

L'evoluzione digitale in citogenetica: tecnologie avanzate per la qualità e la tracciabilità

Dott. Gautiero Eugenio Laboratorio di Genetica Medica Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori Monza – Tesoriere SITLaB

**QUALITÀ-TRACCIABILITÀ
SICUREZZA**

“La digitalizzazione in citogenetica non è solo tecnologia: è garanzia di affidabilità e tutela per il paziente.”



“Un tempo era un lavoro artigianale, oggi è un processo digitale.”



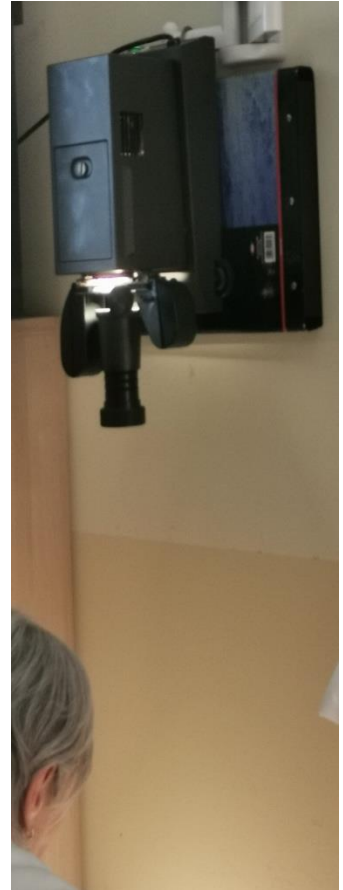
Microscopio con macchina fotografica per pellicole



Pellicole fotografiche



Supporto per fotografia



Proiettore 2

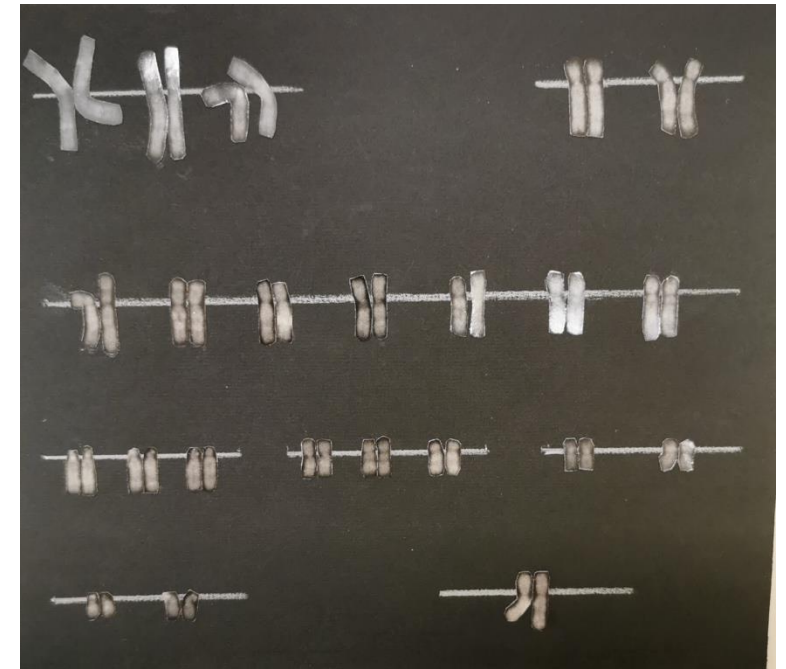
“Un tempo era un lavoro artigianale, oggi è un processo digitale.”



**Analisi con carta e penna
su immagini proiettate**

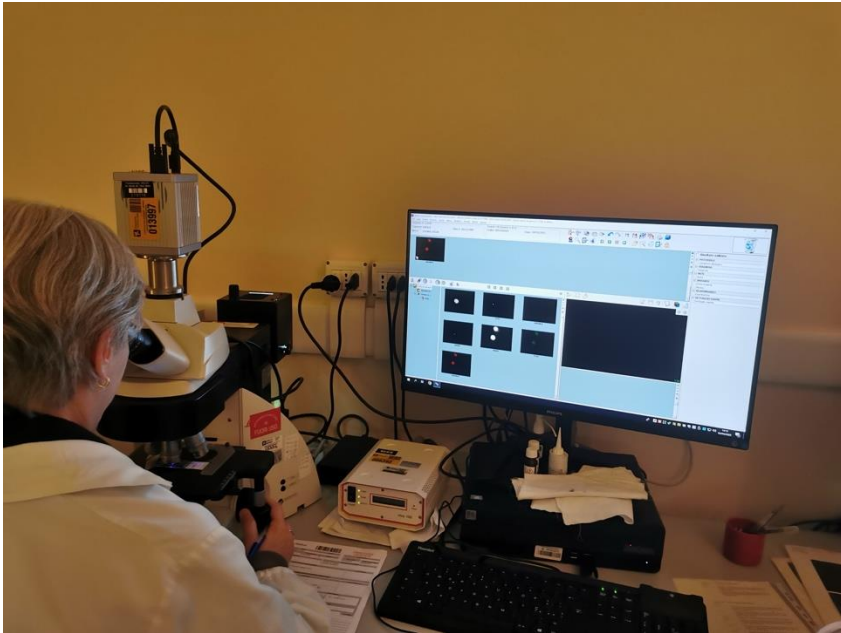


**Camera Oscura per sviluppo delle
pellicole e stampa fotografica**



Ritaglio dei singoli cromosomi che si incollavano poi su
cartoncino nero o bianco secondo il tipo di colorazione.

