



All'incontro del gruppo di studio sulla **PATOLOGIA MOLECOLARE** tenutosi in data **25 marzo 2019** erano presenti i professionisti rappresentanti le seguenti Aziende:

A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino

A.O.U. Maggiore della Carità Novara

A.O.U. S. Luigi Gonzaga Orbassano

A.O. SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo Alessandria

A.O. S. Croce e Carle Cuneo

ASL Asti

ASL Città di Torino

AUSL Valle d'Aosta

IRCCS Candiolo

Fondazione Edo ed Elvo Tempia

Durante il 1° incontro del gruppo di Patologia Molecolare è stata inizialmente presentata l'impostazione generale dell'attività per il 2019 vista la nuova composizione del Gruppo che vede rappresentate realtà nuove. Si tratta di laboratori che svolgono attività di citogenetica e/o biologia molecolare a scopo assistenziale che operano in laboratori non afferenti alle Anatomie Patologiche e precisamente il laboratorio analisi dell'IRCCS di Candiolo e il laboratorio di Medicina Interna ad indirizzo Ematologico dell'AOU San Luigi di Orbassano oltre all'ampliamento del personale del Laboratorio Analisi dell'Azenda USL Valle d'Aosta. In questo modo si viene a completare il settore della diagnostica citogenetico/molecolare della Regione Piemonte/VdA e soprattutto meglio rappresentare l'area oncoematologica. Per quanto riguarda il programma si è deciso di accogliere sia le proposte di argomenti di aggiornamento cercando come gli altri anni di coinvolgere esperti, sia di generare uno scambio reale di esperienze sul campo che influiscano direttamente e rapidamente sul nostro modo di operare nell'ambito della Rete.

La riunione è proseguita verso il primo grande tema che già dall'anno precedente ritenevamo importante e urgente ossia l'attuale aderenza a Verifiche di Qualità Esterne (VEQ) dei laboratori che rappresentiamo. Abbiamo eseguito un censimento dei programmi esistenti in modo da mappare la copertura e le aree ancora carenti in quanto normalmente l'offerta VEQ nasce spontaneamente supportata da società scientifiche e solo in un secondo momento viene gestita e commercializzata da provider ufficiali. Questo è il percorso che hanno avuto i programmi VEQ per la medicina predittiva nei tumori solidi (AllRAS, BRAF, EGFR, ALK, ROS1, ecc) forniti dapprima gratuitamente dall'



AIOM/SIAPEC e successivamente organizzati da Provider come l'European Society of Pathology Quality Assurance (Leuven, Be), l' European Molecular Genetics Quality Network (Manchester UK) o Genomics Quality Assessment (Oxford, UK) con costi e organizzazione variabili. Proprio su questi temi si è discusso in quanto la partecipazione alle VEQ richiede impegno di tempo e reagenti oltre al costo iscrizione che non sempre è coperto da fondi aziendali. L'utilità indubbia è insita nella verifica del buon risultato ma anche e soprattutto nel controllo delle procedure, dal tessuto all'esito e nella formalizzazione finale (referto) che richiede anch'essa un continuo aggiornamento e una standardizzazione. L'area oncoematologica dispone di programmi di standardizzazione per procedure e formalizzazione dei risultati all'interno della Fondazione GIMEMA (LabNet per Leucemia Mieloide Cronica, Leucemia Acuta Mieloide e Disordini Mieloproliferativi Cronici) che costituisce una rete di Laboratori sottoposti a verifica. Molti laboratori si sottopongono poi da anni a VEQ UKNEQAS (Sheffield, UK) che contiene moltissimi programmi per marcatori per oncoematologia, trapianto, medicina trasfusionale e altro.

Purtroppo per alcuni marcatori che analizziamo non esistono programmi VEQ né sperimentali né commerciali e, vista la necessità di certificare al meglio la qualità del nostro operato talvolta ancora basato su metodiche artigianali, cercheremo di organizzare tra noi alcune verifiche. E' quello che abbiamo fatto nel 2017 per quanto riguarda l'analisi mutazionale del gene IDH1/2 nei tumori cerebrali la cui seconda edizione è prevista per quest'anno.

La riunione è proseguita con le relazioni della Dott.ssa Laura Casorzo Laboratorio di Citogenetica Oncologica IRCCS Candiolo e della Dott.ssa Ludovica Verdun di Cantogno Laboratorio di Anatomia Patologica 2U Città della Salute e della Scienza di Torino riguardanti rispettivamente il programma di Controllo Esterno di Qualità dei test Genetici di Citogenetica Oncologica organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità e il Controllo di Concordanza Diagnostica Interregionale con metodiche ISH per la determinazione di HER2 su carcinoma mammario organizzato in ambito SIAPEC IAP.

Il primo è un programma di tipo retrospettivo con invio di cariotipo (metafasi) e referto di due casi con cariotipo alterato (primo e ultimo del periodo febbraio - giugno); le valutazioni riguardano la qualità del bandeggio, la completezza e l'appropriatezza dell'analisi, la nomenclatura utilizzata, l'interpretazione, l'adeguatezza del referto e i tempi di refertazione.



Il secondo è un programma che ha lo scopo di rendere attendibili e riproducibili i risultati, coinvolge 78 centri divisi in 7 gruppi in tutta Italia con invio mensile di un caso a rotazione ai centri del proprio sottogruppo. L'inserimento dei risultati avviene in un sito web e la raccolta dati è gestita dal Centro di Torino. La valutazione segue le Linee Guida ASCO/CAP ed è basata sul pattern di HER2 rilevato tramite IHC, la qualità del preparato ed esprime i dati di concordanza tra i laboratori. La parte legata alla refertazione dell'Analisi Molecolare per ragioni di tempo è stata rimandata ad un prossimo incontro da definirsi.

Sarà cura della segreteria alcuni giorni prima del prossimo incontro, previsto in data **27 maggio 2019, inviare una comunicazione con conferma del luogo e dell'OdG.**