



Scheda informativa

Data: aprile 2018

Medicina personalizzata

Situazione iniziale

Mai come ora sono esistite così tante possibilità di rilevare e conservare dati relativi alla salute e, grazie alle crescenti capacità informatiche, di metterli in relazione tra loro più velocemente e più economicamente per acquisire nuove conoscenze. Inoltre, nel settore della genetica sono stati registrati grandi progressi grazie alla decodificazione dell'intero genoma umano avvenuta nel 2003. L'identificazione di un numero sempre maggiore di caratteristiche genetiche e la conservazione di dati genetici avvengono a prezzi sempre più vantaggiosi.

Questi cambiamenti plasmano sempre più radicalmente la ricerca e la prassi medica. Nel settore della ricerca, in particolare quella genetica, nuovi tipi di studi permettono di acquisire nuove conoscenze sui meccanismi molecolari all'origine delle patologie. Tali sviluppi lasciano sperare in una migliore comprensione del meccanismo di azione dei medicinali e nella scoperta di nuovi punti d'approccio per terapie e lo sviluppo di nuovi principi attivi.

L'integrazione di questi risultati di ricerca nella prassi medica è definita «medicina personalizzata». L'utilizzo ottimale dei dati relativi alla salute lascia presupporre l'avvento di una medicina maggiormente predittiva, preventiva, personalizzata o precisa, nonché partecipativa.

Definizioni

La **medicina personalizzata** (definita anche medicina di precisione o medicina individualizzata) comprende in generale tutte le misure diagnostiche, preventive e terapeutiche adeguate in funzione di una data persona. Quest'ultima è sottoposta ad analisi, soprattutto allo scopo di determinare le sue caratteristiche genetiche. I risultati di queste analisi sono poi considerati nella scelta delle misure terapeutiche e preventive adeguate a quella persona. Tali trattamenti specifici mirano a terapie più efficaci e alla riduzione degli effetti collaterali. Sul lungo periodo dovrebbero ripercuotersi positivamente anche sull'evoluzione dei costi.

Il concetto di **salute personalizzata** è più ampio rispetto a quello di medicina personalizzata e ha un ruolo importante soprattutto nel campo della prevenzione. La sanità personalizzata non si concentra solamente sui pazienti ma anche sulle persone sane. Oltre alle informazioni «biologiche» della persona, sono considerati anche altri dati relativi alla salute provenienti da diverse fonti (cfr. prossima sezione).

Dati relativi alla salute, big data

Nella definizione di «dati relativi alla salute» sono compresi dati provenienti da diverse fonti che, in una qualsivoglia forma, descrivono lo stato di salute della persona o fattori che lo possano influenzare.

Ulteriori informazioni:

Ufficio federale della sanità pubblica, Comunicazione, 058 462 95 05, media@bag.admin.ch
La presente scheda informativa è disponibile anche in tedesco e in francese.

Si tratta di indicazioni sullo stato di salute (p. es. sintomi, allergie, difficoltà visive o auditive), sull'assistenza (p. es. medicinali, interventi chirurgici), di dati rilevati con metodi di analisi tradizionali (p. es. pressione arteriosa, valori di laboratorio, elettrocardiogramma, radiografie) e di risultati di test genetici. Vi sono inoltre dati socio-economici (p. es. formazione, professione, retroterra migratorio), informazioni sullo stile di vita (p. es. alimentazione, consumo di alcol e droghe, tabagismo, attività fisica) e dati sull'ambiente vitale (p. es. qualità dell'aria e dell'acqua, fumo passivo, esposizione professionale a sostanze nocive).

I dati relativi alla salute possono provenire da innumerevoli fonti. Pertanto, informazioni sullo stato di salute possono essere desunte, oltre che dalla cartella clinica del paziente (in formato cartaceo o elettronico), anche da dati forniti dagli assicuratori-malattie o da apparecchi mobili. Indicazioni sulle abitudini alimentari possono essere acquisite dalle tessere di fedeltà dei supermercati, quelle sull'attività sportiva individuale da braccialetti fitness e le informazioni generali sulla qualità dell'aria e dell'acqua dalle misurazioni dei valori ambientali.

Il concetto di *big data* è spesso usato in relazione ai dati relativi alla salute. Con *big data* vengono definite ingenti quantità di dati provenienti da fonti molto diverse e che possono essere analizzate solo mediante tecnologie ad alte prestazioni.

Opportunità e rischi

Mentre le applicazioni di medicina personalizzata iniziano gradualmente a prendere piede, i rappresentanti della ricerca, della medicina clinica, delle assicurazioni, del diritto e dell'etica si esprimono sempre più frequentemente sulle opportunità e i rischi di questi sviluppi.

È considerata un'opportunità, in primo luogo, la prospettiva di offrire un'assistenza sempre più efficiente e orientata al paziente, dato che sarebbero applicate le terapie più promettenti ed evitati trattamenti non efficienti o addirittura dannosi. Anche la prevenzione e la promozione della salute possono essere migliorate, poiché verrebbero prescritte misure personalizzate.

