

Test genetici per tumori, malattie rare e altre patologie: a chi e a cosa servono? Sono gratis o si pagano?

Oggi grazie all'impiego del «sequenziamento di nuova generazione» sono possibili diagnosi rapide e precise, quindi cure innovative idonee per ciascun paziente. Ma i tanti dati genetici vanno interpretati con cautela e precisione. Sigù: «Valorizzare il ruolo del genetista medico nel Servizio Sanitario Nazionale» (Fonte: <https://www.corriere.it/salute/> 15 aprile 2025)



Test genetici che consentono non solo di individuare malattie rare e altre patologie complesse o sconosciute, o esami di profilazione genomica di alcuni tipi di **tumori**, ma anche di intervenire con cure «su misura» per garantire a ciascun paziente la terapia più idonea al suo caso, nell'ottica di una medicina di precisione e personalizzata. Oggi è possibile grazie alla rivoluzione tecnologica avvenuta negli ultimi anni, che ha permesso di sequenziare il DNA di una persona con l'impiego della *Next Generation Sequencing* (NGS, ovvero «sequenziamento di nuova generazione»).

Queste nuove metodologie generano dei dati che vanno interpretati con attenzione e cautela; per questo, servono competenze specifiche, come quelle del genetista medico. Da qui l'importanza di valorizzare il suo ruolo nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale. Se ne è discusso nel corso di un convegno al ministero della Salute, dal titolo «Il ruolo del genetista medico. Percorso aperto per la valorizzazione della figura del genetista nel Servizio Sanitario Nazionale», promosso dalla **SIGU - Società Italiana di Genetica Umana**, con rappresentanti istituzionali ed esperti del settore, per promuovere il dibattito su un quadro normativo che possa

definire, in modo chiaro, questa **figura** diventata ormai **punto di riferimento** della medicina contemporanea.

Chi è il genetista medico e cosa fa

Per fare qualche esempio, il genetista medico è la figura in grado di ottenere la **profilazione genomica di un tumore**, per agevolare un **percorso terapeutico mirato**; dà **informazioni sulla familiarità** della malattia oncologica e gestisce le indagini genetiche per i familiari; affianca le coppie coinvolte in un percorso di **Procreazione medicalmente assistita (PMA) con diagnosi preimpianto**; formula il **sospetto clinico di una malattia rara**.

Terapie innovative per la cura di tumori e malattie rare

Spiega il professor Paolo Gasparini, presidente della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU): «Va chiarito che esistono due figure di genetista, il **genetista** (non medico) che lavora in **laboratorio** per eseguire test genetici sempre più complessi e il **genetista clinico, che è un medico** in grado innanzitutto di **interpretare i dati**. Per esempio, oggi **per casi complessi** utilizziamo l'**esame del genoma** ed è il genetista medico la figura che ha il background formativo e le **specifiche competenze professionali** per interpretarlo, a prescindere se l'esame serve per individuare una **malattia rara**, un **tumore** o **malattie cardiovascolari**. Queste analisi sono alla base di una medicina personalizzata, che non può non passare per ciò che è **“scritto” nei geni**. Vale per la **diagnosi** ma anche per le **terapie innovative** - quasi tutte basate sulla genetica - soprattutto **per la cura di tumori e malattie rare**, scelte **“su misura”** in base allo specifico problema».

Dalla diagnosi alla scelta dei trattamenti

È **impensabile** - chiosa il professor Gasparini - che il genetista medico non sia coinvolto nella **gestione dei protocolli diagnostici e terapeutici** assistenziali. Per esempio, il suo contributo è essenziale **per rendere i processi di diagnosi più rapidi ed efficienti**, migliorando l'accesso alle cure. Inoltre, grazie a diagnosi precoci e interventi mirati, il genetista può **aiutare a ridurre significativamente costi e sprechi evitando terapie inadeguate o tardive**. Eppure, - sottolinea il presidente Sigu - ancora oggi il genetista medico **non è presente nemmeno in molti Centri di riferimento per le malattie rare**».