- Dalla fotografia al software di acquisizione.
- Riduzione tempi di analisi.
- Prime forme di standardizzazione digitale.



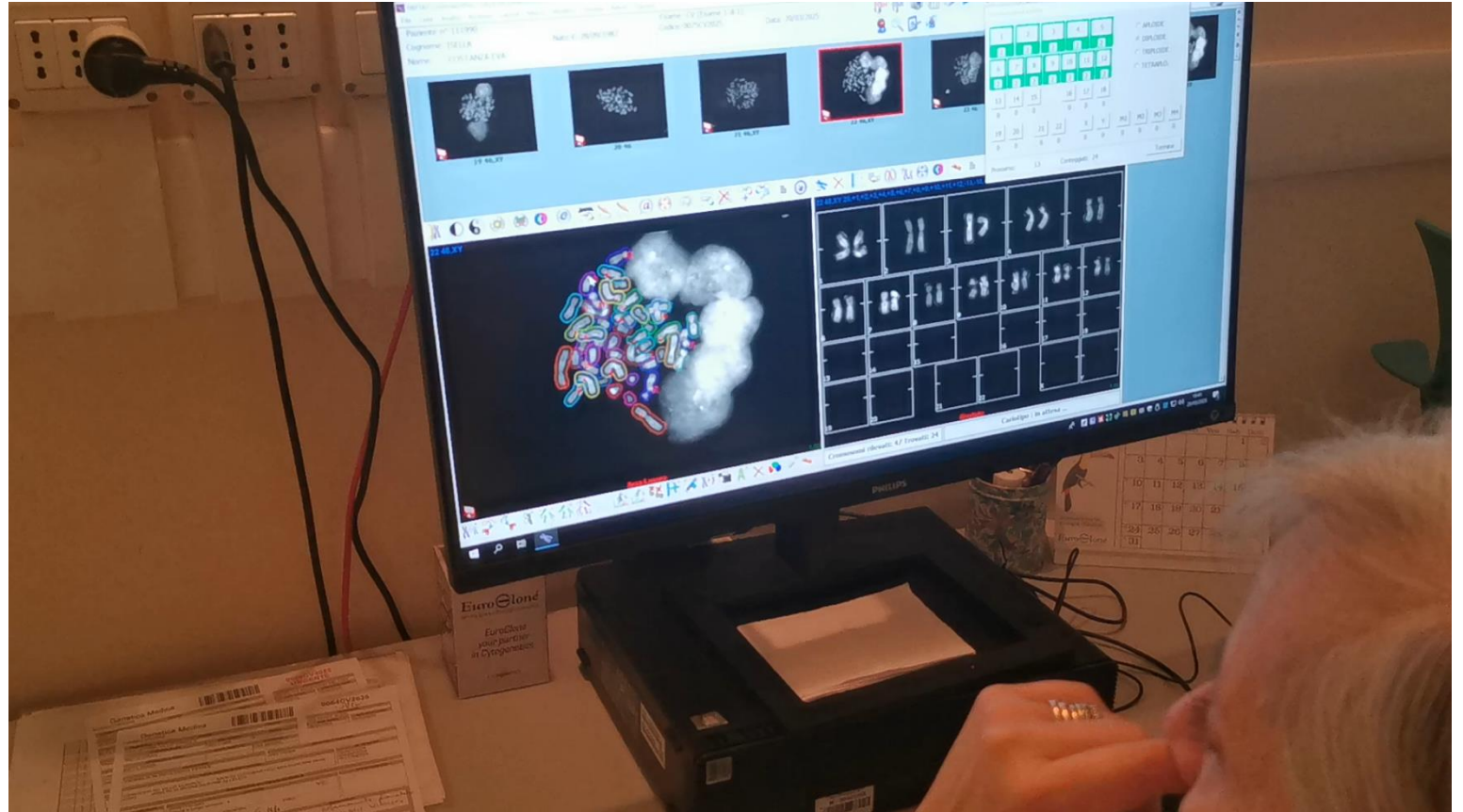
Microscopio con telecamera e sistema di acquisizione immagini



Postazione con computer per analisi dei cromosomi e elaborazioni delle metafasi

Prime forme di standardizzazione digitale.

***Analisi e
cariotipizzazione***



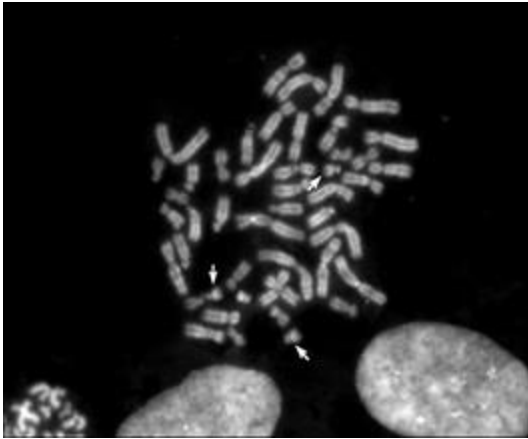
Cariotipo classico → FISH → array-CGH.

