

Congresso Nazionale SIP - Bologna, 9 maggio 2013



Riunione del GLNBI



Screening delle emoglobinopatie

M. Zaffaroni, R. Rolla, M. Castagno, B. Grigollo,
A. Boncompagni, C. Dellora, C. Bellomo, G. Bona

Clinica Pediatrica e
Laboratorio Analisi - Settore di Ematologia
AOU Maggiore di Novara

- I disordini dell'emoglobina si suddividono in due principali sottogruppi:
- difetti quantitativi (talassemie, principalmente α , β , $\delta\beta$ e Hb Lepore)
 - difetti qualitativi (Hb C, D(Punjab), E, O(Arab) ed S (sickle))



Gli affetti possono presentare condizioni di eterozigosi od omozigosi.

In caso di omozigosi si manifesta una emoglobinopatia maggiore (es. talassemia, drepanocitosi), che richiede una sorveglianza medica e cure specifiche per minimizzare morbilità e mortalità.

Quando entrambi i membri di una coppia sono portatori eterozigoti di trait anche clinicamente non significativi, in ogni gravidanza il rischio di omozigosi nella prole è pari al 25%.

Statistiche recenti affermano che il 5.2% della popolazione mondiale (7% delle donne gravide) è portatore di varianti dell'Hb, l'1% delle coppie è a rischio di avere un figlio malato.

Ogni anno nascono 330.000 bambini affetti da forme gravi di Hb-patie (83% SCD, 17% talassemia) che rappresentano la causa di morte nel 3,4% dei bambini con meno di 5 anni nel mondo (6,4% in Africa) (WHO 2008).

- 2006 OMS pubblica il Rapporto "Sickle Cell Anemia" A59/9 che invita i Sistemi Sanitari dei vari Stati "to design, implement, reinforce in a systematic, equitable and effective manner, comprehensive national integrated programs for the prevention and management of SCD reducing morbidity and mortality".

- 2008 l'Assemblea Generale delle Nazioni Unite approva la risoluzione "Recognition of sickle-cell anemia as a public health problem"



Gruppo di Lavoro “Patologia del globulo rosso”
Coordinatore: Dr. Silverio Perrotta

RACCOMANDAZIONI PER LA GESTIONE DELLA MALATTIA DREPANOCITICA IN ETA’ PEDIATRICA IN ITALIA

Italia: nel Novembre 2009 è iniziato in Friuli Venezia Giulia uno screening mirato, coordinato dal centro Immunotrasfusionale di Pordenone. Tale progetto continua il programma di screening mirato alle categorie a rischio, già attivo a Udine dal 2003.

Tabella I. Paesi europei in cui esiste attualmente lo screening neonatale

Paese	Anno di inizio	Modalità di screening
Inghilterra e Galles	2005	Universale
Francia-Guadalupe, Indie Occidentali	1985	Mirato
Francia intera	1996	Mirato
Belgio (area di Brussels)	1994	Universale
Olanda	2007	Universale
Spagna (Estremadura e Madrid)	2007	Universale

Incidence of haemoglobinopathies detected through neonatal screening in the United Arab Emirates

H. Al Hosani, M. Salah, H.M. Osman, H.M. Farag and S.M. Anvery - Abu-Dhabi, United Arab Emirates.

Cataldo *Italian Journal of Pediatrics* 2012, **38**:32
<http://www.ijponline.net/content/38/1/32>



