DOSSIER

SALUTEQUITÀ®

AGGIORNAMENTO DEI LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA NELL'ERA DELLA MEDICINA DI PRECISIONE. GOVERNANCE, SOSTENIBILITÀ E PROSPETTIVE DI RIFORMA

A cura di

Raffaella Calafiore, Tonino Aceti, Sabrina Nardi, Paolo del Bufalo

© Salutequità 2026

© Salutequità, Novembre 2026. Attribuzione: “Aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza nell’era della medicina di precisione. Governance, sostenibilità e prospettive di riforma” - Dossier di Salutequità, Novembre 2026

Disponibile su www.salutequita.it

Questo documento è distribuito con licenza Creative Commons Attribuzione - Non commerciale. È consentito l’utilizzo esclusivamente per fini non commerciali, a condizione di citare sempre la fonte.

INDICE

PREMESSA Pag. 4

1. EVOLUZIONE NORMATIVA E CONFIGURAZIONE ATTUALE DEI LEA Pag. 5

1.1 Cenni sul fondamento costituzionale e nascita del sistema LEA Pag. 5
1.2 Evoluzione del paniere dei LEA: dal 2001 al 2017 Pag. 6
1.3 Il lungo percorso di attuazione del D.P.C.M. 2017 Pag. 6
1.4 Il contenzioso amministrativo e la revisione del sistema tariffario Pag. 7
1.5 Il nuovo aggiornamento dei LEA del 2026 Pag. 8

2. IL SISTEMA DI AGGIORNAMENTO DEI LEA E LA GOVERNANCE DEL PROCEDIMENTO Pag. 10

2.1 Il modello di aggiornamento introdotto dalla legge n. 208/2015 Pag. 10
2.2 Commissione nazionale LEA e limiti dell'attuale modello di partecipazione e trasparenza Pag. 10
2.3 Gli effetti della sostenibilità sui diritti dei pazienti Pag. 11
2.4 Nodo di fondo: rendere la governance più tempestiva, trasparente e orientata all'equità Pag. 12

3. IMPATTO DELLA MEDICINA GENOMICA E DELLE TECNOLOGIE NGS SUL SISTEMA LEA Pag. 13

3.1 Medicina genomica, biomarcatori e NGS: perché non si tratta di "semplici test" Pag. 13
3.2 Disallineamento tra farmaco e test: cortocircuito regolatorio della medicina di precisione Pag. 14
3.3 Il nuovo aggiornamento dei LEA e le novità per la medicina genomica Pag. 15
3.4 Coperture finanziarie e legge di bilancio 2026. Risorse da trasformare in accesso Pag. 18

4. VERSO UNA GOVERNANCE DELL'INNOVAZIONE SANITARIA CAPACE DI GARANTIRE L'ACCESSO ALLA MEDICINA DI PRECISIONE Pag. 22

4.1 Rendere più tempestivo l'aggiornamento LEA e rafforzare trasparenza e partecipazione Pag. 22
4.2 Superare il disallineamento tra terapia e diagnostica Pag. 23
4.3 Ripensare la logica farmaco-test collegando la diagnostica molecolare alla patologia Pag. 24
4.4 Dalla disponibilità del test all'accesso effettivo attraverso percorsi NGS organizzati e omogenei Pag. 24
4.5 Informazione e orientamento dei pazienti rispetto ai percorsi disponibili Pag. 26

CONCLUSIONI Pag. 27

PREMESSA

Il valore dei Livelli essenziali di assistenza (LEA) non si esaurisce nell'individuazione delle prestazioni che il Servizio sanitario nazionale è tenuto a garantire, ma dipende anche dalla capacità di mantenerle al passo con l'evoluzione dei bisogni di salute e delle conoscenze scientifiche, nonché di renderle concretamente accessibili ai cittadini.

L'aggiornamento dei LEA del 2026, intervenuto a quasi dieci anni dalla revisione organica del 2017, rappresenta un avanzamento importante, ma il lungo intervallo trascorso richiama la necessità di un sistema capace di recepire l'innovazione con maggiore tempestività e continuità. È un'esigenza particolarmente evidente nel campo della medicina genomica, dove i progressi delle tecnologie di Next Generation Sequencing (NGS) stanno ampliando le possibilità diagnostiche e contribuendo a orientare le scelte terapeutiche.

Il presente dossier costituisce il primo approfondimento del progetto "Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) e Nuovo Sistema di Garanzia (NSG): binomio indissolubile per equità e universalità di accesso al SSN"[1], promosso da SALUTEQUITÀ. Il progetto affronta due aspetti strettamente collegati, il riconoscimento delle prestazioni nei LEA e il monitoraggio della loro effettiva erogazione attraverso il Nuovo Sistema di Garanzia. Questo primo documento si concentra sull'aggiornamento dei LEA, con particolare attenzione alle implicazioni per la medicina genomica e le tecnologie NGS, mentre il successivo approfondimento sarà dedicato al ruolo del NSG nel monitoraggio dei livelli essenziali di assistenza.

Il dossier ricostruisce il quadro normativo, esamina i più recenti aggiornamenti e le risorse disponibili e approfondisce le criticità che possono ostacolare l'accesso alla diagnostica genomica e alla medicina di precisione. L'analisi tiene conto anche delle esperienze e delle osservazioni emerse durante il webinar di confronto multistakeholder organizzato da SALUTEQUITÀ il 15 luglio 2026, che ha coinvolto rappresentanti del mondo scientifico, professionale e associativo.

L'obiettivo è offrire una base documentata di analisi e proposte per alimentare il confronto con i decisori istituzionali e contribuire a una governance dei LEA più tempestiva, trasparente e capace di accompagnare l'innovazione.

[1] Livelli Essenziali di Assistenza e Nuovo Sistema di Garanzia binomio indissolubile – Salutequità

1. EVOLUZIONE NORMATIVA E CONFIGURAZIONE ATTUALE DEI LEA

1.1 CENNI SUL FONDAMENTO COSTITUZIONALE E NASCITA DEL SISTEMA LEA

Il sistema dei Livelli Essenziali di Assistenza si colloca nel quadro costituzionale delineato dagli **artt. 2, 3 e 32 della Costituzione**. L'art. 32 Cost. ([2]), in particolare, riconosce la salute come "*fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività"* e pone in capo alla Repubblica il compito di tutelarla, garantendo espressamente cure gratuite agli indigenti. Il principio si collega all'art. 3 Cost., che impegna la Repubblica a rimuovere gli ostacoli di ordine economico e sociale che limitano di fatto l'eguaglianza, e all'art. 2 Cost., che riconosce i diritti inviolabili dell'uomo e richiede l'adempimento dei doveri inderogabili di solidarietà.

La lettura congiunta di queste disposizioni pone la tutela della salute in stretta relazione con i principi di uguaglianza sostanziale e solidarietà e richiede che la garanzia del diritto trovi concreta attuazione attraverso il sistema pubblico di prevenzione, cura e assistenza. In questo quadro si colloca la funzione dei LEA, che individuano le prestazioni che il Servizio sanitario nazionale è tenuto a garantire su tutto il territorio nazionale.

Con la **legge 23 dicembre 1978, n. 833**, istitutiva del Servizio sanitario nazionale, il legislatore ha dato attuazione a questi principi costituzionali. La legge, pur senza utilizzare ancora la denominazione "Livelli essenziali di assistenza", prevedeva che i servizi sanitari fossero rivolti a tutta la popolazione «*senza distinzione di condizioni individuali o sociali*» e secondo modalità che assicurassero «*l'eguaglianza dei cittadini nei confronti del servizio*». Stabiliva inoltre, nell'ambito della programmazione sanitaria nazionale, l'individuazione dei livelli delle prestazioni sanitarie da garantire a tutti i cittadini ([3]).

Già la L. 833/1978 poneva, tuttavia, una questione destinata a rimanere centrale: la traduzione del diritto alla salute in prestazioni concretamente garantite attraverso gli strumenti della programmazione sanitaria, nel necessario equilibrio tra bisogni di salute e sostenibilità del sistema.

Un passaggio decisivo si è realizzato con il **D.lgs. 30 dicembre 1992, n. 502**, successivamente modificato con il d.lgs. 19 giugno 1999, n. 229, che ha introdotto un espresso riferimento ai "*Livelli essenziali e uniformi di assistenza*", ponendo le basi per una definizione più strutturata delle prestazioni garantite dal Servizio sanitario nazionale. L'art. 1 di tale decreto, nel testo risultante dalla riforma, prevede infatti che il Servizio sanitario nazionale assicuri i livelli essenziali e uniformi di assistenza, nel rispetto dei principi della dignità della persona umana, del bisogno di salute, dell'equità nell'accesso all'assistenza, della qualità delle cure e della loro appropriatezza riguardo alle specifiche esigenze, nonché dell'economia nell'impiego delle risorse.

Un ulteriore passaggio fondamentale è rappresentato dalla **riforma del Titolo V del 2001** [4] (legge cost. n. 3/2001) che, nel ricondurre la tutela della salute alla competenza legislativa concorrente delle Regioni (art. 117, terzo comma, Cost.), ha attribuito allo Stato la competenza esclusiva nella determinazione dei livelli essenziali delle prestazioni concernenti i diritti civili e sociali, tra cui rientra il diritto alla salute (art. 117, secondo comma, lett. m) Cost), al fine di evitare il rischio di disparità tra le diverse Regioni.

In questo quadro, la determinazione dei LEA rappresenta un presidio fondamentale dell'unità del sistema sanitario, individuando le prestazioni che devono essere garantite uniformemente sull'intero

[2] L'art. 32 della Costituzione statuisce che: "*1. La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. 2. Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti imposti dal rispetto della persona umana".*

[3] Legge 23 dicembre 1978, n. 833, art. 1, terzo comma, e art. 3.

[4] Legge cost. 18 ottobre 2001, n. 3.

territorio nazionale e ponendo un limite alle diseguaglianze che potrebbero derivare dalla differenziazione regionale.

1.2 Evoluzione del paniere dei LEA: dal 2001 al 2017

La definizione dei LEA ha trovato una prima compiuta formalizzazione nel **D.P.C.M. 29 novembre 2001** (G.U. Serie Generale n. 33 dell'8 febbraio 2002), recante "*Definizione dei livelli essenziali di assistenza"*, che ha individuato in modo organico le prestazioni e i servizi garantiti dal Servizio sanitario nazionale.

Il provvedimento ha articolato i LEA in tre grandi macro-livelli assistenziali, corrispondenti alle principali aree di intervento del Servizio sanitario nazionale**:**

- **assistenza sanitaria collettiva in ambiente di vita e di lavoro**, che comprende le attività di prevenzione rivolte alla collettività, finalizzate alla tutela della salute pubblica, alla prevenzione delle malattie e degli infortuni, alla sicurezza negli ambienti di vita e di lavoro, alla sanità pubblica veterinaria, alla sicurezza alimentare, alla profilassi delle malattie infettive, nonché ai programmi di screening e vaccinazione;
- **assistenza distrettuale**, che ricomprende l'insieme delle prestazioni sanitarie e socio-sanitarie erogate sul territorio al di fuori dell'ambito ospedaliero. Vi rientrano, tra le altre, l'assistenza primaria, la specialistica ambulatoriale, la continuità assistenziale, l'assistenza farmaceutica, l'assistenza domiciliare, la riabilitazione territoriale, i servizi per la salute mentale e per le dipendenze patologiche, nonché l'assistenza residenziale e semiresidenziale.
- **assistenza ospedaliera**, che comprende le prestazioni erogate in regime di ricovero ordinario, day hospital e day surgery, nonché le attività di emergenza-urgenza e le prestazioni ad elevata complessità diagnostica, terapeutica e chirurgica garantite dalle strutture ospedaliere pubbliche e private accreditate.

Nonostante la sua rilevanza, il D.P.C.M. 2001 presentava limiti strutturali significativi. Da un lato, operava in un quadro nel quale i nomenclatori tariffari di riferimento risalivano al 1996 per la specialistica ambulatoriale e al 1999 per l'assistenza protesica. Dall'altro, non disponeva di un meccanismo strutturato di aggiornamento periodico paragonabile a quello successivamente introdotto dalla legge n. 208/2015.

Ne è derivato un assetto sostanzialmente statico, che ha progressivamente ampliato la distanza tra il paniere delle prestazioni formalmente garantite e il progresso scientifico e tecnologico, rendendo necessario un processo di revisione del sistema, culminato nella legge 28 dicembre 2015, n. 208 e nella successiva adozione del D.P.C.M. 12 gennaio 2017.