*Citogenetica Molecolare Ibridazione in situ Fluorescente
(FISH)*

**Comparative Genomic Hybridization
(ARRAY-CGH)**

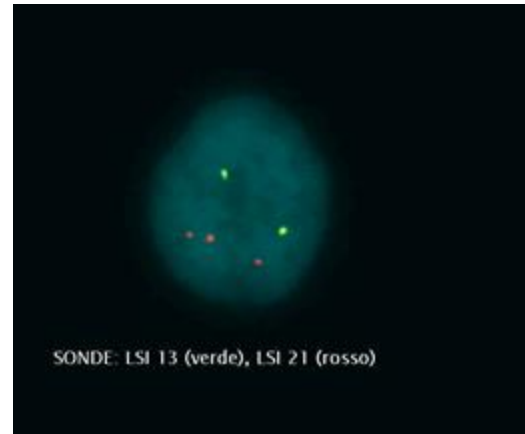
FISH

Tecnica che permette la **LOCALIZZAZIONE** di una sequenza specifica di DNA *mediante sonde marcate*

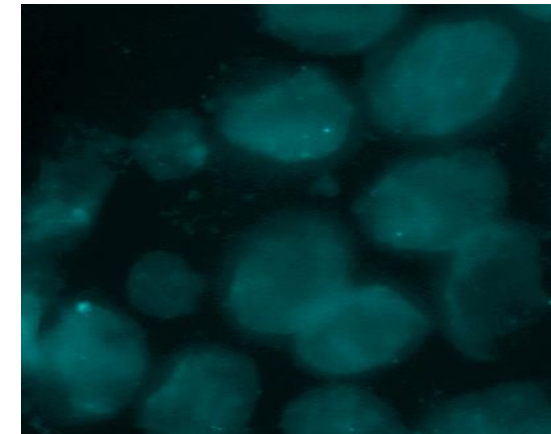


Cromosomi

TRISOMIA 21



Nuclei



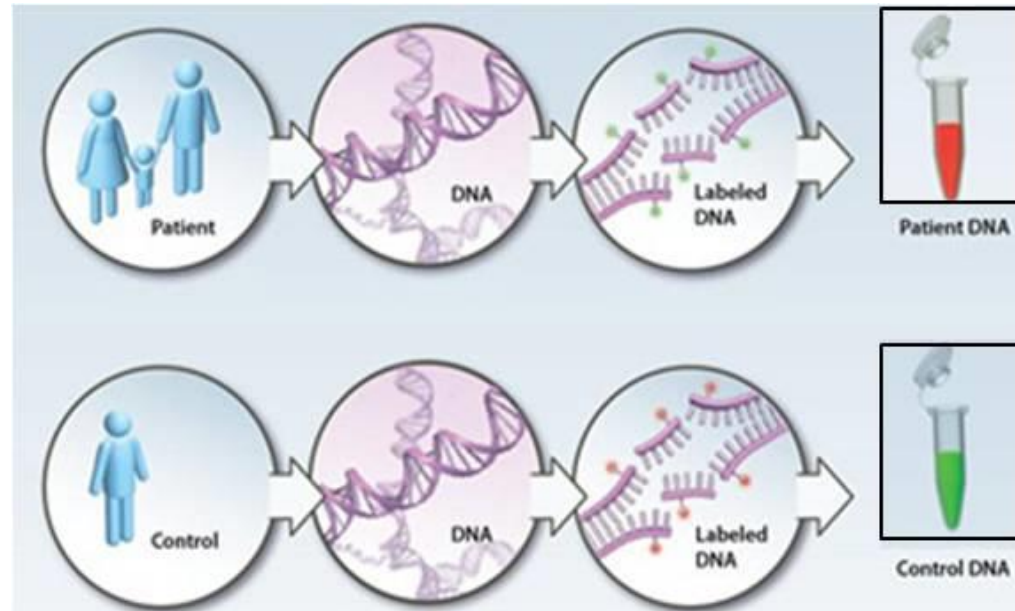
Tessuto

**FISH su TESSUTO
paraffinato**

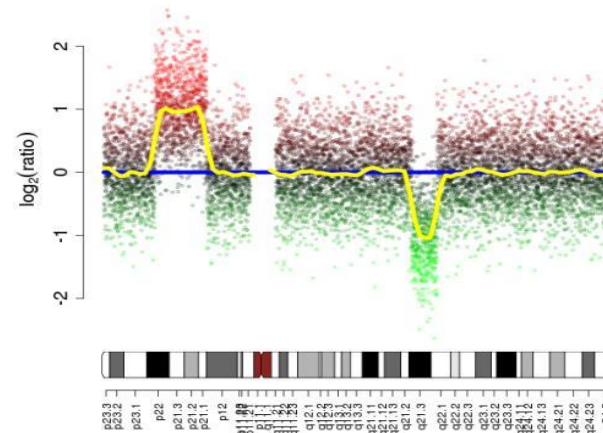
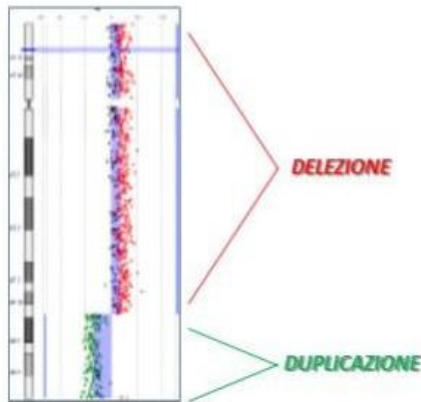
ARRAY-CGH

Comparative Genomic Hybridization

IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY
tra un DNA target e un DNA reference (controllo)



L'Array-CGH è una tecnica quantitativa sviluppata per identificare variazioni del contenuto di piccole porzioni cromosomiche, come duplicazioni/amplificazioni (presenza di copie in eccesso e di segmenti di DNA), o delezioni (perdite di porzioni di genoma). Non identifica alterazioni bilanciate cioè senza variazioni del numero di copie come le traslocazioni cromosomiche bilanciate e le inversioni.



