

Introduzione

Il programma Blood Films for Morphology è strutturato con esercizi educazionali diretti alla valutazione e certificazione della performance del morfologo che esegue indagini in microscopia ematologica.

Per ognuno degli otto esercizi annuali è richiesto il riconoscimento degli aspetti morfologici più significativi con l'intento di ottenere una informazione clinicamente utile.

Le elaborazioni dei risultati contengono una sintesi delle caratteristiche dei casi clinici proposti, riportando cumulativamente le osservazioni dei partecipanti.

A report pubblicato, UK NEQAS invita i partecipanti a riguardare i due vetrini per un'ulteriore analisi retrospettiva.

Risultati 2604-BF1 – 542 partecipanti hanno dichiarato il preparato come soddisfacente

Ordine	Caratteristica morfologica	Partecipanti che hanno scelto la caratteristica (%)	Expert Flags
1	Blasti	92	A – commento molto importante: aspetto importante per la diagnosi e la prognosi
2	Eritroblasti	79	
3	Mielociti	76	
4	Basofilia	71	a – commento importante: aspetto importante per la diagnosi e la prognosi
5	Eosinofilia	51	

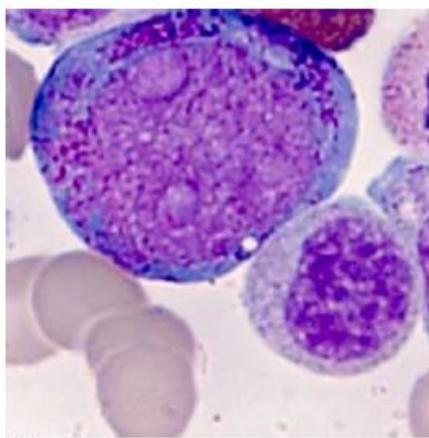


Figure 1

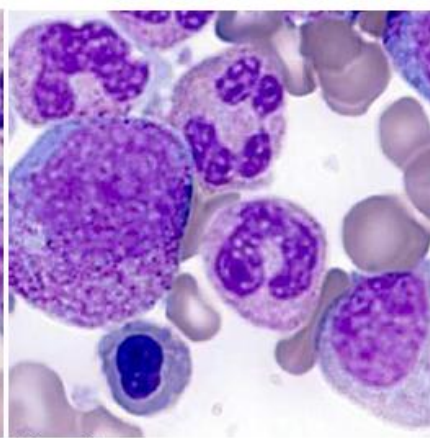


Figure 2

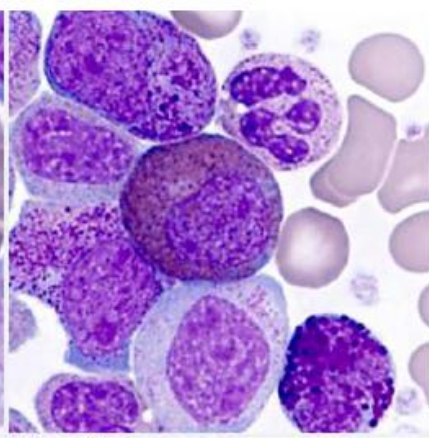


Figure 3

Discussione – sintesi del commento eseguito da Dr Tom Butler

Questo striscio di sangue periferico proviene da un uomo di 20 anni, per il quale è stata successivamente confermata la presenza del riarrangiamento BCR::ABL1 tramite esame citogenetico, e poi sottoposto a monitoraggio mediante RQ-PCR durante il trattamento. Questo quadro è coerente con una diagnosi di leucemia mieloide cronica (LMC) secondo la WHO e la ICC. La maggior parte dei partecipanti ha suggerito la LMC come diagnosi probabile, sebbene alcuni abbiano proposto una diagnosi più generica, come quella di neoplasia mieloproliferativa (MPN). Altri partecipanti hanno ipotizzato diagnosi errate, quali la leucemia mieloide acuta o la LMC in fase blastica, il che implica che abbiano stimato una percentuale di blasti superiore al 20%. Il campione 2604BF1 ha costituito anche la base per l'esercizio della formula leucocitaria differenziale 2602DF, nel quale i vari partecipanti hanno fornito un'ampia gamma di percentuali di blasti, il che potrebbe spiegare le varie risposte. Sebbene i blasti fossero presenti, la risposta mediana dei partecipanti nel 2602DF ha suggerito che il conteggio reale dei blasti fosse inferiore al 5%, supportando la diagnosi di LMC in fase cronica. Molti partecipanti hanno inoltre correttamente ipotizzato che si trattasse di LMC in fase cronica (FC). Una minoranza ha suggerito la LMC in fase accelerata (FA). Il termine LMC in fase accelerata non è più incluso nella classificazione WHO, sebbene sia stato mantenuto dalla ICC. La fase accelerata è definita in parte da

