



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

«Farmacogenetica preventiva e passaporto farmacogenetico: cosa sono, come funzionano, benefici e barriere all'implementazione»

Sessione informativa online

22 Gennaio 2026

Dott. Antonio Cristiano – Specializzando in Igiene e Medicina Preventiva, Università Cattolica Del Sacro Cuore

 **ROPHET**

a PeRsOnalized Prevention roadmap
for the future HEaIthcare



PROPHET is funded by the European Commission under the Horizon Europe Research and Innovation Programme under Grant Agreement N° 101057721





IL TEMA ED IL PROBLEMA

La farmacogenetica (PGx) esamina come le variazioni genetiche in alcune proteine, influenzino la risposta ai farmaci, influenzandone l'efficacia, il dosaggio e il rischio di reazioni avverse (ADR).

ADR in Europa: 2,5–10,6% delle ammissioni ospedaliere, con elevati costi per i sistemi sanitari.

I fattori genetici rappresentano quasi il 50% degli ADR segnalati → i test PGx offrono alto potenziale preventivo.

I progressi nelle iniziative genomiche e il calo dei costi di sequenziamento consentono maggior accesso ai test.



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

LA FARMACOGENOMICA PREVENTIVA

‘La farmacogenomica «preventiva» consiste nel sequenziamento sistematico di specifiche varianti genetiche prima della prescrizione di una terapia farmacologica, con l'obiettivo di utilizzare queste informazioni per guidare la futura selezione del farmaco e i suoi dosaggi, con il fine di prevenire le ADR e ottimizzare l'efficacia terapeutica.’





UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Il «Passaporto farmacogenetico»

Un documento digitale che contiene le informazioni genetiche rilevanti per la risposta ai farmaci.

Sequenziamento di più geni «chiave» a partire da un singolo prelievo di sangue.

Dati disponibili per tutta la vita tramite integrazione nei fascicoli sanitari elettronici.

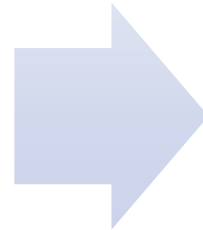
Integrazione in sistemi di supporto decisionale.



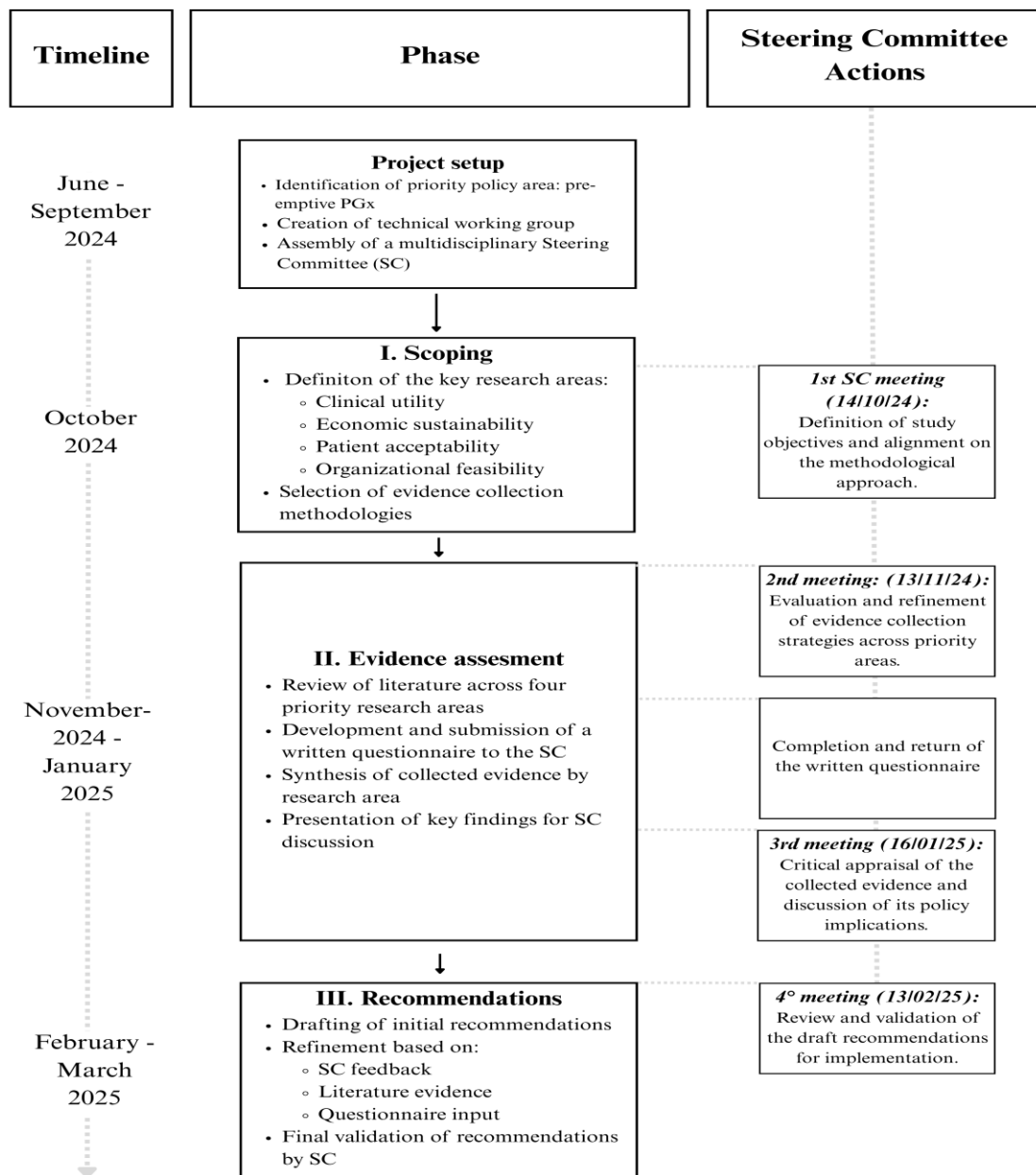
UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