Delezioni/duplicazioni (> 0.05-0.1 Mb)
 dell'intero genoma

Passaggio da osservazione manuale a gestione digitale delle immagini e dei dati.

**Il filo rosso è chiaro:
tutto pian piano diventa immagine digitale, dato digitale, archivio digitale.”**

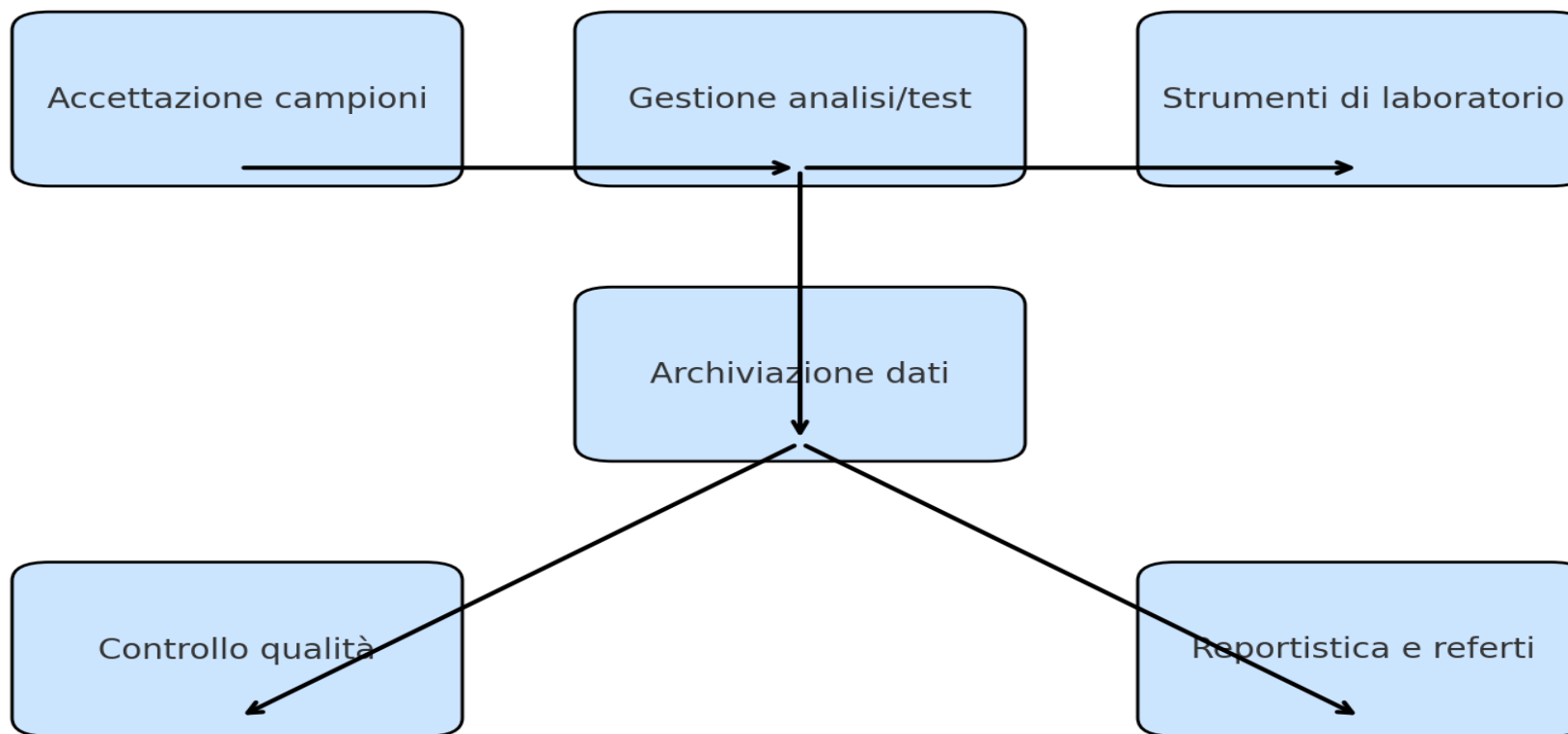
Qualità e tracciabilità:

Con la digitalizzazione, la citogenetica non è solo più veloce, è anche più sicura. Oggi il percorso di un campione può essere interamente tracciato: dal barcode iniziale al referto finale, ogni passaggio è registrato.

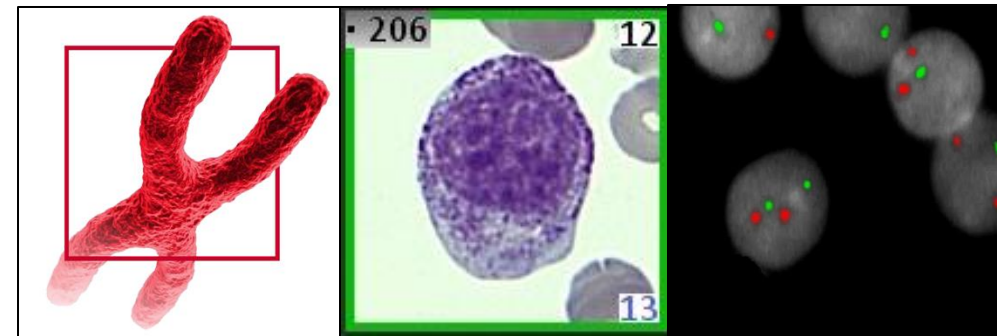
Il LIMS garantisce identificazione certa, ogni azione dell'operatore lascia una traccia, e questo riduce drasticamente il rischio di errore.

