



IL FUTURO della
diagnostica **In Vitro**



La diagnostica In Vitro (IVD) è sempre stata una pietra miliare dell'assistenza sanitaria, in quanto fornisce informazioni essenziali che guidano le decisioni cliniche. Si stima che circa il 70% di tali decisioni si basi su informazioni derivate da test IVD¹. Queste informazioni spaziano dall'identificazione di infezioni e disturbi genetici al monitoraggio di malattie croniche e all'elaborazione di piani di trattamento personalizzati. Ad esempio, i test IVD possono rilevare la presenza di specifici agenti patogeni, guidando la scelta degli antibiotici appropriati per le infezioni batteriche. In oncologia, i biomarcatori identificati attraverso i test IVD aiutano a determinare le terapie più efficaci per i pazienti oncologici. Inoltre, nella gestione delle malattie croniche, tali test monitorano i livelli di glucosio nei pazienti diabetici, garantendo adattamenti tempestivi e precisi del piano terapeutico.

IL RUOLO FUTURO DEI LABORATORI CLINICI²

La pandemia di COVID-19 ha rivelato le inadeguatezze dei nostri attuali modelli di erogazione dell'assistenza sanitaria, sottolineando la necessità di un approccio più integrato tra diagnostica clinica e sanità pubblica. L'approccio "testare, tracciare, trattare" usato durante la pandemia ha portato questi due settori tra le priorità dell'assistenza sanitaria, influenzando in modo significativo le politiche e le azioni della società.

Ora i laboratori clinici sono chiamati a superare i loro ruoli tradizionali e a impegnarsi attivamente per sostenere la salute della comunità adottando i principi della population health. La population health si concentra sul miglioramento dei risultati di salute di gruppi di persone, tenendo in considerazione vari fattori sociali, economici, biologici e ambientali, e mira a migliorare la gestione delle patologie croniche, la qualità, la sicurezza, la salute pubblica e le politiche sanitarie.

Per contribuire efficacemente, i laboratori devono collaborare con un'ampia gamma di soggetti interessati, tra cui i sistemi sanitari, i dipartimenti sanitari locali e i decisori politici. Questo approccio collaborativo è racchiuso nel modello proposto, ovvero il ruolo futuro del laboratorio clinico nella population health. Questo modello posiziona i laboratori clinici come attori cruciali nella gestione della salute della popolazione, nel miglioramento dei risultati sanitari e nel garantire la sicurezza pubblica.



¹[Enhancing the Clinical Value of Medical Laboratory Testing](#)

²[Convergence of Diagnostics and Population Health](#)

È in linea con il **"Quadruple Aim"**: migliori risultati, costi inferiori, migliore esperienza del paziente e migliore esperienza del personale sanitario.

Il movimento Clinical Lab 2.0³, avviato dalla Project Santa Fe Foundation, sostiene la transizione dei laboratori da un ruolo tradizionale e transazionale ("Clinical Lab 1.0") al diventare un elemento chiave di una sanità basata sul valore, offrendo sempre più accurati approfondimenti clinici. Questa evoluzione consente ai laboratori di svolgere un ruolo significativo nella salute della popolazione e nella gestione delle malattie croniche attraverso l'identificazione precoce delle malattie stesse e interventi proattivi.

I principi del Clinical Lab 2.0 sono particolarmente rilevanti per la gestione di malattie infettive ad alta diffusione, tra cui il COVID-19. Sfruttando l'analisi predittiva dei dati e i servizi clinici, i laboratori possono gestire la diffusione della malattia, coinvolgere nuovamente i pazienti nell'assistenza sanitaria post-pandemia e ridurre i costi sanitari complessivi.

Le componenti chiave di questo modello lungimirante includono il coinvolgimento dei pazienti tramite dati sanitari e strumenti utili per migliorare l'accesso alle cure e l'autogestione, il mantenimento di servizi diagnostici tempestivi di alta qualità, fondamentali per le decisioni cliniche, e l'utilizzo di dati di laboratorio trasversali per fornire informazioni efficaci agli operatori sanitari. Inoltre, al fine di allineare strategie e politiche, è essenziale la collaborazione con gli stakeholder per un'efficace gestione della salute della popolazione. Collegando le analisi del Clinical Lab 2.0 con la salute della comunità, possiamo creare una solida piattaforma di controllo clinico, supportando iniziative di cura proattive e migliorando i risultati sia a livello di popolazione che di singolo paziente.

