LA RETE REGIONALE PER LA TERAPIA GENICA NELLA REGIONE LAZIO: UN MODELLO DI GOVERNANCE PER L'ACCESSO E LA SOSTENIBILITÀ DELLE TERAPIE AVANZATE

Fabio Cruciani[1], Silvia Alessio[1], Marzia Mensurati[2], Fausta Mazzucca[2], Marco Marziali[3], Paola Michelozzi[1], Antonio Addis[1]

1 Dipartimento di Epidemiologia del SSR, Asl Roma 1, Regione Lazio, Roma; 2 Area farmaci e dispositivi medici, Direzione regionale salute e integrazione sociosanitaria, Regione Lazio, Roma;
3 Centro Regionale Talassemie e Microcitemie Immunoematologia e Medicina Trasfusionale, Policlinico Umberto I, Roma

atmp forum

28-29 ottobre 2026

BACKGROUND E OBIETTIVI

Le terapie geniche avanzate basate sull'editing genomico ex vivo sono caratterizzate da un rilevante grado di innovazione terapeutica ma anche da un'elevata complessità clinica, organizzativa ed economica. Un esempio paradigmatico di tali criticità è l'exagamglogene autotemcel, una terapia genica basata sulla tecnologia di editing genomico CRISPR/Cas9 autorizzata a livello centralizzato da EMA a febbraio 2024[1], rimborsata da AIFA in classe H a ottobre 2025[2] per il trattamento della β-talassemia trasfusione-dipendente (TDT) e dell'anemia falciforme grave (SCD) in pazienti tra i 12 e i 35 anni per cui AIFA ha riconosciuto lo status di innovatività terapeutica.[2,3] L'obiettivo del presente lavoro è quello di sviluppare un modello di governance regionale che garantisca un accesso equo alla terapia, un'appropriata selezione/prioritarizzazione dei pazienti e la sostenibilità del Servizio Sanitario Regionale (SSR).

METODI

La Regione Lazio ha istituito una Commissione multidisciplinare di esperti delle strutture ematologiche del territorio, che costituisce una rete regionale, supportato dal Dipartimento di Epidemiologia (DEP) del SSR (ASL Roma 1), incaricata di sviluppare specifiche linee di indirizzo, approvate a dicembre 2025, per la gestione di exagamglogene autotemcel.[4] Il documento recepisce i criteri di AIFA per l'inclusione dei pazienti eleggibili al trattamento e tiene conto di aspetti organizzativi regionali e dei dati epidemiologici reali provenienti dal Sistema Informativo Malattie Rare Lazio (SIMaRaL) elaborando un modello di governance che si articola su tre elementi che operano in sinergia: la Commissione Regionale, l'integrazione delle competenze tra i Centri clinici e le Unità di trapianto (HSCT), e il percorso di trattamento del paziente definito tramite una Flow Chart vincolante che descrive il processo di cooperazione tra i centri coinvolti.

RISULTATI

Preliminarmente, per identificare la distribuzione territoriale delle casistiche, sono stati integrati i flussi informativi del sistema SIMaRaL (aggiornati al 31.12.24) con un censimento clinico regionale specifico aggiornato al 27.11.25. Rispettivamente, la Tabella 1 evidenzia il numero di pazienti con talassemia (479 e 429) e anemia falciforme (195 e 132) censiti nella Regione Lazio. Il censimento riporta un maggior numero di casi presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, l'Ospedale Sant'Eugenio e l'AOU Policlinico Umberto I, i quali detengono anche il ruolo di Centri abilitati al trapianto HSCT insieme alla Fondazione Policlinico A. Gemelli.

La Commissione multidisciplinare ha avviato i lavori per la gestione operativa del processo di valutazione dell'eleggibilità e prioritarizzazione. La valutazione di 10 casi ha considerato il rispetto dei criteri di eleggibilità, la gravità del quadro clinico, il rischio di peggioramento delle condizioni, il timing ottimale per il trattamento e le probabilità di successo terapeutico. 8 pazienti sono risultati eleggibili al trattamento e sono stati inseriti nella lista di priorità, mentre 2 casi non soddisfacevano ancora tutti i requisiti previsti e sono stati pertanto rinviati a una successiva rivalutazione. Questo è il primo passo del percorso di trattamento del modello di governance proposto (Fig. 1A e 1B).

CONCLUSIONI

La costruzione della rete regionale e il modello di governance per la gestione della terapia genica con exagamglogene autotemcel potrebbe costituire un esempio di un approccio organizzativo trasparente e replicabile rappresentando un passo strategico per una gestione orientata alla qualità, alla sostenibilità e all'efficacia dell'assistenza delle terapie innovative caratterizzate da elevata complessità clinica, organizzativa ed economica.

RINGRAZIAMENTI

Tutti i membri Commissione Regionale di esperti per la terapia genica nel trattamento della ß talassemia ed Anemia falciforme per la stesura del documento di indirizzo "Linee di indirizzo per la selezione dei pazienti candidati al trattamento con il farmaco exagamglogene autotemcel (Casgevy)": Marco Marziali, Maurizio Martelli, Anna Paola Iori, Walter Barberi, Michela Ribersani, Raimondo De Cristofaro, Valerio De Stefano, Caterina Giovanna Valentini, Nicola Piccirillo, Simona Sica, Patrizia Chiusolo, Franco Locatelli, Mattia Algeri, Nicolina Ardu, Laura Maffei, Gianna Barella, Stefano Mancini, Federica Patrizi, Piera Giovangrossi, Laura Fontana.