Rinforza la professoressa Brunella Franco, ordinario di Genetica Medica presso il Dipartimento di Scienze mediche traslazionali all'Università Federico II di Napoli, ricercatrice dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina e docente della Scuola Superiore meridionale, nonché consigliere Sigu: «Il genetista medico, che deve lavorare in stretta collaborazione con gli altri specialisti, è una **figura essenziale del Servizio sanitario nazionale**, e va riconosciuto il suo ruolo».

Formazione specifica

Tra gli impegni della Società italiana di genetica umana c'è quello di assicurare la formazione di specialisti in **medicina genomica**, cioè medici formati e aggiornati sul continuo evolvere della genetica.

Dice la professoressa Franco: «**I genetisti devono prima di tutto avere una formazione completa dal punto di vista clinico**, che li renda in grado di farsi carico dei pazienti nella loro complessità, e che li prepari anche all'arrivo di nuove terapie, che presuppongono un **modello assistenziale completamente diverso da quello del passato**. In seguito, dovranno specializzarsi ulteriormente: oncogenomica, farmacogenetica, medicina riproduttiva, malattie rare, bioinformatica. Sono sfide alle quali il Servizio sanitario deve rispondere quotidianamente».

Esami «di nuova generazione»: gratuiti o a pagamento?

C'è un altro problema sul tappeto: [il sequenziamento](#) dell'esoma e altri esami genetici **fondamentali per la diagnosi di malattie genetiche anche sconosciute non sono inclusi tra le prestazioni specialistiche ambulatoriali** che spettano ai pazienti a carico del Servizio sanitario nazionale, in quanto attualmente **non rientrano nei Livelli essenziali di assistenza (Lea)**. Capita che alcune **Regioni** coi conti in ordine, impiegando **risorse proprie**, **garantiscano questi test in modalità extra Lea**, cioè non inclusi nei Livelli essenziali di assistenza; non possono farlo, invece, le Regioni in piano di rientro (quasi tutte meridionali). E gli specialisti, per prescrivere queste indagini genetiche a carico del Ssn, sono in enorme difficoltà. «**Un test di *Next Generation Sequencing* sembra rappresentare un costo troppo alto per essere inserito nei Lea ma, se pensiamo al fatto che possa salvare una vita, o prevenire una disabilità gravissima, forse riusciamo a comprenderne meglio il valore**» sottolinea il professor Gasparini.

Progetto Baby Wolf

Il presidente Sigu cita il progetto Baby Wolf: «Si tratta del **primo progetto nazionale per l'analisi di neonati e bimbi ricoverati in terapia intensiva neonatale e pediatrica tramite analisi genomica**, condotto sotto l'egida della nostra Società scientifica. L'obiettivo è **fornire una diagnosi rapida (5 giorni) e precisa per bambini con condizioni cliniche gravi e complesse**. Un'analisi genetica di questo tipo costa circa 6.000 euro, ma il costo di un letto in terapia intensiva per un bambino è di quasi 2.000 euro al giorno. Una diagnosi rapida consente di iniziare immediatamente un percorso personalizzato di terapia o follow-up clinico, quindi può **salvare delle vite**, e permette anche di **ottimizzare le risorse**».

Il ruolo del genetista medico nella fase di «transizione»

Il genetista medico può essere anche un **punto di riferimento per i pazienti con malattie genetiche rare e complesse nella fase di transizione dall'età pediatrica all'età adulta**. «Quando le

famiglie comprendono che non potranno più essere seguite in ambito pediatrico si sentono perse - riferisce Gasparini -. Ci sono pazienti che passano in pochi mesi dall'essere autosufficienti al perdere completamente la capacità di occuparsi di se stessi. **Serve un punto di riferimento** per il paziente, che possa **gestire la sua presa in carico globale**, affidandosi di volta in volta alle consulenze specialistiche, che devono poter essere gestite in maniera multidisciplinare all'interno del Centro di riferimento. In sostanza un ***case manager***, che potrebbe essere proprio il **genetista medico**. Allo stesso tempo vanno creati Percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali (**Pdta**) per ogni specifica patologia, per offrire alle persone malate un percorso di presa in carico globale».