

# Newsletter

UK NEQAS  
International Quality Expertise

Autore: Dr. Bruno Brando  
Data: 3 Ottobre 2025  
Riferimento: UK NEQAS LI

**OGGETTO: Spunti e Aggiornamenti dal "15° ITALIAN UK NEQAS LI USERS MEETING - Nuove Evidenze nelle Analisi Genetiche e Molecolari nelle Neoplasie Ematologiche" – 23 Settembre 2025**

## Presentazioni 15° ITALIAN UK NEQAS LI USERS MEETING

### - Nuove evidenze nelle analisi genetiche e molecolari nelle neoplasie ematologiche

Le presentazioni sono disponibili online e scaricabili dal sito di FLOW ASSESSMENT



[www.flowassessment.it](http://www.flowassessment.it) -> EVENTI -> ARCHIVIO EVENTI -> UK NEQAS LI – UK NEQAS LI – 15° ITALIAN UK NEQAS LI USERS MEETING - Nuove evidenze nelle analisi genetiche e molecolari nelle neoplasie ematologiche  
-> PRESENTAZIONI

**PASSWORD: WEBINAR25**



**Introduzione ai lavori - Dr. Bruno Brando:** Le analisi molecolari in ematologia oncologica continuano il loro inarrestabile processo di miglioramento delle tecnologie, di estensione di applicazioni, di apertura a nuovi scenari clinici e terapeutici. È quindi estremamente importante seguire questa evoluzione in tempo reale, per non rimanere insabbiati in vecchi preconcetti o penalizzati da tecnologie obsolete. In questo la comunità dei partecipanti agli schemi formativi di UKNEQAS LI permette un sano, proficuo e continuo scambio di informazioni aggiornate e di conoscenze, per il beneficio di tutti. Le cinque eccellenti

presentazioni di questa tranche del 15° Italian Users Meeting 2025, seguita da oltre 240 partecipanti, testimoniano il nostro impegno a fornire i migliori contenuti informativi ed educazionali, indispensabili per il mantenimento di prestazioni di eccellenza in tutti i laboratori.



**Predisposizione Germinale allo Sviluppo di Neoplasie Ematologiche - Dr.ssa Sabine Stioui:** La predisposizione germinale definisce una condizione di elevato rischio di sviluppare neoplasie, dovuto ad alterazioni genetiche presenti dalla nascita in tutte le cellule dell'individuo. Queste alterazioni non conferiscono un rischio assoluto, ma aumentano significativamente la probabilità di insorgenza della malattia. Il 5-10% di tutte le neoplasie ha origine da questi fattori di rischio ereditari. In campo ematologico, la classificazione WHO 2016 ha

incluso una serie di neoplasie mieloidi con predisposizione germinale, mentre la ICC 2022 ne ha aggiunte altre nel comparto linfoide. Attualmente oltre 560 alterazioni genetiche di vario tipo sono state associate alla predisposizione germinale di neoplasie di vari tipi. Usando appropriati pannelli si possono identificare il 9% circa di soggetti portatori in campo pediatrico e il 20-30% tra gli adulti. Un'accurata indagine clinico-familiare associata all'uso di pannelli in NGS permette di identificare queste forme. Le difficoltà stanno nella necessità di utilizzare come campioni fibroblasti da biopsie cutanee in coltura, e data la numerosità dei geni coinvolti l'assistenza da parte di sistemi di machine learning e intelligenza artificiale per l'ottimizzazione del flusso analitico e la corretta interpretazione dei risultati.

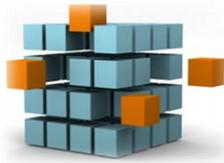


**Digital PCR: Applicazioni e Limitazioni - Prof.ssa Sara Galimberti e Dott.ssa Clara Bono:**

La droplet digital PCR è una tecnologia avanzata e innovativa che permette la quantificazione assoluta di acidi nucleici, isolati e individualmente misurati, racchiusi in piccolissime gocce di un'emulsione di acqua in olio. Ogni gocciolina funge da micro-reattore indipendente, assicurando la quantificazione in PCR dell'acido nucleico senza fenomeni di cross-reatzione. La lettura strumentale avviene grazie

a molecole fluorescenti. Tra i suoi molti vantaggi rispetto alla PCR convenzionale si sottolineano: la non