ITALIAN JOURNAL
OF PEDIATRICS

REVIEW

Open Access

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

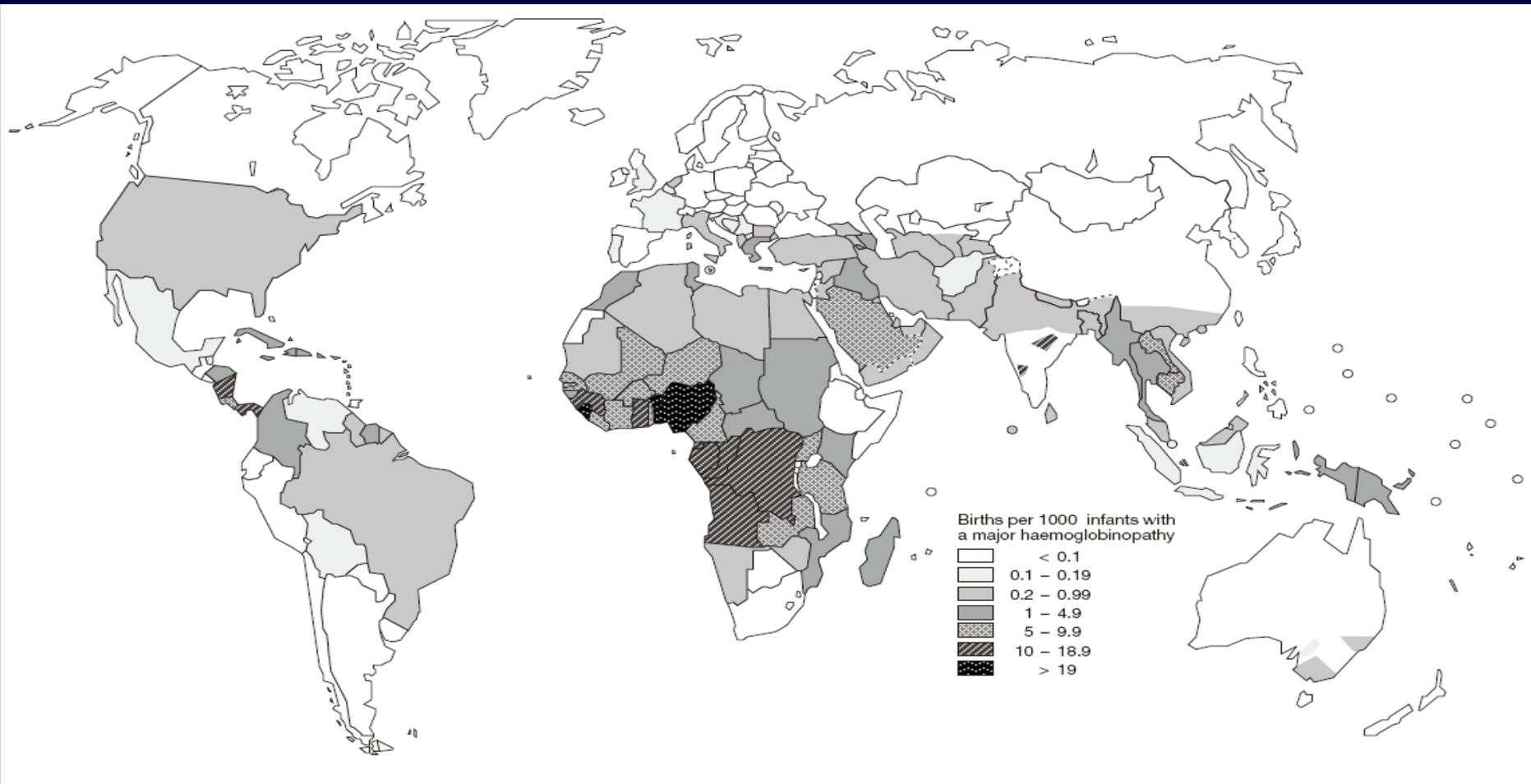
Francesco Cataldo*

Variabilità delle frazioni emoglobiniche dalla nascita all'età adulta in condizioni fisiologiche e patologiche

Giovanni Ivaldi, Daniela Leone, Chiara Viaggi, Dino Pascotto
Laboratorio di Genetica, Settore Microcitemia, Ospedali Galliera, Genova

Mappa del rischio

Il test deve essere eseguito quando almeno uno dei genitori proviene da aree a rischio



SCREENING Hb-patie

- I neonati arruolati sono sottoposti al test a 48-96 ore di vita, in concomitanza con lo screening endocrino-metabolico.
- Consenso informato (in diverse lingue)
- Questionario strutturato al fine di raccogliere informazioni relative alla famiglia
- Prelievo di 400 µl (emocromo micrometodo) inviato al laboratorio della AOU di Novara .