Inoltre i dati non sono più fragili come le vecchie pellicole, ma vengono archiviati in modo sicuro, protetti da accessi non autorizzati e conformi alle normative come il GDPR. Questo significa che il paziente ha non solo una diagnosi più rapida, ma anche più affidabile e tutelata.

Flussi gestiti da un LIMS in laboratorio



Arriviamo oggi a soluzioni innovative per l'imaging automatizzato basato sull'IA in citogenetica ed anche in ematologia



Cromosomi - Cellule ematologiche - FISH

Hot Topics in Imaging

Citogenetica:

Analisi innovativa dei cromosomi basata sull'IA

Ematologia:

Classificazione intelligente delle cellule del sangue periferico (PB) e del midollo osseo (BM)

Citogenetica molecolare:

Workflow avanzato per FISH

L'importanza dell'automazione e I.A. nel cariotipo

- Essenziale per la diagnosi di malattie genetiche e tumori
- Identifica anomalie cromosomiche numeriche e strutturali
- Utilizzato in citogenetica clinica su diversi tipi di tessuti
- L'automazione consente analisi più rapide e accurate



Cariotipo basato su IA

Esistono software come **Ikaros** che utilizzano **reti neurali profonde (DNNs)** per l'analisi dei cromosomi

Le DNNs classificano e separano automaticamente i cromosomi minimizzano le correzioni manuali, velocizzando l'analisi e riducendo l'intervento umano.

