



Azienda Ospedaliero-Universitaria
Maggiore della Carità
di Novara

Novara, 20.6.2018



UNIVERSITÀ DEL PIEMONTE ORIENTALE

Screening mirato delle Hb- patie nei neonati a rischio: esperienza di Novara

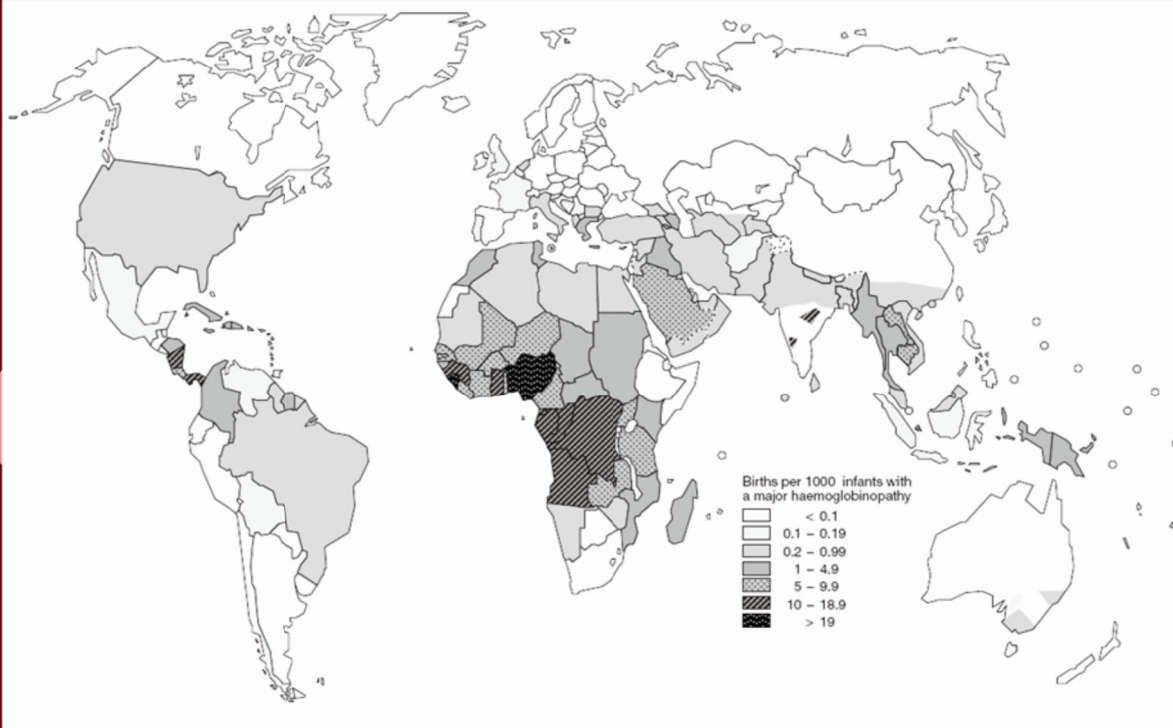
M. Zaffaroni e M. Castagno



Neonatologia - Clinica Pediatrica di Novara

emoglobinopatie nel mondo

Annual Review of Genomics and Human Genetics
Population Screening for
Hemoglobinopathies



AFRICA
AMERICA LATINA
ASIA
MEDIO-ORIENTE

**Bacino del
Mediterraneo**



**PAESI
INDUSTRIALIZZATI**



REVIEW

Open Access

Immigration and changes in the epidemiology of hemoglobin disorders in Italy : an emerging public health burden

Francesco Cataldo*

Clin Lab. 2014;60:2089-2093
©Copyright

ORIGINAL ARTICLE

Neonatal Screening for Sickle Cell Disease and other Hemoglobinopathies in “The Changing Europe”

ROBERTA ROLLA^{1,*}, MATTEO CASTAGNO^{2,*}, MAURO ZAFFARONI²,
BARBARA GRIGOLLO¹, SABRINA COLOMBO², SELENA PICCOTTI¹,
CARLO DELLORA¹, GIANNI BONA², GIORGIO BELLOMO¹

