

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

21 Aprile 2026
dalle **10.30** alle **14.00**

ROMA

Hotel Nazionale

Sala Capranichetta

Piazza di Monte Citorio, 125

Una nuova stagione della medicina: dalla genetica alla genomica di sistema

Il confronto ha evidenziato come genetica e genomica rappresentino oggi uno dei principali motori di trasformazione del sistema sanitario. Non si tratta più di ambiti di ricerca confinati a contesti specialistici, ma di strumenti sempre più centrali nella pratica clinica quotidiana. La possibilità di sequenziare il DNA in tempi rapidi e a costi contenuti ha reso concretamente applicabile una medicina di precisione capace di adattarsi alle caratteristiche biologiche di ogni individuo.

Questa evoluzione richiede però un cambiamento culturale profondo: la genetica non può più essere considerata una disciplina separata, ma un linguaggio trasversale che attraversa tutte le specialità mediche. Le mutazioni somatiche e germinali restano concettualmente distinte, ma oggi vengono sempre più lette in modo integrato per orientare diagnosi, prevenzione e terapie personalizzate.

Prevenzione, diagnosi precoce e medicina predittiva

Uno dei pilastri emersi riguarda il passaggio da una medicina centrata sulla cura a una medicina orientata alla prevenzione. La genomica consente di identificare precocemente il rischio di sviluppare patologie, permettendo interventi mirati prima dell'insorgenza della malattia o nelle sue fasi iniziali.

Questo approccio è particolarmente rilevante in oncologia, nelle malattie rare e nelle patologie croniche ad alta incidenza, come quelle cardiovascolari e neurodegenerative. La possibilità di combinare dati genetici, biomarcatori e informazioni sugli stili di vita apre la strada a strategie di prevenzione personalizzata, capaci di superare i limiti dei modelli standardizzati di screening.

Allo stesso tempo, si sottolinea che la prevenzione personalizzata non sostituisce quella di popolazione, ma la integra, rendendola più efficace e mirata. Tuttavia, restano aperte questioni legate alla validazione scientifica di alcuni strumenti emergenti, alla comunicazione del rischio e all'impatto psicologico sui pazienti.

Dalla frammentazione alla rete: il tema della governance

Un elemento trasversale a tutto il dibattito è la necessità di superare la frammentazione del sistema. Nonostante l'elevato livello di competenze e tecnologie disponibili, l'assenza di un coordinamento strutturato limita l'impatto delle innovazioni sulla popolazione.

È emersa con forza la necessità di costruire una rete nazionale della genomica, capace di integrare laboratori, centri clinici, università e istituzioni. Questo modello deve garantire equità di accesso, uniformità dei percorsi e condivisione delle competenze, evitando che l'innovazione resti concentrata in pochi centri di eccellenza.

La governance deve inoltre affrontare temi chiave come la definizione di standard, la centralizzazione di alcune attività ad alta complessità e la costruzione di percorsi assistenziali integrati che accompagnino il paziente lungo tutto il continuum di cura.

Il valore dei dati: interoperabilità, qualità e infrastrutture digitali

La genomica si fonda sulla capacità di gestire grandi quantità di dati. La sfida non è solo raccogliarli, ma renderli interoperabili, affidabili e utilizzabili per fini clinici e di ricerca. In questo senso, il Fascicolo Sanitario Elettronico e le infrastrutture europee di condivisione dei dati rappresentano strumenti fondamentali.

È emersa l'importanza di sviluppare piattaforme capaci di integrare dati genetici, clinici, radiologici e ambientali, garantendo al contempo la tutela della privacy. Modelli innovativi come il federated learning consentono di analizzare dati distribuiti senza trasferirli, superando i limiti legati alla sicurezza e alla proprietà del dato.

Parallelamente, la qualità del dato e la standardizzazione dei processi diventano condizioni imprescindibili per evitare errori interpretativi e garantire risultati affidabili.

