

Tumori: i test che servono davvero, a che cosa e a chi

Oggi grazie a biomarcatori e analisi genomica è possibile «tagliare su misura» i trattamenti in modo impensabile rispetto al passato. Ma restano diversi problemi da risolvere perché l'accesso ad essi sia equo e omogeneo (Fonte: <https://www.corriere.it/> 31 maggio 2025)



In questi giorni è in corso a Chicago il congresso annuale dell'American Society of Clinical Oncology (Asco), l'appuntamento mondiale più importante per la presentazione di nuove ricerche sui tumori. In quattro giorni vengono presentati i risultati di circa 5mila studi, alla presenza di oltre 42mila specialisti partecipanti e un migliaio di giornalisti. Gli occhi di tutti sono puntati sulle novità, che fanno sperare, oltre agli oncologi, milioni di malati e familiari. In particolare quelli che devono affrontare una neoplasia in stadio avanzato o difficile da trattare, per la quale le terapie standard non funzionano più, e che ripongono fiducia nei progressi della ricerca scientifica esposti a Chicago. C'è un filo rosso che collega tutte le notizie in arrivo dagli Stati Uniti: la diagnosi che oggi, più che mai, deve essere estremamente precisa. Oltre che precoce. Cosa significa? «Innanzitutto che le possibilità di guarire sono maggiori quanto più la diagnosi è precoce, ovvero il tumore viene scoperto ai primi stadi, quando è di piccole dimensioni, confinato in un solo organo, senza metastasi - risponde Francesco Perrone, presidente dell'Associazione Italiana di Oncologia Medica (Aiom) -. Oggi abbiamo degli [esami di screening "salvavita" e milioni di italiani non li fanno](#). Quanto alla precisione: conoscere le mutazioni del Dna presenti nella neoplasia di un paziente, le caratteristiche molecolari del singolo tumore, è molto utile per orientare le scelte terapeutiche». Infatti, la quasi totalità delle novità proposte ad Asco implica l'esecuzione di test specifici che ci aiutano a stabilire qual è la cura più indicata caso per caso.

Oltre il 30% dei pazienti può avere un farmaco mirato

«Moltissimi nuovi farmaci possono essere utilizzati soltanto se nelle cellule tumorali (o, talvolta, nel sangue o in altri campioni biologici prelevati dal malato) si rileva la presenza di specifici biomarcatori - dice **Massimo Di Maio, presidente eletto Aiom** -. **Oltre il 30% dei pazienti con un tumore può ricevere una cura basata sui biomarcatori** ed è una percentuale destinata a crescere, visto che i farmaci di precisione sono la gran parte dei trattamenti innovativi in arrivo nel prossimo futuro». I numeri inquadrano chiaramente il peso della questione: quasi **tre milioni e 700mila italiani**, ovvero ben il 6,2% della popolazione, vivono dopo aver ricevuto una diagnosi di cancro. [Cresce costantemente il numero delle guarigioni](#) e anche di **chi convive anni (o decenni) con una neoplasia**, mentre [diminuisce la mortalità](#). I nuovi casi registrati nel 2024 sono stati **oltre 390mila**, ma le statistiche dicono anche che, grazie a diagnosi precoci e nuove terapie, guarirà la metà di chi si ammala oggi.

Quali sono i diversi test per i tumori

Quando si parla di «test per i tumori», però, la confusione è tanta. Bisogna distinguere cinque grandi aree in cui diversi tipi di test possono essere utilizzati: primo, «**marcatori predittivi**» che cercano una determinata alterazione genomica o molecolare per capire se può essere utile prescrivere al paziente un farmaco piuttosto che un altro; secondo, i «**marcatori prognostici**» che aiutano a stimare il rischio di recidiva (ovvero che il tumore si ripresenti) e quindi a calibrare meglio la terapia; terzo, i **test genetici** che vanno alla ricerca di quelle **mutazioni ereditarie** che si trasmettono da genitori a figli e predispongono a maggiori probabilità di sviluppare una neoplasia; quarto, gli esami di screening utili per una diagnosi precoce; quinto, le offerte di sofisticate analisi che promettono di **scovare un tumore ancora prima che sia rilevabile** in qualsiasi altra maniera, oppure di stimare il rischio che ognuno ha di ammalarsi di cancro in futuro.

Marcatori predittivi

«Non è soltanto l'organo colpito dal tumore (colon, polmone, seno o altro) il punto di partenza per scegliere la terapia maggiormente indicata e con probabilità di successo più elevate in una persona malata - spiega **Giuseppe Curigliano, direttore della Divisione nuovi farmaci per terapie innovative dell'Istituto Europeo di Oncologia di Milano e presidente eletto dell'Esmo, la Società Europea di Oncologia Medica** -. Oggi, sempre di più, la cura si basa sulle **mutazioni genetiche** (ma è più scientificamente corretto chiamarle **alterazioni molecolari**) **presenti nella neoplasia del singolo paziente**. Tanto che da qualche anno si parla ormai di [farmaci «agnostici»](#), che non sono stati studiati e testati per la loro efficacia su uno specifico tipo di cancro, ma **colpiscono selettivamente alcune mutazioni** che possono essere responsabili di diverse neoplasie, in diversi organi». Le tecniche impiegate per compiere queste analisi sono diverse, in

continua evoluzione, molto complesse e sofisticate: **ecco perché a volte i tempi della diagnosi si allungano**, creando ansia in malati e familiari. «Alcune tecnologie consentono l'individuazione di un singolo biomarcatore per analisi, mentre le più recenti tecniche [Next Generation Sequencing \(NGS\)](#) permettono la valutazione di alterazioni genetiche di diversa natura in centinaia di geni in un singolo test - prosegue Curigliano -. E per questo è fondamentale il ruolo dei **Molecular Tumor Board**, [team interdisciplinari di esperti](#) (oncologi, genetisti, biologi molecolari, anatomopatologi, tecnici informatici, big data manager, ingegneri e fisici) dedicati all'interpretazione dei dati che vengono raccolti da test del Dna sofisticati».

