

Comunicato stampa

Tumori cerebrali rari nell'era dell'oncologia di precisione: tracciata l'identità dei gliomi di basso grado IDH mutati

- *Presentati oggi a Roma la "Carta d'IDHentità dei gliomi di basso grado IDH mutati" e il Manifesto che sintetizza i bisogni di pazienti e caregiver: test molecolari e diagnosi precoce, presa in carico specializzata e gestione multidisciplinare, accesso all'innovazione, queste le sfide da affrontare per un'assistenza equa e innovativa.*
- *I gliomi di basso grado con mutazione nei geni IDH rappresentano una forma ultra-rara (5-10%) di tumori cerebrali: sono neoplasie incurabili che colpiscono giovani adulti (20-40 anni) e con poche opzioni terapeutiche disponibili.*
- *Grandi speranze arrivano dall'oncologia di precisione, che attraverso terapie target sta cambiando il paradigma di trattamento di questi tumori cerebrali rari.*

Roma, 23 settembre 2025 – Presentati oggi la "**Carta d'IDHentità**" e il **Manifesto** dedicati ai **gliomi di basso grado IDH mutati**, realizzati nell'ambito del progetto IDHentità, un **percorso di dialogo e confronto di una task force multidisciplinare** dedicato a questi tumori cerebrali rari e incurabili, con l'obiettivo di tracciarne l'identità, richiamare l'attenzione sui bisogni insoddisfatti del percorso di cura e definire le azioni necessarie per favorire una presa in carico e un'assistenza equa, innovativa ed efficace.

Promosso dal **Gruppo Servier in Italia**, IDHentità è patrocinato dalle principali Società Scientifiche e Federazione di Associazioni Pazienti di riferimento a livello nazionale per il trattamento dei tumori cerebrali: **Associazione Italiana di Neuro-Oncologia (AINO)**, **Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM)**, **Associazione Italiana di Radioterapia e Oncologia Clinica (AIRO)**, **Federazione Italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia (FAVO)**, **Società Italiana di Anatomia Patologica e Citologia (SIAPeC)**, **Società Italiana di Neurologia (SIN)**, **Società Italiana di Psico-Oncologia (SIPO)**.

I gliomi sono i tumori sistema nervoso centrale più comuni nell'adulto e, tra questi, i gliomi di basso grado con mutazione nei geni IDH rappresentano una forma **ultra-rara** (5-10%). Costituiscono una **realtà clinica complicata**, con un'evoluzione lenta ma progressiva e purtroppo infausta caratterizzata da un forte bisogno terapeutico ad oggi non ancora soddisfatto.

La diagnosi arriva in modo improvviso, talvolta in pronto soccorso a seguito di crisi epilettiche, con un impatto devastante sulla vita dei **pazienti**, prevalentemente **giovani adulti tra i 20 e i 40 anni**, e delle loro famiglie. Una diagnosi che lacera la normale quotidianità e che obbliga chi ne è colpito a convivere con una patologia oncologica per decenni (10-15 anni) e assistere al progressivo deterioramento neurologico e cognitivo. Dopo il trauma della diagnosi, l'intervento chirurgico rappresenta, quando possibile, il primo step terapeutico e definisce anche i trattamenti successivi: radio e/o chemioterapia per i pazienti ad **alto rischio**, mentre i pazienti considerati a **basso rischio**, di solito più giovani e sottoposti ad asportazione radicale, vengono candidati a una fase di **sorveglianza attiva**, attraverso risonanze magnetiche periodiche nel tempo.

Ricevere una **diagnosi** di tumore cerebrale in giovane età rappresenta un **evento traumatico**, che impatta pesantemente sulle **prospettive future** e sul proprio **ruolo personale, sociale e lavorativo**. Anche durante la **sorveglianza attiva**, i pazienti possono sperimentare crisi epilettiche, alterazioni cognitive progressive, che compromettono gravemente la qualità della vita e spesso la possibilità di mantenere l'attività lavorativa. A ciò si aggiunge una condizione psicologica diffusa di **ansia e incertezza**, spesso descritta come "**scanxiety**", ovvero il timore che ogni esame di controllo riveli una progressione del tumore. Molti pazienti riferiscono un profondo senso di perdita: della propria libertà, della propria identità, del proprio futuro. L'assistenza psicologica e psicosociale insieme alla riabilitazione cognitiva rappresentano dunque elementi cruciali nel percorso di cura.

