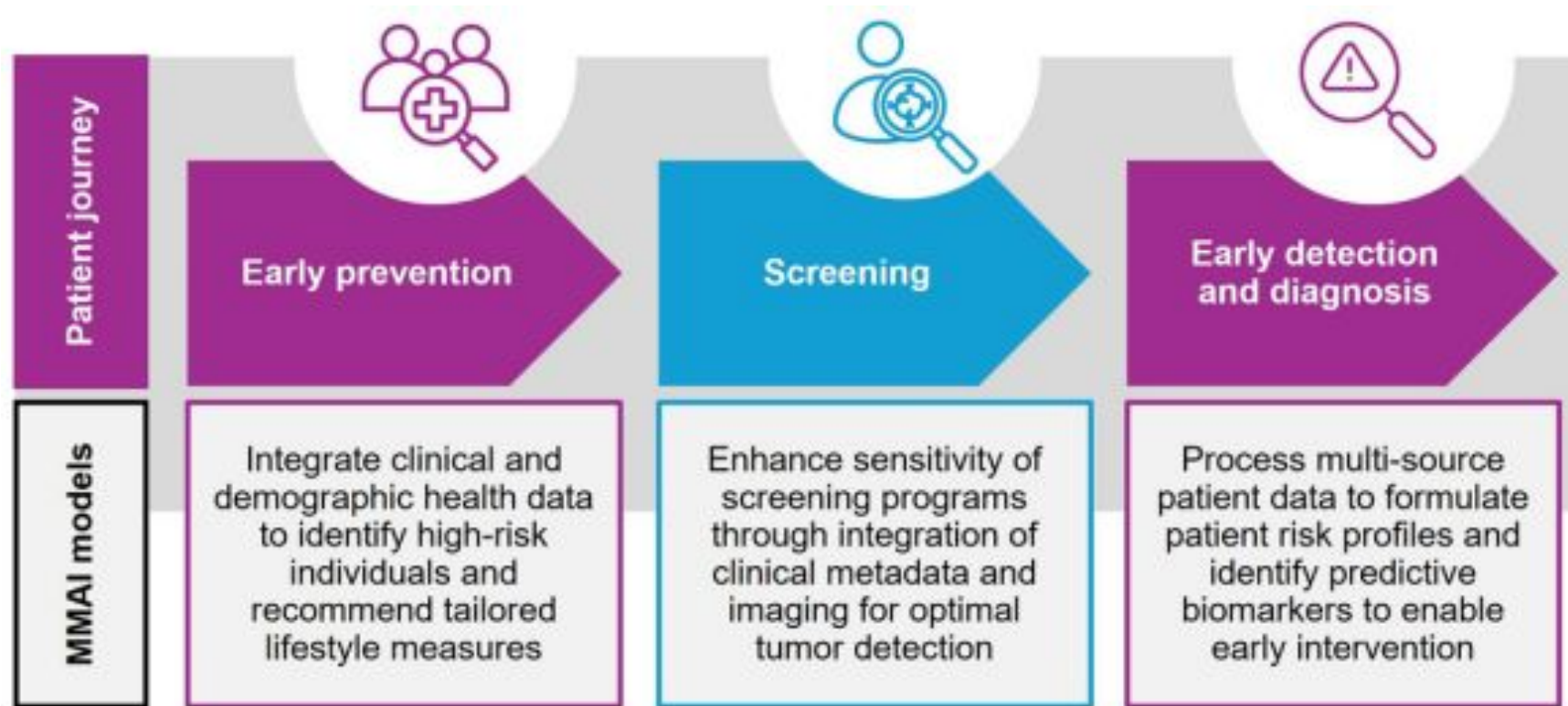
Regione Veneto (Padova e Rovigo), >10.000 donne, età 45-49 anni
Tomosintesi, Densità mammaria, modello di rischio yrer-Cuzick

- Braccio di controllo, 43.000 donne con screening standard in Emilia-Romagna



Gennaro G et Al. Radiol Med, 2024

La rivoluzione dell'IA



Dellamonica D et Al. Npj Artificial Intelligence, 2025

Applicazioni dell'IA

- **Stratificazione del rischio and Predizione:** i modelli IA, come il Sybil per il carcinoma del polmone, possono analizzare le TC “low-dose” per predire il rischio futuro di cancro, qualche volta anche anni prima, migliorando le performance dei modelli tradizionali
- **Screening avanzato:** IA aumenta fino al 20% l'accuratezza della mammografia e di altre modalità di imaging
- **Biopsia liquida IA-assistita:** è possibile analizzare il DNA tumorale circolante (ctDNA) per l'individuazione della malattia minima residua (MRD) o di tumori non visibili
- **Profili molecolari e genomici:** analisi del DNA metilato e delle mutazioni per identificare biomarker associati al rischio di cancro

Conclusioni

- **Traslazione dei modelli di rischio nella pratica clinica**
- **Valutazione di appropriatezza ed aderenza**
- **Informazione e comunicazione**
- **Problemi etici e legali**
- **Cambiamenti organizzativi**
- **Qualità degli studi**