caratteristiche morfologiche (blasti 10-19%, basofilia >20%), ma anche da test genomici; nell'era del trattamento con inibitori della tirosina chinasi (TKI), la risposta ai TKI sta diventando sempre più importante. La WHO non utilizza più il termine fase accelerata e incoraggia l'alternativa di "fase cronica ad alto rischio", che conserva comunque alcuni criteri dello striscio di sangue, come il conteggio dei blasti e dei basofili. I partecipanti all'esercizio 2602DF hanno fornito un conteggio mediano di basofili pari al 6-7%, con un'ampia variabilità nella valutazione della percentuale. La basofilia è quasi sempre presente nella LMC, sebbene possa manifestarsi in altre neoplasie mieloproliferative (MPN) e in una varietà di patologie reattive. Anche l'eosinofilia è solitamente riscontrata, come in questo caso. Un'altra caratteristica della LMC è un marcato aumento dei mielociti, compresi i precursori mielocitari e metamielocitari di basofili ed eosinofili. Questi precursori possono presentare granuli basofili prominenti in grado di mascherare i profili nucleari, e ciò potrebbe spiegare la variabilità nella valutazione della basofilia da parte dei partecipanti. Le note più frequentemente segnalate dai partecipanti sono state: blasti, eritroblasti, mielociti, basofilia, eosinofilia e neutrofilia. Questi elementi sono tutti tipici della LMC in fase cronica. La presenza di emazie nucleate è stata associata a una prognosi peggiore nella LMC, ma non rientra nei punteggi di rischio o nei criteri della fase accelerata. Lo striscio di sangue è altamente tipico della LMC in fase cronica e la diagnosi verrebbe confermata da tecniche genomiche, quali la citogenetica e la PCR, come avvenuto in questo caso. Alcuni casi di LMC possono presentarsi con caratteristiche meno definite, come una trombocitosi isolata. In tali circostanze è importante considerare l'esclusione della LMC. Esiste una varietà di neoplasie mieloproliferative (MPN) e mielodisplastiche/mieloproliferative (MDS/MPN) BCR::ABL1-negative che possono presentare caratteristiche simili, sebbene queste siano spesso associate a eosinofilia o displasia più marcate. Ciò evidenzia l'importanza del test genomico e la classificazione di queste entità richiede l'esclusione della LMC BCR::ABL1-positiva mediante tecniche genomiche appropriate.

Risultati 2604-BF2 – 543 partecipanti hanno dichiarato il preparato come soddisfacente

Ordine	Caratteristica morfologica	Partecipanti che hanno scelto la caratteristica (%)	Expert Flags
1	Eritroblasti	95	
2	Blasti	78	A – commento molto importante: aspetto importante per la diagnosi e la prognosi
3	Dacriociti	59	a – commento importante: aspetto importante per indirizzare alla possibile diagnosi
4	Mielociti	57	
5	Piastrinopenia	56	