* These authors contributed equally to the work

¹ Clinical Chemistry Laboratory, Department of Health Sciences, Amedeo Avogadro University of Eastern Piedmont, Novara, Italy

² Pediatric Clinic, Department of Health Sciences, Amedeo Avogadro University of Eastern Piedmont, Novara, Italy

PEDIATRIA
PREVENTIVA & SOCIALE

ORGANO UFFICIALE DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE

Neonati a rischio per emoglobinopatie: diagnosi precoce mediante screening mirato a Novara

Castagno M, Rolla R*, Grigollo B*, Savastio S, Zaffaroni M, Dellora C*, Bellomo G*, Bona G.

Clinica Pediatrica e *Laboratorio Analisi - Sezione di Ematologia e Diagnostica Molecolare, Azienda Ospedaliero-Universitaria Maggiore della Carità, Novara

Progetto di screening mirato: scopo dello studio

IDENTIFICARE PRECOCEMENTE

- neonati omozigoti affetti da emoglobinopatie
- soggetti portatori di anomalie dell'emoglobina

VALUTARE

- razionale dell'esecuzione dello screening nella realtà novarese
- adesione e risultati dello screening materno delle donne in stato di gravidanza

Analisi costi/benefici



Progetto di screening mirato: casistica



NEONATI presso il Punto Nascita dell' AOU "Maggiore" di Novara e degenti in Neonatologia-Nido

- EG 35-42 settimane
- Decorso fisiologico

Con anamnesi familiare positiva per Hb-patie
o con genitori provenienti da aree a rischio:
Africa, America Latina, ASIA, Medio Oriente,
Bacino del Mediterraneo,
delta del PO, SICILIA, SARDEGNA

Materiali e Metodi



Provetta micrometodo da emocromo (400 μ L)

Prelievo ematico al momento dello screening endocrino metabolico su cartoncino, previsto per legge per tutti i neonati a 48-96 ore di vita

Analisi dell'emoglobina

Cromatografia a scambio ionico
(HPLC Varian II, Biorad)