Screening Hb-patie a NOVARA

Inizio Screening 1 dicembre 2012

Nati circa 800 bambini al 30 aprile

Test eseguito su 83 neonati

- oltre il 10 % sul totale dei nati

- circa il 30 % dei neonati stranieri



Test genetico eseguito direttamente anche su altri soggetti con genitori affetti da thalassemia o drepanocitosi

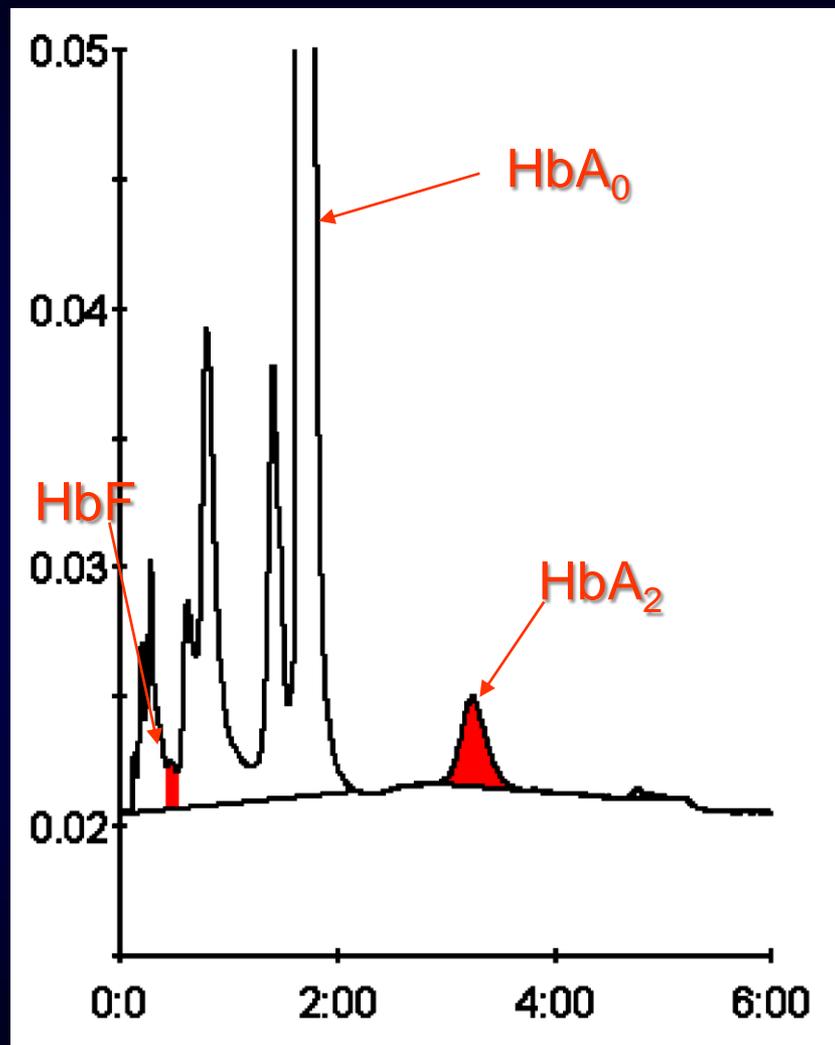
Test di Screening proposto anche per bambini adottati e per altri bambini con genitori provenienti da aree endemiche