Approvare nuovo farmaco e test insieme

In Italia ci sono però alcune **criticità da superare**: la rete nazionale di laboratori ad alta tecnologia in grado di eseguire questi test è una realtà consolidata, ma da implementare, specie al Sud. Resta poi da risolvere una questione «burocratica» che provoca ritardi importanti per i malati: **«Serve l'approvazione contestuale di un nuovo farmaco e del corrispondente test**, che indaga la mutazione contro la quale il medicinale è diretto e dunque è indispensabile per capire se prescriverlo o meno a un certo paziente - dice Di Maio, direttore dell'Oncologia medica 1 dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Città della Salute e della Scienza ospedale Molinette di Torino -. A differenza di quanto accade negli Stati Uniti, in Europa e in Italia **l'approvazione farmaco/test è disgiunta**: si può creare quindi una situazione paradossale in cui alla disponibilità del nuovo medicinale (gratuita da noi, grazie al Ssn) non corrisponde quella del test, limitando di conseguenza l'accesso alle nuove terapie». Ne conseguono disparità di rimborso dei test fra le varie Regioni, ritardi e limitazioni per i malati.

Marcatori prognostici

«Bisogna garantire che i test genomici vengano fatti e **selezionare attentamente tutti i pazienti a cui farli** - sottolinea **Saverio Cinieri, presidente di Fondazione Aiom** -. I vantaggi sono enormi non solo per le persone malate, ma anche per il Ssn che può risparmiare così il costo di terapie inutili. Con i marcatori prognostici possiamo capire come l'eventuale presenza di alcune mutazioni influisca sul comportamento della neoplasia, inclusa la sua probabilità di crescere e diffondersi». **I test genomici aiutano a prendere decisioni sui trattamenti da eseguire nel singolo paziente**, a calibrare meglio la cura caso per caso. L'esempio meglio documentato è quello del tumore al seno: si stima che siano circa **13mila, ogni anno in Italia, le potenziali candidate ai test genomici** in grado di identificare le pazienti con malattia in stadio iniziale in cui, **dopo l'intervento chirurgico, la chemioterapia è effettivamente utile** e i casi in cui è **sufficiente la terapia ormonale**. «La genomica applicata al carcinoma mammario permette di **prevedere sia la probabilità di recidiva dopo l'intervento chirurgico, sia la risposta alle terapie** - prosegue Cinieri, direttore dell'Oncologia medica e Breast Unit dell'Ospedale Perrino di Brindisi -. [Possiamo](#)

risparmiare la chemio a donne che non hanno un tipo di cancro al seno particolarmente aggressivo, ma anche individuare quelle in cui la chemioterapia è necessaria e non verrebbe eseguita senza queste analisi».

Test genetici per tumori ereditari

Quella di poter ereditare un tumore è una paura diffusa, ma **solo una quota minoritaria (circa il 5-10%)** di tutte le neoplasie diagnosticate viene inserita nella categoria dei **tumori ereditari e familiari**. Le ultime stime in Italia indicano che sono circa **40mila i casi annui** di neoplasie collegate a sindromi ereditarie. «I test genetici per l'identificazione delle mutazioni genetiche che predispongono all'insorgenza dei tumori (eseguiti con un **semplice prelievo di sangue**) vengono offerti gratuitamente, in strutture specializzate e secondo precisi protocolli, a chi soddisfa specifici requisiti (definiti "criteri per l'invio alla consulenza genetica") - precisa Curigliano -. Si tiene conto, per esempio, del **numero di parenti** affetti da tumore, dell'**età** alla diagnosi, del **tipo di cancro**, della presenza di tumori multipli nella stessa persona».

Il futuro (che non è ancora realtà)

Tutt'altra cosa sono quei test del sangue che scoprono i tumori prima che diano sintomi, che vengono **reclamizzati in vendita** su internet e proposti da alcuni Centri diagnostici. A che punto siamo veramente? «Le ricerche ci sono, finanziate anche da Bill Gates e Jeff Bezos, ma **non siamo ancora alla "realtà"**, all'uso in pratica clinica - risponde Di Maio -. La **grande speranza** è quella di riuscire a scoprire la presenza di un tumore solo con un prelievo di sangue, ma non basta che un test consenta di scoprire in anticipo un tumore, bisogna anche dimostrare che questo consente un miglioramento delle guarigioni e un aumento dell'aspettativa di vita». Il principio su cui si basano i vari test è che il **rischio di cancro possa essere già scritto nel nostro Dna** alcuni anni prima della diagnosi e che questi esami permettano di scoprirlo con ampio anticipo. Oppure che siano in grado di **intercettare delle «cellule cancerose in circolo»** nell'organismo e dunque nel sangue. «La posta in gioco è alta: il rischio dei test ora in vendita è quello di **dover fare numerosi accertamenti inutili** - conclude l'esperto -. **Uno spreco per il sistema sanitario** e un enorme **carico di angoscia** per gli interessati. Ad oggi non esiste ancora un test scientificamente convalidato, efficace».