1.3 Il lungo percorso di attuazione del D.P.C.M. 2017

A distanza di oltre quindici anni dal precedente intervento, il **D.P.C.M. 12 gennaio 2017** ha realizzato una revisione organica dei Livelli Essenziali di Assistenza, sostituendo integralmente il D.P.C.M. 29 novembre 2001 e ridefinendo attività, servizi e prestazioni garantiti dal Servizio sanitario nazionale.

L'intervento ha interessato numerosi ambiti dell'assistenza. In particolare, ha aggiornato i nomenclatori della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica, introducendo anche prestazioni tecnologicamente avanzate, e ha incluso nel nuovo nomenclatore della specialistica le prestazioni necessarie ai percorsi di procreazione medicalmente assistita. Ha inoltre rivisto gli elenchi delle malattie rare e delle malattie croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione e ha definito

con maggiore dettaglio le prestazioni e i percorsi assistenziali garantiti dal SSN, compresa l'assistenza sociosanitaria domiciliare e territoriale ([5]).

Tuttavia, per le prestazioni ricomprese nei nuovi nomenclatori, la traduzione dell'aggiornamento normativo in effettiva erogazione risultava strettamente legata alla definizione delle relative tariffe. L'art. 64, commi 2 e 3, del D.P.C.M. subordinava infatti all'adozione dei decreti tariffari l'entrata in vigore delle disposizioni sulla specialistica ambulatoriale di cui agli artt. 15 e 16 e relativi allegati e, per l'assistenza protesica, di quelle riguardanti l'erogazione dei dispositivi inclusi nell'elenco 1 dell'allegato 5 ([6]).

Il riconoscimento di una prestazione nei LEA, infatti, non si traduce automaticamente nella sua concreta accessibilità quando mancano gli strumenti economici e organizzativi necessari a garantirne l'erogazione a carico del Servizio sanitario nazionale. Nel caso dei nuovi nomenclatori del 2017, il percorso di definizione delle tariffe si è rivelato particolarmente complesso.

In tale contesto, a distanza di sei anni, il **D.M. 23 giugno 2023** ha definito le tariffe massime necessarie a rendere operativi i nuovi nomenclatori introdotti nel 2017. La loro entrata in vigore, inizialmente prevista rispettivamente dal 1° gennaio e dal 1° aprile 2024, è stata tuttavia rinviata più volte ([7]), fino al successivo intervento del **D.M. 25 novembre 2024**, entrato in vigore il 30 dicembre 2024, che ha ridefinito il quadro tariffario nazionale aggiornando 1.113 tariffe. Il provvedimento ha così consentito l'entrata in vigore dei nuovi nomenclatori della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica ([8]).

Per queste prestazioni, il passaggio dalla definizione normativa del 2017 alla concreta applicazione dei nuovi nomenclatori ha richiesto, quindi, quasi otto anni. Un intervallo così lungo ha prodotto uno scarto rilevante tra il momento in cui le prestazioni sono state individuate e quello in cui sono divenute pienamente operative secondo il nuovo quadro tariffario nazionale, con ricadute sull'aggiornamento dei costi, sulla sostenibilità delle tariffe e sull'adeguatezza dei modelli assistenziali, lasciando spazio a modalità di attuazione differenziate tra territori.

1.4 Il contenzioso amministrativo e la revisione del sistema tariffario

Il D.M. 25 novembre 2024 è stato tuttavia oggetto di un ampio contenzioso dinanzi al TAR Lazio, che ha rimesso in discussione il sistema tariffario appena adottato.
Il decreto è stato inizialmente sospeso in via cautelare con provvedimento monocratico del 30 dicembre 2024, successivamente revocato il 31 dicembre, su istanza dell'Amministrazione, in

[5] D.P.C.M. 12 gennaio 2017, «*Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502*», G.U. Serie Generale n. 65 del 18 marzo 2017, S.O. n. 15, artt. 15 e 17 e Allegati 4 e 5 (specialistica ambulatoriale e assistenza protesica); art. 24, comma 1, lett. i), e Allegato 4 (procreazione medicalmente assistita); artt. 52 e 53 e Allegati 7 e 8 (esenzioni per malattie rare e croniche); art. 3, comma 1, lett. h), e artt. 21 e 22 (assistenza sociosanitaria domiciliare e territoriale). Cfr. Ministero della Salute, «Il DPCM del 2017 e gli allegati», aggiornato al 14 gennaio 2025.

[6] D.P.C.M. 12 gennaio 2017, cit., art. 64, commi 2 e 3.

[7] D.M. Salute-MEF 23 giugno 2023, «Definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica», art. 5, comma 1, in G.U. Serie Generale n. 181 del 4 agosto 2023; D.M. Salute-MEF 31 dicembre 2023, «Modifica dell'articolo 5, comma 1, del decreto 23 giugno 2023, recante la definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica», in G.U. Serie Generale n. 22 del 27 gennaio 2024; D.M. Salute-MEF 31 marzo 2024, «Modifiche al decreto 23 giugno 2023, recante: "Definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica"», in G.U. Serie Generale n. 101 del 2 maggio 2024.

[8] D.M. Salute-MEF 25 novembre 2024, «Definizione delle tariffe relative all'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica», in G.U. Serie Generale n. 302 del 27 dicembre 2024; Ministero della Salute, «LEA, in Gazzetta ufficiale nuovo decreto tariffe», 28 dicembre 2024.

considerazione delle conseguenze che la sospensione avrebbe potuto determinare sulla continuità dell'erogazione delle prestazioni sanitarie ([9]).
Il contenzioso è poi proseguito nel merito. Con una serie di sentenze di contenuto sostanzialmente analogo, pubblicate a partire dal 22 settembre 2025, il TAR Lazio ha accolto le impugnazioni proposte da numerosi operatori e strutture del settore e disposto l'annullamento del D.M. 25 novembre 2024, limitatamente alle parti oggetto delle rispettive impugnazioni, con effetti differiti di 365 giorni ([10]).

Le pronunce si sono concentrate soprattutto sulle **carenze dell'istruttoria svolta per la determinazione delle tariffe**. Il TAR ha rilevato che l'Amministrazione aveva utilizzato i tariffari regionali come riferimento senza verificare adeguatamente le metodologie adottate dalle Regioni per definirli e la loro capacità di rispecchiare i costi delle prestazioni. Non aveva inoltre tenuto sufficientemente conto delle riserve metodologiche espresse da AGENAS, nonostante il parere dell'Agenzia non fosse vincolante. Il giudice ha quindi richiamato la necessità che la discrezionalità tecnica riconosciuta all'Amministrazione dall'art. 8-sexies del d.lgs. n. 502/1992 sia esercitata sulla base di un'istruttoria attendibile e adeguatamente documentata.

Nel 2026 è stato avviato un nuovo percorso per la definizione delle tariffe. La **legge di bilancio 2026** ha inoltre destinato specifiche risorse all'aggiornamento delle tariffe, vincolando, nell'ambito del fabbisogno sanitario nazionale standard, **100 milioni di euro per il 2026 e 183 milioni di euro annui a decorrere dal 2027** ([11]).

Il nuovo *iter* si è concluso con il **D.M. Salute-MEF 7 agosto 2026**, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 218 del 19 settembre 2026, che ridefinisce le tariffe massime nazionali per la specialistica ambulatoriale e l'assistenza protesica e aggiorna quelle stabilite dal D.M. 25 novembre 2024. Le nuove tariffe sono operative dal **21 settembre 2026** ([12]).

Il nuovo decreto ha così aggiornato il quadro tariffario nazionale prima che si producessero gli effetti differiti dell'annullamento del D.M. 25 novembre 2024. La vicenda evidenzia come l'effettiva attuazione dei LEA richieda non soltanto il riconoscimento delle prestazioni, ma anche la tempestiva definizione di tariffe adeguate, basate su una valutazione attendibile dei costi e tali da consentirne la concreta erogazione.

1.5 Il nuovo aggiornamento dei LEA del 2026

Il quadro dei LEA definito dal D.P.C.M. 12 gennaio 2017 è stato recentemente aggiornato, a distanza di oltre nove anni, attraverso due distinti provvedimenti, secondo le procedure previste dalla legge n. 208/2015.

Il **D.P.C.M. 7 agosto 2026** ha introdotto modifiche e integrazioni comportanti nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica, mentre il **D.M. 3 agosto 2026** ha disposto modifiche adottabili senza ulteriori oneri. Entrambi i provvedimenti sono stati pubblicati nella Gazzetta Ufficiale n. 227 del 30 settembre 2026 e la loro entrata in vigore è stata fissata al 30 ottobre 2026 ([13]).

---

[9] TAR Lazio, Sez. III-quater, decreto cautelare 30 dicembre 2024, n. 6017; decreto cautelare 31 dicembre 2024, n. 6030, ricorso R.G. n. 14203/2024.

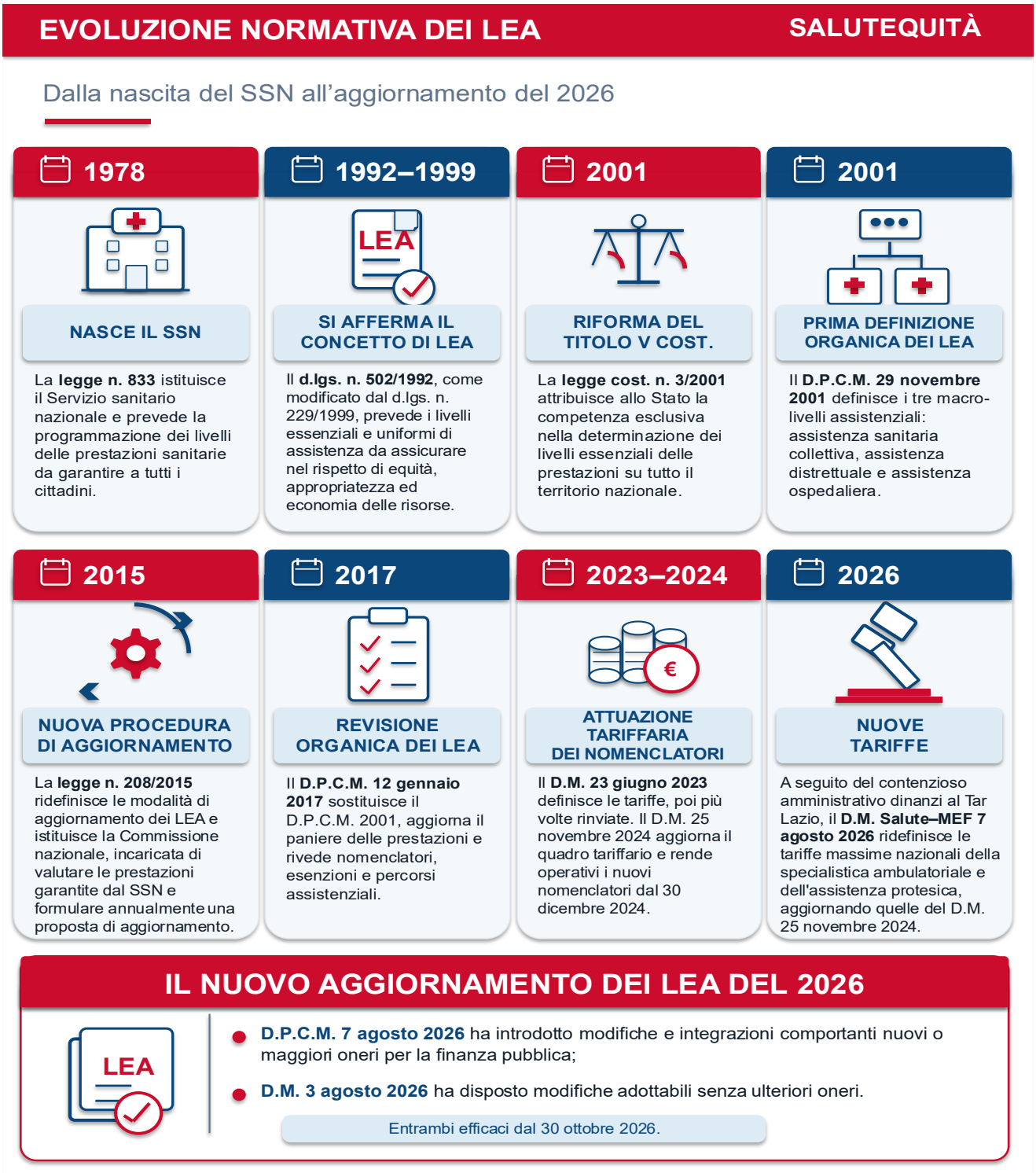
[10] TAR Lazio, Sez. III-quater, sentenze 22 settembre 2025, nn. 16370, 16379, 16381, 16383, 16385, 16389, 16399, 16400 e 16402; successivamente, TAR Lazio, Sez. III-quater, sentenza 10 dicembre 2025, n. 22313.