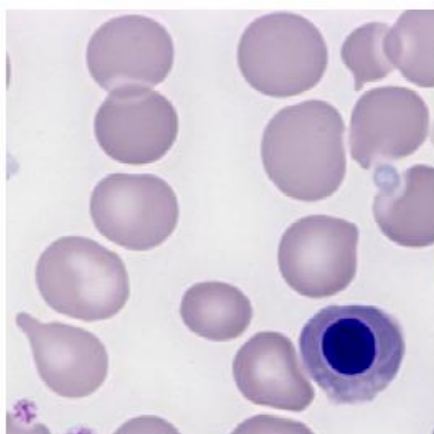


Figure 4

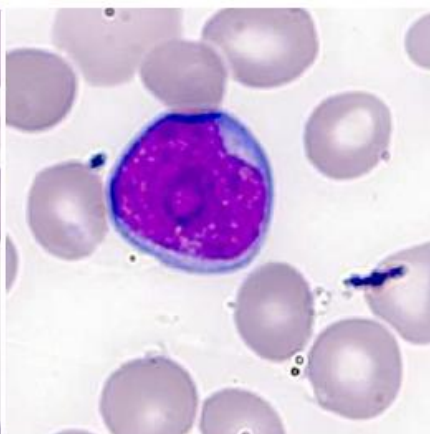


Figure 5

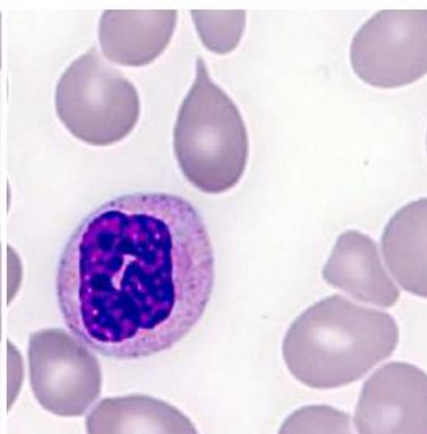


Figure 6

Discussione - sintesi del commento eseguito da Dr Tom Butler

Questo striscio di sangue proviene da una donna di 69 anni con diagnosi nota di mielofibrosi primaria (MF). Prosegue il tema delle neoplasie mieloproliferative (MPN). Molti partecipanti hanno suggerito la mielofibrosi come diagnosi probabile. Molti altri hanno commentato, in modo più generico ma comunque corretto, che il quadro era leucoeritroblastico, condizione associata a varie cause, tra cui la MF e la LMC. Altri partecipanti hanno suggerito ipotesi meno probabili, come la MDS (sindrome mielodisplastica), le sindromi di

sovrapposizione MDS/MPN e la LAM (leucemia mieloide acuta). Sebbene i blasti siano presenti, questi non risultano aumentati in misura tale da indicare una diagnosi di LAM sulla base dei criteri del sangue periferico. Esistono diversi sistemi di punteggio prognostico (scoring systems) nella MF, e tutti includono la valutazione del conteggio dei blasti sullo striscio di sangue periferico. I difetti morfologici più frequentemente segnalati dai partecipanti sono stati: eritroblasti, blasti, dacriociti, mielociti, piastrinopenia e basofilia. Questi elementi sono tutti tipici della MF, ma possono essere riscontrati anche in altre MPN. Nel complesso, la combinazione dell'emocromo e delle caratteristiche dello striscio di sangue rende la MF la diagnosi più probabile. Vale la pena notare le somiglianze e le differenze tra il campione 2604BF1 (un caso di LMC) e il campione 2604BF2 (un caso di MF). Entrambi i casi mostrano caratteristiche tipiche delle MPN, ma in gradi diversi. Il conteggio dei globuli bianchi (WBC) è nettamente più elevato nella LMC. L'anemia e la piastrinopenia sono più marcate nella MF, sebbene possano manifestarsi anche nella LMC in stadio avanzato. Le emazie nucleate sono presenti in entrambi i casi. I dacriociti sono molto più evidenti nello striscio di sangue della MF, sebbene si possano osservare anche nei pazienti con LMC qualora sviluppino fibrosi midollare, evento che può verificarsi negli stadi avanzati. L'eosinofilia e la basofilia possono essere riscontrate nella MF in stadio avanzato, ma sono più tipiche della LMC. La formula leucocitaria differenziale suggerisce l'assenza di monocitosi, ma è opportuno ricordare che la monocitosi può manifestarsi in tutte le MPN ed è importante per la classificazione qualora si prendano in considerazione le sindromi di sovrapposizione MDS/MPN. La LMC e la MF non sono tipicamente associate a una marcata displasia (che sarebbe più caratteristica delle MDS/MPN), sebbene questa possa essere difficile da valutare, in particolare se il paziente è in corso di trattamento. La maggior parte dei partecipanti ha suggerito le diagnosi corrette in questi due casi ma la diagnosi finale si basa sull'integrazione di esami aggiuntivi, quali i test genomici e la biopsia osteomidollare.