I laboratori clinici sono spinti ad adottare questo ruolo più ampio e a stringere partnership strategiche con le organizzazioni sanitarie per sostenere l'assistenza basata sul valore. Gli sforzi futuri dovrebbero concentrarsi sull'identificazione di aree ad alto impatto per la sinergia tra diagnostica e salute della popolazione, sull'ottimizzazione delle politiche sanitarie, sullo sviluppo di prodotti che supportino obiettivi condivisi, sul miglioramento dell'IT per l'analisi dei dati e sulla preparazione della prossima generazione di professionisti del laboratorio clinico.

DIAGNOSTICA DIGITALE: UNA NUOVA FRONTIERA

L'avvento della diagnostica digitale annuncia una nuova era per l'IVD. L'integrazione dell'analisi dei dati con i metodi di analisi tradizionali dovrebbe generare nuove conoscenze cliniche e semplificare i flussi di lavoro. La diagnostica digitale non si limita a migliorare i test in sé, ma anche a migliorarne l'interpretazione e l'applicazione in ambito clinico.

TEST MULTIPLI E INTEGRAZIONE DIGITALE

L'avvento dei **test multiplex** per le malattie rappresenta una svolta, in quanto consente di rilevare più agenti patogeni o biomarcatori da un unico campione. Questa innovazione è particolarmente importante per le malattie complesse, in cui devono essere prese in considerazione diverse cause potenziali. Insieme all'ascesa della **diagnostica digitale**, che fonde l'analisi dei dati con i test tradizionali, il settore dell'IVD si sta muovendo verso un sistema sanitario più interconnesso e intelligente.

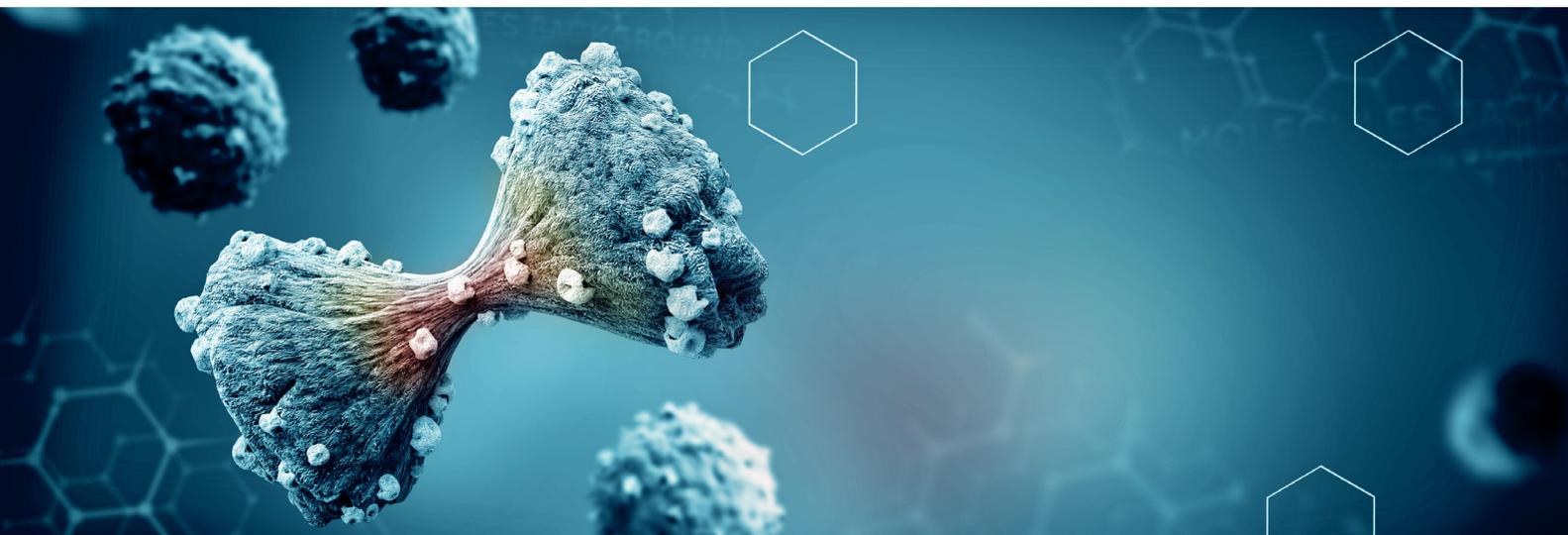
MEDICINA PERSONALIZZATA

Recentemente, i progressi di due fondamentali tecnologie hanno reso più fattibile la medicina personalizzata.