*Non accontentarti della qualità per crescere ... cresci in formazione per crescere in qualità!*



necessità di curve standard e di campioni di riferimento, la minore suscettibilità a inibitori, la possibilità di reazioni multiplexed con l'analisi tre o più geni simultaneamente, la migliore sensibilità e accuratezza, la grande rapidità e versatilità nella diagnostica emato-oncologica e il minore costo. UKNEQAS LI ha lanciato alcuni studi pre-pilota che confermano le migliori prestazioni di questa promettente tecnologia, che potrebbe in un prossimo futuro soppiantare alcune metodologie convenzionali.

## Digital Pathology e intelligenza artificiale in ematologia clinica

MATTEO G DELLA PORTA, MD

Humanitas Research Hospital  
Humanitas AI Center  
Milan - ITALY



### Digital Pathology e Intelligenza Artificiale in Ematologia Clinica - Prof. Matteo G. Della Porta:

L'incredibile complessità delle possibili aberrazioni geniche associate a mielodisplasie e neoplasie mieloidi acute e croniche mette a dura prova la capacità del clinico di analizzare e valorizzare adeguatamente le alterazioni di sicuro valore causale rispetto a quelle di apparentemente minore significato interpretativo. A tale scopo hanno cominciato ad apparire sistemi esperti e modalità di valutazione in intelligenza artificiale in grado di assistere il clinico nella

formulazione di diagnosi, prognosi e protocolli terapeutici, particolarmente utili nel campo delle sindromi mielodisplastiche a possibile evoluzione leucemica. Uno sforzo congiunto di diverse istituzioni e società scientifiche ha permesso di sviluppare una piattaforma di indagine chiamata MDS-Co-Pilot, che utilizza il cosiddetto modello operativo di 'Digital Twin Platform'. Il sistema raccoglie un grandissimo numero di informazioni cliniche, genetiche, morfologiche e biologiche da numerose fonti, e attraverso piattaforme di intelligenza artificiale identifica ricorrenze e percorsi di indagine e terapia in grado di migliorare l'outcome dei pazienti con MDS. L'innovativo modello di 'Federated Learning' garantisce la raccolta e l'interpretazione dei risultati preservando la privacy del paziente, in quanto i dati clinici sensibili non si spostano dalla loro sede originale. L'esempio dato dall'analisi delle mutazioni di TP53 nelle neoplasie mieloidi rappresenta un efficace modello di sistema di supporto alla decisione clinica, senza il rischio di sostituirsi all'esperienza e al discernimento del clinico esperto.

## Approfondimenti molecolari: il ruolo del riarrangiamento dei geni IgH

Carolina Terragna  
IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria di Bologna



15° ITALIAN UK NEQAS LI USERS MEETING  
Nuove evidenze nelle analisi genetiche e molecolari nelle neoplasie ematologiche  
Martedì 23 Settembre 2025

UK NEQAS  
International Quality Expertise

### Approfondimenti Molecolari: il Ruolo del Riarrangiamento dei Geni IgH - Dr.ssa Carolina Terragna:

Lo studio del riarrangiamento dei geni IgH/K fa parte da anni dell'armamentario dei laboratori di biologia molecolare che studiano le malattie linfoproliferative per la dimostrazione di clonalità. Le molte limitazioni delle tradizionali metodologie di analisi hanno recentemente stimolato lo sviluppo di nuove e più accurate modalità di dimostrazione del riarrangiamento. Rispetto alla tradizionale ASO-qPCR, l'analisi in NGS è caratterizzata da

una maggiore affidabilità delle letture, da una forte riduzione dei molti risultati aspecifici, potendo inoltre identificare varianti sub-clonali e soprattutto essendo applicabile in studi di malattia misurabile residua. È essenziale la corretta definizione del clonotipo immunoglobulinico e cellulare, cioè della popolazione patologica esprime in modo unico ed esclusivo la variante V(D)J di interesse, distinguendola da altre possibili varianti legate ad altri meccanismi fisiologici o patologici. Notevoli sforzi per l'allineamento e l'armonizzazione di questo nuovo approccio sono in corso a livello internazionale, sotto l'egida del consorzio EuroClonality, di GIMEMA e grazie anche a studi pilota organizzati da UKNEQAS LI.