[11] Legge 30 dicembre 2025, n. 199, «Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2026 e bilancio pluriennale per il triennio 2026-2028», art. 1, comma 350, in G.U. Serie Generale n. 301 del 30 dicembre 2025, S.O. n. 42.

[12] D.M. Salute-MEF 7 agosto 2026, «Definizione delle tariffe relative all'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica», in G.U. Serie Generale n. 218 del 19 settembre 2026, artt. 1 e 5.

[13] D.P.C.M. 7 agosto 2026, «Modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza», art. 8, e D.M. Salute 3 agosto 2026, «Primo aggiornamento del decreto del

L'aggiornamento interessa diversi ambiti dell'assistenza sanitaria e assume particolare rilievo anche per il riconoscimento di nuove prestazioni e indicazioni cliniche nell'ambito della genetica e della diagnostica molecolare, che saranno oggetto di specifico approfondimento nel paragrafo 3.3.



Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza», art. 12, entrambi in G.U. Serie Generale n. 227 del 30 settembre 2026.

2. IL SISTEMA DI AGGIORNAMENTO DEI LEA E LA GOVERNANCE DEL PROCEDIMENTO

2.1 IL MODELLO DI AGGIORNAMENTO INTRODOTTO DALLA LEGGE N. 208/2015

L'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza costituisce uno degli strumenti attraverso i quali il Servizio sanitario nazionale adegua le prestazioni garantite all'evoluzione dei bisogni di salute e delle conoscenze scientifiche. Si tratta di un processo complesso, nel quale si intrecciano valutazioni tecnico-scientifiche, decisioni istituzionali ed esigenze di sostenibilità finanziaria.

La legge n. 208/2015, in particolare, ha previsto due procedure per l'aggiornamento dei LEA. Quando le modifiche comportano nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica, l'aggiornamento è disposto con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri (D.P.C.M.), su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, d'intesa con la Conferenza Stato-Regioni e previo parere delle Commissioni parlamentari competenti. Se invece le modifiche riguardano esclusivamente gli elenchi delle prestazioni o l'introduzione di misure per migliorarne l'appropriatezza dell'erogazione, senza comportare ulteriori oneri, l'aggiornamento avviene con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze. In questo secondo caso, la Conferenza Stato-Regioni viene sentita, mentre resta necessario il parere delle Commissioni parlamentari competenti ([14]).

Il modello risponde all'esigenza di conciliare l'aggiornamento delle prestazioni con la sostenibilità finanziaria e con il necessario raccordo tra Stato e Regioni. **Il procedimento risulta tuttavia complesso, poiché alle valutazioni tecnico-scientifiche e finanziarie si aggiungono numerosi passaggi tra le istituzioni coinvolte.** Pur necessari, questi passaggi possono rallentare l'adozione degli aggiornamenti, rendendo difficile tenere il passo con l'evoluzione dei bisogni di salute, delle conoscenze scientifiche e delle tecnologie sanitarie.

Il lungo intervallo trascorso tra l'adozione del D.P.C.M. 12 gennaio 2017 e il successivo aggiornamento dei LEA del 2026 evidenzia questa criticità. **Il sistema delineato dalla legge n. 208/2015 non è stato sufficiente, infatti, ad assicurare nella pratica una revisione regolare e tempestiva dei LEA.**

È quindi sul funzionamento della governance dell'aggiornamento, a partire dal ruolo della Commissione nazionale LEA, che occorre concentrare l'analisi.

2.2 COMMISSIONE NAZIONALE LEA E LIMITI DELL'ATTUALE MODELLO DI PARTECIPAZIONE E TRASPARENZA

Nel procedimento di aggiornamento assume un ruolo centrale la Commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio sanitario nazionale, istituita presso il Ministero della salute dalla legge n. 208/2015. La Commissione resta in carica tre anni e ha il compito di **formulare annualmente una proposta di aggiornamento dei LEA**, oltre a svolgere una funzione tecnico-scientifica di supporto al Ministero della salute. A tal fine, esamina le prestazioni già incluse nei LEA e le proposte di inserimento di nuovi servizi, attività e prestazioni, avvalendosi anche delle valutazioni di *Health Technology Assessment* e analizzando l'impatto economico delle modifiche. Essa verifica, inoltre, che i LEA siano applicati in modo uniforme nelle Regioni ([15]).

[14] Legge 28 dicembre 2015, n. 208, art. 1, commi 554 e 559, in G.U. Serie Generale n. 302 del 30 dicembre 2015, S.O. n. 70.

[15] Legge 28 dicembre 2015, n. 208, cit., art. 1, commi 556-558.

La previsione di una proposta annuale non si è tradotta, tuttavia, in regolari aggiornamenti dei LEA. La Commissione svolge infatti una funzione propositiva, mentre l'adozione degli aggiornamenti richiede gli ulteriori passaggi istituzionali previsti dal procedimento già descritto.

Accanto al problema dei tempi dell'aggiornamento, un altro aspetto critico della governance riguarda la composizione della Commissione, che è **prevalentemente istituzionale**. Ne fanno parte il direttore della Direzione generale della programmazione sanitaria del Ministero della salute e quindici esperti designati dal Ministero, dall'ISS, dall'AGENAS, dall'AIFA, dal Ministero dell'economia e delle finanze e dalla Conferenza delle Regioni e delle Province autonome. La legge consente al Presidente di chiamare a partecipare alle riunioni rappresentanti del Consiglio superiore di sanità, delle società scientifiche, delle Federazioni dei medici ed esperti esterni, ma si tratta di una partecipazione eventuale e riferita alle specifiche materie trattate ([16])**.**

Nel modello attuale, quindi, non sono previste forme strutturate di partecipazione ai lavori della Commissione da parte di soggetti esterni, né una rappresentanza stabile dei cittadini e dei pazienti ([17]). L'esperienza diretta delle persone potrebbe, invece, arricchire l'esame delle proposte di aggiornamento dei LEA, facendo emergere le difficoltà incontrate nell'accesso alle prestazioni, i bisogni ancora insoddisfatti e le disuguaglianze territoriali, a integrazione della valutazione tecnico-scientifica.

A questa esigenza di apertura si affianca quella della **trasparenza del procedimento di aggiornamento**. Con riferimento al processo confluito nell'Atto del Governo n. 370, ad esempio, la relazione illustrativa e la relazione tecnica non indicavano quante richieste di aggiornamento fossero pervenute al Ministero, quante fossero state valutate, accolte o respinte. Solo nel corso delle audizioni parlamentari è emerso che, a fronte di 370 proposte presentate, solo 91 erano state approvate ([18]).

Rendere pubblici il numero delle proposte esaminate, i relativi esiti e le motivazioni delle decisioni consentirebbe di comprendere meglio i criteri con cui vengono individuate le priorità, nonché le ragioni per le quali alcune richieste sono accolte, mentre altre vengono escluse o rinviate.

2.3 GLI EFFETTI DELLA SOSTENIBILITÀ SUI DIRITTI DEI PAZIENTI

Un'altra dimensione fondamentale del processo di aggiornamento dei LEA è rappresentata dalla **sostenibilità economica delle prestazioni**. In un Servizio sanitario nazionale universalistico, l'ampliamento delle prestazioni garantite deve necessariamente confrontarsi con le risorse disponibili e con la capacità del sistema di assicurarne l'erogazione. La sostenibilità, tuttavia, non può essere valutata considerando soltanto il costo immediato dell'introduzione di una nuova prestazione.

Questo aspetto diventa particolarmente rilevante quando una prestazione, come un test diagnostico, è necessaria per individuare la terapia più appropriata. Il suo mancato o tardivo inserimento nei LEA può ritardare l'accesso alle cure e costringere il paziente a sostenerne privatamente il costo. Per chi non può permettersi questa spesa, il rischio è di perdere un'opportunità terapeutica che potrebbe invece essere disponibile per altri pazienti con lo stesso bisogno clinico. Per altro verso, il rinvio o la limitazione dell'accesso a un test diagnostico appropriato può comportare, per il Servizio sanitario nazionale, un risparmio soltanto apparente. La mancata individuazione tempestiva della terapia più indicata può infatti comportare trattamenti inefficaci, ulteriori accertamenti e, in alcuni casi, complicanze o ricoveri, con un conseguente aumento dei costi complessivi.

[16] Legge 28 dicembre 2015, n. 208, cit., art. 1, comma 556.

[17] Salutequità, *Nota per l'Audizione presso la XII Commissione (Affari Sociali) della Camera dei deputati sull'Atto del Governo n. 370*, Roma, 28 gennaio 2026, p. 5.

[18] [18] Salutequità, *Nota per l'Audizione presso la XII Commissione (Affari Sociali) della Camera dei deputati sull'Atto del Governo n. 370*, Roma, 28 gennaio 2026, p. 2.

Sul rapporto tra sostenibilità finanziaria e tutela del diritto alla salute è intervenuta più volte la **Corte costituzionale**. Pur riconoscendo che le scelte sanitarie devono confrontarsi con le risorse disponibili, la Corte, dando continuità ad un orientamento ormai consolidatosi nel tempo, ha chiarito che **le esigenze di bilancio** non possono assumere una prevalenza tale da comprimere il **nucleo irriducibile di tutela del diritto alla salute**. Ha inoltre affermato il principio della **priorità della spesa pubblica costituzionalmente necessaria** ([19]), che limita la discrezionalità del legislatore nell'allocazione delle risorse. In particolare, nella **sentenza n. 62/2020** la Consulta ha affermato che "*l'effettività del diritto alla salute è assicurata dal finanziamento e dalla corretta ed efficace erogazione della prestazione*". Una volta definiti i LEA, infatti, la loro effettiva attuazione non può essere compromessa da riduzioni indiscriminate della spesa pubblica ([20]).

Questo orientamento è stato confermato anche dalla giurisprudenza più recente. Con la **sentenza n. 114/2025**, la Corte ha ribadito la **priorità della spesa necessaria a garantire il diritto alla salute**, richiamando in particolare la tutela delle persone che non sono in grado di sostenere direttamente i costi delle prestazioni. La **sentenza n. 26/2026** ha riaffermato, inoltre, la **necessità di un finanziamento sufficiente e adeguato ad assicurare l'effettiva erogazione delle prestazioni incluse nei LEA** ([21]).

Non si tratta, quindi, di contrapporre sostenibilità e innovazione, ma di valutare le nuove prestazioni alla luce del valore che possono produrre nel percorso di cura e delle conseguenze del loro eventuale mancato o tardivo riconoscimento. Sotto questo profilo, **la qualità delle valutazioni economiche incide sulla qualità della governance dell'aggiornamento dei LEA.**

2.4 Nodo di fondo: rendere la governance più tempestiva, trasparente e orientata all'equità

Le criticità emerse mostrano che il nodo non riguarda un singolo passaggio del procedimento, ma il funzionamento complessivo della governance dell'aggiornamento. Tempestività delle decisioni, trasparenza del processo di selezione, sostenibilità economica e capacità di rendere concretamente disponibili le prestazioni sono dimensioni strettamente connesse.

Il D.P.C.M. 7 agosto 2026 e il D.M. 3 agosto 2026 hanno finalmente aggiornato il quadro definito nel 2017 ma, dopo un intervallo così lungo, occorre evitare che il sistema continui ad accumulare distanza tra ciò che la medicina rende possibile e ciò che il Servizio sanitario nazionale garantisce concretamente ai cittadini. La tempestività dell'aggiornamento non risponde soltanto a esigenze di efficienza amministrativa, ma investe direttamente la tutela del diritto alla salute. La **Corte costituzionale**, nella **sentenza n. 122/2025**, ha richiamato il dovere dello Stato di «***procedere puntualmente al loro periodico aggiornamento, come del resto stabilito dalla legge, posto che la "obsolescenza delle prestazioni previste" incide negativamente sul diritto alla salute, che deve essere tutelato in maniera adeguata alle conoscenze scientifiche e tecnologiche; oltre che garantito "in condizioni di eguaglianza su tutto il territorio nazionale, senza discriminazione alcuna tra regioni"***» ([22]).