OBIETTIVO

Abbiamo esaminato il potenziale **impatto** e le **principali barriere** all'implementazione dei test PGx preventivi e del Passaporto PGx in Italia



Opportunità
Sfide
Azioni per sostenere un'adozione efficace e sostenibile



APPROCCIO

Ci siamo avvalsi del supporto di un team multidisciplinare di farmacologi, genetisti, esperti di sanità pubblica e clinici.

Fasi del Progetto:

- Definizione delle aree di ricerca prioritarie.
- Raccolta e valutazione delle evidenze.
- Raccomandazioni basate su evidenze validate dal team multidisciplinare.



Abbiamo identificato 4 aree di ricerca rilevanti per valutare la potenziale implementazione di una strategia farmacogenomica preventiva in Italia:



Utilità clinica:
capacità di migliorare la salute dei pazienti.



Sostenibilità economica:
Impatto sui costi sanitari.



Accettabilità
consapevolezza dei pazienti, fiducia e disponibilità a sottoporsi a test.

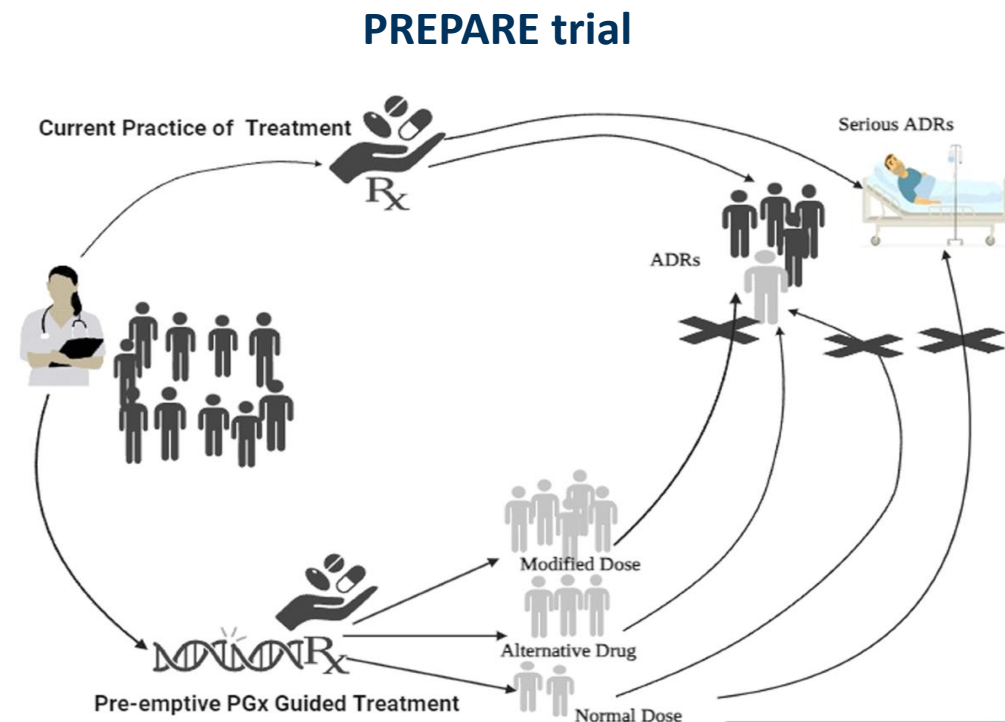


Fattibilità organizzativa:
infrastrutture, rimborso, forza lavoro, sistemi IT.

Diversi studi a supporto della validità clinica dei pannelli farmacogenomici singoli e per più geni.

PREPARE trial ha valutato l'efficacia di un pannello di 12 geni → Incidenza delle ADR : 28.6% in standard care vs 21.5% nel gruppo testato.

3 RCT condotti negli USA, e studi Real World supportano l'utilità clinica dei pannelli PGx.



- Limiti:**
- Dati limitati per i pazienti in trattamento con più farmaci.
 - Necessità di integrazione con fattori non genetici (dieta, comorbidità, stile di vita).
 - «Quando farlo?»

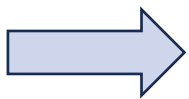


Nessuna linea guida strutturata italiana o europea sui test farmacogenomici preventivi.

Panorama normativo

Diverse istituzioni internazionali hanno sviluppato raccomandazioni terapeutiche basate sul genotipo. Tuttavia, le raccomandazioni indicano cosa fare in base ai risultati del test, ma non suggeriscono se e quando il test debba essere eseguito.