Radiomica, intelligenza artificiale e integrazione multimodale

Un'altra direttrice fondamentale riguarda l'integrazione tra genomica, imaging e intelligenza artificiale. La radiomica consente di estrarre informazioni quantitative dalle immagini diagnostiche, mentre gli algoritmi di intelligenza artificiale permettono di combinare dati eterogenei per predire l'evoluzione delle malattie.

L'approccio multimodale rappresenta una delle frontiere più avanzate, perché consente di costruire modelli predittivi sempre più accurati, fino allo sviluppo del cosiddetto "gemello digitale", una rappresentazione virtuale del paziente utile per simulare scenari clinici e supportare le decisioni terapeutiche.

Tuttavia, rimangono sfide legate alla robustezza degli algoritmi, alla loro interpretabilità e alla capacità di operare in contesti reali caratterizzati da dati incompleti e non standardizzati.

Applicazioni cliniche: oncologia, malattie rare e farmacogenomica

Le applicazioni della genomica sono già evidenti in diversi ambiti. In oncologia, l'identificazione di mutazioni specifiche consente di selezionare terapie mirate, riducendo trattamenti inefficaci e migliorando gli esiti clinici. L'introduzione dei molecular tumor board rappresenta un esempio di integrazione multidisciplinare necessaria per interpretare correttamente i dati.

Nelle malattie rare, la genomica consente di ridurre i tempi diagnostici e di dare un nome a condizioni prima sconosciute, migliorando la presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie. Parallelamente, si sviluppano strategie di rivalutazione dei casi non diagnosticati grazie a nuove tecnologie.

La farmacogenomica apre invece la strada a una personalizzazione delle terapie farmacologiche, permettendo di adattare dosaggi e trattamenti in base al profilo genetico del paziente.

Sostenibilità, organizzazione e modelli economici

Il tema della sostenibilità economica attraversa tutto il dibattito. L'innovazione genomica comporta costi iniziali elevati, ma può generare risparmi significativi nel medio-lungo periodo grazie alla riduzione di diagnosi tardive, trattamenti inefficaci e ricoveri.

È necessario quindi passare da una logica di costo a una logica di investimento, sviluppando metriche capaci di valutare gli impatti complessivi sulla salute e sul sistema. Questo richiede un ripensamento dei modelli organizzativi e dei sistemi di finanziamento, favorendo anche nuove forme di collaborazione tra pubblico e privato.

Il ruolo del paziente, della comunicazione e della formazione

Un elemento centrale è il coinvolgimento attivo del paziente. Non più semplice destinatario delle cure, ma parte integrante del percorso decisionale. La comprensione delle informazioni genetiche, la comunicazione del rischio e la partecipazione ai programmi di prevenzione diventano fattori determinanti per il successo delle strategie.

Allo stesso tempo, emerge la necessità di investire nella formazione di nuove figure professionali – bioinformatici, data manager, genetic counselor – e nell'aggiornamento continuo degli operatori sanitari. Senza competenze adeguate, l'innovazione rischia di non tradursi in benefici concreti.

Verso un progetto di genomica di popolazione

Infine, si delinea la prospettiva di un utilizzo esteso della genomica a livello di popolazione, a partire anche dalla nascita. L'idea di un genoma disponibile lungo tutto l'arco della vita apre scenari inediti per la prevenzione e la personalizzazione delle cure.

Tuttavia, questa prospettiva richiede un forte coordinamento istituzionale, investimenti strutturali e un'attenta valutazione degli aspetti etici, sociali e organizzativi. Solo attraverso un approccio sistemico sarà possibile trasformare questa visione in realtà.