## 15° ITALIAN UK NEQAS LI USERS MEETING Nuove Evidenze nelle Analisi Genetiche e Molecolari nelle Neoplasie Ematologiche

Martedì 23 Settembre 2025

UK NEQAS LI Pre-Pilot CAR-T Scheme

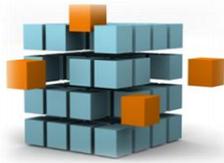


Arianna Gatti  
Centro Trasfusionale e  
Laboratorio di Ematologia  
ASCT/Oncot Mirafiori  
Ospedale di Legnano (MI)  
e-mail: gattiar@bwhc-voaemr.it

### UK NEQAS LI Pilot CAR-T Scheme - Dr.ssa Arianna Gatti:

Questo argomento, non strettamente legato alle problematiche di biologia molecolare, è tuttavia attualmente di grande interesse, per la straordinaria espansione delle terapie con cellule CAR-T in molte patologie ematologiche, in tumori solidi e in reumatologia. Un aspetto cruciale del monitoraggio clinico delle terapie con CAR-T sta nella necessità di identificare ed enumerare le cellule geneticamente modificate e reinfuse, seguendone nel tempo l'evoluzione in vivo come

differenziamento, attivazione, espansione, persistenza a lungo termine ed esaurimento funzionale. Per questo l'analisi citometrica multicolore si è rivelata di grande importanza, specialmente dopo l'avvenuta disponibilità commerciale di anticorpi monoclonali coniugati diretti contro l'idiotipo CD19 (clone FMC63). L'analisi in biologia molecolare si è inoltre ben posizionata come alternativa a quella citometrica, sia pure con caratteristiche e tempistiche differenti. La necessità di assistere i centri impegnati in questa complessa analisi ha indotto UKNEQAS LI a lanciare studi pre-pilota per valutare la capacità di identificazione ed enumerazione delle cellule CAR-T, stimolando i partecipanti a definirne anche il fenotipo, al momento limitato all'espressione dei soli CD4 e CD8. Agli studi 2025 hanno partecipato tra gli altri 14 centri italiani. I risultati globali hanno



# Newsletter

**UK NEQAS**  
International Quality Expertise

mostrato notevoli disparità nel modo di contare e caratterizzare le cellule CAR-T, segno della necessità di continuare studi preliminari di allineamento e armonizzazione, sotto l'ombrello logistico e organizzativo di UKNEQAS LI.

Seguiranno a stretto giro maggiori informazioni riguardo ai prossimi eventi UKNEQAS (sia italiani che inglesi). La partecipazione, lo scambio di esperienze e il confronto tra colleghi devono necessariamente continuare ad essere il motore principale di questi incontri.

Dr. Bruno Brando  
Referente scientifico UK NEQAS for Leucocyte Immunophenotyping



## CALENDARIO PROSSIMI EVENTI SCIENTIFICI

6-8 Ottobre	Riva del Garda	Evento SIPMeL - 10° Congresso Nazionale Workshop "Il contributo dei Programmi EQA/PT UK NEQAS alla formazione del personale"
21 Ottobre	Webinar	15° ITALIAN UK NEQAS H&BC USERS MEETING Ematologia Generale & Coagulazione
11 Novembre	Webinar	16° ITALIAN UK NEQAS BTLP USERS MEETING Immunoematologia e Medicina Trasfusionale
18 Novembre	Webinar	15° ITALIAN UK NEQAS LI USERS MEETING Analisi citometriche di II° livello in ematologia: un supporto alla clinica



**CASELLA DI POSTA PER INFORMAZIONI SCIENTIFICHE:** [supporto.tecnico@flowassessment.it](mailto:supporto.tecnico@flowassessment.it)

*Non accontentarti della qualità per crescere ... cresci in formazione per crescere in qualità!*