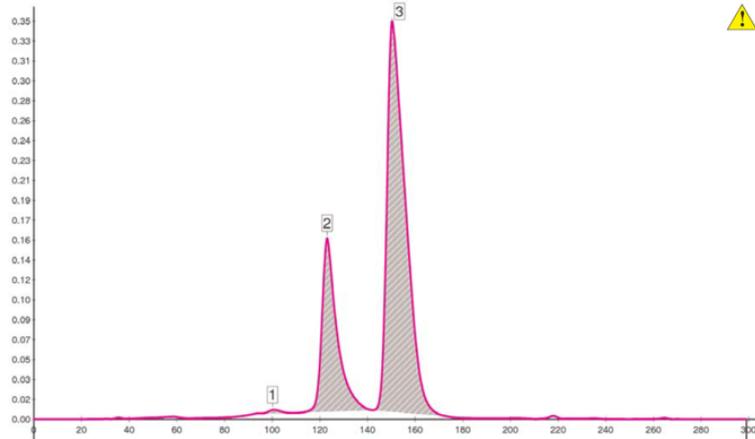
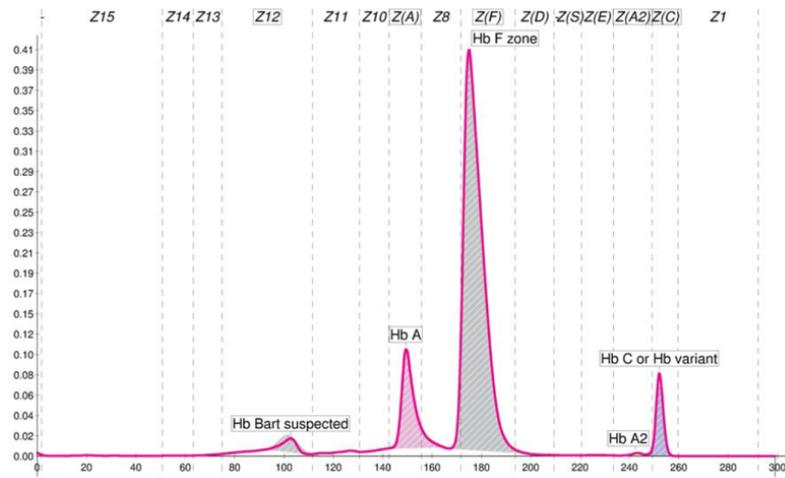


CASO 7

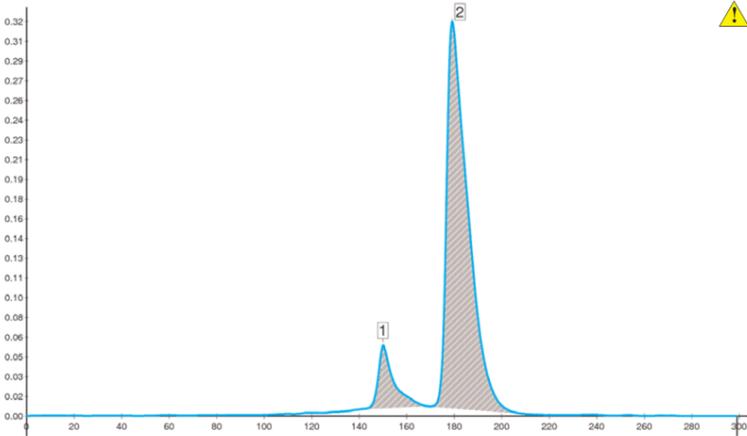
Hemoglobinopathies



NEONATO 1



NEONATO 2



NEONATO 3

TRACCIATI ELETTROFORETICI DEI TRE PAZIENTI RELATIVI A CAMPIONI DI SANGUE NATIVO. COMPARE IL SEGNALE DI ALLARME GIALLO IN 1 E 3 E MANCA LA SUDDIVISIONE DEL TRACCIATO NELLE CLASSICHE 15 ZONE, COSÌ COME ACCADE QUANDO MANCA LA RILEVAZIONE DEI PICCHI DI HB A/O HB A2. IN QUESTI CASI I PICCHI RELATIVI ALLE FRAZIONI HB SONO STATI IDENTIFICATI DOPO MIX CON SANGUE DI CONTROLLO E LA RELATIVA CORRISPONDENZA È RIPORTATA NELLE RISPETTIVE TABELLE.

ASSETTO EMOGLOBINICO

NEONATO 1		NEONATO 2		NEONATO 3	
1-> Hb Bart's	0,4%	Hb Bart's suspected	1,7%	Hb Bart's	-
2->Hb A	26,3%	Hb A	13,3%	1->Hb A	10,3%
3->Hb F	73,3%	Hb F zone	78,5%	2->Hb F	89,7%
Hb A2	-	Hb A2	0,3%	Hb A2	-
Hb X	-	Hb C or Hb variant	6,2%	Hb X	-

DATI DEL PAZIENTE

NEONATO 1		NEONATO 2		NEONATO 3	
Età (sesso)	5 (M)		3 (M)		3 (F)
RBC ($10^{12}/L$)	>5,51		>5,97		<2,64
HGB (g/L)	178,0		162,0		<93,0
MCV (fL)	101,8		86,5		119,4
MCH (pg)	>32,3		27,1		>35,0
Trasfusioni	no		no		no
Origini	Nigeria		Burkina Faso		Italia

INTERPRETAZIONI

Obiettivo di questo «caso clinico» è quello di giungere a conclusioni diagnostiche mediante esami di 1° livello per le emoglobinopatie eseguiti alla nascita. Vengono riportati i casi di tre neonati, nati a termine ed esaminati in modo appropriato entro la prima settimana di vita, così come previsto dalle linee guida (1): in nessun caso, per i tre neonati, era stata eseguita la diagnosi prenatale.

