

Emoglobine anomale e sindromi talassemiche

■ Autore

Prof. Dr. med. Photis Beris,
Specialista FMH e FAMH in ematologia

■ Introduzione

La distribuzione geografica delle talassemie e delle emoglobinopatie è sovrapponibile a quella della malaria prima dell'introduzione dei farmaci antimalarici. Questa selezione è la conseguenza di una maggiore resistenza al *Plasmodium falciparum*, in virtù delle mutazioni successive che hanno interessato la produzione di emoglobina o la sua funzione.

■ Emoglobinopatia e talassemia

Anomalie emoglobiniche	Patologie	Manifestazione clinica
Ridotta sintesi delle catene alfa o beta	Alfa talassemia Beta talassemia	Microcitosi ± anemia
Proprietà fisico-chimiche alterate	Hb S, Hb instabili Hb con alterata affinità per l'O ₂	Emolisi, policitemia, cianosi
Anomala protéine cristallizzazione Hb	HbC	Microcitosi ± anemia
Formes mixtes	Hb E, Hb Constant Spring, Hb Lepore	Anemia microcitica

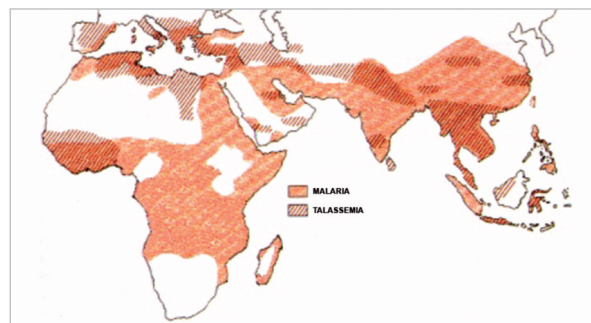
In Svizzera, i soggetti provenienti da Paesi che rientrano nell'area di diffusione della talassemia e delle anomalie emoglobiniche costituiscono un gruppo piuttosto numeroso. Il dépistage delle anomalie genetiche dell'Hb (forme eterozigote) è indispensabile per evitare la comparsa di forme gravi in seguito alla convergenza di due geni difettosi (stati omozigoti). Inoltre, consente di evitare trattamenti inutili, se non addirittura nocivi.

■ Indicazione

Le indagini di laboratorio sono indicate nei seguenti casi:

- Anamnesi familiare positiva per talassemia o emoglobine anomale
- Stato cronico di microcitosi, associato o meno ad anemia, spesso refrattario alla terapia marziale.
- Origine etnica localizzata nell'area di diffusione della talassemia o delle anomalie emoglobiniche (Mediterraneo, Africa, India, Sud-Est asiatico ecc.)

■ Distribuzione geografica delle talassemie e della malaria



Source: Antonio Targarelli, Anna Piro, Giuseppe Tagarelli
http://www.area.cnr.it/imsebl/malaria/talassemia/index_ing.html

■ Prelievi e profili d'analisi

Screening di base (beta talassemia minor, Hb S, C, E)

Prelievo	Una provetta EDTA da 6ml (1ml per pazienti pediatrici)
Modulo	Utilizzare il modulo speciale "richiesta di analisi dell'emoglobina" Le informazioni cliniche richieste sono indispensabili
Profilo	Ferritina, sideremia, Emogramma I Morfologia dei globuli rossi (Dosaggio dei reticolociti nei casi in cui si evidenzia un'anemia severa)

Analisi complementari speciali nel nostro centro di eccellenza a Coppet

Profilo	<ul style="list-style-type: none"> • Screening per emoglobine anomale/β-talassemia (HbF, HbA₂, HPLC, focalizzazione isoelettrica) • Elettroforesi a pH acido • Test di falcizzazione • Ricerca di corpi d'inclusione • Test di stabilità all'isopropanolo • Ricerca dell'α-talassemia tramite PCR • Ricerca di α-, β-, δ-talassemia tramite sequenziamento dei geni alfa, beta, delta • Identificazione di emoglobine anomale tramite sequenziamento dei geni alfa, beta, delta • Estrazione del DNA e conservazione in apposita banca in vista di analisi future
----------------	---



■ Risultati

In base ai risultati dello screening si consigliano analisi complementari, previo contatto e d'intesa con il medico curante.

I risultati di laboratorio vengono comunicati dai nostri specialisti sotto forma di un referto speciale comprendente la sintesi corredata da un'interpretazione, raccomandazioni mirate, una consulenza genetica e riferimenti bibliografici; il documento è trasmesso elettronicamente o in formato cartaceo. Possiamo anche ricevere il paziente per un consulto ematologico specialistico, seguito da un referto medico dettagliato e da consigli terapeutici.

Ai pazienti per i quali le analisi evidenziano un'emoglobinopatia, Unilabs offre gratuitamente una carta personalizzata "Emoglobina anomala / sindrome talassemica", simile a quella rilasciata per il gruppo sanguigno.

■ Tariffe

- Profilo di screening (cfr. sopra) 219 CHF
- Analisi complementari secondo tariffa UFAS
- Consulto personalizzato con uno specialista, secondo Tarmed
- Interpretazione scritta dei risultati, in assenza del paziente, secondo Tarmed

■ Referenze

1. Cousens NE, Gaff CL, Metcalfe SA, Delatycki MB. Carrier screening for beta-thalassaemia: a review of international practice. *Eur J Hum Genet.* 2010; 18:1077-83.
2. Hartevelde CL, Higgs DR. Alpha-thalassemia Orphanet J Rare Dis. 2010; 5:13.
3. Galanello R, Cao A. Gene test review. Alpha-thalassemia. *Genet Med* 2011; 13: 83-8.
4. Mousa SA, Qari MH. Diagnosis and management of sickle cell disorders. *Methods Mol Biol.* 2010; 663:291-307.
5. Benson JM, Therrell BL Jr. History and current status of newborn screening for hemoglobinopathies. *Semin Perinatol* 2010; 34:134-44.

■ Informazioni

Dr. Luca Germagnoli
Specialista FAMH in ematologia 091 960 73 59

Dr. sc. Pierre-Alain Menoud
Specialista FAMH in genetica 021 321 40 35

■ Redazione

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Direttore medico