---

[19] F. Sucameli, *La tutela multilivello del diritto alla salute: guida alla lettura di Corte cost. sent. n. 62/2020*, in *Diritto & Conti. Bilancio, Comunità, Persona*, 17 aprile 2020.

[20] Corte costituzionale, sentenza n. 169/2017, depositata il 12 luglio 2017, punto 9.3.2 del *Considerato in diritto*; Corte costituzionale, sentenza 10 aprile 2020, n. 62, punto 4.5 del *Considerato in diritto*. Si veda anche Corte costituzionale, sentenza 16 dicembre 2016, n. 275, punto 11 del *Considerato in diritto*, sul principio di tutela dei diritti incomprimibili.

[21] Corte costituzionale, sentenza n. 114/2025, depositata il 21 luglio 2025, punto 7 del *Considerato in diritto*; Corte costituzionale, sentenza 9 marzo 2026, n. 26, punto 9.2 del *Considerato in diritto*.

[22] Corte costituzionale, sentenza 24 luglio 2025, n. 122, punto 6 del *Considerato in diritto*, p. 9.

Il tempo, quindi, è parte della garanzia dei LEA. Ma l'aggiornamento, da solo, non basta se tariffa, finanziamento, condizioni regolatorie e organizzazione dell'offerta procedono secondo tempi diversi. Il diritto diventa effettivo soltanto quando la prestazione può essere realmente ottenuta in tempi appropriati e in condizioni comparabili sull'intero territorio nazionale.

È questo il cambio di passo necessario: passare da un sistema che aggiorna i LEA a intervalli troppo lunghi a un sistema capace di mantenerli aggiornati e di garantirne la concreta attuazione. Non per inseguire ogni innovazione, ma per valutare tempestivamente quelle che producono valore e trasformarle in diritti realmente esigibili. **La distanza tra innovazione e accesso, infatti, non è neutra**, potendo trasformarsi in diseguaglianza quando determina chi può curarsi, dove può farlo e quanto deve attendere.

3. IMPATTO DELLA MEDICINA GENOMICA E DELLE TECNOLOGIE NGS SUL SISTEMA LEA

3.1 MEDICINA GENOMICA, BIOMARCATORI E NGS: PERCHÉ NON SI TRATTA DI "SEMPLICI TEST"

La medicina genomica è uno degli ambiti nei quali l'innovazione sta cambiando profondamente il rapporto tra diagnosi e cura. Per comprenderne l'impatto sui LEA, occorre partire dal ruolo dei biomarcatori e dalle tecnologie che ne consentono l'analisi.

I biomarcatori sono caratteristiche biologiche o molecolari misurabili, che possono fornire informazioni utili per la diagnosi della malattia, la definizione della prognosi e la valutazione della risposta del paziente a specifiche terapie ([23]). Con lo sviluppo della medicina di precisione sono state individuate sempre più alterazioni genetico-molecolari utilizzabili come biomarcatori, rendendo necessario, in alcuni contesti clinici, ricercarne diverse contemporaneamente.

È in questo scenario che si colloca la ***Next Generation Sequencing*** **(NGS)**, una tecnologia che consente di analizzare, attraverso un'unica procedura di sequenziamento, molteplici geni e differenti alterazioni molecolari, a differenza delle metodologie tradizionali mirate alla ricerca di singole alterazioni.

Nell'oncologia di precisione, il suo valore non risiede soltanto nella capacità analitica, ma anche nella possibilità di utilizzare le informazioni molecolari per orientare le scelte terapeutiche. In specifici contesti oncologici, inoltre, la profilazione NGS può favorire un impiego più efficiente delle risorse diagnostiche, come evidenziato da un'analisi del Gruppo Multidisciplinare Innovatività (GMI) ([24]).

Le applicazioni delle tecnologie NGS non si esauriscono nell'oncologia, ma comprendono anche la diagnosi di malattie rare e patologie genetiche ereditarie. Accanto a queste applicazioni, la farmacogenomica rappresenta un ulteriore ambito della medicina personalizzata, nel quale le informazioni genetiche possono contribuire a orientare l'impiego dei trattamenti farmacologici.

---

[23] N. Normanno, C. Pinto, F. De Lorenzo, "*Biomarcatori: stato dell'arte e approvazione contestuale del farmaco*", in *17° Rapporto sulla condizione assistenziale dei malati oncologici*, F.A.V.O. – Federazione italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia, Roma, 2025, p. 65, Tabella 1.

[24] C. Pinto, N. Normanno, N. Martini, C. Jommi, G. Pruneri, G. Ravasio, *Oltre 31.000 pazienti oncologici in attesa di TEST NGS: necessari Fondi 2024 aspettando Tariffe LEA, per rendere effettivi i risparmi per SSN e garantire diagnosi e terapie appropriate*, Gruppo Multidisciplinare Innovatività, *Economia & Politica del Farmaco e delle Tecnologie sanitarie*, 25 ottobre 2023, pp. 1 e 2.

Ma il ruolo della diagnostica molecolare diventa particolarmente rilevante quando l'accesso a una terapia dipende dall'identificazione di uno specifico biomarcatore. In questi casi, la disponibilità tempestiva del test è essenziale per individuare i pazienti che possono beneficiare del trattamento.

3.2 Disallineamento tra farmaco e test: cortocircuito regolatorio della medicina di precisione

Una delle principali criticità della medicina di precisione riguarda la separazione tra il percorso regolatorio della terapia e quello della diagnostica necessaria per accedervi. La rimborsabilità della terapia è infatti definita da AIFA, mentre la disponibilità del test dipende dall'inclusione nei LEA, dalla definizione delle tariffe e dall'organizzazione dei servizi.

Ne deriva una **medicina di precisione che procede a due velocità**: rapida sul piano dell'innovazione scientifica e della regolazione del farmaco, molto più lenta sul piano dell'accesso alla diagnostica e dell'organizzazione dei servizi.

Il rischio è, quindi, che una terapia sia ammessa alla rimborsabilità senza che il sistema sia in grado di assicurare, con la stessa tempestività e in condizioni uniformi sul territorio nazionale, la diagnostica necessaria per accedervi ([25]).

Le conseguenze di tale disallineamento ricadono direttamente sul paziente. Nell'oncologia di precisione, infatti, **il tempo necessario per ottenere il risultato del test molecolare è parte del tempo della cura**, perché può condizionare la tempestività con cui il paziente accede alla terapia più appropriata. Un test non disponibile, eseguito tardivamente o non uniformemente accessibile sul territorio, può significare condizioni di accesso differenti per persone con lo stesso bisogno clinico o, nei casi più gravi, perdita di opportunità di cura.

Il D.P.C.M. 7 agosto 2026 rappresenta, sotto questo profilo, un avanzamento importante. L'Allegato B2 aggiorna le prestazioni di genetica molecolare in ambito oncologico, introducendo nuovi pannelli di geni azionabili. L'aggiornamento contribuisce quindi a ridurre il divario esistente, ma non risolve il problema strutturale del disallineamento tra i tempi della rimborsabilità delle terapie e quelli del riconoscimento dei test diagnostici necessari per accedervi ([26]).

Il problema è accentuato dai lunghi tempi dell'aggiornamento dei LEA. Le prestazioni e i biomarcatori inclusi nel nuovo D.P.C.M. **rispecchiano infatti le conoscenze scientifiche e le indicazioni terapeutiche prese in esame durante la sua elaborazione**. In un settore in rapida evoluzione, tuttavia, nuove indicazioni terapeutiche e nuovi biomarcatori possono emergere già prima dell'entrata in vigore del provvedimento, rendendo necessarie ulteriori prestazioni diagnostiche. **Il rischio è quindi che il sistema, anche dopo un aggiornamento atteso per anni, si trovi nuovamente a dover recuperare il ritardo rispetto all'innovazione.**

Al disallineamento temporale si aggiungono le **differenze territoriali nell'accesso e nella remunerazione della profilazione genomica**. Un'analisi del Gruppo Multidisciplinare Innovatività (GMI) riferita al 2025 rilevava che 12 Regioni e Province autonome avevano adottato tariffe specifiche per la profilazione genomica oncologica, articolate su quattro livelli in funzione del numero di geni analizzati: G8.01 per 1 gene, G8.02 per 2-20 geni, G8.03 per 21-60 geni e G8.04 per più di 60 geni. Gli importi variavano tra i territori, con intervalli tariffari rispettivamente compresi, tra 300 e 450 euro,

[25] N. Normanno, C. Pinto, F. De Lorenzo, «Biomarcatori: stato dell'arte e approvazione contestuale del farmaco», cit., p. 67; Salutequità, *Nota per l'Audizione presso la XII Commissione (Affari Sociali) della Camera dei deputati – Atto del Governo n. 370*, Roma, 28 gennaio 2026, p. 3.

[26] D.P.C.M. 7 agosto 2026, «*Modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza*», G.U. Serie Generale n. 227 del 30 settembre 2026, art. 3, comma 1, lett. c), e Allegato B, foglio B2, pp. 14-21.

500 e 1.050 euro, 1.000 e 1.550 euro e 1.150 e 2.070 euro ([27]). Le differenze riguardavano anche il contenuto delle prestazioni: ad esempio, il codice G8.02 comprendeva in Lombardia la profilazione del DNA e dell'RNA, mentre in Emilia-Romagna e nelle altre Regioni e Province autonome considerate riguardava il solo DNA. Quando era necessaria anche l'analisi dell'RNA, la prestazione poteva quindi ricadere in un livello tariffario superiore, con un diverso riconoscimento economico della medesima esigenza clinica.

Questi dati mostrano come, in assenza di una risposta nazionale tempestiva e uniforme, le Regioni abbiano costruito soluzioni differenti per rispondere agli stessi bisogni diagnostici. Il problema è che differenze nella codifica, nella remunerazione e nell'organizzazione dei percorsi possono tradursi in differenti condizioni di accesso alla profilazione genomica, legate alla Regione di residenza, al centro di riferimento e alla capacità organizzativa del territorio. In alcuni casi, ciò può anche rendere necessario rivolgersi a centri collocati in altre Regioni, contribuendo ad alimentare il fenomeno della **mobilità sanitaria** e accentuando le diseguaglianze che i LEA sono invece chiamati a ridurre.

In conclusione, quando l'accesso a una terapia dipende dall'identificazione di uno specifico biomarcatore, il percorso regolatorio della terapia e quello della diagnostica non possono continuare a produrre tempi e condizioni di accesso disallineati. In un Servizio sanitario universalistico non è sostenibile che una terapia sia ammessa alla rimborsabilità mentre il paziente non dispone, nello stesso momento e alle stesse condizioni sul territorio nazionale, dello strumento necessario per sapere se può beneficiarne.

3.3 Il nuovo aggiornamento dei LEA e le novità per la medicina genomica

Con la pubblicazione del D.P.C.M. 7 agosto 2026 e del D.M. 3 agosto 2026 si è concluso un percorso di aggiornamento atteso da anni. Nel complesso, secondo il Ministero della Salute, l'aggiornamento interessa circa 800 tra servizi, prestazioni e terapie, attraverso nuovi inserimenti ma anche modifiche, sostituzioni e revisioni di voci già presenti ([28]).

Non si tratta quindi di una semplice estensione quantitativa del paniere. L'aggiornamento interviene sulla prevenzione, sulla specialistica ambulatoriale, sull'oncologia, sulla gravidanza, sulle malattie rare e croniche, sull'assistenza protesica e sull'appropriatezza delle prestazioni. È un tentativo di riallineare il contenuto dei LEA all'evoluzione clinica e tecnologica intervenuta dopo il 2017 ([29]).

Tra le novità, il D.P.C.M. estende le **esenzioni** a tre ulteriori condizioni croniche e invalidanti: la sindrome fibromialgica nelle forme molto severe, l'idrosadenite cronica suppurativa allo stadio III di Hurley e la malattia polmonare da micobatteri non tubercolari. Il D.M. amplia, a sua volta, l'elenco delle malattie rare esenti, includendo, tra le altre, alcune encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche e alcune malattie autoimmuni del fegato. Vengono inoltre ampliate le prestazioni esenti per patologie croniche già riconosciute, tra cui anoressia nervosa e bulimia ([30]).