- **Biopsia liquida**: consiste in un semplice prelievo di sangue per rilevare piccole quantità di materiale, generalmente di origine tumorale. A differenza delle biopsie tissutali tradizionali, che possono essere invasive, le biopsie liquide offrono un modo meno invasivo, più utilizzato e ricco di informazioni genetiche per diagnosticare, monitorare e trattare le malattie.
- **Sequenziamento di nuova generazione (NGS)**: questa tecnologia consente agli operatori sanitari di esaminare il materiale genetico in modo più dettagliato. Può identificare mutazioni e variazioni genetiche specifiche che sono collegate alle malattie. Queste informazioni aiutano i medici a comprendere meglio i singoli rischi e le risposte ai trattamenti.

Gli operatori sanitari possono così adottare un approccio sempre più personalizzato, adattando le cure alle esigenze specifiche dei pazienti, migliorando i risultati e riducendo gli esiti negativi. Tuttavia, la convergenza delle tecnologie digitali e dei test diagnostici apre anche la strada ai test rapidi POCT e a sistemi diagnostici al domicilio.

³<https://cl2lab.org>



POINT OF CARE TESTING

Il passaggio ai test point-of-care (POC) sta avvenendo sempre più velocemente, grazie ai progressi della microfluidica che consente la riduzione dei campioni. Questa tendenza sta semplificando l'accesso alla diagnostica, rendendo i test più accessibili e personalizzati, in linea con i principi della medicina personalizzata. In questo campo, sono in fase di sviluppo diversi dispositivi diagnostici - da quelli indossabili e "lab-on-a-chip" ai biosensori⁴ - che forniscono risultati immediati nel luogo in cui si trova il paziente o in prossimità di esso. Questi dispositivi offrono ai pazienti risultati tempestivi e accurati ovunque si trovino, riducendo il ricorso ai tradizionali esami di laboratorio. Nonostante le limitazioni legate all'implementazione e al supporto, queste soluzioni riducono i tempi di esecuzione e di attesa, aumentando la soddisfazione dei pazienti e riducendo potenzialmente l'onere per il sistema sanitario, come dimostrato durante la pandemia COVID-19⁵.

Queste soluzioni potrebbero rivelarsi particolarmente utili nelle regioni remote e in via di sviluppo. Ad esempio, la Flinders University (Australia) ha recentemente sviluppato un nuovo dispositivo portatile per monitorare i pazienti affetti da malattia renale cronica - una condizione che colpisce dall'8 al 10% della popolazione mondiale - e per effettuare lo screening delle persone ad alto rischio. I risultati di questa ricerca hanno dimostrato le prestazioni eccellenti e l'affidabilità di tale dispositivo.

LE RECENTI EPIDEMIE E IL PASSAGGIO ALLA DIAGNOSTICA IN TEMPO REALE

Negli ultimi anni, e in particolare in seguito a diverse epidemie e pandemie, il panorama sanitario ha subito un importante cambiamento verso la diagnostica in real time. Grazie all'analisi e al monitoraggio continuo dei dati dei pazienti, i professionisti ottengono informazioni immediate sullo stato di salute del paziente e possono identificare potenziali problemi al loro insorgere, intervenendo tempestivamente. Questo aiuta a prevenire le complicazioni e a personalizzare sempre più i trattamenti. Nonostante i vincoli legati alla standardizzazione di protocolli e linee guida, gli strumenti diagnostici in tempo reale possono essere fondamentali durante le emergenze sanitarie⁶, migliorando la reattività dei sistemi stessi. Evitando interventi futuri e costosi, tali progressi possono anche alleviarne l'onere finanziario.