Supportando diverse tecniche di bandeggio cromosomico

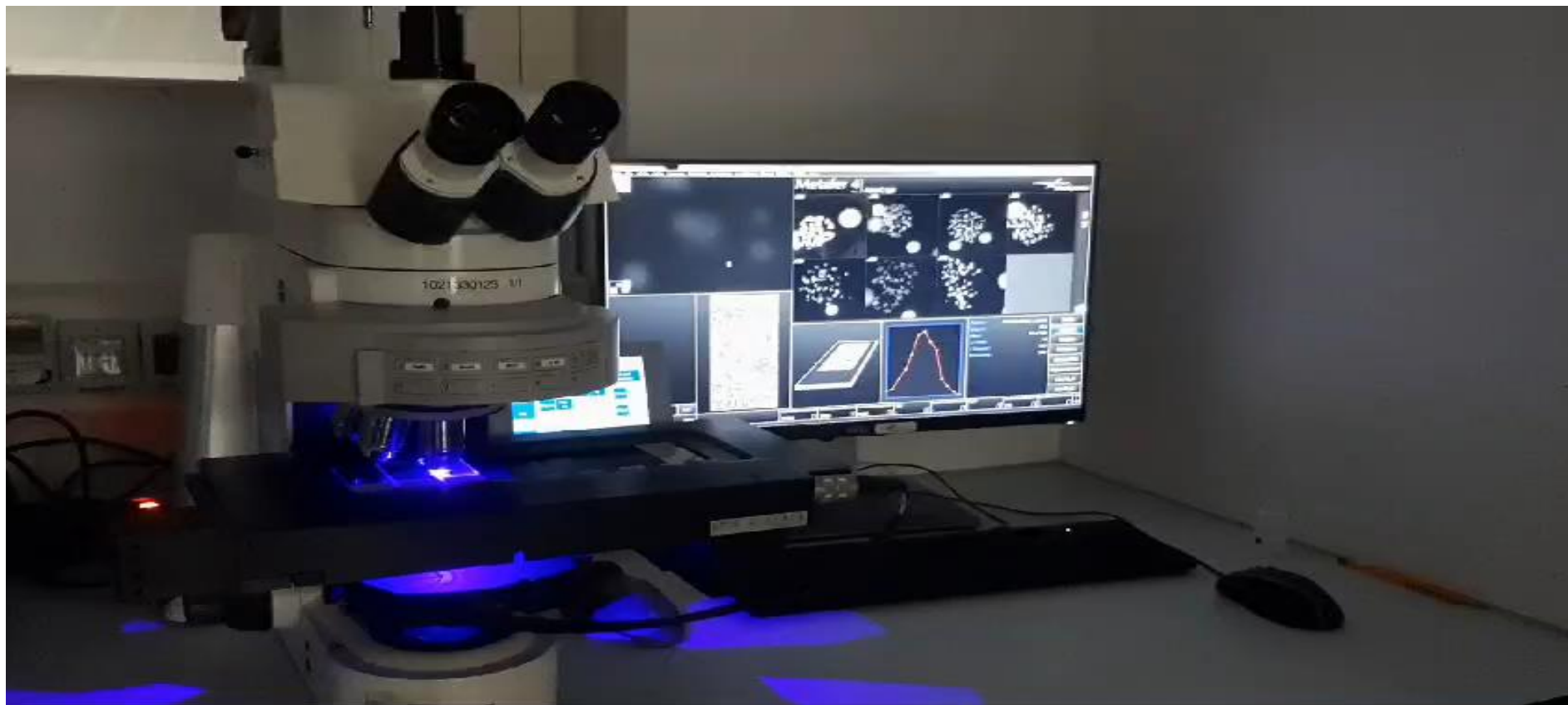


Risultati dei test e accuratezza

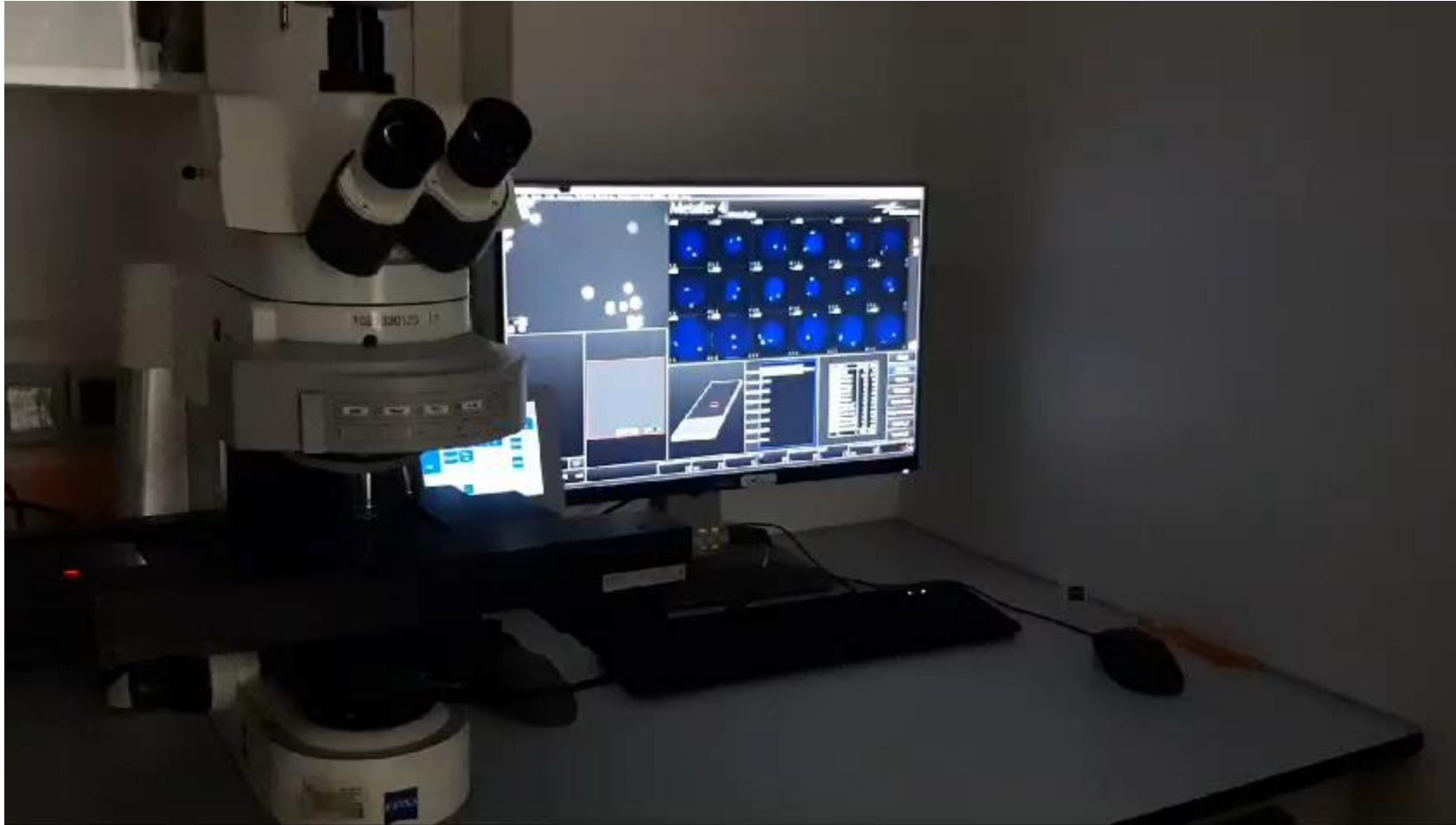
95,2% di accuratezza nei campioni di midollo osseo

98,9% di accuratezza nei campioni di linfociti

- Riduzione significativa delle interazioni manuali durante la generazione del cariotipo
- Maggiore affidabilità rispetto al machine learning tradizionale dimostrando il potenziale basato sull'intelligenza artificiale per rendere l'analisi citogenetica più affidabile e standardizzata.