Oltre agli impatti psicologici sulla vita del paziente, questi tumori hanno un peso economico-sociale importante. Un recente studio dell'EEHTA-CEIS dell'Università di Roma "Tor Vergata" ha analizzato per la

prima volta i **costi indiretti legati ai tumori maligni dell'encefalo in Italia**, utilizzando i dati del Sistema Previdenziale Nazionale (INPS) sostenuti tra il 2016 e il 2019. La ricerca evidenzia che ogni anno circa 13.200 persone ricevono prestazioni assistenziali per questo tipo di tumori, con un'età mediana di 52 anni, a conferma che la malattia colpisce spesso individui in piena età lavorativa. In particolare, il 34% ha meno di 50 anni e si registrano oltre 300 nuovi casi annui tra i più giovani under 35. **L'impatto economico totale** delle prestazioni ammonta a 480 milioni di euro, di cui **170 milioni riferiti ad under 50, in cui si stima siano compresi i pazienti affetti da gliomi di basso grado.**

Rispetto a questo quadro, oggi si sta assistendo ad un cambio di paradigma del trattamento, grazie all'introduzione delle **terapie target**. È solo di recente, infatti, che la ricerca e l'**oncologia di precisione** hanno chiarito il ruolo oncogenico delle **mutazioni IDH** nello sviluppo di queste neoplasie. Presenti nell'80% dei gliomi di basso grado, queste alterazioni geniche rappresentano veri e propri bersagli molecolari per terapie target, già approvate in Europa e presto disponibili anche in Italia. Una grande innovazione che segna un cambiamento epocale nel trattamento dei gliomi di basso grado con mutazione IDH da 20 anni a questa parte. In questo senso, la diagnosi precoce, la caratterizzazione genetico-molecolare e la presa in carico multidisciplinare in centri specializzati diventano fondamentali per offrire un approccio terapeutico personalizzato ed efficace, rispettando la qualità di vita.

“Vogliamo ringraziare tutte le Società Scientifiche e la FAVO che si sono rese disponibili per questo percorso di confronto multidisciplinare sui gliomi di basso grado. IDHentità è un'iniziativa che abbiamo fortemente voluto per fare luce su questi tumori così rari e per rendere 'visibili' i bisogni dei pazienti, spesso giovani, colpiti nel pieno della loro vita da questa neoplasia dai risvolti drammatici. La lotta contro il cancro è una delle nostre priorità e i nostri sforzi sono indirizzati nello sviluppo di un portfolio di terapie target indicate per il trattamento di diverse neoplasie mutate negli oncogeni IDH, tra cui anche i gliomi di basso grado, tumori difficili da trattare e con forti bisogni clinici.”

Viviana Ruggieri, External Relations, Market Access & Regulatory Director Servier Italia

Il MANIFESTO IDHentità

La gestione clinica dei gliomi di basso grado IDH-mutati è complessa e spesso frammentata: la mancanza di percorsi diagnostico-terapeutici strutturati e le disuguaglianze territoriali rendono difficile garantire a tutti i pazienti lo stesso livello di assistenza. Ecco allora che il **Manifesto IDHentità**, partendo dalle sfide assistenziali attuali, definisce 6 priorità per garantire una presa in carico del paziente moderna e in linea con le nuove evidenze scientifiche.

1. **Garantire una diagnosi precoce e accurata** in centri specializzati attraverso un percorso che integri tutti gli strumenti e tecnologie necessarie per definire l'identità molecolare del tumore.
2. **Promuovere un approccio multidisciplinare lungo tutto il percorso di cura** con tutte le figure professionali rilevanti: neurologo, oncologo, neuro-oncologo, neurochirurgo, radioterapista oncologo, neuro-radiologo, anatomo-patologo, biologo molecolare, psico-oncologo e neuropsicologo.
3. **Assicurare un accesso equo a percorsi assistenziali adeguati** inclusi gli interventi neurochirurgici e radioterapici più avanzati e le terapie a target molecolare, idealmente all'interno di PDTA strutturati con la valutazione periodica del distress emotivo per intercettare precocemente eventuali difficoltà psicologiche e garantire un supporto adeguato.
4. **Tutelare i pazienti sul piano sociale e lavorativo** per il mantenimento della propria stabilità economica e professionale.
5. **Aumentare la consapevolezza sui gliomi a basso grado IDH mutati** sia tra gli operatori sanitari che presso la popolazione generale.
6. **Garantire un accesso rapido e uniforme all'innovazione** in maniera omogenea su tutto il territorio nazionale.