⁴[Point-of-care diagnostics for infectious diseases: From methods to devices - ScienceDirect](#)

⁵[How to Realize the Benefits of Point-of-Care Testing at the General Practice: A Comparison of Four High-Income Countries \(ijhpm.com\)](#)

⁶[Diagnostics in Real-Time: An Innovative Approach to Improve Patient Outcomes \(longdom.org\)](#)



LE 4P DELL'ASSISTENZA SANITARIA

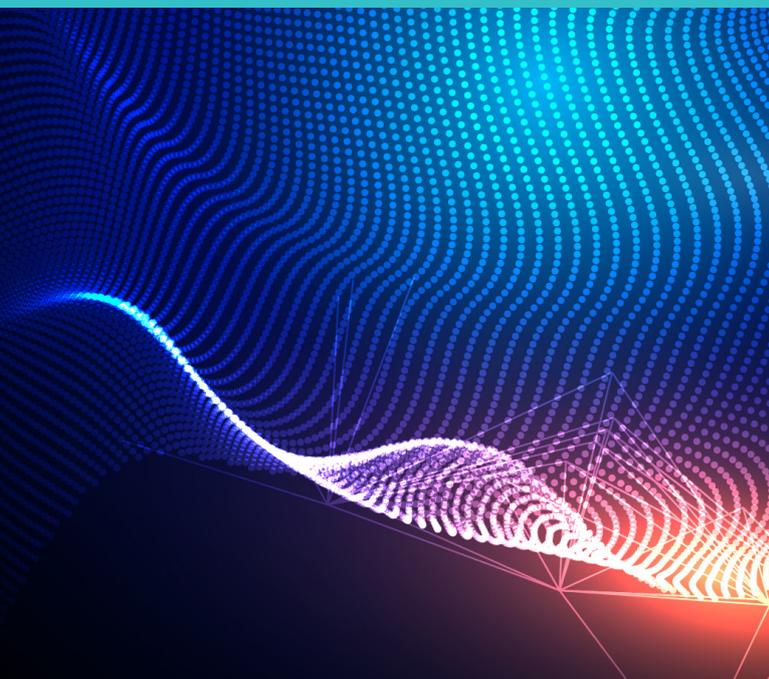
Il futuro dell'IVD è strettamente allineato al concetto di **assistenza sanitaria predittiva, personalizzata, preventiva e partecipativa (4P)**. Questo approccio sottolinea l'importanza di prevedere le malattie, personalizzare i trattamenti, prevenire i problemi di salute prima che si presentino e incoraggiare la partecipazione dei pazienti alla propria salute.

Il panorama dell'IVD non è stato tuttavia risparmiato dall'impatto dell'intelligenza artificiale e negli ultimi anni sono state sviluppate diverse applicazioni volte a sfruttare la potenza dell'AI e del machine learning in questo settore, offrendo un aiuto prezioso sia dal punto di vista analitico che procedurale.

L'ASCESA DELL'INTELLIGENZA ARTIFICIALE NEI LABORATORI CLINICI

Gli strumenti di AI sono destinati a diventare una presenza diffusa nei laboratori clinici in questo decennio, offrendo potenziali miglioramenti nell'accuratezza dei test, nella qualità operativa e nell'efficienza. I clinici di laboratorio sono chiamati a guidare questa integrazione dell'AI attraverso la comprensione dello sviluppo, della convalida e dell'implementazione degli algoritmi a beneficio di pazienti e ospedali⁷.

⁷Preparing for AI in clinical laboratories



Attualmente, l'AI nei laboratori medici è nel suo stadio iniziale.

Tuttavia, gli esperti incoraggiano i laboratoristi a iniziare subito a imparare e a sviluppare modelli di AI.

Le applicazioni dell'AI nei laboratori clinici sono numerose. Esse comprendono l'analisi automatizzata dei dati spettroscopici, l'individuazione delle malattie, l'interpretazione dei test, l'analisi delle immagini digitali per vari settori medici e l'automazione del data entry. L'AI aiuta anche a creare referti di laboratorio standardizzati, ridurre al minimo la richiesta di test inappropriati, prevedere i risultati dei test e ridurre la ridondanza.

Inoltre, può ottimizzare la pianificazione delle attività di laboratorio, identificare i risultati anomali dei test ed eseguire la verifica automatica per il controllo della qualità.