Accanto a queste misure, l'aggiornamento introduce nuove prestazioni di **specialistica ambulatoriale e diagnostica**, tra cui la terapia psicoeducazionale individuale e collettiva per i disturbi

[27] C. Pinto, G. Ravasio, *Oncologia di precisione: stato dell'arte 2025. Tariffe regionali e DPCM aggiornamento LEA*, Progetto GMI 2025, Economia & Politica del Farmaco e delle Tecnologie sanitarie, Economia Sanitaria s.r.l., Monza, 2025, Tabella 3, p. 3.

[28] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 8; D.M. Salute 3 agosto 2026, «Primo aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza», G.U. Serie Generale n. 227 del 30 settembre 2026, art. 12; Ministero della Salute, «LEA, pubblicati in GU i decreti di aggiornamento», 1° ottobre 2026, passaggio «I nuovi LEA prevedono circa 800 fra servizi, prestazioni e terapie».

[29] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., artt. 2-6 e relativi allegati; D.M. Salute 3 agosto 2026, cit., art. 1, comma 3, e relativi allegati A, B, C, D, F, M, N, R, T e V.

[30] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 5, comma 1, lett. a) e d), Allegato D, fogli D e D3; D.M. Salute 3 agosto 2026, cit., art. 7, comma 1, lett. a), Allegato R, foglio R1; Senato della Repubblica – Camera dei deputati, Servizi del bilancio, Nota di lettura n. 345, Atto del Governo n. 391, aprile 2026, pp. 38-39.

dell'alimentazione e della nutrizione e l'elastografia epatica, utilizzata per valutare la fibrosi del fegato ([31]).

Un capitolo particolarmente rilevante riguarda lo **screening neonatale**. Il D.P.C.M. amplia il programma a otto nuove patologie genetiche e metaboliche, tra cui le immunodeficienze combinate gravi (SCID), l'iperplasia surrenalica congenita, la mucopolisaccaridosi di tipo I, l'adrenoleucodistrofia legata all'X e le malattie di Fabry, Gaucher e Pompe. A queste si aggiunge, attraverso il decreto ministeriale, lo screening per l'atrofia muscolare spinale, che diventa così garantito su tutto il territorio nazionale ([32]). L'obiettivo è di anticipare il più possibile la diagnosi di patologie rare nelle quali l'identificazione nelle primissime fasi della vita può aprire la strada a una presa in carico tempestiva.

Tra le novità con maggiore impatto diretto sui cittadini figura anche il **test prenatale non invasivo, NIPT**, che analizza il DNA fetale libero presente nel sangue materno. Il test è utilizzato per valutare il rischio delle trisomie 13, 18 e 21 e delle aneuploidie dei cromosomi X e Y ed è erogabile, su prescrizione specialistica e insieme alla consulenza genetica, quando una prima valutazione abbia individuato una fascia di rischio definita dal provvedimento ([33]). L'ingresso del NIPT nei LEA rappresenta un passaggio importante anche sul piano dell'equità, poiché già nel 2021 il Consiglio Superiore di Sanità ne aveva raccomandato l'inserimento nei LEA o nei percorsi regionali della gravidanza proprio nella prospettiva di un'implementazione nazionale capace di superare le criticità territoriali e le disparità di accesso ([34]). Tra gli esami gratuiti della gravidanza fisiologica si aggiunge la ricerca degli anticorpi contro il citomegalovirus.

Per il tema di questo dossier assume particolare rilievo il maggiore spazio riconosciuto alla **genetica e** alla **diagnostica molecolare in oncologia**. Il nuovo D.P.C.M. aggiorna le indicazioni per l'esecuzione delle indagini genetiche e molecolari e, per numerose neoplasie, individua pannelli di geni clinicamente rilevanti ai fini prognostici e predittivi. Sono coinvolti, tra gli altri, il carcinoma polmonare non a piccole cellule, il carcinoma del colon-retto, il melanoma, il carcinoma mammario, il carcinoma prostatico, il carcinoma ovarico e il colangiocarcinoma, oltre ad alcune neoplasie ematologiche ([35]).

In questo ambito, il ricorso alla **profilazione genomica e ai test NGS** è particolarmente rilevante quando la scelta terapeutica richiede la valutazione contemporanea di più alterazioni molecolari. L'utilizzo di pannelli multigenici consente infatti di ottenere, attraverso un unico percorso diagnostico, informazioni utili a orientare il trattamento ([36]).

L'aggiornamento dei LEA interviene anche nell'ambito della prevenzione oncologica, introducendo a livello nazionale un programma di **screening e sorveglianza per le persone a rischio eredo-**familiare di tumore della mammella e dell'ovaio. La prima fase prevede la ricerca delle varianti patogenetiche dei **geni BRCA1 e BRCA2** nelle donne che hanno familiari affetti da tumore della mammella o dell'ovaio, che sono già risultati positivi a tali varianti. Per le donne sane, nelle quali venga identificata una di queste varianti, è poi previsto un percorso di sorveglianza attiva finalizzato

[31] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 3, comma 1, lett. a), Allegato B, foglio B, p. 11, prestazioni 93.82.4, 93.82.5 e 88.74.B.

[32] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 2, comma 1, lett. b), Allegato A, punto F10, pp. 8-9; D.M. Salute 3 agosto 2026, cit., art. 2, commi 1 e 2, Allegato A.

[33] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 3, comma 1, lett. a) e d), Allegato B, foglio B, p. 11, e foglio B3, nota 109, p. 22.

[34] Consiglio Superiore di Sanità, Sezione I, *Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica*, 9 marzo 2021, Premessa, p. 3; Raccomandazioni R1 e R4, pp. 5-6.

[35] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 3, comma 1, lett. c), Allegato B, foglio B2, pp. 14-21.

[36] AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco, Position Paper, *Medicina di precisione e appropriatezza della prescrizione farmacologica. L'incremento di efficacia e sicurezza delle cure come strumento primario di governance farmaceutica e sostenibilità*, 23 febbraio 2026, § 3.3, p. 26.

alla diagnosi precoce, che comprende visite senologiche, oncologiche e ginecologiche ed esami quali ecografia, mammografia e risonanza magnetica mammaria ([37]).

Accanto all'intervento di prevenzione, l'aggiornamento introduce anche una prestazione per la valutazione prognostica del carcinoma mammario ormonoresponsivo in stadio precoce, che può contribuire a orientare la scelta terapeutica nelle pazienti che soddisfano le condizioni di erogabilità previste ([38]).

Il nuovo D.P.C.M. interviene anche nell'ambito dell'utilizzo delle informazioni genetiche per orientare l'impiego dei **farmaci**, prevedendo la ricerca di varianti del **gene CYP2C9** nei pazienti adulti con sclerosi multipla secondariamente progressiva attiva, per verificare se il trattamento con **siponimod** sia controindicato o richieda un dosaggio di mantenimento ridotto. Il **Position Paper AIFA**, pubblicato prima dell'aggiornamento del 2026, aveva tuttavia segnalato una criticità più ampia, rilevando come «*gli attuali LEA non contemplano la possibilità di rimborsare un pannello farmacogenomico ampio, né alcuni marcatori correntemente utilizzati in pratica clinica e generalmente riconosciuti utili, favorendo il ricorso a strutture private*». Il riconoscimento di questa nuova prestazione rappresenta dunque un avanzamento, senza che tuttavia possano considerarsi superate le più ampie criticità nell'accesso ai test farmacogenomici richiamate dall'Agenzia ([39]).

Nel loro insieme, queste novità confermano il ruolo sempre più ampio della genetica nei LEA, dalla prevenzione e dalla valutazione del rischio alla diagnosi e alla scelta della terapia.

Ma l'entrata in vigore delle nuove disposizioni, fissata al 30 ottobre 2026, non ne garantisce automaticamente la piena operatività. Affinché le nuove prestazioni possano essere effettivamente prescritte, prenotate ed erogate, occorrerà aggiornare i cataloghi regionali e i sistemi di prenotazione, adeguare le procedure delle aziende sanitarie e, dove necessario, organizzare i servizi e i laboratori chiamati a eseguire i nuovi test ([40]). Sarà quindi la concreta disponibilità delle prestazioni, con tempi e condizioni di accesso comparabili nelle diverse Regioni, a misurare una parte importante dell'efficacia dell'aggiornamento.

Le difficoltà di attuazione delle nuove prestazioni rappresentano, tuttavia, soltanto una parte del problema. In un settore come la medicina genomica, le conoscenze scientifiche e le possibilità terapeutiche continuano a evolvere, mentre il sistema sanitario deve ancora organizzarsi per rendere accessibili le innovazioni già riconosciute. Il rischio è che nuove esigenze diagnostiche emergano prima ancora che quelle precedenti abbiano trovato piena risposta. Al riguardo, AIFA aveva già evidenziato la distanza tra la rapidità del progresso tecnologico e la capacità dei sistemi sanitari di tradurlo nella pratica clinica. Con riferimento alla farmacogenetica e alla farmacogenomica (PG), l'Agenzia osservava infatti che «*l'aggiornamento tecnologico, accompagnato dallo sviluppo di sistemi bioinformatici di supporto alla interpretazione di un numero elevato di dati complessi, è però avvenuto molto più repentinamente rispetto alla capacità dei sistemi sanitari di pianificare, regolamentare ed erogare in maniera uniforme i servizi diagnostici e clinici necessari ad utilizzare in modo appropriato la PG*» ([41]).

---

[37] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 2, comma 1, lett. a), Allegato A, punto F8, pp. 7-8.

[38] D.M. Salute 3 agosto 2026, cit., art. 4, comma 1, lett. a) e g), Allegato B, foglio B1 e B7, prestazione 91.30.6 e codice G030; Senato della Repubblica – Camera dei deputati, Servizi del bilancio, *Nota di lettura n. 345, Atto del Governo n. 391*, aprile 2026, p. 21.

[39] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 3, comma 1, lett. a) e d), Allegato B, fogli B e B3, prestazione G3.04, p. 11, e nota 112, p. 22; AIFA, Position Paper, cit., § 3.3, approfondimento «CYP2C9 e SIPONIMOD», pp. 29-30; Executive Summary, «Migliorare le modalità di erogazione ed utilizzo di dati farmacogenetici/farmacogenomici», «Barriere/minacce», p. 5.

[40] D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 8, comma 1; D.M. Salute 3 agosto 2026, cit., art. 12, comma 1; A. Babetto, «*Aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza. Cosa è cambiato e cosa serve per una reale operatività», Superando, 14 ottobre 2026, par. «Entrata in vigore non significa operatività*».

[41] AIFA, *Position Paper*, cit., § 3.3 «*Farmacogenetica e farmacogenomica*», p. 25.

L'aggiornamento dei LEA intervenuto nel 2026, dunque, non può essere considerato un punto di arrivo. La vera sfida, ora, è superare la logica degli aggiornamenti che rincorrono il progresso scientifico e costruire una governance capace di accompagnare l'innovazione con continuità.

3.4 Coperture finanziarie e legge di bilancio 2026. Risorse da trasformare in accesso

L'aggiornamento dei LEA pone anche una questione centrale di sostenibilità finanziaria e di adeguatezza delle risorse rispetto ai bisogni assistenziali. La relazione tecnica a corredo del D.P.C.M. 7 agosto 2026 quantifica in **circa 149,5 milioni di euro annui** gli oneri complessivi delle misure introdotte. L'art. 7 del decreto conferma tale importo e ne prevede la copertura attraverso le risorse del fabbisogno sanitario nazionale standard, già vincolate dalla normativa vigente all'aggiornamento dei LEA ([42]).

La copertura di questi oneri si inserisce in un quadro di finanziamenti già definito negli anni precedenti. La **legge di bilancio 2022** ha destinato all'aggiornamento dei LEA, a decorrere dal 2022, **200 milioni di euro annui a valere sulla quota indistinta del fabbisogno sanitario nazionale standard**. La **legge di bilancio 2024** ha poi vincolato alla medesima finalità **50 milioni di euro per il 2024** e **200 milioni di euro annui dal 2025**. La **legge di bilancio 2025** ha inoltre destinato all'aggiornamento dei LEA un'ulteriore quota di **50 milioni di euro annui dal 2025**, comprendendo tra le finalità anche la revisione delle tariffe massime nazionali delle relative prestazioni assistenziali ([43]). Una parte delle risorse previste dalla legge di bilancio 2022 è stata utilizzata per finanziare l'aggiornamento delle tariffe della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica disposto con il D.M. 25 novembre 2024 ([44]).