Figura 1A. Flow Chart per trattamento con il farmaco - β-talassemia

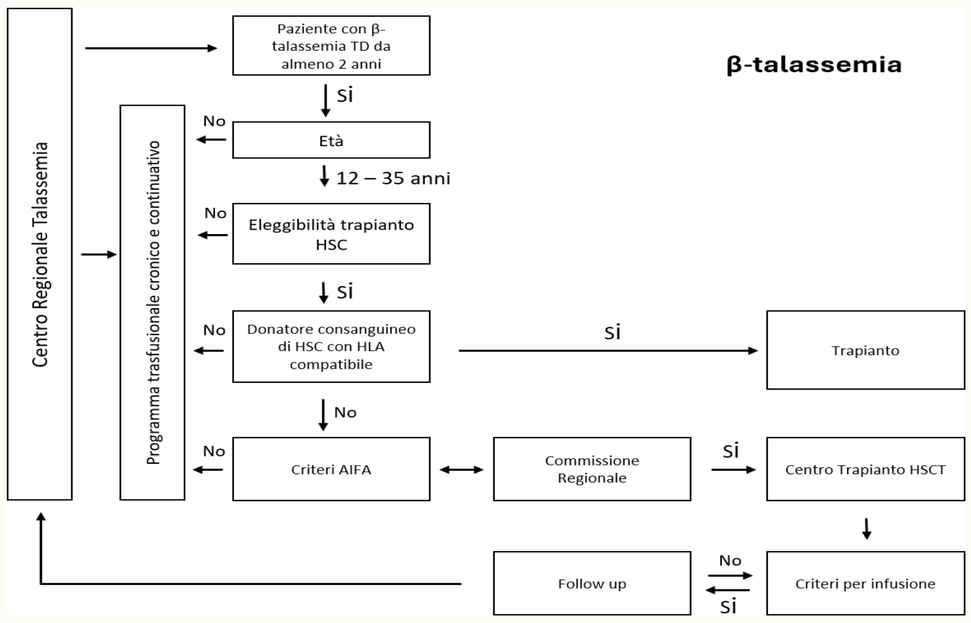


Figura 1B. Flow Chart per trattamento con il farmaco – anemia falciforme grave

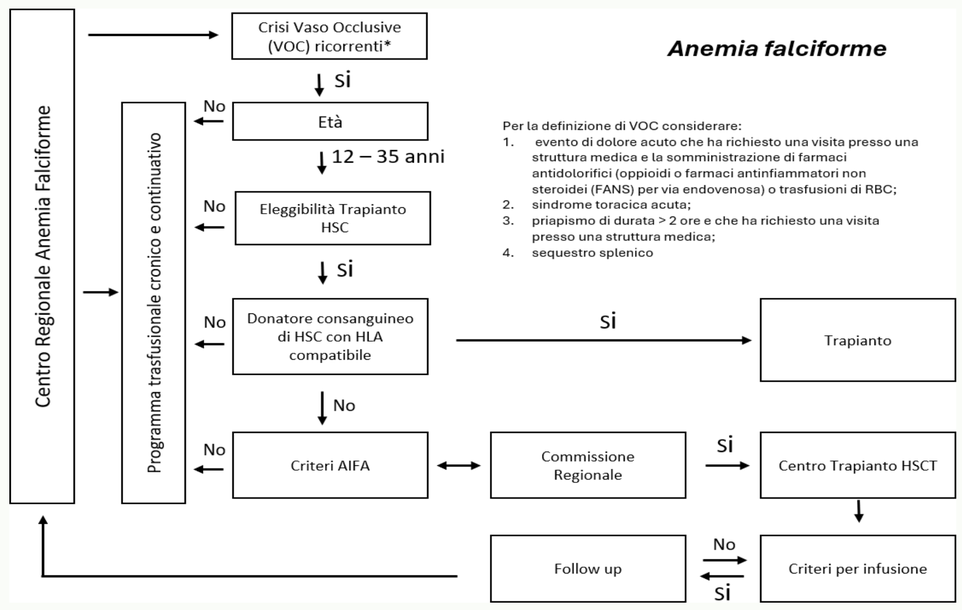


TABELLA 1 • Distribuzione dei pazienti affetti da anemia falciforme e talassemia trasfusione-dipendente nella Regione Lazio.

Centro di Cura	Anemia Falciforme (SIMaRaL)	Anemia Falciforme (Censimento)	Talassemie (SIMaRaL)	Talassemie Trasfusione-Dipendenti (Censimento)	Centro HSCT Abilitato
AOU Policlinico Umberto I	53	5	133	120	Sì
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	78	78	167	150	Sì
Fondazione Policlinico A. Gemelli	3	23	2	5	Sì
ASL Roma 2 - Osp. S. Eugenio / CTO	59	23	174	115	No
AO San Camillo Forlanini	2	3	3	14	No
Ospedale Sandro Pertini	-	-	-	22	No
Ospedale Bel Colle (Viterbo)	-	-	-	3	No
Ospedale S. Maria Goretti (Latina)	-	-	-	-	No
TOTALE REGIONALE	195	132	479	429	-

REFERENZE

1. Gazzetta ufficiale dell'Unione europea, Sintesi delle decisioni dell'Unione europea relative alle autorizzazioni all'immissione in commercio di medicinali dal 1° al 29 febbraio 2024, C/2024/2197, 27.3.2024
2. AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco, Determina PRES/1249/2025 del 30 settembre 2025, Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, n. 233, 7 ottobre 2025.
3. AIFA. Scheda di valutazione dell'innovatività per Casgevy (exagamglogene autotemcel) - delibera CSE febbraio 2025. Disponibile su: https://www.aifa.gov.it/documents/20142/3181601/8_CASGEVY_SchedaInnov_GRADE_febbraio2025.pdf
4. Regione Lazio. Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare. Determinazione 17 luglio 2025, n. G09208.

atmp forum PRESENTATO A: **ATMP FORUM 2026 • 28-29 ottobre 2026; Roma, Italia**