

Introduzione

Il programma Abnormal Haemoglobins è strutturato con esercizi educazionali diretti alla valutazione e certificazione della performance dei Laboratori che eseguono lo studio delle principali frazioni (HbA₂, HbF, HbS) e altre varianti emoglobiniche, per la ricerca e caratterizzazione delle emoglobine patologiche.

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 risultati ottenuti per un'ulteriore analisi retrospettiva.

Risultati 2205-AH1 – 333 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	320	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A ₂	Expected	315	Code	Comment	Rank	Number
Hb F	Expected	214	412	Results consistent with Hb C carrier (Hb	1	285
Hb S		16	454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	178
Hb C	Expected	299	452	Testing the baby's biological father shoul	3	159
Hb D		0	450	Other comment (please specify in comm	4	106
Hb E		15	432	Results consistent with possible alpha th	5	92
Hb C or E		9				
Hb Non Specified Fraction		16				

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2205AH1 ha presentato il caso di una donna ghanese di 26 anni, sottoposta a screening prenatale. La paziente presentava indici eritrocitari leggermente ridotti (MCH = 26,6 pg) e la valutazione dell'assetto emoglobinico ha mostrato fosse una portatrice di HbC. Il manuale *English National Sickle and Thalassaemia Programme Laboratory Handbook* consiglia, in questa situazione, di testare il padre biologico del bambino e l'esercizio **2205AH3** presentava proprio il caso del partner e dal padre biologico del presunto bambino.

301/333 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio.

285/301 partecipanti (95%) hanno riportato il codice 412 (risultati compatibili con portatore di HbC). Altri 9 partecipanti (3%) hanno utilizzato il codice 415 (risultati compatibili con portatore di variante emoglobinica) e hanno utilizzato la casella dei commenti liberi per indicare che si sospettava fosse l'HbC o che il campione sarebbe stato inviato per il test di conferma.

Il campione AH3 mostra che il padre biologico del bambino è un portatore di anemia falciforme e c'è un rischio 1 su 4 che il bambino erediti la malattia da HbSC. Il potenziale rischio per la gravidanza è stato notato da molti partecipanti nei commenti liberi.

178 (59%) partecipanti hanno raccomandato la consulenza ematologica, utilizzando il codice 454. 165 partecipanti hanno utilizzato il codice 452 o 453 per raccomandare di testare il padre biologico del bambino, sebbene si fosse già presentato per il test con la paziente. 92 partecipanti hanno riportato il codice 432 (risultati compatibili con alfa talassemia e/o carenza di ferro) e altri 87 partecipanti hanno utilizzato il codice 455 per suggerire di controllare il profilo marziale del paziente, in risposta agli indici dei globuli rossi forniti.

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, incluso l'uso dei codici 421 (risultati compatibili con malattia da HbSC), del codice 426 (risultati compatibili con anemia falciforme-beta talassemia), 431 (risultati compatibili con portatore di beta talassemia), 416 (risultati compatibili con variante HbA₂), 414 (risultati compatibili con portatore di HbE), 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme) e 441 (presenza di livelli elevati di HbF).

67 laboratori non hanno restituito il pattern emoglobinico considerato essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂, HbF e HbC). I partecipanti sono pregati di riportare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (HbA, HbA₂ e HbF).

333 partecipanti hanno restituito i risultati entro la data di chiusura. 4/333 laboratori (2 UK) hanno segnalato solo frazioni "non specificate" o non hanno riportato codici interpretativi, poiché il loro analizzatore era fuori uso.

266/329 partecipanti (80%) hanno restituito il pattern emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂, HbF e HbC). Altri 34 partecipanti hanno segnalato la presenza di "Hb C o E" o hanno notato la presenza di una frazione emoglobinica non specificata, per un totale di 300/329 (91%) laboratori che hanno riportato HbC o una frazione che non sono stati in grado di identificare completamente.

Dei restanti 29 partecipanti: 5 laboratori (1 Regno Unito) hanno riportato la presenza dell'HbC ma non hanno riportato l'HbA. Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese le attese HbA, HbA₂ e HbF. Dieci laboratori hanno riportato l'HbS oltre all'HbC (o HbC/E); 7 partecipanti hanno riportato HbS o HbE ma non HbC. Anche uno di questi laboratori non ha riportato la presenza di HbA; 5 laboratori hanno riportato HbA senza HbC o qualsiasi altra variante emoglobinica; 2 non hanno riportato né HbA né HbC, né altre varianti emoglobiniche, ma solo HbA₂ e HbF.

Risultati 2205-AH2 – 333 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	320	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A2	Expected	324	Code	Comment	Rank	Number
Hb F	Expected	223	400	No evidence of a haemoglobin variant or	1	254
Hb S		3	452	Testing the baby's biological father shoul	2	157
Hb C		2	450	Other comment (please specify in comm	3	108
Hb D		0	402	No evidence of sickle haemoglobin	4	59
Hb E		0	454	Recommend referral to a Consultant Ha	5	51
Hb C or E		0				
Hb Non Specified Fraction		3				

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2205AH2 ha presentato il caso di una donna cipriota di 36 anni, sottoposta a screening prenatale. I dettagli clinici riportavano che avesse avuto un trapianto di midollo osseo durante l'infanzia. Gli indici eritrocitari e la valutazione dell'assetto emoglobinico erano normali. A causa del suo BMT storico, il fenotipo di questa donna non rifletterà il suo genotipo reale e quindi il manuale *English National Sickle and Thalassaemia Programme Laboratory Handbook* consiglia di testare il padre biologico del bambino, soprattutto perché la sua etnia è ad elevato rischio di talassemia.