Area di provenienza dei genitori dei neonati sottoposti allo screening a Novara

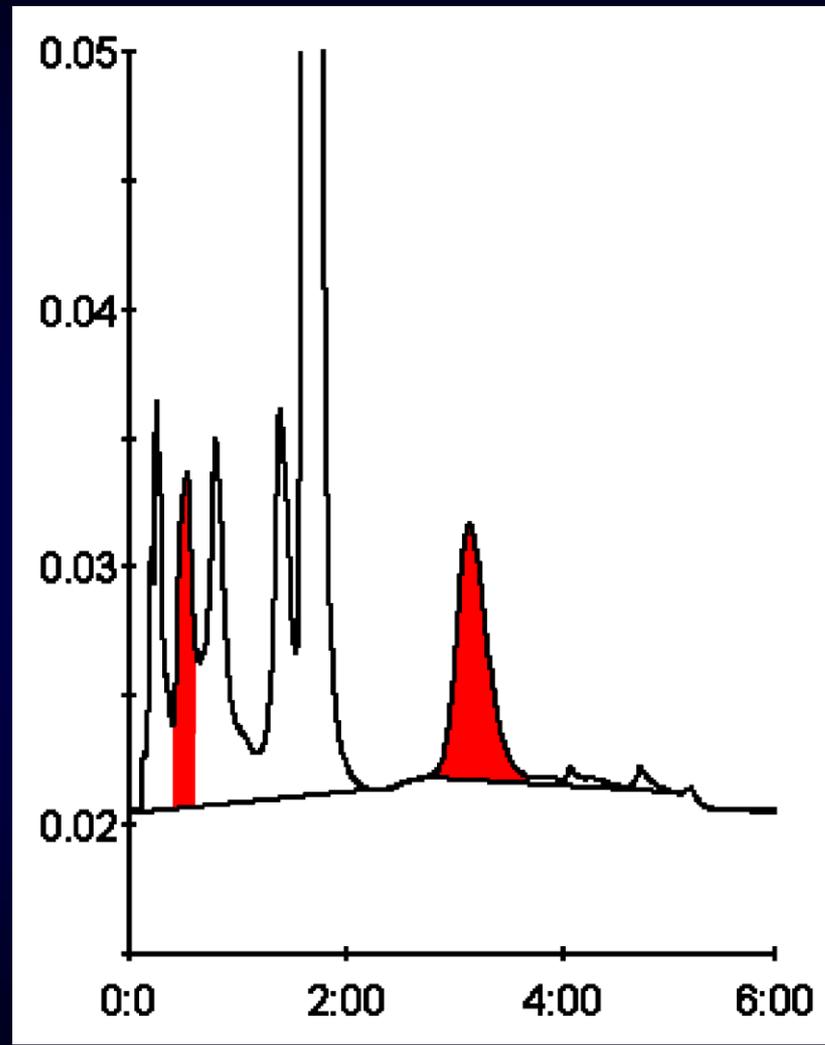


- Africa sub sahariana	23 (22,4%)
- Bacino del Mediterraneo	30 (36,7%)
- America latina	6 (9,0%)
- Asia	24 (31,8%)