Sempre sul versante della remunerazione delle prestazioni, la **legge di bilancio 2026** ha vincolato, nell'ambito del fabbisogno sanitario nazionale standard, **100 milioni di euro per il 2026 e 183 milioni di euro annui dal 2027** all'aggiornamento delle tariffe massime della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica. A tale previsione ha dato seguito il **D.M. Salute-MEF 7 agosto 2026**, che ha aggiornato le tariffe stabilite dal D.M. 25 novembre 2024 ([45]). Si tratta di un intervento distinto dalla copertura degli oneri derivanti dalle nuove prestazioni introdotte con l'aggiornamento dei LEA del 2026, in quanto riguarda la revisione delle tariffe di remunerazione delle prestazioni previste dai nomenclatori del 2017.

---

[42] Ministero della Salute, *Relazione tecnica a corredo del D.P.C.M. 7 agosto 2026*, documento allegato al protocollo n. 32753/2026 del Gabinetto, p. 24; D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., art. 7, commi 1 e 2.

[43] Legge 30 dicembre 2021, n. 234, «Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2022 e bilancio pluriennale per il triennio 2022-2024», art. 1, comma 288, in G.U. Serie Generale n. 310 del 31 dicembre 2021, S.O. n. 49; legge 30 dicembre 2023, n. 213, «Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2024 e bilancio pluriennale per il triennio 2024-2026», art. 1, comma 235, in G.U. Serie Generale n. 303 del 30 dicembre 2023, S.O. n. 40; legge 30 dicembre 2024, n. 207, «Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2025 e bilancio pluriennale per il triennio 2025-2027», art. 1, comma 302, in G.U. Serie Generale n. 305 del 31 dicembre 2024, S.O. n. 43.

[44] CIPESS, delibera 29 gennaio 2026, n. 4/2026, «Fondo sanitario nazionale 2025. Riparto delle disponibilità finanziarie per il Servizio sanitario nazionale», punto 1, lett. a), n. 16, in G.U. Serie Generale n. 87 del 15 aprile 2026, p. 41; Senato della Repubblica, Servizio del bilancio, Nota di lettura n. 322, e Camera dei deputati, Servizio Bilancio dello Stato, Verifica delle quantificazioni n. 426, «Schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri concernente le modifiche e le integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza in ambito sanitario», Atto del Governo n. 370, gennaio 2026, p. 42.

[45] Legge 30 dicembre 2025, n. 199, «Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2026 e bilancio pluriennale per il triennio 2026-2028», art. 1, comma 350, in G.U. Serie Generale n. 301 del 30 dicembre 2025, S.O. n. 42; D.M. Salute-MEF 7 agosto 2026, «Definizione delle tariffe relative all'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica», premesse e art. 1, commi 1 e 2, artt. 2 e 3, in G.U. Serie Generale n. 218 del 19 settembre 2026.

La **legge di bilancio 2026** è intervenuta anche sul versante della prevenzione collettiva e della sanità pubblica, destinando a tale finalità **238 milioni di euro annui a decorrere dal 2026**. Tra le misure previste, alcune riguardano direttamente la medicina genomica. Rientrano tra queste i **test genomici su biopsia liquida per la ricerca delle mutazioni ESR1** in determinate forme di carcinoma mammario avanzato o metastatico, la **profilazione genomica HRD** nel carcinoma sieroso di alto grado dell'ovaio in stadio avanzato, lo **sviluppo dei test NGS per la diagnosi della sordità** e il **potenziamento di quelli per la profilazione delle malattie rare**, nonché gli **accertamenti diagnostici per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica nell'ambito dello screening neonatale** ([46]). Per il solo 2026, la stessa legge prevede inoltre **247 milioni di euro aggiuntivi** per il potenziamento delle misure di prevenzione, senza individuare una specifica quota destinata alla medicina genomica ([47]).

Nell'ambito degli oneri complessivi stimati per il D.P.C.M. 7 agosto 2026, una componente significativa riguarda la **profilazione genomica oncologica**. Per queste prestazioni, la relazione tecnica quantifica un costo complessivo teorico di **circa 61,7 milioni di euro annui**, dal quale viene sottratta la spesa che si presume già sostenuta dal SSN, ottenendo una stima degli oneri aggiuntivi pari a **circa 42,1 milioni di euro annui**. La spesa preesistente è stata stimata sulla base dei dati della Regione Lombardia, riproporzionati a livello nazionale. Il Servizio del bilancio del Senato ha rilevato, tuttavia, che l'attendibilità di questa stima dipende dalla rappresentatività dei dati lombardi rispetto alla situazione delle altre Regioni, sulla quale non sono stati forniti elementi sufficienti di valutazione ([48]).

La relazione tecnica chiarisce che i geni inseriti nei pannelli di profilazione oncologica sono selezionati secondo il criterio dell'azionabilità clinica, ossia in base alla loro associazione con farmaci autorizzati e alla solidità delle evidenze scientifiche disponibili. Distingue, in particolare, un **pannello standard** e un **pannello avanzato**, caratterizzati da diversi livelli di evidenza sull'efficacia o sulla sicurezza dei trattamenti associati, più solidi nel primo tipo di pannello e di grado inferiore nel secondo. Per quantificare l'impatto finanziario di queste prestazioni, la relazione considera, per ciascuna neoplasia e trattamento, il numero annuo di pazienti eleggibili (fornito da FOCE – ConFederazione Oncologi Cardiologi Ematologi) e le tariffe di riferimento associate ai diversi pannelli. La stima deriva quindi dalla moltiplicazione del numero di pazienti attesi per la relativa tariffa ([49]).

La vicenda del **Fondo per i test NGS** mostra, tuttavia, quanto siano importanti non soltanto l'entità dei finanziamenti, ma anche i tempi necessari per renderli effettivamente disponibili. Il decreto del Ministero della Salute del 7 agosto 2026, pubblicato il 9 ottobre, ha definito i criteri e le modalità di riparto di **1 milione di euro**, stanziato per il 2024 dalla legge n. 213/2023 e rimasto iscritto nel conto dei residui. Le risorse sono destinate al potenziamento della profilazione genomica mediante NGS nel carcinoma sieroso di alto grado dell'ovaio in stadio avanzato. Il decreto prevede che le Regioni trasmettano entro quaranta giorni dalla pubblicazione il proprio atto di programmazione e il piano di utilizzo delle risorse assegnate. Il finanziamento sarà successivamente erogato dal Ministero, previo parere favorevole del Comitato di coordinamento, entro i trenta giorni successivi alla scadenza del termine previsto per gli adempimenti regionali. Le risorse potranno essere utilizzate entro il 30 settembre 2027. Le Regioni dovranno inoltre trasmettere al Ministero della Salute, entro il 31 ottobre 2027, una relazione conclusiva sulle attività svolte, sull'utilizzo dei finanziamenti e sull'impatto degli interventi realizzati. Il decreto prevede il recupero totale o parziale delle somme erogate in caso di

[46] Legge 30 dicembre 2025, n. 199, cit., art. 1, comma 340, lett. b), d), i), l) e m).

[47] Legge 30 dicembre 2025, n. 199, cit., art. 1, comma 341.

[48] Ministero della Salute, Relazione tecnica a corredo del D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., pp. 11-12; Senato della Repubblica, Servizio del bilancio, *Nota di lettura n. 322*, cit., pp. 22-23.

[49] Ministero della Salute, Relazione tecnica a corredo del D.P.C.M. 7 agosto 2026, cit., punto 10, pp. 9-11.

mancata presentazione della relazione, mentre le eventuali risorse non spese entro il 30 settembre 2027 dovranno essere restituite al Ministero ([50]).

Si tratta, dunque, di risorse stanziate per il 2024, i cui criteri di riparto sono stati definiti soltanto nel 2026. La questione non riguarda, però, soltanto i tempi. In sede di intesa sul decreto, le **Regioni e le Province autonome** hanno espresso una "***forte preoccupazione per l'esiguità dei fondi stanziati rispetto ai reali bisogni dei territori"***, auspicando un'integrazione delle risorse future per garantire continuità e corretto accesso ai test di profilazione genomica ([51]). Il rilievo richiama due esigenze strettamente connesse. I finanziamenti devono essere commisurati ai bisogni assistenziali, ma devono anche essere disponibili con tempi e modalità che consentano alle Regioni di programmare percorsi stabili, evitando che l'accesso ai test dipenda dalla disponibilità temporanea di singoli stanziamenti.

Nel complesso, l'aggiornamento dei LEA del 2026 e le misure finanziarie richiamate rappresentano un avanzamento importante, ma la previsione delle risorse non garantisce, da sola, un accesso tempestivo ed equo alle innovazioni della medicina genomica. **Occorre che l'aggiornamento delle prestazioni diagnostiche tenga il passo con l'evoluzione delle terapie e che finanziamenti, tariffe e organizzazione dei servizi ne assicurino l'effettiva disponibilità**, senza ritardi e disuguaglianze territoriali. Solo così il riconoscimento delle nuove prestazioni potrà tradursi in concrete opportunità di diagnosi e cura per i pazienti.

[50] Legge 30 dicembre 2023, n. 213, cit., art. 1, comma 558; D.M. Salute 7 agosto 2026, «*Criteri di riparto del fondo per il potenziamento dei test di profilazione genomica dei tumori mediante tecnologia NGS con riferimento al carcinoma sieroso di alto grado dell'ovaio in stadio avanzato*», artt. 1, 2 e 3, in G.U. Serie Generale n. 235 del 9 ottobre 2026.

[51] Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, Intesa 23 luglio 2026, Rep. atti n. 121/CSR, «CONSIDERATO che nel corso della seduta del 23 luglio 2026 di questa Conferenza», primo alinea.

Quadro sintetico delle risorse e degli oneri

SALUTEQUITÀ

Intervento e riferimento normativo	Importi indicati	Modalità di lettura / disponibilità	Ambito
Legge di bilancio 2022 (L. 234/2021, art. 1, c. 288) – aggiornamento LEA.	200 mln €/anno dal 2022	Quota del fabbisogno sanitario; una parte è stata impiegata per le tariffe della specialistica e della protesica del 2024.	Risorse LEA
Legge di bilancio 2024 (L. 213/2023, art. 1, c. 235) – aggiornamento LEA.	50 mln € (2024) 200 mln €/anno dal 2025	Quote del fabbisogno sanitario vincolate all'aggiornamento dei LEA nelle annualità indicate.	Risorse LEA
L. 213/2023, art. 1, c. 558; D.M. Salute 7 agosto 2026. Fondo NGS – risorse destinate al carcinoma sieroso di alto grado dell'ovaio in stadio avanzato.	1 mln € (stanziato nel 2024)	Risorse in conto residui: criteri di riparto definiti nel 2026; utilizzo entro il 30 settembre 2027.	Fondo NGS
Legge di bilancio 2025 (L. 207/2024, art. 1, c. 302) – ulteriore quota LEA.	50 mln €/anno dal 2025	Destinati all'aggiornamento dei LEA, anche per la revisione delle tariffe massime nazionali.	LEA e tariffe
Legge di bilancio 2026 (L. 199/2025, art. 1, c. 350) – revisione delle tariffe.	100 mln € (2026) 183 mln €/anno dal 2027	Risorse vincolate alle tariffe di specialistica e protesica (D.M. Salute–MEF 7 agosto 2026), distinte dagli oneri del nuovo D.P.C.M.	Tariffe
Legge di bilancio 2026 (L. 199/2025, art. 1, c. 340) – prevenzione collettiva e sanità pubblica.	238 mln €/anno dal 2026	Risorse destinate alla prevenzione collettiva e alla sanità pubblica, comprendenti anche alcuni interventi di medicina genomica; non interamente destinate alla genomica.	Prevenzione collettiva e sanità pubblica
Legge di bilancio 2026 (L. 199/2025, art. 1, c. 341) – ulteriori misure di prevenzione.	247 mln € (solo 2026)	Ulteriori risorse per la prevenzione, senza una quota specificamente destinata alla medicina genomica.	Prevenzione
D.P.C.M.7 agosto 2026, art. 7 – nuovi o maggiori oneri dell'aggiornamento LEA.	149,5 mln €/anno	Oneri stimati, coperti con risorse del fabbisogno sanitario già vincolate ai LEA; non è un nuovo stanziamento.	Oneri LEA
Relazione tecnica al D.P.C.M. 7 agosto 2026 – profilazione genomica oncologica.	42,1 mln €/anno (aggiuntivi)	Oneri aggiuntivi stimati al netto della spesa già presunta a carico del SSN. Importi già compresi negli oneri complessivi del DPCM.	Oneri stimati

NOTA I valori comprendono risorse vincolate e oneri stimati con finalità diverse; non sono sommabili indiscriminatamente per determinare le risorse disponibili per l'aggiornamento dei LEA.