Le voci della task force multidisciplinare

“Fondamentale per la scelta del trattamento, dopo l'intervento chirurgico, è una diagnosi istologica accurata, corredata da test di immuno-istochimica, eseguita presso i laboratori di Anatomia Patologica. Una volta stabilita l'origine gliale della neoplasia, si può procedere al test immunoistochimico per ricercare la proteina IDH mutata nel tumore. Qualora il test risultasse negativo, si potrà procedere ad un approfondimento diagnostico, con test di sequenziamento genico, che consentono di identificare mutazioni più rare di IDH1 e IDH2. In casi complessi, per differenziare i diversi tipi di glioma IDH-mutato, si può ricorrere infine all'analisi della metilazione del DNA tumorale, disponibile però solo presso pochi centri specializzati.”

Valeria Barresi, Direttrice della Struttura Complessa di Anatomia Patologica ultraspecialistica in Neuropatologia, Fondazione IRCCS dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, Professoressa Associata di Anatomia Patologica presso l'Università di Verona, e Coordinatrice del Gruppo Italiano di Neuropatologia della Società Italiana di Anatomia Patologica e Citopatologia (SIAPeC)

“Una diagnosi di cancro costituisce sempre un evento traumatico, una frattura nella traiettoria esistenziale di una persona che ne modifica la visione del futuro e può causare, insieme agli effetti della malattia o del trattamento, una sofferenza psicologica/psicopatologica, sociale ed esistenziale di livello da lieve a grave (distress). Studi riportano che oltre il 74% dei pazienti con tumore cerebrale sperimenta una significativa sofferenza emozionale in qualche fase della malattia associata a cambiamenti nelle diverse aree della qualità della vita (fisica, emozionale, sociale, esistenziale) tra questi i più giovani (< 44 anni) sono a maggiore rischio di distress, probabilmente per l'interferenza della malattia con le responsabilità e i progetti specifici della fase del ciclo di vita. Una buona comunicazione medico paziente e l'uso routinario di uno screening del distress emozionale nella pratica clinica, come previsto dalle linee guida nazionali (AIOM) e internazionali (NCCN) favorisce l'identificazione di condizioni di sofferenza psicologica che necessitano di un intervento specialistico psico-oncologico.”

Anna Costantini, Consigliere Nazionale e Past President della Società Italiana di Psico-Oncologia (SIPO)

“Nel percorso di questi pazienti si sta aprendo un nuovo scenario terapeutico che può segnare un cambio di paradigma notevole. Le terapie a target molecolare dirette contro le mutazioni di IDH sono state approvate dall'anno scorso da FDA e da poco anche dall'EMA e sono già inserite nell'aggiornamento delle linee guida congiunte ASCO-SNO (American Society of Clinical Oncology e Society for Neuro-Oncology) per il trattamento dei gliomi dell'adulto (astrocitomi e oligodendrogliomi) di grado 2 IDH mutati. L'introduzione delle terapie ad azione mirata per i gliomi IDH mutati potrà consentire di intervenire rallentando la progressione tumorale e, nei pazienti non a rischio elevato, di posticipare nel tempo trattamenti come radioterapia e chemioterapia ed i loro possibili effetti collaterali in una popolazione giovane con aspettative di vita prolungata.”

Enrico Franceschi, Chairman Nervous System Medical Oncology Department, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Coordinatore delle linee guida per i tumori cerebrali dell'Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM)

“È fondamentale aiutare i pazienti a mantenere le loro attività quotidiane, il loro lavoro e le loro relazioni sociali, adattando le terapie e fornendo supporto specifico per le loro esigenze. Occorre garantire un percorso specifico tutelato e di stabilità nel campo del lavoro con la possibilità di flessibilità sugli orari, part-time, smart working e permessi per visite mediche e trattamenti nonché di aiuto psicologico e sociale qualificato e gratuito per migliorare lo stato di salute e contrastare lo stress correlato.”

Marcella Marletta, Consigliere nazionale della Federazione Italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia (FAVO)

“Tipicamente questi pazienti arrivano in Pronto Soccorso per una crisi epilettica. In urgenza viene eseguita una TAC cranio e il paziente si sente comunicare la diagnosi di tumore cerebrale. Un altro possibile esordio della malattia, più lento, è quello dell'insorgenza di disturbi neuro-cognitivi. Il primo approccio terapeutico nei gliomi di basso grado IDH mutati è l'intervento neurochirurgico, seguito dalla definizione istologica/molecolare del tumore sulla base della quale si definisce il successivo iter terapeutico. Le linee

guida di trattamento prevedono ad oggi un approccio di sorveglianza attiva mediante esami di imaging periodici per i pazienti considerati a basso rischio e la radio/chemioterapia per i pazienti considerati ad alto rischio. Oggi però si sta verificando un cambio di paradigma, grazie all'introduzione delle terapie target."

