



**Finanziato
dall'Unione europea**
NextGenerationEU



Co-finanziato dall'Unione europea – Next Generation EU

Progetto Intelliseq 4.0

Potenziamento e facilitazione della diagnostica molecolare basata su NGS attraverso tecnologie 4.0

Intelliseq 4.0 ha avuto come obiettivo il miglioramento dei processi di analisi bioinformatica dei dati di sequenziamento NGS in diagnostica molecolare oncologica, nonché dei processi di ampliamento e aggiornamento continuo dei database di riferimento impiegati per queste analisi, attraverso l'utilizzo di tecnologie 4.0.

Attraverso approcci basati su ML sono state migliorate le prestazioni analitiche (specificità e sensibilità) della fase di individuazione, nel campione del paziente, di varianti potenzialmente patogeniche o rilevanti per la gestione clinica, fase che per determinate classi di varianti risulta soggetta a maggiore incertezza.

Mediante approcci basati su ML, data mining, text mining e più in generale metodi di information retrieval è stata migliorata l'efficienza e la tempestività dell'aggiornamento dei database di riferimento, attraverso l'implementazione di processi automatici di ricerca e classificazione che in precedenza venivano svolti manualmente.

Attraverso un'infrastruttura basata su blockchain pubblicamente accessibile è stata inoltre estesa alla comunità clinica, con certificazione della provenienza dei dati, la possibilità di condividere le interpretazioni cliniche, precedentemente ristretta ai clienti di specifici software commerciali.

Come caso applicativo è stato affrontato quello del carcinoma ovarico sieroso di alto grado, implementando metodi con prestazioni analitiche migliorate per la determinazione di HRD (Homologous Recombination Deficiency), raccomandata dalle linee guida cliniche per la previsione della risposta a chemioterapie a base di cis-platino e a farmaci inibitori di Poly (ADP-ribose) Polymerase (PARPi), sulla base di numerosi studi clinici condotti negli ultimi anni.

Una componente fondamentale del progetto è stata la raccolta di campioni clinici reali e la definizione di solide metodiche analitiche di laboratorio per la generazione dei dati, a supporto della concreta trasferibilità dei modelli basati su ML alla pratica clinica.