

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 2301-AH1 – 324 partecipanti hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	309
Hb A ₂	Expected	322
Hb F	Expected	320
Hb S		3
Hb C		0
Hb D		0
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		2

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
434	Results consistent with Hereditary Persis	1	260
441	Raised Hb F	2	165
454	Recommend referral to a Consultant Ha	3	108
402	No evidence of sickle haemoglobin	4	96
450	Other comment (please specify in comm	5	62

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio **2301AH1** ha presentato il caso di un ragazzo italiano di 17 anni sottoposto a studio familiare, perché a suo fratello minore è stata diagnosticata un'emoglobinopatia. Il paziente presentava normali indici eritrocitari, ma lo screening per l'emoglobinopatia mostrava un aumento significativo dell'HbF % pari a 18,6% (media di tutti i metodi). L'intervallo delle medie del sottometodo era compreso tra il 17,5 e il 20,3%.

La diagnosi precisa richiederebbe indagine genetica, tuttavia, lo scenario più probabile è che il "paziente" sia portatore di Persistenza Ereditaria di Emoglobina Fetale, dovuta a mutazione non delezionale (HPFH).

291/324 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio. 256/291 (88%) hanno suggerito che il "paziente" sia portatore di HPFH, utilizzando il codice 434 (risultati compatibili con portatore HPFH) o un commento a testo libero. 22/291 (8%) hanno commentato "HbF aumentata", utilizzando il codice 441 (invece del codice 434); 4 partecipanti (1%) hanno suggerito la presenza di un tratto $\delta\beta$ talassemico, utilizzando solo il codice 435 o un commento a testo libero.

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, incluso l'uso dei codici 431 (risultati compatibili con portatore di β talassemia); 432 (risultati compatibili con α talassemia e/o carenza marziale) e 452 (dovrebbe essere offerto il test al padre biologico del ragazzo).

319 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura. 299/319 partecipanti (94%) hanno riportato il pattern emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂ e HbF). 20 laboratori non hanno riportato le frazioni emoglobiniche essenziale per la diagnosi. Di questi 20 partecipanti:

- 1 laboratorio (Regno Unito) ha inviato risultati in bianco perché il suo analizzatore era fuori servizio.
- 12 laboratori (1 Regno Unito) non hanno segnalato la presenza di HbA.
- 2 partecipanti non hanno segnalato la presenza di HbF.
- 3 laboratori hanno segnalato HbS in aggiunta alle frazioni attese. Uno di questi inoltre non ha riportato la presenza di HbA.
- 1 partecipante ha riportato la presenza di una frazione non specificata, in aggiunta alle frazioni attese.
- 1 laboratorio ha segnalato solo la presenza di una frazione non specificata e ha commentato con codice libero "la presenza di un'interferenza" e che "avrebbe inviato il campione a un altro laboratorio per l'analisi".

Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (HbA, HbA₂ e HbF).

Risultati 2301-AH2 – 324 partecipanti hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	311
Hb A2	Expected	314
Hb F	Expected	225
Hb S	Expected	311
Hb C		0
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	280
452	Testing the baby's biological father should be checked	2	221
432	Results consistent with possible alpha thalassaemia	3	175
455	Iron status should be checked	4	149
454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	5	137

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio **2301AH2** ha presentato il caso di una donna africana di 33 anni sottoposta a screening prenatale. La "paziente" aveva indici eritrocitari ridotti (MCH di 23,8 pg) ed è risultata portatrice di HbS (tutti i metodi indicano HbS pari a 24,2%). Il valore basso di HbS % associato alla riduzione degli indici eritrocitari sono indicativi della copresenza di un tratto α talassemico. Il manuale *English National Sickle and Thalassaemia Programme Laboratory Handbook* consiglia, in questa situazione, di testare il padre biologico del bambino.

292/324 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio. 275/292 (94%) hanno utilizzato il codice commento 411 (risultati compatibili con portatore di HbS); 217 (74%) hanno raccomandato di testare il padre biologico del bambino, utilizzando il codice 452 e altri 12 hanno utilizzato il codice 453.