4. VERSO UNA GOVERNANCE DELL'INNOVAZIONE SANITARIA CAPACE DI GARANTIRE L'ACCESSO ALLA MEDICINA DI PRECISIONE

Le criticità analizzate nel capitolo precedente mettono in luce un problema di fondo, che riguarda la capacità del Servizio sanitario nazionale di governare l'innovazione, anziché limitarsi a rincorrerla. Non basta riconoscere nuove prestazioni nei LEA, ma occorre un sistema capace di accompagnare con continuità l'evoluzione scientifica e terapeutica, assicurando che i suoi benefici diventino concretamente accessibili a tutti i pazienti.

Il confronto con gli stakeholder, nell'ambito del webinar che ha anticipato questo lavoro, ha contribuito a individuare alcune principali priorità sulle quali intervenire. Le proposte che seguono muovono da questa esigenza e intendono contribuire a una governance dei LEA più tempestiva, coordinata e capace di garantire un accesso equo alle opportunità della medicina di precisione.

4.1 RENDERE PIÙ TEMPESTIVO L'AGGIORNAMENTO LEA E RAFFORZARE TRASPARENZA E PARTECIPAZIONE

In settori caratterizzati da una rapida evoluzione delle conoscenze scientifiche e delle tecnologie, come la medicina genomica, è essenziale che le nuove evidenze possano essere valutate e tradotte in decisioni con tempi compatibili con il progresso dell'innovazione. La legge prevede già che la Commissione nazionale LEA formuli annualmente una proposta di aggiornamento. Occorre, quindi, assicurare che questo meccanismo possa tradursi in aggiornamenti effettivi e tempestivi. La Corte costituzionale ha ricordato che l'aggiornamento dei LEA, quando necessario alla luce del progresso scientifico e medico, costituisce un'**operazione «*necessaria e indifferibile*»** ([52]). Revisioni distanziate da intervalli di molti anni possono, infatti, accentuare le differenze territoriali nell'accesso alle prestazioni, favorire il ricorso al privato e limitare le opportunità di cura. **La tempestività dell'aggiornamento è, quindi, anche una questione di equità.**

La necessità di aggiornamenti regolari richiede anche una riflessione sull'**assetto istituzionale.** Occorre ripensare il modello vigente attraverso una procedura più snella e dinamica, valutando, tra le possibili soluzioni, l'istituzione di **un'autorità indipendente e stabile**. A tale organismo potrebbe essere affidato il compito di assicurare l'aggiornamento continuo dei LEA sulla base delle migliori evidenze scientifiche, tenendo conto anche della sostenibilità della spesa. L'ipotesi richiederebbe di definire le competenze e il raccordo con le istituzioni statali e regionali ([53]).

Accanto alla tempestività, è necessario rafforzare la **trasparenza del procedimento di valutazione delle proposte di aggiornamento dei LEA**, che possono essere presentate online, attraverso la piattaforma del Ministero della Salute, da cittadini, associazioni, professionisti, società scientifiche, istituzioni e altri soggetti interessati.

Sotto questo aspetto, il confronto con gli stakeholder ha evidenziato l'opportunità di garantire ai proponenti informazioni durante la fase istruttoria, in particolare sullo stato della valutazione e sulle eventuali integrazioni necessarie. È emersa, inoltre, la necessità di **semplificare l'iter, assicurare un riscontro motivato sulle istanze presentate e garantire tempi di valutazione compatibili con la rapidità dell'innovazione scientifica**. La trasparenza dell'iter non è soltanto una garanzia per chi presenta le proposte, ma rende anche più chiari e verificabili i processi decisionali che incidono sull'accesso alle prestazioni.

[52] Corte costituzionale, sentenza 17 dicembre 2024, n. 201, Considerato in diritto, punto 2.5.

[53] Salutequità, Nota per l'Audizione presso la XII Commissione (Affari Sociali) della Camera dei deputati sull'Atto del Governo n. 370, Roma, 28 gennaio 2026, p. 5.

Il procedimento di esame e valutazione delle proposte di aggiornamento dei LEA dovrebbe prevedere, peraltro, un **coinvolgimento stabile e strutturato delle competenze scientifiche e professionali esterne, insieme alle associazioni rappresentative dei cittadini e dei pazienti**, sia nell'ambito dell'attuale Commissione nazionale sia in un eventuale nuovo organismo. Per essere effettiva, questa partecipazione dovrebbe consentire ai soggetti coinvolti di contribuire alla fase istruttoria, integrando le valutazioni tecnico-scientifiche con le conoscenze e le esperienze dei professionisti e dei pazienti, così da favorire decisioni più attente ai bisogni di salute e alle concrete condizioni di accesso alle prestazioni ([54]).

4.2 Superare il disallineamento tra terapia e diagnostica

Nella medicina di precisione, test e terapia sono parti dello stesso percorso clinico, ma la loro disponibilità dipende da decisioni differenti. Può quindi accadere che una terapia sia ammessa alla rimborsabilità senza che il Servizio sanitario nazionale garantisca contestualmente il test necessario a individuare i pazienti eleggibili. Ne possono derivare ritardi nell'accesso alle cure, ricorso al privato e perdita di opportunità terapeutiche.

La priorità è quindi **assicurare che le decisioni sulla rimborsabilità delle terapie siano accompagnate, con tempestività, da quelle necessarie a garantire l'accesso ai test diagnostici correlati** e la relativa copertura economica.

Tra le proposte emerse dal confronto vi è anche quella di valutare l'introduzione di un **meccanismo normativo che consenta ad AIFA di disporre delle risorse economiche necessarie affinché, contestualmente alla decisione sulla rimborsabilità di una terapia che richiede uno specifico test diagnostico, siano garantite anche la disponibilità e la rimborsabilità del test stesso**. Si tratta di un'ipotesi che richiede un approfondimento delle competenze istituzionali e dei meccanismi di finanziamento.

Un riferimento utile viene dall'esperienza belga, dove, per i farmaci personalizzati, il cui rimborso dipende dall'esito di un test di biologia molecolare, è prevista una procedura che collega le decisioni sul rimborso del farmaco e del biomarcatore associato. L'inserimento o la modifica del biomarcatore nella relativa lista, con l'attribuzione del corrispondente codice di prestazione e della relativa remunerazione, avvengono contestualmente all'inserimento del medicinale o alla modifica delle sue condizioni di rimborso. La Commissione di rimborso dei medicinali valuta il pacchetto farmaco-biomarcatore, acquisendo anche il parere di una piattaforma multidisciplinare dedicata ai *companion diagnostics* ([55]). Pur nella diversità degli assetti istituzionali, l'esperienza belga dimostra che il coordinamento tra farmaco e diagnostica può essere integrato nel processo regolatorio. È questa la prospettiva da perseguire: considerare fin dall'inizio la diagnostica necessaria e la relativa copertura economica come parte integrante del percorso decisionale che conduce alla rimborsabilità della terapia, affinché l'accesso all'innovazione non sia ostacolato dal disallineamento tra le due componenti della cura. Anche le scelte di finanziamento dovrebbero considerare l'intero percorso diagnostico-terapeutico e i benefici attesi per i pazienti, anziché concentrarsi sul costo delle singole prestazioni ([56]).

[54] Salutequità, *Nota per l'Audizione*, cit., p. 5.

[55] Institut national d'assurance maladie-invalidité (INAMI), *Remboursement de médicaments personnalisés et des «companion diagnostics»*, sezioni «Un remboursement aisé via une procédure couplée : article 33ter et chapitre VIII» e «Ajouts de nouvelles combinaisons médicament-biomarqueur et modifications des listes», https://www.inami.fgov.be/fr/professionnels/etablissements-et-services-de-soins/laboratoires/remboursement-de-medicaments-personnalises-et-des-companion-diagnostics.

[56] Salutequità, *Nota per l'Audizione*, cit., p. 6.

4.3 Ripensare la logica farmaco–test collegando la diagnostica molecolare alla patologia

Il D.P.C.M. 7 agosto 2026 introduce, per diverse patologie oncologiche, pannelli di geni selezionati secondo il criterio dell'azionabilità clinica, ossia in base alla loro associazione con farmaci autorizzati e alla solidità delle evidenze scientifiche disponibili. Sebbene i pannelli siano articolati per patologia, le relative condizioni di erogabilità fanno riferimento a specifici trattamenti farmacologici, confermando il ruolo centrale delle associazioni tra biomarcatori e terapie nella definizione dell'accesso alla diagnostica molecolare ([57]).

La proposta emersa dal confronto con gli stakeholder è quella di compiere un ulteriore passo, assumendo la patologia, le caratteristiche cliniche del paziente e le evidenze scientifiche disponibili, come riferimento principale per individuare il test appropriato, senza subordinare rigidamente la scelta del pannello all'abbinamento con determinati farmaci. Si tratta di valorizzare il ruolo dello specialista nella selezione della diagnostica molecolare più utile rispetto al quadro clinico e alle possibili opzioni terapeutiche.

Un'impostazione maggiormente orientata alla patologia consentirebbe anche di adattare con maggiore flessibilità la diagnostica all'evoluzione delle conoscenze scientifiche. Quando, invece, l'accesso ai test è strettamente legato alle associazioni tra biomarcatori e trattamenti, l'emergere di nuove evidenze o di ulteriori opzioni terapeutiche può rendere necessari successivi aggiornamenti delle condizioni di erogabilità, con il rischio che i tempi del procedimento non riescano a tenere il passo con l'innovazione. Non si tratta di estendere indiscriminatamente l'accesso ai test o di rinunciare ai criteri di appropriatezza clinica e sostenibilità, ma di scegliere la diagnostica in funzione del bisogno clinico del paziente e delle evidenze scientifiche disponibili.

4.4 Dalla disponibilità del test all'accesso effettivo attraverso percorsi NGS organizzati e omogenei

Una volta riconosciuta l'erogabilità della prestazione, il sistema deve garantire un percorso chiaro, nel quale siano definite le modalità di accesso, i centri di riferimento, l'esecuzione del test, l'interpretazione dei risultati e il loro utilizzo nelle successive decisioni cliniche.

Un quadro organizzativo di riferimento è stato già delineato dal D.M. 30 maggio 2023, che ha definito criteri, modalità e procedure per l'istituzione dei ***Molecular Tumor Board*** **(MTB)** nell'ambito delle reti oncologiche regionali, nonché per l'individuazione dei centri specialistici destinati alla profilazione genomica estesa mediante NGS. I MTB sono gruppi multidisciplinari chiamati a interpretare collegialmente i risultati della profilazione genomica e a valutarne le possibili implicazioni terapeutiche per il singolo paziente. Il decreto prevede, inoltre, un Centro di coordinamento nazionale unico dei MTB e affida alle Regioni e alle Province autonome l'attuazione del modello, nel rispetto dei principi di parità di accesso e di trattamento, multidisciplinarietà e interdisciplinarietà ([58]).

---

[57] D.P.C.M. 7 agosto 2026, «*Modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza*», in G.U. Serie Generale n. 227 del 30 settembre 2026, Allegato B, foglio B2, «*Modifica dell'allegato Genetica, colonna E: Anatomia patologica*»; Relazione tecnica al medesimo D.P.C.M. 7 agosto 2026, «*Primo aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 in materia di livelli essenziali di assistenza*», punto 10, p. 9.

[58] Ministero della Salute, D.M. 30 maggio 2023, *Istituzione dei Molecular tumor board e individuazione dei centri specialistici per l'esecuzione dei test per la profilazione genomica estesa Next Generation Sequencing (NGS)*, art. 1 e documento tecnico allegato, G.U. Serie Generale n. 190 del 16 agosto 2023. Si veda anche Conferenza Stato-Regioni, Intesa 6 novembre 2025, Rep. atti n. 195/CSR, sullo schema di decreto concernente l'integrazione dei compiti del Centro di coordinamento nazionale unico dei MTB.