SCREENING Hb-patie cromatografia

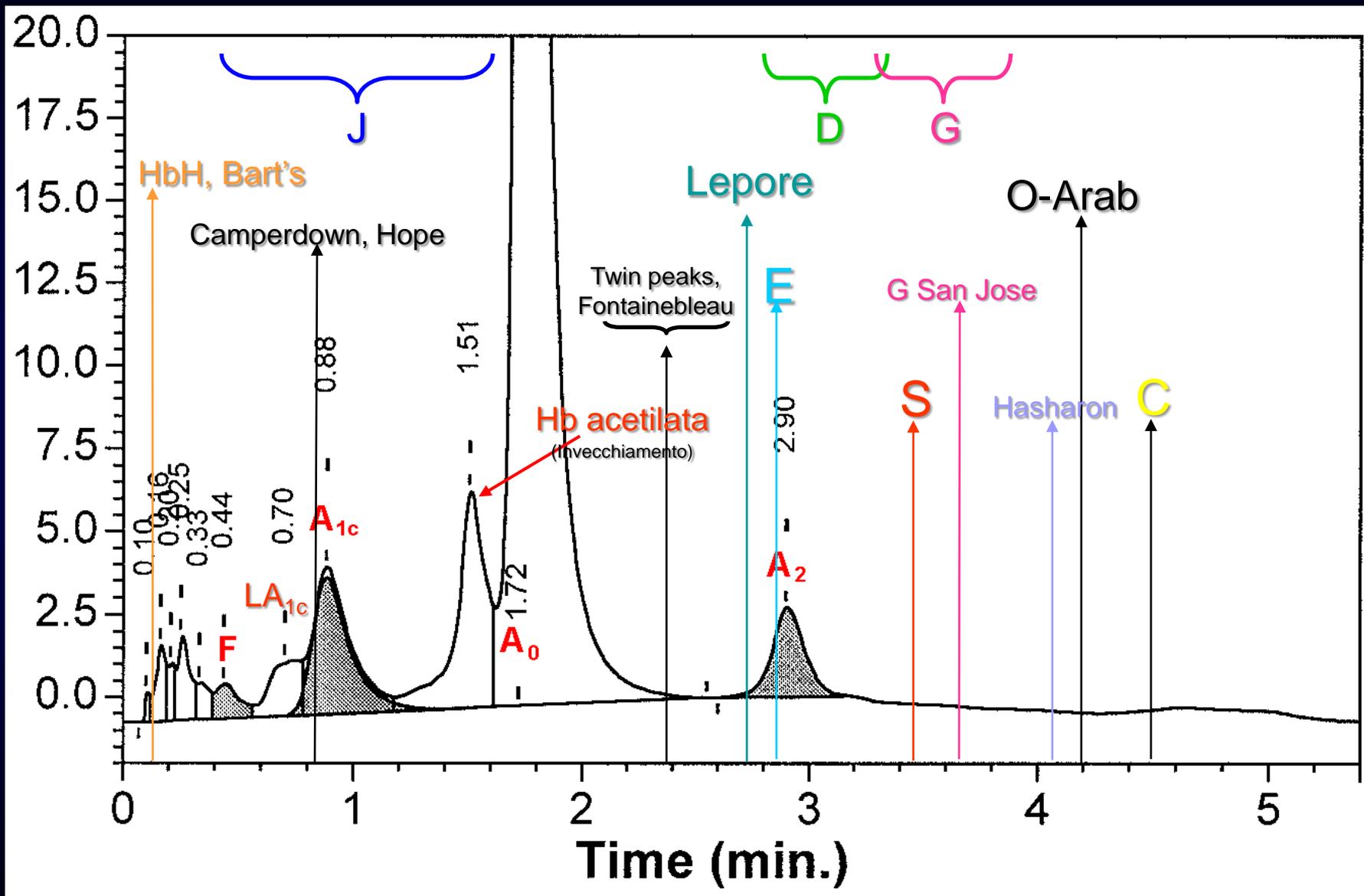


Campione normale



β -Thal

Assetto emoglobinico: cromatogramma tipo



SCREENING Hb-patie



RISULTATI

- 63 neonati con Test normale
- 4 Diagnosi di esclusione in soggetti con familiarità
- 8 Diagnosi di emoglobinopatia (eterozigosi HbS)
- 9 Sospetto trait thalassemico con HbA < 15%
(programmato controllo a 6 mesi)
- 9 Test non riuscito per motivi tecnici (s. coagulato)

VARIANT II Hemoglobin Testing System

OGGI



Cromatografia a scambio ionico



VARIANT Newborn Hemoglobin Screening System (BIORAD)

PROSSIMAMENTE



SCREENING Hb-patie

Nuovo apparecchio

Consente di eseguire il test mediante prelievo su cartina

Vantaggi:

- Prelievo più semplice
- Non coagula
- Minori costi
- Possibilità di spedizione



Esami di II Livello



- 🔥 Studio DNA paziente per l'identificazione della mutazione
- 🔥 Studio dei familiari

