

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 2402-AH1 – 337 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	323	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A ₂	Expected	326				
Hb F	Expected	229				
Hb S	Expected	303				
Hb C		0	Code	Comment	Rank	Number
Hb D		0	450	Other comment (please specify in comm	1	197
Hb E		0	411	Results consistent with sickle cell carrier	2	180
Hb C or E		0	454	Recommend referral to a Consultant Ha	3	89
Hb Non Specified Fraction		18	403	No evidence of thalassaemia	4	51
			415	Results consistent with Hb variant carrier	5	18

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2402AH1 ha presentato il caso di una donna nera-africana di 58 anni coinvolta in un incidente stradale che ha ricevuto una trasfusione di sangue prima di effettuare il test per la valutazione dell'assetto emoglobinico. La "paziente" ha indici eritrocitari normali e lo screening delle emoglobinopatie mostra una piccola frazione nella zona Hb S (il valore medio di tutti i metodi è pari al 9,4%).

Considerando l'etnia della paziente e i dati clinici forniti, è probabile che si tratti di una portatrice di anemia falciforme e che la percentuale di Hb S sia ridotta rispetto all'atteso, a causa della recente trasfusione di sangue. Per confermare l'Hb S è necessario ricorrere a un secondo metodo.

307/337 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio.

180/307 (59%) hanno riportato il codice commento 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme). 197/307 (64%) hanno riportato il codice 450, per inserire un commento libero, di questi 180 hanno menzionato la trasfusione di sangue. Altri 89 partecipanti hanno riportato il codice commento 454 (è raccomandata consulenza ematologica).

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 416 (risultati compatibili con una variante Hb A₂), 421 (risultati compatibili con la malattia Hb SC), 426 (risultati compatibili con anemia falciforme-beta-talassemia), 425 (risultati compatibili con anemia falciforme in omozigosi) e 432 (risultati compatibili con alfa-talassemia e/o la carenza di ferro).

336 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di scadenza.

5 (1 Regno Unito) hanno inviato l'esercizio senza risultati.

297/331 partecipanti (90%) hanno restituito l'assetto emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb S) e altri 18/331 (5,4%) hanno riportato Hb A e una frazione non specificata. Poiché questo campione aveva una bassa concentrazione di Hb S (media di tutti i metodi pari a 9,4 %), è probabile che questi partecipanti abbiano individuato la frazione variante ma non siano stati in grado di confermarne l'identità. Dei restanti 36 partecipanti:

- 6 hanno riportato l'Hb S ma non hanno segnalato la presenza di Hb A. Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, tra cui Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 10 non hanno segnalato la presenza di Hb S o di una frazione non specificata; 2 di questi non hanno segnalato la presenza di Hb A.

Risultati 2402-AH2 – 337 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis		
Hb A	Expected	323	Top five reported comments (see graph for all reported comments)		
Hb A2	Expected	327			
Hb F	Expected	232			
Hb S	Expected	320			
Hb C		0	Code	Comment	Rank Number
Hb D		2	411	Results consistent with sickle cell carrier	1 299
Hb E		0	454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	2 224
Hb C or E		0	450	Other comment (please specify in comments)	3 138
Hb Non Specified Fraction		1	403	No evidence of thalassaemia	4 78
			404	No evidence of beta thalassaemia	5 19

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2402AH2 ha presentato il caso di un uomo di 24 anni di etnia indiana, la cui compagna è incinta e portatrice nota di anemia falciforme. Il paziente ha indici eritrocitari normali e lo screening dell'emoglobinopatie ha mostrato sia portatore di anemia falciforme (media dei valori di tutti i metodi di Hb S pari a 32,9%). Poiché entrambi i genitori sono portatori di anemia falciforme, c'è una probabilità del 25% che il bambino nasca con drepanocitosi.

310/337 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio.

299/310 (96%) hanno riportato il codice commento 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme). 159/310 (51%) hanno inserito un commento libero, la maggior parte dei quali ha segnalato il rischio di malattia falciforme nel bambino o la necessità di consulenza. 224/310 (72%) hanno riportato il codice commento 454 (è raccomandata consulenza ematologica).

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 412 (risultati compatibili con un portatore di Hb C), 421 (risultati compatibili con malattia da Hb SC), 426 (risultati compatibili con anemia falciforme-beta-talassemia), 431 (risultati compatibili con portatore di beta-talassemia) e 432 (risultati compatibili con alfa-talassemia e/o una carenza di ferro).

336 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di scadenza.

5 (1 Regno Unito) hanno inviato l'esercizio senza risultati.

314/331 partecipanti (95%) hanno restituito l'assetto emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb S). Dei restanti 17 partecipanti:

- 6 hanno riportato l'Hb S ma non hanno riportato l'Hb A. Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, tra cui Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 8 (1 Regno Unito) non hanno segnalato la presenza di Hb S, 2 di questi non hanno segnalato neppure la presenza di Hb A.
- 2 hanno riportato la presenza di Hb D, ma non di Hb S.
- 1 laboratorio del Regno Unito ha riportato Hb A insieme ad una frazione non specificata ma non Hb S; questo laboratorio rimanda ad un test di secondo livello per la conferma.

Risultati 2402-AH3 – 337 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	322
Hb A ₂	Expected	330
Hb F	Expected	229
Hb S		6
Hb C		0
Hb D		1
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		0

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
455	Iron status should be checked	1	164
432	Results consistent with possible alpha th	2	150
400	No evidence of a haemoglobin variant or	3	140
451	Testing the baby's biological father is not	4	121
402	No evidence of sickle haemoglobin	5	113

Discussione – *sintesi del commento UK NEQAS*

L'esercizio 2402AH3 ha presentato il caso di una donna italiana di 31 anni sottoposta a screening prenatale. Gli indici eritrocitari della paziente erano leggermente ridotti (MCH = 26,9 g) e lo screening dell'emoglobinopatia era normale. Secondo le linee guida del programma di screening per l'anemia falciforme e le talassemie del Regno Unito, non sono necessari ulteriori approfondimenti diagnostici.

308/337 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi per questo esercizio.

164/308 (53%) hanno riportato il codice commento 455 (si dovrebbe controllare il profilo marziale), 150/308 (49%) hanno riportato il codice commento 432 (risultati compatibili con alfa-talassemia e/o la carenza di ferro) e 140 hanno riportato il codice 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o di talassemia). Altri 121 hanno riportato il codice 451 (non è necessario il test del padre biologico del bambino) e 113 hanno riportato il codice 402 (nessuna evidenza di emoglobina falciforme).

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 431 (risultati compatibili con portatore di beta-talassemia), 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme) e codici relativi al test del padre biologico del bambino.

336 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di scadenza.

5 (1 Regno Unito) hanno inviato l'esercizio senza risultati.

316/331 partecipanti (95%) hanno restituito l'assetto emoglobinico identificato come essenziale per la diagnosi (Hb A, Hb A₂ e Hb F.). Dei 15 partecipanti rimanenti:

- 8 non hanno riportato l'Hb A presente. Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 6 partecipanti hanno segnalato la presenza di Hb S oltre a quella di Hb A. 1 di questi non ha segnalato la presenza di Hb A.
- 1 partecipante ha riportato Hb D oltre a Hb A.



Prof.ssa Roberta Rolla