Un interessante esempio di applicazione dell'AI è il modello della Mayo Clinic per automatizzare l'analisi spettrale dei calcoli renali. Sviluppato nel corso di sei anni, questo modello classifica 708 tipologie uniche di calcoli renali, semplificando in modo significativo il flusso di lavoro. Inizialmente, i calcoli venivano analizzati manualmente e i risultati inseriti nel sistema informativo di laboratorio (LIS). Con l'intelligenza artificiale, il processo è stato automatizzato, risparmiando tempo e denaro e migliorando l'efficienza. Il sistema di intelligenza artificiale classifica ora i calcoli semplici e carica automaticamente i risultati nelle cartelle cliniche elettroniche dei pazienti, mentre i casi complessi vengono segnalati per la revisione manuale.

Similmente, i tool di AI in microbiologia clinica, come lo strumento di screening di Techcyte supportato dall'intelligenza artificiale, migliorano l'efficienza e l'accuratezza nella rilevazione di uova e parassiti fecali. Questo strumento utilizza reti neurali convoluzionali per identificare e contare le varie cellule, riducendo significativamente il tempo e l'impegno necessari per l'esame dei vetrini.

Inoltre, gli algoritmi di intelligenza artificiale e gli strumenti di machine learning possono utilizzare insieme di dati del paziente - siano essi immagini, esiti e storie del paziente - per identificare modelli e anomalie. Tali intuizioni, che in precedenza potevano passare inosservate, migliorano significativamente la diagnosi. Sono state valutate diverse applicazioni in patologia, tra cui la diagnosi di cancro al seno e ai polmoni, con risultati promettenti⁸. Per quanto riguarda il cancro ai polmoni, i ricercatori hanno addestrato una rete neurale convoluzionale profonda per distinguere e classificare le immagini di una serie di vetrini tratte da "The Cancer Genome Atlas", come adenocarcinoma, carcinoma a cellule squamose o immagini di tessuto polmonare normale⁹. Sebbene tali immagini richiedano un'ispezione visiva da parte di patologi esperti, in questo studio il metodo di addestramento testato ha ottenuto risultati simili a quelli utilizzati dai patologi, con un'area media sotto la curva concentrazione/tempo (AUC) di 0,97.

Lo stesso studio ha dimostrato che tali reti neurali, una volta addestrate per prevedere i geni più comunemente mutati nell'adenocarcinoma sulla base di immagini patologiche, ne hanno previsti sei con successo¹⁰.

⁸ Artificial intelligence as the next step towards precision pathology - Acs - 2020 - Journal of Internal Medicine - Wiley Online Library

⁹ Coudray, N., Ocampo, P.S., Sakellaropoulos, T. et al. Classification and mutation prediction from non-small cell lung cancer histopathology images using deep learning. Nat Med 24, 1559-1567 (2018). <https://doi.org/10.1038/s41591-018-0177-5>

¹⁰ |bid.

