

Comunicato stampa
SINDROME DI LYNCH:

IN ITALIA FINO A 200.000 ANCORA SENZA DIAGNOSI

Principale condizione ereditaria di predisposizione ai tumori del colon-retto e dell'endometrio, in Italia la Sindrome di Lynch resta ancora ampiamente sotto-diagnosticata: stimati 200.000 portatori potenziali, meno del 5% risulta oggi identificato.

Presentato oggi il Libro bianco promosso da Fondazione Onda ETS: screening universale e PDTA uniformi le priorità indicate insieme a clinici e associazioni pazienti.

Roma, 12 marzo 2026 – Causata da varianti patogene nei geni coinvolti nella riparazione del DNA, la Sindrome di Lynch è la più comune **forma ereditaria di predisposizione ai tumori del colon-retto**, associata a un rischio cumulativo¹ che può raggiungere il 68,7% negli uomini e il 52,2% nelle donne, con un'età media di insorgenza significativamente più precoce rispetto ai casi sporadici (45-60 anni contro circa 69 anni). Oltre al colon-retto, la sindrome comporta un **aumentato rischio di tumori dell'endometrio, ovaio, stomaco, vie urinarie e altri organi**.

Nonostante il profilo di rischio ben documentato in letteratura e recepito nel Piano Oncologico Nazionale, nel nostro Paese, su un bacino potenziale stimato di circa **200.000 soggetti portatori**, solo una minima parte è stata identificata. Il risultato è una **sottodiagnosi strutturale** che ritarda l'attivazione dei programmi di sorveglianza nei pazienti e, soprattutto, nei familiari a rischio.

Le principali criticità riguardano l'eterogeneità regionale nell'accesso ai test immunoistochimici e molecolari e l'assenza di Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) armonizzati su scala nazionale, con conseguenti disuguaglianze nella presa in carico. Oggi solo Lombardia e Campania hanno raccomandato l'uso dell'analisi immunoistochimica delle proteine MMR (Mismatch Repair) su tutti i nuovi casi di cancro coloretale ed endometriale come test universale.

È quanto emerge dal **Libro bianco "Sindrome di Lynch. Stato dell'arte, criticità e prospettive future"** promosso da **Fondazione Onda ETS** e presentato questa mattina, nel corso di un evento virtuale, alla presenza di rappresentanti del Parlamento, clinici e associazioni di pazienti.

Francesca Merzagora, presidente di Fondazione Onda ETS, ha sottolineato: *"Siamo di fronte a una sindrome ad alta rilevanza epidemiologica, ancora troppo spesso non intercettata. La diagnosi precoce consentirebbe di attivare programmi di sorveglianza personalizzati e di prevenire tumori in soggetti ancora sani. Assicurare equità e pari opportunità a tutti i cittadini in tutte le Regioni è una sfida complessa e multidimensionale, non soltanto organizzativa e formativa, ma anche culturale, per la quale è necessario un lavoro di squadra, attraverso la collaborazione di tutti i soggetti coinvolti"*.

Da qui l'appello di Fondazione Onda ETS, esperti e associazioni di pazienti affinché lo **screening sistematico** per la Sindrome di Lynch venga inserito stabilmente nei Livelli Essenziali di Assistenza, garantendone così l'applicazione in modo uniforme su tutto il territorio. Lo screening universale prevede, infatti, che ogni carcinoma del colon-retto e dell'endometrio venga sottoposto a test immunoistochimico per le proteine MMR, con eventuale approfondimento molecolare nei casi sospetti. Questo approccio consentirebbe di superare i limiti dei criteri tradizionali, che intercettano solo una parte dei casi, e di attivare percorsi di consulenza genetica e test a cascata nei familiari. Un investimento limitato in fase diagnostica che potrebbe, quindi, tradursi in una riduzione significativa di morbidità, mortalità e costi sanitari nel medio-lungo periodo.

Tra le altre direttrici individuate dagli esperti per una gestione più appropriata ed efficace della Sindrome di Lynch:

- **l'armonizzazione nazionale dei PDTA dedicati alle sindromi ereditarie,**
- **il rafforzamento delle reti oncologiche** con team multidisciplinari,
- investimenti nella **formazione di specialisti e consulenti genetici,**
- **l'impiego di biomarcatori innovativi e biopsia liquida** per migliorare ulteriormente la diagnosi e la sorveglianza,

¹ Per rischio cumulativo si intende la probabilità complessiva che una persona, inizialmente sana, sviluppi il tumore nel corso della vita (o entro una determinata età), considerando l'accumulo del rischio nel tempo.

- un **accesso equo e tempestivo alla consulenza e al test genetico** per pazienti e familiari.

Il Libro bianco si inserisce in percorso iniziato da Fondazione Onda ETS nel luglio 2024, con la promozione di un primo tavolo tecnico che ha coinvolto istituzioni, comunità scientifica, associazioni pazienti e società civile², e l'organizzazione di due tavoli multiregionali a cui hanno preso parte Lombardia, Veneto, Liguria, nel marzo 2025, e Campania, Toscana, Lazio nel maggio dello stesso anno³.

Il volume, promosso da Fondazione Onda ETS con il contributo incondizionato di GSK, ha i patrocini di: Associazione Italiana Familiarità Ereditarietà Tumori (AIFET), Federazione Italiana Società Malattie Apparato Digerente (FISMAD), Fondazione Mutagens e Società Italiana di Anatomia Patologica e Citologia Diagnostica – divisione italiana della International Academy of Pathology (SIAPEC – IAP).

Fondazione Onda ETS

Fondazione Onda ETS nasce nel 2005 come Osservatorio nazionale sulla salute della donna e di genere per promuovere la cultura della salute di genere e garantire alle donne il diritto alla salute secondo principi di equità e pari opportunità.

Da oltre 20 anni opera a livello istituzionale, sanitario, scientifico e sociale per diffondere un approccio attento alle differenze di genere nella prevenzione, diagnosi e cura.

Realizza ricerche, campagne e iniziative di sensibilizzazione ponendosi oggi come punto di riferimento nazionale per la medicina di genere e la promozione di politiche sanitarie più inclusive.

RELAZIONI CON I MEDIA

SEC NEWGATE – VIA FERRANTE APORTI 8, MILANO

Laura Arghittu – cell. 335 485106 – laura.arghittu@secnewgate.it

Vittoria Tonetti – cell. 334 906 4287 – vittoria.tonetti@secnewgate.it

Matilde Pallavicini – cell. 346 242 8971 – matilde.pallavicini@secnewgate.it

² <https://fondazioneonda.it/it/appuntamenti-onda/sindrome-di-lynch-un-impegno-condiviso-per-migliorare-i-percorsi-di-prevenzione-diagnosi-e-cura/>

³ <https://fondazioneonda.it/it/progetto/tavoli-interregionali-sulla-sindrome-di-lynch/>