

DOCUMENTO DI SINTESI

WWW.MOTORESANITA.IT

*Su iniziativa dell'intergruppo parlamentare **Genetica & Genomica***



STATI GENERALI DELLA GENETICA E GENOMICA

DELLA RADIOMICA E RUOLO
DELLA DIAGNOSTICA IN PREVENZIONE

16 Febbraio 2026

dalle **10.30** alle **13.30**

MILANO

Academy di Cascina Triulza

Fondazione Triulza, MIND

Una rivoluzione sistemica: la medicina del XXI secolo

Gli Stati Generali della Genomica e della Genetica hanno rappresentato un momento di riflessione collettiva su una trasformazione epocale della medicina. Dalla pubblicazione del genoma umano fino allo sviluppo delle tecnologie di editing genetico, dalle scienze omiche alla radiomica e all'intelligenza artificiale, il sistema sanitario si trova immerso in una rivoluzione che non è soltanto tecnologica ma culturale, organizzativa e politica.

Il paradigma sta mutando profondamente: la medicina non può più limitarsi a descrivere e trattare la malattia quando si manifesta, ma deve anticiparla, prevederla e, quando possibile, evitarla. Si afferma così una visione predittiva e personalizzata, che considera il paziente nella sua complessità biologica e ambientale, superando l'approccio standardizzato del passato.

Tuttavia, mentre l'innovazione scientifica procede a velocità accelerata, il sistema organizzativo e normativo fatica a tenere il passo. È emersa con forza la necessità di allineare la governance sanitaria alla rapidità del progresso scientifico.

Il dato sanitario come infrastruttura strategica

Uno dei fili conduttori dell'intero confronto è stato il tema del dato sanitario. Genomica, radiomica, proteomica e altre discipline producono una mole crescente di informazioni. Tuttavia, il dato in sé non è conoscenza. Tra dato e decisione clinica esiste un percorso complesso fatto di standardizzazione, validazione, integrazione e interpretazione.

È stato ribadito che il dato sanitario deve essere considerato un patrimonio collettivo strategico. Senza interoperabilità tecnica e semantica, senza piattaforme federate e senza regole condivise, la medicina di precisione rischia di restare frammentata in eccellenze isolate.

L'European Health Data Space e il progetto Genome of Europe rappresentano opportunità decisive. Tuttavia, è necessario un investimento strutturale per garantire la partecipazione attiva dell'Italia e la creazione di una base genomica di riferimento nazionale.

Infrastrutture digitali e interoperabilità: la condizione abilitante

L'interoperabilità è stata identificata come prerequisito essenziale. Non si tratta solo di collegare sistemi informatici, ma di garantire che i dati parlino lo stesso linguaggio e siano utilizzabili lungo l'intero percorso clinico.

La complessità tecnica è elevata: occorrono infrastrutture computazionali adeguate, piattaforme di annotazione strutturata, sistemi sicuri di gestione e strumenti che permettano ai clinici di accedere alle informazioni in modo semplice e integrato. Se l'utilizzo richiede passaggi multipli tra sistemi non comunicanti, l'innovazione si arresta.

In questo contesto è stato introdotto il concetto di Virtual Human Twin, ossia una rappresentazione digitale integrata del paziente che consenta di aggregare biomarcatori multipli e restituirli in forma clinicamente utile.

Radiomica e integrazione omica: potenzialità e criticità

La radiomica è stata descritta come una delle frontiere più promettenti. Le immagini diagnostiche non sono semplici fotografie, ma contenitori di informazioni quantitative estraibili attraverso modelli matematici e algoritmi avanzati.

In oncologia, cardiologia e neurologia, l'estrazione di biomarcatori radiomici consente di migliorare la stratificazione del rischio, la predizione della risposta terapeutica e il monitoraggio longitudinale delle patologie. L'integrazione tra radiomica e genomica apre la strada alla radiogenomica, con potenziali applicazioni nella medicina di precisione.

Tuttavia, la maturità applicativa è ancora incompleta. Permangono criticità legate alla standardizzazione tra macchine e vendor, alla riproducibilità dei risultati, alla segmentazione delle immagini e all'assenza di modelli di rimborso adeguati per l'uso routinario.