Risultati

Durata dello studio: 14 mesi

nel periodo dello studio su un totale di 2.447 neonati

1.737 (71,0 %)
Genitori Italiani

710 (29 %) con
Genitori Stranieri

337 neonati
inclusi nello studio

pari al

13,8 % del totale dei nati
47,6 % dei neonati con genitori stranieri

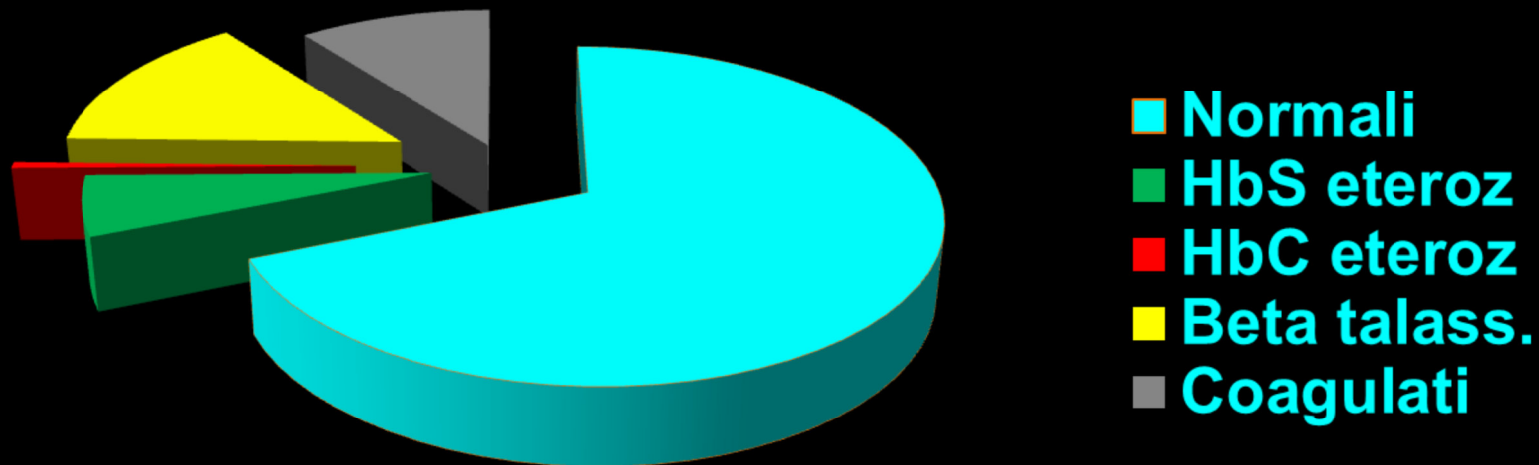
Risultati

su 337 neonati arruolati:



35 campioni (10,4%) coagulati o insufficienti
(esecuzione in micrometodo non ottimale)

NESSUN caso di OMOZIGOSI per HbS e HbC
né altre varianti emoglobiniche anomale



Risultati

	Totale	Maschi	Femmine
	n. (%)	n. (%)	n. (%)
Numero di soggetti	302 (100%)	153 (100%)	149 (100%)
Hb normale*	232 (76,8%)	114 (74,5%)	118 (79,2%)
HbS eterozigote	20 (6,6%)	BIOLOGIA MOLECOLARE	
HbC eterozigote	2 (0,7%)	2 (1,3%)	0 (0,0%)
β talassemia eterozigote? **	48 (15,9%)	CONTROLLO a 6 MESI di età	

Legenda:

*nessuna variante emoglobinica presente, ** HbA0 <15%: indicazione controllo a 6 mesi.

Risultati

Neonati

HbS eterozigoti

HbC eterozigoti

β talassemia eterozigoti

Origine etnica

Africa e Am. latina

Nord Africa

Africa, Asia, Amer.L. e Italia

	General population	Sub-Saharan Africa	North Africa	Asia	Latin America	Italy	Eastern Europa
Number of infants	337 (100%)	79 (23.4%)	116 (34.4%)	94 (27.9%)	20 (5.9%)	24 (7.1%)	4 (1.2%)
Number of healthy infants	232 (68.8%)	45 (56.9%)	84 (72.4%)	67 (71.3%)	16 (80.0%)	16 (66.7%)	4 (100%)
Number of infants with Hb S	20 (5.9%)	17 (21.5%)	2 (1.7%)	0 (0.0%)	1 (5.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)
Number of infants with Hb C	2 (0.6%)	0 (0.0%)	2 (1.7%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)
Number of requests for rechecking after 6 months	48 (14.2%)	10 (2.9%)	15 (12.9%)	17 (18.1%)	3 (15.0%)	3 (15.5%)	0 (0.0%)
Number of clotted or insufficient samples	35 (10.4%)	7 (8.9%)	13 (11.2%)	10 (10.6%)	0 (0%)	5 (20.8%)	0 (0%)

Risultati

su 337 neonati arruolati:

MADRI

Solo 101 madri = 29,9%
hanno eseguito test dell'Hb
in corso di gravidanza

Integrando questi dati
con i risultati dell'emocromo:

2 madri HbS eterozigoti

1 HbC eterozigote

80 possibile eterozigosi
per beta talassemia

PARTNER

Solo 22 esami disponibili:

18 normali

1 eterozigote HbS

1 eterozigote per α talassemia

2 possibile eterozigosi
per β talassemia

**DIAGNOSI di ESCLUSIONE DI
OMOZIGOSI PER 4 NEONATI**

Conclusioni



LO SCREENING MIRATO E' APPLICABILE
NELLA REALTÀ NOVARESE

STUDIO PILOTA COME PUNTO DI PARTENZA
PER PORRE L'ATTENZIONE SULLE Hb-patie

DISPONIBILITA' del TEST SU SPOT

Conclusioni

DISPONIBILITA' del TEST SU SPOT



Permette di inviarlo facilmente a Novara
tramite fattorino o per posta ordinaria

Anche da Ospedali o regioni lontane
per screening mirato dei neonati a rischio
e per i Minori adottati in Aree endemiche



**Grazie per
l'attenzione**