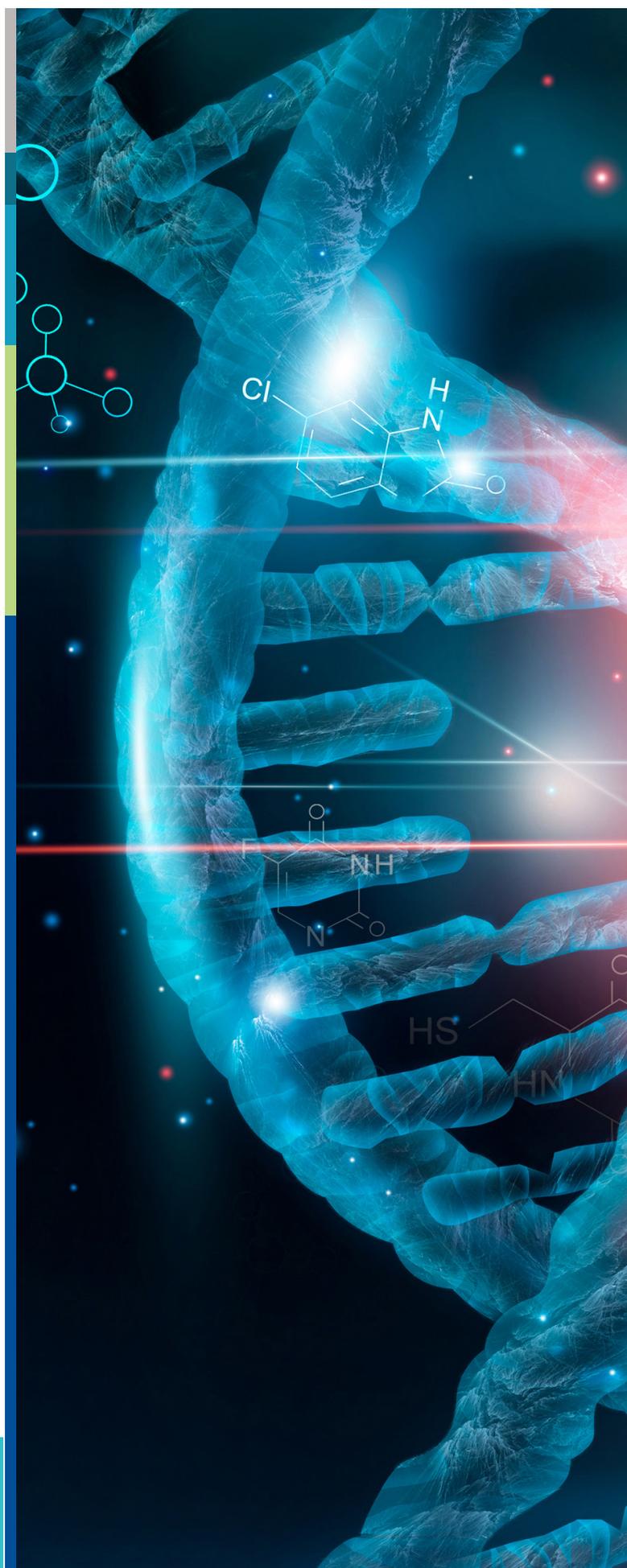
L'applicazione dell'AI e del machine learning alla diagnostica dimostra che tali strumenti, nel complesso, contribuiscono ad aumentare l'accuratezza della diagnosi e la qualità delle decisioni, migliorando i risultati per i pazienti. Possono anche contribuire a ridurre i costi legati a test non necessari e a diagnosi errate.

In sintesi, le tecnologie guidate dall'intelligenza artificiale stanno spingendo il settore degli IVD verso una medicina personalizzata e di precisione. Queste innovazioni vanno a vantaggio sia degli operatori sanitari che dei pazienti, migliorando i risultati e ottimizzando l'erogazione dell'assistenza sanitaria.

CONCLUSIONI

Il futuro dell'IVD è plasmato da queste tendenze all'avanguardia e dal ruolo più esteso dei laboratori clinici. Evolvendo oltre i tradizionali ruoli transazionali, il laboratorio clinico 2.0 esemplifica un cambiamento trasformativo per diventare parte integrante dell'assistenza basata sul valore. Includendo la diagnostica digitale, la medicina personalizzata, l'integrazione dell'intelligenza artificiale e i principi del population health, i laboratori clinici sono pronti a migliorare le capacità diagnostiche, ottimizzare i risultati dei pazienti e contribuire in modo significativo a un panorama sanitario più efficiente ed equo.

In prospettiva, Dedalus, facendo leva su oltre 30 anni di esperienza nelle soluzioni di laboratorio, si pone come partner fondamentale per aiutare i laboratori clinici in questo percorso di trasformazione. Sfruttando le innovative soluzioni di laboratorio di Dedalus, nonché l'analisi avanzata dei dati e i sistemi interoperabili, i laboratori clinici possono migliorare le loro capacità diagnostiche, semplificare le operazioni e contribuire efficacemente alle iniziative di population health. Insieme a Dedalus, i laboratori clinici possono affrontare le complessità dell'assistenza sanitaria moderna, guidando verso un futuro in cui la diagnostica non sia solo reattiva ma anche proattiva, personalizzata e perfettamente integrata nei modelli di cura incentrati sul paziente.





Dedalus

Via di Collodi, 6c / 50141 Firenze
Tel. +39 055 42471 / Fax + 39 055 45 16 60

www.dedalus.com/italy/it/