

Milano, giugno 2024

Cari Soci e Colleghi,

come è noto, la diagnostica molecolare è diventata sempre più importante in ambito clinico, anche grazie alla disponibilità di tecnologie altamente sensibili, come il Next Generation Sequencing (NGS), che permette l'identificazione di alterazioni molecolari con elevata risoluzione, accuratezza e specificità. In aggiunta, tra le metodiche di screening genomico, si è affermata la Comparative Genomic Hybridization-array (CGH) che permette l'identificazione di delezioni o amplificazioni genomiche che causano o contribuiscono allo sviluppo di diverse patologie.

Sono trascorsi circa 20 anni dall'introduzione del CGH-array e delle prime tecnologie NGS: da una fase pionieristica e orientata principalmente alla ricerca scientifica oggi, entrambe sono diventate molto utilizzate in diagnostica molecolare. Diverse applicazioni di queste metodologie permettono di identificare varianti geniche associate non solo allo sviluppo di una patologia, ma anche all'evoluzione di un processo patologico o alla risposta ad uno specifico intervento terapeutico, con conseguenti implicazioni diagnostiche, prognostiche e terapeutiche. In aggiunta, queste metodiche hanno contribuito ad identificare i meccanismi patogenetici che sottendono allo sviluppo di diverse patologie. Numerose indagini diagnostiche basate su metodiche di NGS sono state sviluppate e sono entrate nella pratica in numerosi campi, dalla diagnostica prenatale, alla diagnostica di precisione fino allo studio del microbioma, diventando uno strumento indispensabile nella routine clinica e una parte integrante di molti processi diagnostici.

Biochimica Clinica ritiene che tali tematiche siano diventate così rilevanti all'interno della Medicina di Laboratorio da ritenerle meritevoli di una trattazione particolarmente approfondita. Per questo, intende dedicare il prossimo volume monografico alla diagnostica molecolare a livello genomico al fine di partecipare ad un processo culturale che contribuisca ad orientare verso un utilizzo appropriato di questi esami e alla corretta interpretazione dei risultati da essi derivati. È, infatti, fondamentale che tutti i professionisti interessati (laboratoristi e clinici) siano informati non solo delle caratteristiche analitiche e diagnostiche di questo tipo di procedure diagnostiche, ma anche delle possibili criticità correlate all'appropriatezza della richiesta e all'interpretazione corretta dei risultati ottenuti.

I colleghi con esperienze in corso nel campo specifico sono, quindi, invitati a sottoporre i propri contributi (sotto forma di Rassegne, Opinioni, Contributi originali, o Casi Clinici) per l'inserimento nel volume monografico del 2025 al fine di poterli condividere con la comunità scientifica italiana. I contributi inviati saranno, come sempre, sottoposti all'esame da parte di revisori specializzati al fine di garantirne l'accettabilità scientifica.

Il termine per l'invio dei manoscritti è fissato entro Marzo 2025

I Guest Editors, l'Editor in Chief e la Segreteria di Redazione sono come sempre a disposizione per ogni ulteriore chiarimento.

In attesa di ricevere i vostri contributi, inviamo i nostri più cordiali saluti

Maria Stella Graziani
Editor in chief di Biochimica Clinica

Lucio Pastore
Valeria D'argenio
Guest Editors per il monografico