296/333 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio.

254/296 (86%) hanno utilizzato il codice di commento 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia) e altri 12 partecipanti (4%) hanno utilizzato una combinazione di codici 402, 403, 404. 171/296 partecipanti (58%) hanno raccomandato di testare il padre biologico del bambino, utilizzando il codice commento 452 o 453. 51 partecipanti hanno anche raccomandato di rivolgersi ad un ematologo e 133 hanno fornito un commento libero, notando l'importanza del BMT.

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, incluso l'uso dei codici 451 (non è consigliato il test del padre biologico del bambino), 416 (risultati compatibili con variante HbA₂) e 431 (risultati compatibili con portatore di beta talassemia).

16 laboratori non hanno restituito il pattern emoglobinico considerato essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂, HbF). I partecipanti sono pregati di riportare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (HbA, HbA₂ e HbF).

333 partecipanti hanno restituito i risultati entro la data di chiusura. 5/333 laboratori (2 UK) hanno segnalato solo frazioni "non specificate" o non hanno riportato codici interpretativi, poiché il loro analizzatore era fuori uso.

317/328 (97%) hanno riportato le frazioni essenziali per la diagnosi (HbA, HbA₂, HbF). Dei restanti 11 partecipanti: 6 laboratori non hanno riportato l'HbA. Si ricorda ai partecipanti di riportare tutte le frazioni presenti, comprese HbA, HbA₂ e HbF. Due partecipanti hanno riportato HbS ma non la presenza di HbA; 1 ha riportato una frazione non specificata oltre a HbA; 1 ha riportato HbC oltre a HbA; 1 ha riportato HbS e HbC oltre a HbA.

Risultati 2205-AH3 – 333 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	320
Hb A2	Expected	320
Hb F	Expected	219
Hb S	Expected	319
Hb C		3
Hb D		0
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		3

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
411	Results consistent with sickle cell carrier	1	292
454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	186
450	Other comment (please specify in comm	3	118
403	No evidence of thalassaemia	4	83
404	No evidence of beta thalassaemia	5	26

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2205AH3 ha presentato il caso di uomo del Ghana di 28 anni, la cui partner (AH1) è sottoposta a screening prenatale. È il presunto padre biologico del bambino. L'emocromo ha mostrato indici eritrocitari normali, mentre la valutazione dell'assetto emoglobinico ha evidenziato fosse un portatore di anemia falciforme. Poiché la compagna di quest'uomo è una portatrice di HbC, questa coppia è ad alto rischio di avere un bambino con malattia da HbSC in questa gravidanza. Il manuale *English National Sickle and Thalassaemia Programme Laboratory Handbook* consiglia a questa coppia consulenza genetica e una diagnosi prenatale.

299/333 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio.

292/299 (98%) hanno riportato il codice 411 (risultati compatibili con anemia falciforme). 186/299 (62%) hanno riportato anche il codice 454 (si consiglia di rivolgersi ad un ematologo). 109 partecipanti hanno utilizzato una combinazione di codici 403 e 404 per commentare l'assenza di evidenza di talassemia. 144 partecipanti hanno riflettuto sul potenziale rischio per la gravidanza in un commento libero e hanno consigliato consulenza ematologica o diagnosi prenatale.

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, incluso l'uso dei codici 455 (verificare il profilo marziale), 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia), 441 (presenza di livelli elevati di HbF), 432/431/425/421/416 (risultati compatibili con "altro") e 452/453 (si consiglia di testare il padre biologico del bambino).

25 laboratori non hanno restituito il pattern emoglobinico considerato essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂, HbF e HbS).

I partecipanti sono pregati di riportare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (HbA, HbA₂ e HbF).

333 partecipanti hanno restituito i risultati entro la data di chiusura. 4/333 laboratori (2 UK) hanno segnalato solo frazioni "non specificate" o non hanno riportato codici interpretativi, poiché il loro analizzatore era fuori uso.

308/329 partecipanti (94%) hanno restituito il pattern emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂, HbF e HbS).

Dei restanti 21 partecipanti: 7 laboratori non hanno riportato l'HbA. Si ricorda ai partecipanti di riportare tutte le frazioni presenti, comprese HbA, HbA₂ e HbF. Un laboratorio (1 UK) ha riportato una frazione non specificata ma non l'HbS; 7 hanno riportato HbA senza HbS; 2 non hanno riportato né HbA né HbS; 3 hanno riportato, in aggiunta alle frazioni attese, l'HbC; 1 ha riportato una frazione non specificata, in aggiunta alle frazioni previste.

Dr.ssa Roberta Rolla

È stata apportata una modifica al modo in cui viene calcolato il punteggio della performance analitica per il parametro Hb S% - attiva dalla distribuzione 2205AH (Ottobre 22)

Il punteggio cumulativo delle prestazioni analitiche è calcolato basandosi sugli indici di deviazione ottenuti dall'analisi degli ultimi sei campioni (per i quali sono stati restituiti i risultati), con l'applicazione del fattore di moltiplicazione

Il valore di questo fattore è stato ridotto da 9 a 8: di conseguenza, potrete notare una piccola riduzione del punteggio prestazionale Hb S% rispetto all'esercizio 2204AH (Agosto 22)