Acquisizione automatica di metafasi



Acquisizione automatica di nuclei ibridati per FISH



Forum Risk Management

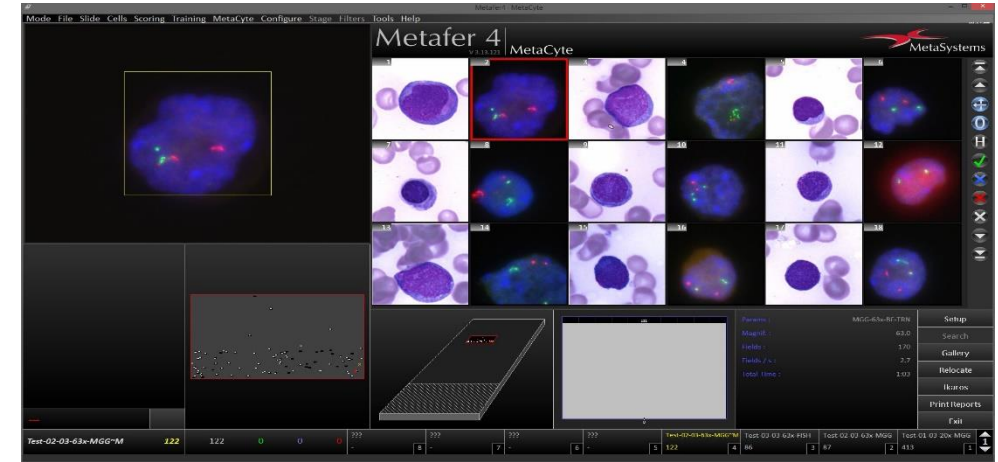
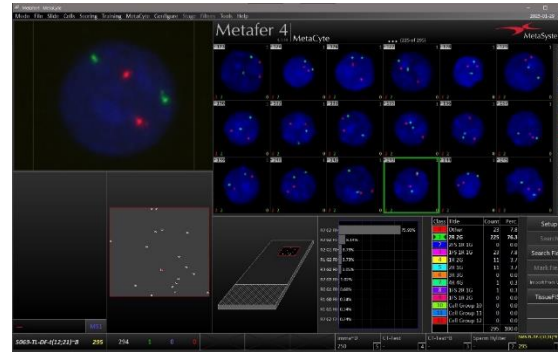
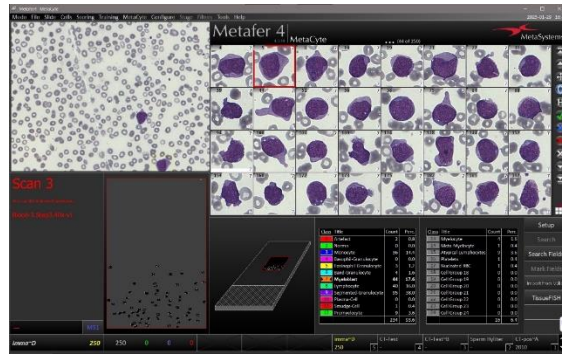
obiettivo sanità & salute

25-28 NOVEMBRE 2025
AREZZO FIERE E CONGRESSI

20 Years
2006-2025

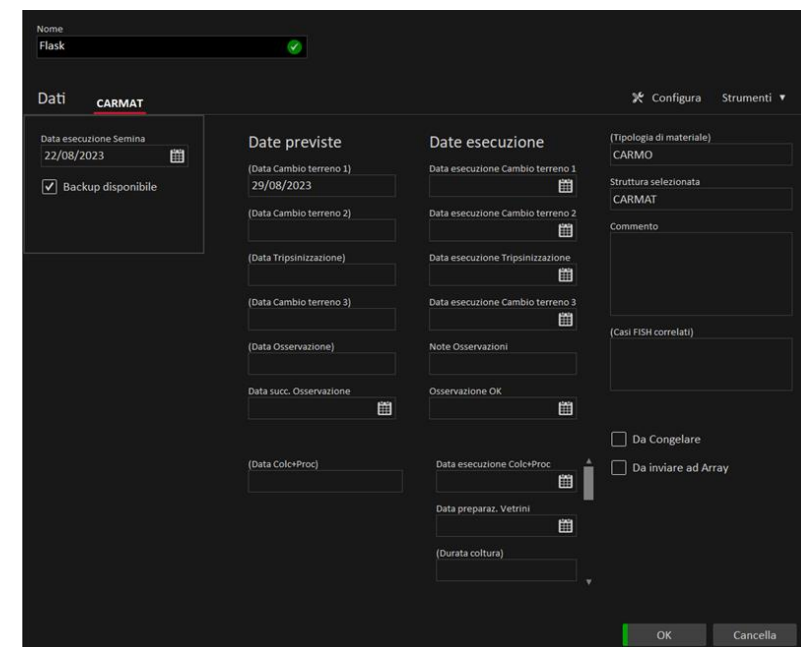
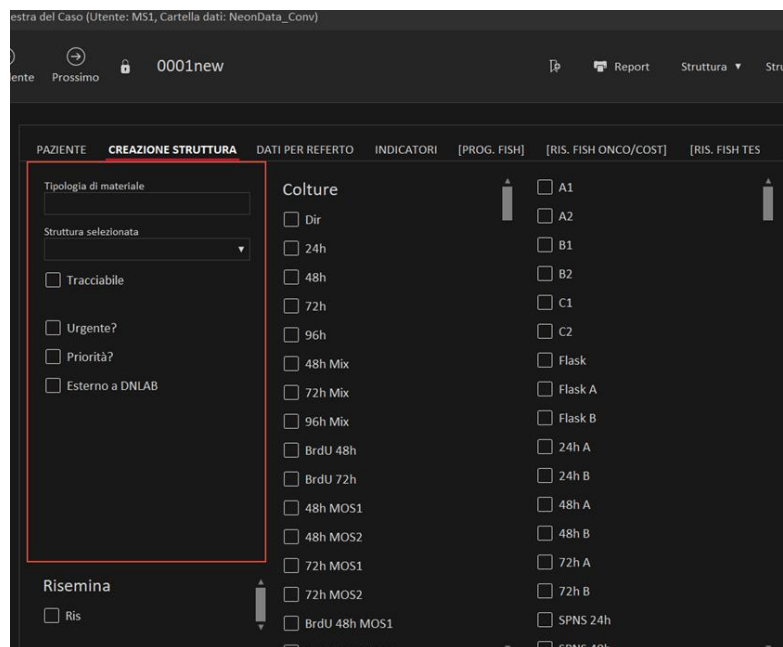
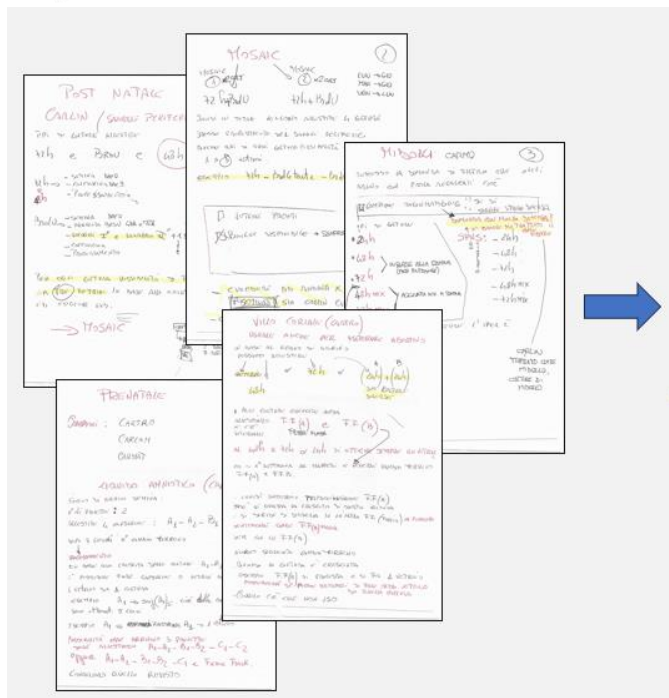