Neonato 1

Genitori entrambi portatori eterozigoti di Hb S: l'esame alla nascita ha mostrato l'assenza di tale variante e lo stato di normalità per il neonato, con un valore di Hb A > 22% (1). È certa in questo caso l'assenza nel neonato dell'Hb S, sia allo stato eterozigote che omozigote.

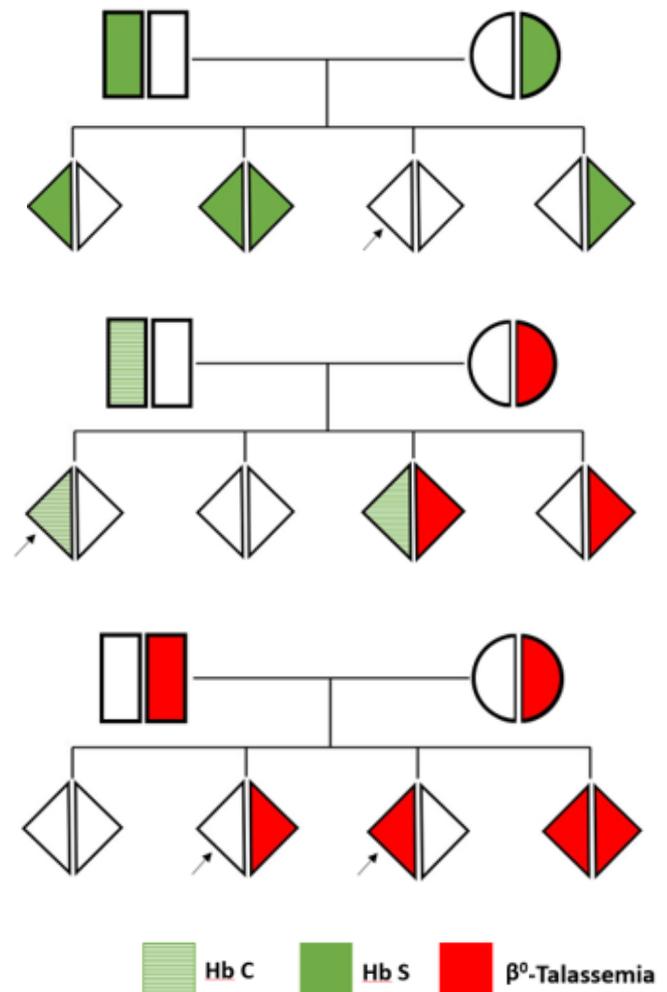
Neonato 2

Genitori portatori rispettivamente di Hb C e β -talassemia: l'esame alla nascita del neonato indica chiaramente la presenza dell'Hb C e dell'Hb A, conseguentemente la sua condizione è quella di un portatore eterozigote di Hb C (quindi senza β -talassemia).

Probabilmente è presente un tratto α -talassemico, caratteristica non indagata nei genitori, che si evidenzia con la presenza di una quota di Hb Bart's quantificata dall'esame elettroforetico. La presenza di α -talassemia non pregiudica il fenotipo clinico del neonato.

Neonato 3

Genitori entrambi portatori di β^0 -talassemia: l'esame alla nascita è stato eseguito con un duplice obiettivo: quello di tranquillizzare la coppia che non aveva fatto diagnosi prenatale e di valutare l'idoneità del sangue del cordone ombelicale, in vista del bancaggio, considerando l'intenzione espressa dai genitori di donarlo. Il neonato risulta anemico, ma la presenza dell'Hb A rassicura sullo stato di «non-omozigosi» della β -talassemia. Probabilmente è presente uno stato di talassemia eterozigote. Tale condizione, che non desta alcuna preoccupazione, deve essere confermata, così come previsto dalle linee guida (1,2), attendendo il completamento dello switch dell'Hb F o mediante specifico esame del DNA. Per quanto riguarda il bancaggio, il sangue cordonale può essere conservato in attesa della conferma diagnostica successiva (3).



CONCLUSIONI

Le raccomandazioni per la diagnosi neonatale delle emoglobinopatie (1) definiscono i limiti e le possibilità diagnostiche mediante esami di 1° livello, talvolta eseguiti alla nascita in particolari condizioni di urgenza.

In sintesi possiamo osservare che:

- La presenza dell'Hb A è condizione sufficiente per escludere uno stato omozigote di difetti strutturali dei geni β o la presenza di composti eterozigoti Hb X/ β^0 talassemie.
- La presenza di Hb A in quantità inferiore al 10% può far supporre una condizione eterozigote di β -talassemia.
- La presenza di Hb Bart's, visibile soltanto alla nascita e che sparisce procedendo verso lo switch dell'Hb F, consente di supporre la coereditarietà di difetti α -talassemici.
- Alla nascita è possibile osservare le varianti dei geni γ , alcune delle quali possono produrre anemia emolitica.
- È scarso il contributo degli indici eritrocitari alla nascita per documentare la presenza di una emoglobinopatia.

BIBLIOGRAFIA

1. Valdi G, Barberio G, Caruso V, et al. Raccomandazioni per la diagnosi neonatale delle emoglobinopatie. *Biochim Clin* 2015; 39(2):116-34.
2. Raccomandazioni per la diagnostica di primo livello delle emoglobinopatie-SITE 2012.
3. <http://www.centronazionalesangue.it/pagine/sanguecordonale>, Gazzetta Ufficiale, Suppl. ord. n. 124 del 17.5.2011.
4. Barberio G, Ivaldi G. (2020). *Emoglobinopatie. Dalla diagnosi alle consulenze specialistiche* (Vol. 1). Piccin.