EMA/AIFA attualmente raccomandano test preventivi per alcuni farmaci.



C'è una mancanza di responsabilizzazione nello sviluppo delle raccomandazioni per l'uso della farmacogenomica, sia a livello italiano che europeo.



In Italia, il costo medio di una reazione avversa ai farmaci è stimato a ~€2.454 per evento. Uno studio condotto nel 2021 in Toscana ha riportato un carico complessivo pari a 3,4 milioni di euro per milione di abitanti, di cui 1,5 milioni potrebbero essere evitati con misure appropriate.

Evidenze dalle valutazioni economiche:

Uno studio che ha esaminato un totale di 71 valutazioni economiche conferma come diversi test PGx a singolo gene sono economici o addirittura «cost saving».

I risultati di PREPARE: I trattamenti guidati dalla PGx su pazienti italiani con cancro coloretale ha ridotto i costi medi del trattamento (€380 contro €565 per paziente) aumentando al contempo la sopravvivenza di 0,25 anni di vita.

Le evidenze per i test preventivi di più geni rimangono limitate e legate al contesto.



5 sondaggi e 2 studi pilota sull'implementazione dei test (Regno Unito, USA e Canada) mostrano che la maggior parte dei pazienti è disposta a sottoporsi a test PGx, a condizione di ricevere informazioni chiare e di fidarsi che i risultati saranno utilizzati in modo appropriato.

Lo studio PREPARE su pazienti oncologici italiani non ha riscontrato alcun impatto negativo sulla qualità della vita dopo i test pre-trattamento. In alcuni casi, la partecipazione è stata associata a una maggiore rassicurazione e a un miglioramento del benessere.

**Principali
barriere
identificate:**

Scarsa consapevolezza sulla farmacogenomica e dei suoi potenziali benefici.

Preoccupazioni sulla privacy e sull'uso improprio dei dati genetici.

Partecipazione diseguale: i gruppi svantaggiati potrebbero essere meno propensi ad accedere o ad acconsentire ai test.