cariotipizzazione con I.A. di una metafase

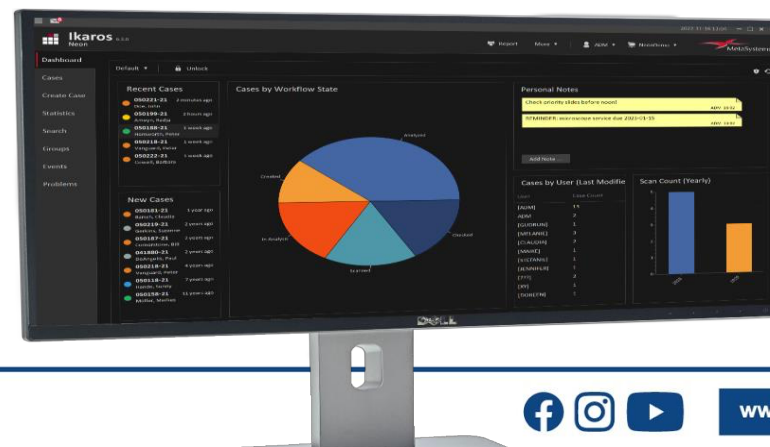


Uno degli aspetti più rivoluzionari dell'integrazione dell'intelligenza artificiale nei flussi di lavoro diagnostici è la capacità di correlare direttamente la classificazione delle cellule del sangue con altre tecniche come per esempio la FISH.

Attraverso un processo automatizzato, le singole cellule o intere classi cellulari possono essere identificate, localizzate al microscopio e analizzate utilizzando tecniche di colorazione aggiuntive, migliorando sia la sensibilità che la specificità.



Tutto ciò avviene all'interno di un ambiente digitale sicuro che garantisce tracciabilità, accessibilità e protezione dei dati sensibili.



Abbiamo visto in questa piccola relazione come, una delle tecniche di laboratorio sanitario fra le più giovani e affascinanti, si sia evoluta in questi ultimi 30 anni con le nuove tecnologie fino ad arrivare a quelle basate sull'intelligenza artificiale e quanto queste ultime stiano ed hanno reso più efficienti e veloci le tecniche di acquisizione, di rielaborazione delle immagini e della stessa diagnosi in Citogenetica ed anche in Ematologia.

Collaborazione e sicurezza: la digitalizzazione consente in alcune realtà e consentirà anche qualcosa che prima era impensabile: la collaborazione in tempo reale tra laboratori.

Casi complessi possono essere rivisti e discussi a distanza, con immagini condivise ma sempre in un ambiente sicuro, tracciabile e protetto.

Questo non migliora solo la qualità diagnostica, ma anche la formazione e il confronto tra specialisti.

La digitalizzazione quindi non riguarda solo le macchine, ma crea nuove modalità di lavoro, più integrate e più sicure per il paziente.”

“In conclusione, la citogenetica è un esempio perfetto di come la medicina di laboratorio stia cambiando.

Da una disciplina manuale e artigianale, siamo passati a un sistema digitale, tracciabile, sicuro.

Tre parole chiave: **Qualità – Tracciabilità – Sicurezza.**

E guardando avanti, vediamo già i prossimi passi: intelligenza artificiale sempre più integrata, interoperabilità con la cartella clinica elettronica, e l’approccio multi-omico che metterà insieme citogenetica, genomica e altre discipline.

La digitalizzazione in citogenetica non è solo tecnologia: è garanzia di affidabilità e di sicurezza per la sanità che cambia.”

Grazie a
tutti
per
l'attenzione!

QUALITÀ-TRACCIABILITÀ SICUREZZA

“La digitalizzazione in citogenetica
non è solo tecnologia: è
garanzia di affidabilità e tutela per
il paziente.”