Temi emersi

- **Centralità della genomica** nella trasformazione della medicina
- **Passaggio da medicina reattiva a medicina predittiva** e preventiva
- **Necessità di integrazione** tra genetica, clinica, imaging e dati digitali
- **Importanza della governance nazionale** e della creazione di reti
- **Criticità legate alla frammentazione territoriale** e disomogeneità di accesso
- **Ruolo strategico dei dati:** interoperabilità, qualità e sicurezza
- **Sviluppo di intelligenza artificiale,** radiomica e modelli multimodali
- **Crescita della medicina di precisione in oncologia,** malattie rare e farmacogenomica
- **Necessità di sostenibilità economica** e nuovi modelli di valutazione degli investimenti
- **Centralità del paziente** e importanza della comunicazione del rischio
- **Carenza di competenze** e bisogno di nuove figure professionali
- **Sfide etiche e organizzative** della genomica di popolazione

Temi emersi

- Creare una **rete nazionale integrata di genetica e genomica** con governance unitaria
- Garantire **equità di accesso** ai test genomici su tutto il territorio
- Sviluppare **infrastrutture digitali interoperabili** e piattaforme di gestione dati
- Promuovere l'adozione di modelli innovativi come **federated learning**
- Rafforzare i **molecular tumor board** e i team multidisciplinari
- Investire in **formazione e nuove professionalità** (bioinformatici, genetic counselor)
- Integrare **genomica, radiomica e AI** nei percorsi clinici
- Ridurre i tempi tra evidenza scientifica e implementazione nei LEA
- Sviluppare **metriche di valutazione degli impatti** per considerare la sanità come investimento
- Favorire **collaborazioni pubblico-private** per sostenere l'innovazione
- Potenziare la **consulenza genetica** e la comunicazione al paziente
- Promuovere programmi di **prevenzione personalizzata** e screening mirati
- Avviare progetti pilota di **genomica di popolazione** con attenzione a etica e sostenibilità
- Centralizzare le attività ad alta complessità mantenendo la **prossimità della presa in carico**

Sono intervenuti

Paolo Bonaretti, Presidente Clust-ER HEALTH

Andrea Botticelli, Professore Scienze Radiologiche, Oncologiche e Anatomo-Patologiche, Università di Roma La Sapienza

Alberico Luigi Catapano, President Fondazione SISA e Past Presidente EAS

Livio De Angelis, Direttore Generale IRCCS IRE IFO ISG

Sergio Decherchi, Technologist IIT-Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

Sara Farina, Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica - Sezione di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

Maurizio Genuardi, Direttore UOC Genetica Medica Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS Università Cattolica del Sacro Cuore

Enrica Giarmoleo, Ingegnere Biomedico AGENAS

Paola Grammatico, Presidente SIGU

Fabrizio Grillo, Presidente Federated Innovation @MIND

Angela Ianaro, Osservatorio Innovazione Motore Sanità

Andrea Laghi, Direttore del Dipartimento di Diagnostica per Immagini IRCCS Istituto Clinico Humanitas, Professore ordinario di Radiologia, Humanitas University, Milano

Emanuela Lucci Cordisco, UOC Genetica Medica Fondazione Policlinico Gemelli, Università del Sacro Cuore

Alessandro Maiocchi, Innovation Hub Director Bracco e Responsabile integrazione ed armonizzazione dati scientifici per il CDI Centro Diagnostico Italiano

Adriano Marcolongo, già Direttore Generale alla Sanità Friuli Venezia Giulia

Monica Mazzucato, Referente Tavolo Interregionale Coordinamento Malattie Rare

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

Giuseppe Novelli, Professore Ordinario di Genetica Medica, Direttore U.O.C. Laboratorio Genetica Medica, Dipartimento di Oncoematologia, Membro e Coordinatore del Sottogruppo di Genetica del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita

Sergio Papa, Senior Scientific Advisor & Institutional Relations CDI

Paolo Soda, Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Intelligenza Artificiale, Area Salute e Scienze della Vita, Università Campus Bio-Medico di Roma

Sono intervenuti

Giorgio Perilongo, membro dello Scientific Advisory Board di Motore Sanità

Erik Umberto Pretto, Componente XII Commissione Affari Sociali, Camera dei Deputati

Andrea Quartini, Componente XII Commissione Affari Sociali, Camera dei Deputati

Massimiliano Raponi, Direttore Sanitario Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Marco Seri, Direttore Scientifico IRCCS Policlinico Sant' Orsola di Bologna

Con il contributo incondizionato di:





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