



Verso la Strategia Nazionale per la Medicina di Precisione

*La Medicina di Precisione come nuova frontiera di ricerca e
innovazione: il contributo di HEAL Italia per trasformare
prevenzione, diagnosi e cura e per rafforzare il sistema
sanitario nazionale*

Ottobre 2025

Introduzione

La medicina di precisione rappresenta un nuovo paradigma per la ricerca e l'innovazione nelle Scienze della Vita. **Supera l'approccio “one-size-fits-all”** per adattare prevenzione, diagnosi e cura alle caratteristiche genetiche, biologiche e ambientali di ogni individuo. Questa **trasformazione non riguarda solo i pazienti, ma l'intero sistema sanitario:** modelli di cura più efficienti, prevenzione predittiva e uso ottimale delle risorse pubbliche. Tuttavia, per coglierne i benefici **servono infrastrutture digitali, competenze specialistiche e politiche di equità che ne garantiscano l'accesso a tutti.**



Perché cambiare paradigma: i limiti del modello one-size-fits-all

Una **soluzione standardizzata risulta inefficace in molti casi**. In generale, per patologie complesse come tumori o malattie infiammatorie croniche, anche i **farmaci migliori risultano efficaci solo nel 25-60% dei casi** (Figura 1).

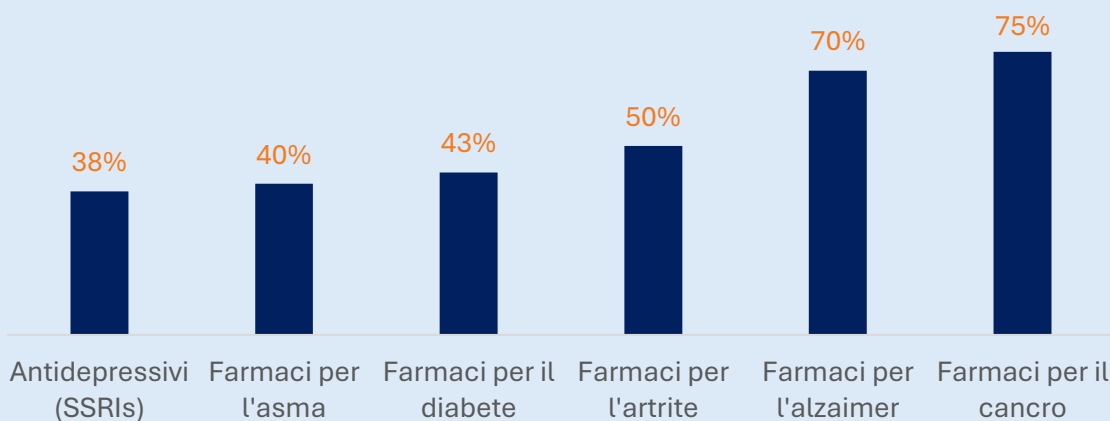


Figura 1: **Quota di pazienti per cui, in media, un certo farmaco di una determinata classe non funziona** (valore percentuale), 2001. Fonte: elaborazione TEHA Group su dati Brian B Spear, Margo Heath-Chiozzi Jeffrey Huff Clinical application of pharmacogenetics, 2025.

L'approccio standardizzato non è più sostenibile. I limiti non si esauriscono nella sola **inefficacia** dei trattamenti per una parte dei pazienti ma, in alcuni casi, possono addirittura causare **effetti collaterali**.



Cos'è la medicina di precisione?

Un modello medico che utilizza la caratterizzazione del genotipo e del fenotipo individuale per adattare la giusta strategia terapeutica alla persona giusta, al momento giusto.

L'obiettivo della medicina di precisione è **individuare e applicare il trattamento più adeguato** al paziente giusto nel momento opportuno, **massimizzando così i benefici terapeutici**.

Le prime pubblicazioni scientifiche sulla medicina di precisione risalgono all'inizio degli anni '50 ma è solo negli ultimi anni che questo ambito ha guadagnato una crescente attenzione e popolarità.



Negli ultimi 25 anni le pubblicazioni sono aumentate di quasi 30 volte



Figura 5: Numero di pubblicazioni scientifiche su medicina di precisione e personalizzata (valore assoluto), 1957-2025. Fonte: elaborazione TEHA Group su dati PubMed, 2025.

Le opportunità: un nuovo valore per pazienti, sanità e ricerca

La medicina di precisione offre **importanti opportunità e benefici rispetto alla medicina tradizionale**. Questi possono essere suddivisi in tre categorie principali:



Opportunità



Miglioramento dei trattamenti per i pazienti, incrementando l'efficacia terapeutica, la sopravvivenza complessiva e riducendo gli eventi avversi.



Vantaggi significativi per il sistema sanitario e per la società, attraverso una migliore prevenzione e predizione delle malattie, un utilizzo più efficiente delle risorse sanitarie disponibili e una riduzione delle ospedalizzazioni.



Sviluppo più efficiente di terapie innovative, grazie a sperimentazioni cliniche più mirate ed efficaci, riducendo i costi e accelerando la ricerca clinica.

Le sfide: un cambiamento complesso e sistemico

La medicina di precisione presenta significative opportunità, ma anche **numeroso sfide da affrontare** prima che possa essere **implementata in maniera diffusa nel sistema sanitario**.



Sfide



Aumento delle esigenze infrastrutturali e di capacità del sistema sanitario, inclusa la gestione di test complessi, database informativi avanzati e supporto tecnologico robusto.



Necessità di formare personale altamente specializzato, capace di utilizzare e interpretare tecnologie e risultati complessi della medicina di precisione.



Rischio di amplificare disparità esistenti, dovute a costi elevati, limitata disponibilità e differenze territoriali nell'accesso alle tecnologie.

Dalla ricerca ai dati: le tecnologie che rendono possibile la medicina di precisione

La medicina di precisione si fonda su una piattaforma tecnologica che permette di generare, analizzare e utilizzare grandi quantità di dati molecolari e clinici. Le **tecnologie abilitanti operano in sinergia** per costruire un **modello di cura centrato sul paziente, data-driven e adattivo**.

Le tecnologie abilitanti possono essere suddivise in **quattro categorie funzionali principali**:



Tecnologie per la generazione di dati molecolari, come il sequenziamento di nuova generazione (NGS) e le piattaforme omiche (genomica, trascrittomica, proteomica, metabolomica);



Tecnologie per l'analisi e l'integrazione dei dati, che includono la bioinformatica, l'intelligenza artificiale e i sistemi di supporto alle decisioni cliniche;



Tecnologie diagnostiche avanzate, tra cui la biopsia liquida e le tecniche di imaging molecolare;



Tecnologie per il monitoraggio e la personalizzazione dinamica, come i dispositivi wearable, i digital biomarkers e le piattaforme digitali per il coinvolgimento del paziente.

Verso una medicina personalizzata per tutti

La medicina di precisione è già realtà: rappresenta un investimento strategico per un sistema sanitario più sostenibile, digitale e centrato sul cittadino. Serve ora **un'azione coordinata tra istituzioni, ricerca, industria e professioni sanitarie** per trasformare il potenziale in valore concreto per i pazienti e per la società



Collaboriamo per costruire l'ecosistema italiano della medicina di precisione!