Screening di nuova generazione e prevenzione oncologica

Un ampio spazio è stato dedicato alla prevenzione. Gli screening tradizionali hanno dimostrato efficacia, ma intercettano la malattia quando è già strutturata. Le nuove tecnologie, come la biopsia liquida e i test multi-cancer early detection, puntano a identificare alterazioni molecolari in fase estremamente precoce.

L'analisi del DNA circolante e di altri marcatori plasmatici potrebbe consentire uno screening multiorgano meno invasivo e più anticipatorio. Tuttavia, la sostenibilità economica, la validazione scientifica e la governance restano condizioni imprescindibili.

È stato ribadito che investire in prevenzione produce benefici clinici ed economici nel lungo periodo, ma richiede un cambio di mentalità nei modelli di valutazione dell'impatto.

Rischio cumulativo e prevenzione cardiovascolare

Nel campo cardiovascolare è stato evidenziato il concetto di danno cumulativo. I fattori di rischio agiscono nel tempo e l'intervento precoce, anche con riduzioni modeste, può generare benefici rilevanti nel lungo periodo.

I modelli attuali di predizione sono ancora troppo basati su medie popolazionali e poco calibrati sull'individuo. L'integrazione tra dati clinici longitudinali, genomica e imaging potrebbe migliorare la stratificazione personalizzata del rischio. Questo approccio contribuirà a rendere sostenibile il sistema sanitario per l'area cardiovascolare, permettendo interventi precoci per spostare la data di primo esordio della malattia di almeno 5 anni, liberando risorse ulteriori per la prevenzione. La semplice conoscenza dei principali fattori di rischio e l'utilizzo del fascicolo sanitario anche attraverso il contributo delle farmacie sono i momenti chiave di questo approccio.

Neuroscienze: una sfida demografica e organizzativa

Le malattie neurodegenerative, in particolare Alzheimer e Parkinson, rappresentano una sfida crescente per via dell'invecchiamento della popolazione. Sono disponibili strumenti diagnostici avanzati, come PET amiloide e biomarcatori liquorali, ma la loro applicabilità su larga scala è limitata.

Le nuove terapie anti-amiloide hanno mostrato risultati biologici significativi ma benefici clinici moderati, con costi elevati e necessità di monitoraggi intensivi.

È emersa la necessità di reti di ricerca coordinate, finanziamenti strutturali e pianificazione anticipata per affrontare un carico epidemiologico in crescita.

Accesso ai test NGS e diseguaglianze territoriali

Un altro tema centrale è stato l'accesso ai test di Next Generation Sequencing. Mentre l'accesso ai farmaci è regolato a livello nazionale, i test diagnostici risultano disomogenei tra regioni.

È stata sottolineata la necessità di un inserimento uniforme nei LEA e di un finanziamento strutturale per evitare disparità nell'accesso alla medicina di precisione.

Sostenibilità economica e nuovi modelli di valutazione

Il sistema di rimborso attuale è stato giudicato inadeguato rispetto alla complessità della medicina di precisione. Il modello prezzo-volume non rispecchia più la realtà di terapie altamente personalizzate e costose.

È stata evidenziata la necessità di rafforzare l'Health Technology Assessment basato su real world evidence e di superare la rigidità dei bilanci annuali, introducendo modelli di valutazione dell'impatto più flessibili e longitudinali.

Formazione e centralità dell'uomo

Infine, è stato ribadito che la tecnologia deve restare uno strumento al servizio dell'uomo. La nuova medicina richiede competenze integrate, alfabetizzazione digitale e nuove figure professionali capaci di interpretare la complessità dei dati.

La trasformazione è anche culturale e formativa. Senza un investimento sulle nuove generazioni di professionisti, l'innovazione rischia di restare confinata alla dimensione tecnologica.