Rimborsi: alcuni test farmacogenomici raccomandati dall'EMA (ad esempio, DPYD) non sono coperti dal SSN. Alcune regioni rimborsano i test con nomenclature diverse, mentre altre limitano l'accesso solo ai contesti di ricerca.

Principali barriere organizzative in Italia:

Disuguaglianze regionali nelle infrastrutture con una distribuzione diseguale delle strutture accreditate:

Nord: 67 strutture (28 solo in Lombardia).

Centro: 24 strutture.

Sud: 23 strutture.

Isole: 17 strutture (solo 2 in Sardegna).

Mancanza di standardizzazione:

I laboratori utilizzano formati di rendicontazione eterogenei

Assenza di un sistema nazionale di accreditamento per i laboratori.



Principali barriere organizzative e in Italia:

IT e gestione dei dati:

I dati farmacogenomici sono spesso conservati come report non strutturati, non integrati nel FSE.

Mancanza di sistemi interoperabili → è difficile fornire raccomandazioni in fase di assistenza.

Sistemi di supporto alle decisioni disponibili, ma l'adozione è limitata a causa di barriere istituzionali e tecniche.

Sfide legate alla forza lavoro sanitaria

Lacune nelle conoscenze: da un sondaggio condotto nel Sud Italia il 93% degli specializzandi e il 79% degli strutturati riconoscono l'utilità della PGx. Solo una minoranza si sente sicura nell'interpretare i test.

Diversi studi mostrano che i **programmi di educazione** mirata migliorano la fiducia in sé stessi e l'uso corretto dei test.



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

RACCOMANDAZIONI

Sei aree strategiche identificate:



Regolamentazione:

Linee guida nazionali, rimborsi, etichettatura dei farmaci.



Ricerca:

efficacia dei pannelli multigenici, degli strumenti CDS, delle valutazioni economiche.



Formazione

: programmi per rafforzare la fiducia dei medici.



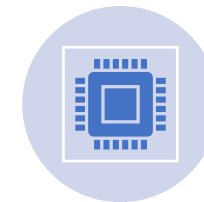
Impegno pubblico:

Campagne di sensibilizzazione, processi di consenso informato.



Infrastruttura di laboratorio:

accreditamento, rapporti standardizzati, distribuzione equa.



IT & data protection:

interoperabilità, integrazione EHR, conformità al GDPR.

Per ogni area, sono state identificate azioni specifiche raccomandate insieme agli stakeholder da coinvolgere.



RACCOMANDAZIONI

Area	Azioni consigliate	Stakeholders
Azioni regolatorie	Integrare le raccomandazioni PGx nelle linee guida cliniche nazionali nelle principali specialità.	<ul style="list-style-type: none">• Società scientifiche nazionali• Ministero della Salute• AIFA• Istituti accademici e di ricerca• ISS• Associazioni mediche
	Sviluppare e implementare politiche di rimborso per i test farmacogenetici come parte del National Essential Level of Care (LEA).	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• Autorità Sanitarie Nazionali e Regionali• AIFA• AGENAS• ISS• Società scientifiche
	Implementare un quadro normativo nazionale per standardizzare i risultati dei test PGx e garantire che l'interpretazione sia eseguita da professionisti formati.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• Autorità Sanitarie Nazionali e Regionali• ISS• Società scientifiche• Associazioni mediche
	Rivedere il linguaggio SmPC per migliorare la chiarezza e rafforzare le raccomandazioni sui test PGx per le coppie gene-farmaco rilevanti.	<ul style="list-style-type: none">• AIFA• Ministero della Salute• EMA• Società scientifiche nazionali• Aziende farmaceutiche• Farmacologi clinici ed esperti/Genetisti PGx



RACCOMANDAZIONI

Area	Azioni consigliate	Stakeholders
Investimenti nella ricerca	Finanziare studi di implementazione sull'utilità clinica e la cost-efficacia di panel PGx multi-genici e strumenti di supporto decisionale.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero dell'Università e della Ricerca• Ministero della Salute• Istituti accademici e di ricerca• Enti privati finanziatori della ricerca• Aziende farmaceutiche e di dispositivi medici• Società scientifiche• Associazioni mediche
	Supportare consorzi di ricerca internazionali per generare prove generalizzabili sull'implementazione reale del PGx.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero dell'Università e della Ricerca• Consorzi internazionali di ricerca• Istituti accademici e di ricerca• Aziende farmaceutiche e di dispositivi medici• Società scientifiche• Associazioni mediche professionali