Per le aziende private, la medicina personalizzata offre possibilità per la ricerca e l'innovazione nei settori della fabbricazione di strumenti diagnostici e di medicinali nonché nelle tecnologie dell'informazione e della comunicazione.

I rischi sono invece presenti nel settore della protezione dei dati e della personalità: quanto più numerose sono le informazioni salvate su una persona, tanto più diventa difficile anonimizzarle in modo irreversibile. Si teme inoltre una discriminazione nei confronti delle persone che non possono o non vogliono prendere parte al processo di digitalizzazione, come pure di coloro i cui dati relativi alla salute sono piuttosto negativi.

Le ripercussioni sui costi della salute sono difficili da valutare. Da un lato, l'utilizzo sempre più ricorrente di test diagnostici prima di un trattamento è costoso, soprattutto nel caso di esami genetici. Sono molto cari anche i medicinali fabbricati specificatamente per un ristretto gruppo di pazienti e i cui costi di sviluppo possono essere ripartiti solo su pochi casi. Dall'altro, si può risparmiare sui costi se i medicinali vengono somministrati in modo più mirato, se si tralasciano cure inefficaci e quindi si evitano costi generati dal trattamento di eventuali gravi effetti collaterali. È difficile prevedere in che misura i diversi fattori influiranno sui costi complessivi.

Progetti in Svizzera

In Svizzera sono state avviate negli ultimi anni diverse iniziative private e pubbliche nel settore della medicina e della salute personalizzate, incentrate perlopiù sulla ricerca. Solo per una piccola parte dei progetti i dati relativi alla salute sono utilizzati in via prioritaria a favore dei pazienti o dei consumatori (p. es. sostegno ai processi terapeutici, allestimento di piani di alimentazione o per l'attività fisica, ecc.). In proposito bisogna citare la Strategia eHealth Svizzera, una strategia globale volta ad

Per ulteriori informazioni:

Ufficio federale della sanità pubblica, Divisione comunicazione e campagne, Sezione comunicazione, media@bag.admin.ch
www.bag.admin.ch

La presente scheda informativa è disponibile anche in tedesco e in francese.

accompagnare la digitalizzazione del sistema sanitario, che include anche l'introduzione a livello nazionale della cartella informatizzata del paziente.

L'iniziativa attualmente più completa, finanziata da incentivi pubblici, è lo Swiss Personalized Health Network (SPHN, cfr. www.sphn.ch), che getta le basi per un'organizzazione coordinata dei dati a livello nazionale. Con lo sviluppo di un'infrastruttura di dati interoperabile e coordinata a livello nazionale s'intende favorire l'accessibilità e lo scambio di dati relativi alla salute in tutta la Svizzera, soprattutto a favore della ricerca. Diversamente da una banca dati centralizzata, lo SPHN creerà una rete dinamica tra fonti di dati esistenti e finanzia gli sforzi necessari per permettere ai ricercatori di fruire dei dati a livello internazionale e metterli in relazione con altri tipi di dati. L'UFSP e la Segreteria di Stato per la formazione, la ricerca e l'innovazione (SEFRI) sono i mandanti di questa iniziativa.

La medicina personalizzata e l'UFSP

L'UFSP è responsabile della salute della popolazione svizzera e in questa veste è competente per più di venti leggi e numerose ordinanze, che spaziano dalla ricerca umana e le professioni sanitarie fino all'assicurazione malattie.

Di conseguenza vi sono molte interfacce con la medicina personalizzata, che possono essere classificate nelle sei categorie seguenti: ricerca, omologazione di medicinali e sorveglianza del mercato, diagnostica, prevenzione e trattamento, rimborsi da parte delle assicurazioni sociali, formazione di specialisti e informazione della popolazione.

Visti gli sviluppi della medicina personalizzata, sia nella ricerca che nella sua applicazione su persone sane o malate, le unità competenti dell'UFSP valutano se è necessario intervenire ed eventualmente adeguare le basi legali.

La presente scheda informativa costituisce una versione fortemente ridotta del documento di lavoro, suscettibile di modifiche, «Aktuelle Entwicklungen in der datengetriebenen Medizin und die damit verbundenen Herausforderungen und Aufgaben für das BAG» redatto nel giugno del 2017 (disponibile solo in tedesco e francese).

<https://www.bag.admin.ch/bag/it/home/themen/mensch-gesundheit/biomedizin-forschung/biomedizinische-forschung-und-technologie/masterplan-zur-staerkung-der-biomedizinischen-forschung-und-technologie/personalisierte-medizin.html>

Per ulteriori informazioni:

Ufficio federale della sanità pubblica, Divisione comunicazione e campagne, Sezione comunicazione, media@bag.admin.ch
www.bag.admin.ch

La presente scheda informativa è disponibile anche in tedesco e in francese.