Temi emersi

- 1. Transizione verso medicina predittiva e personalizzata**
- 2. Centralità del dato sanitario come bene comune**
- 3. Necessità di interoperabilità tecnica e semantica**
- 4. Ruolo strategico di European Health Data Space e Genome of Europe**
- 5. Potenzialità e criticità della radiomica e radiogenomica**
- 6. Screening molecolari e biopsia liquida**
- 7. Prevenzione oncologica e cardiovascolare**
- 8. Danno cumulativo e intervento precoce**
- 9. Diagnosi biologica nelle malattie neurodegenerative**
- 10. Disomogeneità nell'accesso ai test NGS**
- 11. Inadeguatezza dei modelli di rimborso tradizionali**
- 12. Importanza della formazione med-tech**

Action points

1. Creazione di una piattaforma nazionale federata per i dati sanitari
2. Standardizzazione dei modelli di interoperabilità
3. Rafforzamento della partecipazione italiana ai progetti genomici europei
4. Inserimento uniforme dei test NGS nei LEA
5. Introduzione di HTA continuo basato su real world evidence
6. Revisione dei modelli di rimborso e valutazione dell'impatto
7. Investimenti strutturali in prevenzione primaria e predittiva
8. Sviluppo di una biobanca genomica italiana di riferimento
9. Rafforzamento delle reti IRCCS con finanziamenti pluriennali
10. Potenziamento della cybersecurity e governance dei dati
11. Sviluppo di percorsi formativi integrati med-tech

Sono intervenuti

Adriana Albini, Scientific Advisor della Direzione Scientifica, IEO (Istituto Europeo di Oncologia)

Francesco Blasi, Open Innovation Manager Bracco Imaging

Rossana Boldi, Osservatorio Innovazione Motore Sanità

Paolo Bonaretti, Presidente Clust-ERHealth

Carlo Borghetti, Componente III Commissione Sanità, Regione Lombardia

Eleonora Buscemi, Value Access and Policy Manager Bayer Italia

Alberico Luigi Catapano, President Fondazione SISA e Past President EAS

Paola Testori Coggi, Ambassador Future of Health Federated Innovation@MIND

Gualtiero Colombo, Responsabile Unità di Ricerca Immunologia e Genomica Funzionale
Centro Cardiologico Monzino

Sabrina Giglio, Consigliere Delegato SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) - Professore Ordinario di Genetica Medica – Direttore Genetica Medica, Citogenetica e Genetica Molecolare IRCCS San Raffaele, Milano

Andrea Giovagnoni, Past-President e Membro Consiglio Direttivo Nazionale SIRM (Società Italiana di Radiologia Medica Interventistica)

Gian Antonio Girelli, Presidente Intergruppo Parlamentare Prevenzione e Riduzione del Rischio

Fabrizio Grillo, Presidente Federated Innovation @MIND

Angela Ianaro, Osservatorio Innovazione Motore Sanità

Raffaele Lodi, Direttore Scientifico IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche Azienda USL di Bologna

Alessandro Maiocchi, Innovation Hub Director Bracco

Elena Murelli, Presidente dell'Intergruppo Parlamentare di Genomica & Genetica

Emanuele Neri, Professore Ordinario Dipartimento di Ricerca Traslazionale e delle Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia Università di Pisa e Presidente Società Europea di Radiologia

Lisa Noja, Componente III Commissione Sanità, Regione Lombardia

Roberto Orecchia, Direttore Scientifico IEO (Istituto Europeo di Oncologia)

Sergio Papa, Area Ricerca & Relazioni Istituzionali Senior Advisor (Centro Diagnostico Italiano)

Giorgio Perilongo, Referente Tecnico Scientifico Coordinamento Regionale Malattie Rare, Veneto

Luca Maria Sconfienza, Professore Ordinario di Radiologia, Università degli Studi di Milano e Responsabile dell'Unità Operativa di Radiologia Diagnostica e Interventistica IRCCS Ospedale Galeazzi Sant'Ambrogio

Nicole Soranzo, Direttore del Centro di Genomica Medica e di Popolazione, Fondazione Human Technopole



Comunicazione e redazione stampa
a cura di **www.mondosanita.it**

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

segreteria@panaceascs.com



WWW.MOTORESANITA.IT