RACCOMANDAZIONI

Area	Azioni consigliate	Stakeholders
Formazione professionale e quadri normativi per l'interpretazione dei risultati	Sviluppare programmi di formazione per migliorare la capacità dei clinici di interpretare e utilizzare i risultati PGx nell'assistenza clinica.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• Ministero dell'Università e della Ricerca• AIFA• Società scientifiche nazionali• Associazioni mediche professionali• Autorità sanitarie regionali
	Creare quadri normativi e iniziative strutturate di riqualificazione per garantire che l'interpretazione dei risultati PGx evolva con linee guida e strumenti aggiornati.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• Ministero dell'Università e della Ricerca• Associazioni mediche professionali• Autorità sanitarie regionali
Consapevolezza pubblica e consenso informato	Promuovere campagne di educazione pubblica per costruire comprensione e fiducia nei test PGx e nei panel PGx multigenici preventivi.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• ISS• Autorità sanitarie regionali• Gruppi e associazioni per la difesa dei pazienti• Agenzie di comunicazione pubbliche• Associazioni dei medici di base
	Sviluppare procedure standardizzate di consenso informato che spieghino chiaramente le implicazioni dei test PGx.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• ISS• Autorità sanitarie regionali• Gruppi e associazioni per la difesa dei pazienti• Comitato Nazionale di Bioetica• Esperti legali ed etici



RACCOMANDAZIONI

Area	Azioni consigliate	Stakeholders
Infrastrutture dei laboratori	Istituire un quadro nazionale di accreditamento per garantire qualità e standardizzazione nei laboratori di test PGx.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• ISS• Autorità Sanitarie Regionali• Laboratori clinici e centri diagnostici• Società scientifiche• Esperti di assicurazione qualità e regolamentazione• Università e istituti di ricerca• Aziende private che sviluppano kit diagnostici
	Investire in infrastrutture di laboratorio per ampliare l'accesso equo ai test PGx in tutte le regioni, con un focus sulle aree svantaggiate.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• ISS• Autorità Sanitarie Regionali• Ministero dell'Economia e delle Finanze• Reti ospedaliere pubbliche• Laboratori clinici e centri diagnostici• Società scientifiche• Programmi di finanziamento UE e iniziative nazionali di ripresa/resilienza



RACCOMANDAZIONI

Area	Azioni consigliate	Stakeholders
Sistemi IT e Protezione dei Dati	Definire e implementare standard nazionali per l'integrazione e l'interoperabilità dei dati PGx tra i sistemi IT, inclusa la FSE.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• ISS• Agenzia per la Digitale Italia• Autorità Sanitarie Regionali• Fornitori e fornitori IT sanitari• Reti ospedaliere• Sviluppatori di sistemi di supporto decisionale clinico
	Stabilire quadri legali ed etici per l'uso dei dati PGx, allineati al GDPR e alle tutele della privacy.	<ul style="list-style-type: none">• Ministero della Salute• ISS• Garante per la Protezione dei Dati Personali• Ministero della Giustizia• Comitato Nazionale di Bioetica• Esperti legali ed esperti etici• Società scientifiche• Gruppi di difesa dei pazienti



- La farmacogenomica offre la possibilità di aumentare la **sicurezza dei pazienti**, riducendo le reazioni avverse ai farmaci.
- Rappresenta un percorso verso **sistemi sanitari più sostenibili**, riducendo i costi evitabili.
- **Azioni strategiche** sono necessari per colmare le lacune normative, rafforzare le infrastrutture, espandere l'istruzione e garantire la protezione dei dati.
- **Collaborazione e scambio di best practice** attraverso iniziative come PROPHET e U-PGx possono accelerare i progressi.



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Grazie per l'attenzione!

Dott. Antonio Cristiano

antonio.cristiano01@icatt.it

 **ROPHET**

a PeRsOnalized Prevention roadmap
for the future HEaLThcare



PROPHET is funded by the European Commission
under the Horizon Europe Research and Innovation
Programme under Grant Agreement N° 101057721