Roberta Rudà, Professore Associato di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini", Università di Torino, Direttore U.O di Neuro-Oncologia Clinica, A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino, Past President dell'Associazione Italiana di Neuro-Oncologia (AINO)

"La radioterapia rappresenta a tutt'oggi un'arma terapeutica fondamentale nella cura dei gliomi di basso grado, da integrare con le altre strategie terapeutiche nel corso della storia naturale della malattia: il suo impiego, fin dalla fase postoperatoria per i casi ad alto rischio o al momento della progressione di malattia per i restanti casi, è in grado di rallentare l'evoluzione della malattia e di prolungare la sopravvivenza dei pazienti. È importante sottolineare che, al fine di una sua maggiore efficacia e di una migliore tollerabilità, il trattamento radiante deve necessariamente essere eseguito con tecniche ad elevata complessità ed in mani esperte di radio-oncologi che facciano parte di gruppi multidisciplinari neuroncologici"

Silvia Scocciati, Direttrice SOC Radioterapia Oncologica, Ospedale Santa Maria Annunziata Bagno a Ripoli, Firenze; Direttrice Area Radioterapia Dipartimento Oncologico, Azienda USL Toscana Centro; Coordinatrice GOM Tumori del Sistema Nervoso Centrale Azienda USL Toscana Centro; Coordinatrice Gruppo di Studio Neoplasie Cerebrali della Associazione Italiana di Radioterapia e Oncologia Clinica (AIRO)

"Quella dei gliomi diffusi dell'adulto è una gestione complessa, anche perché ad oggi non in tutte le realtà regionali ci sono percorsi definiti (PDTA locali e/o regionali). Ad oggi le realtà territoriali sono molto eterogenee sul piano Nazionale e anche all'interno delle stesse Regioni. Il team multidisciplinare è importante soprattutto in una patologia rara come questa, ma nella pratica clinica sono pochi i centri di riferimento che hanno tutti gli specialisti e possono garantire il corretto percorso diagnostico-terapeutico per il paziente."

Veronica Villani, Neuro-oncologo, Referente Molecular Tumour Board, Responsabile DMT Neuro-oncologico IRCCS, Istituto Nazionale Tumori Regina Elena di Roma e Coordinatrice in carica del Gruppo di Studio in Neuro-oncologia della Società Italiana di Neurologia (SIN)

Servier

Fondato per essere al servizio della salute, Servier è un Gruppo globale governato da una fondazione no-profit, che aspira ad avere un impatto sociale significativo e sostenibile, sia per i pazienti che per il pianeta. Grazie al suo modello di governance unico, può seguire appieno la sua vocazione con una visione a lungo termine: impegnarsi nel progresso terapeutico per rispondere alle esigenze dei pazienti. I 21.900 dipendenti del Gruppo sono impegnati in questa vocazione condivisa, fonte di ispirazione quotidiana. Da leader mondiale in cardiologia, Servier ha l'ambizione di diventare un'Azienda riconosciuta e innovativa, impegnata in oncologia, focalizzandosi sui tumori difficili da trattare. Per questo motivo il Gruppo destina oltre il 70% del suo budget in R&D allo sviluppo di terapie mirate e innovative in oncologia. Le neuroscienze e le malattie immuno-infiammatorie sono il futuro motore di crescita. In questi settori, Servier si concentra su un numero limitato di patologie in cui un'accurata profilazione del paziente consente di offrire una risposta terapeutica mirata attraverso la medicina di precisione. Per promuovere l'accesso a cure di qualità per tutti a un costo inferiore, il Gruppo offre anche una gamma di farmaci generici di qualità che coprono la maggior parte delle patologie in Francia, Europa orientale, Brasile e Nigeria. In tutte queste aree, il Gruppo tiene conto della voce del paziente in ogni fase del ciclo di vita di un farmaco.

Con sede centrale in Francia, Servier conta su una forte presenza geografica in oltre 150 Paesi e ha raggiunto un fatturato di 5,3 miliardi di euro nel 2023.

Per maggiori info sul Gruppo: www.servier.it, www.servier.com

Segui il Gruppo Servier in Italia sui social: [LinkedIn](#), [Facebook](#), [X](#), [YouTube](#)