211/292 (72%) hanno riportato insieme il codice 411 (o presenza di una variante da identificare mediante indagine genetica) e il codice 452. La maggior parte dei partecipanti ha preso nota che l'esercizio 2301AH3 fosse del padre biologico del bambino e questo potrebbe aver portato ad un minor utilizzo del codice 452. Un certo numero di partecipanti ha notato la possibilità di una malattia da HbH nel bambino, poiché AH3 proviene da un'area ad alto rischio per l'alfa zero talassemia. 175 laboratori hanno utilizzato il codice 432 (risultati compatibili con possibile α talassemia e/o carenza marziale). 144 partecipanti hanno utilizzato il codice 455 (dovrebbe essere controllato il profilo marziale) e 135 hanno raccomandato una consulenza ematologica.

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, incluso l'uso dei codici 421 (risultati compatibili con malattia HbSC); 425 (risultati compatibili con drepanocitosi); 426 (risultati compatibili con HbS/ β talassemia) e 431 (risultati compatibili con portatore di β talassemia).

319 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura. 297/319 (93%) hanno riportato il pattern emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (HbA e HbS). 22 laboratori non hanno riportato le frazioni emoglobiniche essenziali per la diagnosi. Di questi 22 partecipanti:

- 1 laboratorio ha inviato risultati in bianco l'analizzatore era fuori uso.
- 1 partecipante (Regno Unito) ha riportato una frazione non specificata, ma non HbS. Questo laboratorio manderebbe via il campione per un'ulteriore identificazione.
- 7 laboratori (1 Regno Unito) non hanno segnalato la presenza di HbA, ma hanno riportato solo HbS.
- 2 laboratori hanno riportato una frazione non specificata in aggiunta alle frazioni attese.
- 6 partecipanti (1 Regno Unito) hanno riportato HbA, ma non HbS.
- 5 laboratori non hanno riportato né HbA né HbS.

Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (HbA, HbA₂ e HbF).

Risultati 2301-AH3 – 324 partecipanti hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	310
Hb A ₂	Expected	323
Hb F	Expected	223
Hb S		3
Hb C		0
Hb D		0
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		2

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
432	Results consistent with possible alpha th	1	233
455	Iron status should be checked	2	175
454	Recommend referral to a Consultant Ha	3	167
402	No evidence of sickle haemoglobin	4	124
450	Other comment (please specify in comm	5	113

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio **2301AH3** ha presentato il caso di un uomo di 35 anni di origine thailandese. È il partner ed il padre biologico del bambino di 2301AH2. L'emocromo mostrava indici eritrocitari marcatamente ridotti e lo screening dell'emoglobinopatia era normale. Poiché proviene da un'area ad alto rischio di talassemia alfa zero, potrebbe essere un portatore di talassemia alfa zero, ma sarebbero necessari test genetici per confermarlo. Se questo signore è un portatore di talassemia alfa zero e il suo partner (2301AH2) è un portatore di talassemia alfa plus (come è probabile, data la sua origine familiare), c'è un rischio di 1 su 4 di malattia da HbH in questa gravidanza.

290/324 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio. 229/290 (79%) hanno riportato il codice 432 (risultati coerenti con possibile α talassemia e/o carenza di ferro). 173/290 (60%) hanno riportato il codice 455 (controllare il profilo marziale) e 165/290 (57%) hanno riportato anche il codice 454 (si consiglia consulenza ematologica). Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, inclusi l'utilizzo del codice 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia); codice 434 (risultati compatibili con HPFH); codice 435 (risultati compatibili con $\delta\beta$ talassemia) e 431 (portatore di β talassemia).

319 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura. 302/319 partecipanti (95%) hanno riportato il pattern emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (HbA). 17 laboratori non hanno riportato le frazioni emoglobiniche essenziali per la diagnosi. Di questi 17 partecipanti:

- 1 laboratorio ha inviato risultati in bianco perché l'analizzatore era fuori uso.
- 11 laboratori (1 Regno Unito) non hanno segnalato la presenza di HbA. 2/11 hanno riportato HbS in aggiunta a HbA₂ e HbF.
- 2 partecipanti hanno riportato una frazione non specificata, in aggiunta alle frazioni attese.
- 1 laboratorio ha riportato HbS, in aggiunta alle frazioni attese.
- 2 non hanno segnalato la presenza di HbA, ma hanno segnalato la presenza di HbS.

Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (HbA, HbA₂ e HbF).



Prof.ssa Roberta Rolla