L'attuazione di questo modello presenta, tuttavia, significative disomogeneità territoriali. Come evidenziato dal **17° Rapporto F.A.V.O.,** all'istituzione formale dei MTB non corrisponde ovunque la loro effettiva operatività ([59]). La priorità non è quindi soltanto completare l'attuazione delle disposizioni esistenti, ma fare in modo che le strutture previste siano realmente collegate tra loro e che i pazienti possano accedere a percorsi funzionanti e omogenei.

Dal confronto con gli stakeholder è emersa, in particolare, l'esigenza di **evitare che sia il singolo clinico a dover individuare ogni volta il percorso necessario** per consentire al paziente di accedere alla profilazione genomica, facendosi carico delle difficoltà organizzative e procedurali. È necessario, pertanto, che le reti oncologiche regionali definiscano e rendano disponibili ai professionisti percorsi standardizzati, procedure operative condivise e indicazioni uniformi, che chiariscano a chi rivolgersi, come richiedere il test, dove inviare il campione, quando ricorrere alla valutazione multidisciplinare e come ottenere e utilizzare il risultato nella successiva decisione terapeutica.

Accanto alle indicazioni operative rivolte ai professionisti, occorre una programmazione regionale dell'attuazione delle nuove prestazioni di diagnostica molecolare inserite nei LEA, con tempi e responsabilità definiti per l'aggiornamento dei cataloghi prescrittivi, dei sistemi di prenotazione e delle procedure delle aziende sanitarie. A questa programmazione dovrebbe accompagnarsi una **verifica dell'effettivo utilizzo delle risorse destinate a queste prestazioni**, così da individuare tempestivamente eventuali ritardi o mancati impieghi, al fine di garantire che i finanziamenti si traducano nelle prestazioni per le quali sono stati stanziati.

Ma l'organizzazione in rete deve anche **conciliare specializzazione ed equità di accesso.** Concentrare alcune competenze non deve significare concentrare il diritto di accesso. Centri e laboratori altamente qualificati devono essere collegati alle strutture che prendono in carico i pazienti, affinché la possibilità di beneficiare della profilazione molecolare non dipenda dal luogo di residenza o dal centro al quale ci si rivolge.

Il percorso, inoltre, deve essere garantito nell'ambito del Servizio sanitario nazionale, senza che carenze organizzative o territoriali costringano i pazienti a rivolgersi al privato o ad affrontare spostamenti evitabili. Questa impostazione trova riscontro anche nel **Position Paper AIFA** sulla medicina di precisione, che richiama la costruzione di un "***ecosistema della salute funzionale***", nel quale l'innovazione si integri con l'accessibilità dei servizi e le altre componenti della presa in carico, e sottolinea l'importanza del coordinamento tra i diversi attori della salute ([60]). È un principio rilevante anche per l'organizzazione dei percorsi NGS, che richiedono un collegamento stabile tra centri specialistici e strutture che seguono i pazienti.

Un contributo importante può venire anche dalla **telemedicina** e da una **distribuzione più capillare dei punti di accesso ai servizi**. Con specifico riferimento alla farmacogenomica, AIFA osserva che "***l'individuazione di semplici punti di prelievo su tutto il territorio nazionale garantirebbe l'uguaglianza nella accessibilità al servizio"*** e richiama le opportunità offerte dalla telemedicina per favorire la collaborazione tra professionisti e strutture ([61]). Queste indicazioni possono essere valorizzate anche nell'organizzazione della diagnostica molecolare oncologica. Punti di raccolta dei campioni, laddove compatibili con le caratteristiche del test, e strumenti di telemedicina, in particolare il teleconsulto tra specialisti, possono consentire ai pazienti di accedere a competenze concentrate in pochi centri senza doversi necessariamente spostare.

---

[59] C. Pinto, N. Normanno, «*Attuazione del Decreto Molecular Tumor Board*», in F.A.V.O. – Federazione italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia, 17° Rapporto sulla condizione assistenziale dei malati oncologici, Roma, 2025, cap. 10, p. 73.

[60] AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco, *Position Paper. Medicina di precisione e appropriatezza della prescrizione farmacologica. L'incremento di efficacia e sicurezza delle cure come strumento primario di governance farmaceutica e sostenibilità*, 23 febbraio 2026, Prefazione, p. 2; Executive Summary, p. 3.

[61] AIFA, *Position Paper*, cit., Executive Summary, p. 5; § 3.5, *«Approccio multidisciplinare e telemedicina», p. 35.*

All'accessibilità deve accompagnarsi, peraltro, la **garanzia della qualità della prestazione.** AIFA sottolinea che l'affidabilità dei test farmacogenetici e farmacogenomici dipende "*dalla **presenza di laboratori ben attrezzati***", operanti secondo standard rigorosi, e richiama l'importanza dell'accreditamento e dei programmi di verifica esterna della qualità ([62]). Questo principio assume rilevanza anche per la profilazione oncologica, in quanto l'organizzazione in rete deve garantire che i test siano eseguiti presso strutture qualificate e che i risultati siano affidabili, indipendentemente dal luogo in cui il paziente è preso in carico. **L'equità non consiste soltanto nella possibilità di ottenere una prestazione, ma anche nella garanzia della sua qualità.**

Un ultimo aspetto riguarda la **condivisione delle informazioni genomiche**. La valutazione multidisciplinare dei casi, che costituisce una delle funzioni dei MTB, richiede infatti che i professionisti possano disporre dei dati clinici e molecolari necessari, anche quando operano in strutture diverse. In una prospettiva più ampia, il Position Paper AIFA richiama lo sviluppo di sistemi di portabilità dei dati capaci di superare le incompatibilità tra piattaforme tecnologiche, fino a prospettare un «*passaporto farmacogenomico*» ([63]). L'esigenza di garantire la **condivisione sicura e l'interoperabilità delle informazioni è particolarmente importante per la profilazione genomica oncologica**, affinché i risultati possano essere consultati e utilizzati dai professionisti coinvolti nella cura, evitando duplicazioni non necessarie e favorendo la continuità delle decisioni cliniche.

In conclusione, la rete deve garantire non soltanto l'esecuzione del test, ma la continuità dell'intero percorso, dalla richiesta della prestazione all'utilizzo del risultato per la scelta terapeutica. È in questa capacità organizzativa che la profilazione genomica può tradursi in un'effettiva opportunità di cura, senza che le difficoltà organizzative e le disuguaglianze territoriali ricadano sui pazienti.

4.5 Informazione e orientamento dei pazienti rispetto ai percorsi disponibili

Anche quando un percorso di cura è ben organizzato, può risultare difficile accedervi se il paziente non conosce le prestazioni disponibili o non sa a chi rivolgersi.

Dal confronto con gli stakeholder è emersa l'esigenza di garantire ai pazienti informazioni chiare e indicazioni concrete sui centri di riferimento e sui professionisti competenti, evitando che siano loro, o le loro famiglie, a doversi orientare autonomamente.

Non può essere il cittadino, infatti, a dover ricostruire il percorso che il Servizio sanitario nazionale è chiamato a garantire.

Occorre quindi **mettere a disposizione dei cittadini informazioni chiare, facilmente accessibili e costantemente aggiornate** sui test disponibili, sulle strutture di riferimento e sulle modalità per accedervi. Le reti regionali dovrebbero garantire indicazioni uniformi, diffuse attraverso i propri canali istituzionali e rese disponibili anche ai professionisti sanitari, affinché i pazienti possano essere orientati correttamente fin dal primo contatto con i servizi.

Anche AIFA richiama la necessità di "*pubblicizzare le linee guida esistenti sulla gestione dei pazienti (...) tramite uno o più siti istituzionali costantemente aggiornati*" e di pianificare "*la formazione e l'informazione per medici e pazienti affinché i dati siano correttamente utilizzati e interpretati*" ([64]).

L'informazione non dovrebbe, tuttavia, limitarsi alla pubblicazione di contenuti online. Occorre prevedere anche **forme di orientamento diretto, attraverso i professionisti e i servizi** che

[62] AIFA, *Position Paper*, cit., § 3.3.2, *«Rimborsabilità ed uso appropriato dei test PG. Problematiche, soluzioni e prospettive»*, p. 33.

[63] AIFA, *Position Paper*, cit., Executive Summary, p. 5; § 3.3.2, *«Rimborsabilità ed uso appropriato dei test PG. Problematiche, soluzioni e prospettive»*, p. 33.

[64] AIFA, *Position Paper,* cit., Executive Summary, p. 5.

prendono in carico i pazienti, valorizzando il contributo delle associazioni. In questa direzione, AIFA richiama la possibilità di sviluppare iniziative informative insieme alle associazioni dei pazienti e di favorirne la presenza nei punti di accesso alle cure ([65]).

Nella medicina di precisione, informare e orientare correttamente il paziente significa contribuire a rendere effettivo il suo diritto di accesso alle prestazioni, evitando che le opportunità di cura dipendano dalla capacità individuale di trovare le informazioni e i riferimenti giusti.

CONCLUSIONI

La medicina genomica ci pone di fronte a una domanda che va ben oltre il progresso scientifico: **che valore ha un'innovazione se le persone che potrebbero beneficiarne non hanno pari opportunità di accedervi?**

Le criticità analizzate nel dossier mostrano quanto possa essere ampia la distanza tra ciò che la scienza rende possibile e ciò che il Servizio sanitario nazionale riesce concretamente a garantire. Una distanza che non si misura soltanto in anni di ritardo, procedure o risorse, ma nelle opportunità di diagnosi e cura che rischiano di andare perdute.

L'aggiornamento dei LEA del 2026 rappresenta un avanzamento importante, anche per la medicina genomica, ma non è sufficiente a colmare il ritardo rispetto all'evoluzione scientifica e terapeutica, proseguita anche durante il lungo percorso di elaborazione e approvazione del provvedimento.

Occorre, quindi, **una governance capace di assicurare continuità nell'aggiornamento delle prestazioni e nella loro effettiva attuazione**, attraverso decisioni tempestive, coordinate e trasparenti, sostenute da scelte finanziarie e organizzative coerenti con i bisogni di salute.

Le proposte avanzate nel dossier indicano la necessità di **superare una visione dell'innovazione come somma di singole prestazioni e governarla come un processo unitario**, nel quale ogni decisione sia valutata anche per la sua capacità di produrre un beneficio concreto per le persone.

L'accesso ai test NGS rappresenta, in questo senso, un banco di prova della capacità del Servizio sanitario nazionale di governare l'innovazione, anziché limitarsi a riconoscerla formalmente. È una sfida che richiede una maggiore integrazione tra istituzioni, professionisti, comunità scientifica e associazioni dei pazienti, riconoscendo nel confronto e nella partecipazione una risorsa per decisioni pubbliche migliori.

Anche le scelte finanziarie devono essere guidate dalla capacità di produrre benefici concreti per le persone, perché la sostenibilità del Servizio sanitario nazionale non può essere valutata soltanto in termini di equilibrio dei conti. Come ha chiarito la Corte costituzionale, la garanzia dei LEA pone al centro la persona e richiede non soltanto risorse adeguate, ma anche la corretta ed efficace erogazione delle prestazioni. **La tutela del diritto alla salute deve quindi orientare le scelte finanziarie e organizzative, affinché le esigenze di bilancio non prevalgano sulle garanzie fondamentali riconosciute ai cittadini.**

Il progresso della medicina amplia le possibilità di cura, ora spetta alla politica sanitaria fare in modo che queste possibilità non diventino un privilegio per pochi, ma rafforzino la promessa di universalità su cui si fonda il Servizio sanitario nazionale. Perché **il valore più alto dell'innovazione non sta soltanto nelle nuove possibilità che apre, ma nella capacità di renderle un diritto per tutti.**

È proprio dalla necessità di rendere effettivi i diritti riconosciuti nei LEA che prenderà avvio la seconda fase del progetto di Salutequità, dedicata al Nuovo Sistema di Garanzia (NSG) e alla verifica della concreta erogazione delle prestazioni sul territorio nazionale. Il percorso proseguirà con la

[65] AIFA, *Position Paper,* cit., Executive Summary, p. 7.

realizzazione di un secondo dossier e un nuovo evento istituzionale, previsti per la primavera del 2027.

SALUTEQUITÀ®

Dossier realizzato con il contributo non condizionante di

SERVIER
moved by you