

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 2405-AH1 – 340 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	327	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A ₂	Expected	337				
Hb F	Expected	237				
Hb S		4				
Hb C		0				
Hb D		2				
Hb E		0				
Hb C or E		0				
Hb Non Specified Fraction		0				

Code	Comment	Rank	Number
432	Results consistent with possible alpha th	1	241
455	Iron status should be checked	2	201
454	Recommend referral to a Consultant Ha	3	150
402	No evidence of sickle haemoglobin	4	134
450	Other comment (please specify in comm	5	111

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2405AH1 ha presentato il caso di un uomo cinese di 39 anni che è il partner (e padre biologico del bambino) di 2405AH2. Il "paziente" aveva indici eritrocitari significativamente ridotti (MCH = 20,2 pg) e lo screening dell'emoglobinopatia non mostrava alcuna variante emoglobinica presente. Considerando l'origine familiare del paziente, è altamente probabile che sia un portatore di talassemia alfa zero. Tuttavia, per confermarlo sarebbe necessario un test molecolare. Poiché anche la compagna di questo paziente è un possibile portatrice di talassemia alfa zero, è essenziale che questa coppia venga identificata come ad alto rischio di avere un figlio con l'idrope fetale Hb Barts e sia indirizzata a una consulenza genetica e/o a una diagnosi prenatale.

311/340 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi.

241/311 (77%) hanno riportato il codice 432 (risultati compatibili con possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro), 201/311 (65%) hanno riportato il codice 455 (controllare il profilo marziale) e 150/311 (48%) hanno riportato il codice 454 (si raccomanda consulenza ematologica).

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 411 (risultato compatibile con portatore di drepanocitosi), 413 (risultato compatibile con portatore di Hb D), 452 (dovrebbe essere offerto il test al padre biologico del bambino) e 431 (risultato compatibile con un portatore di beta-talassemia).

Riassunto delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

16 laboratori non hanno riportato il pattern di identificazione delle frazioni essenziale per la diagnosi.

Si raccomanda di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese quelle previste (HbA, HbA₂ e HbF).

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

323/339 partecipanti (95%) hanno riportato il pattern di identificazione delle frazioni essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂ e HbF).

Dei 16 partecipanti rimanenti:

- 2 (1 Regno Unito) hanno presentato risultati in bianco.
- 9 non hanno riportato l'Hb A presente. Si ricorda ai partecipanti di riportare tutte le frazioni presenti, comprese Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 1 ha riportato Hb S senza Hb A.
- 2 hanno riportato Hb S in aggiunta a Hb A e Hb F.
- 1 ha riportato Hb D in aggiunta a Hb A e Hb F.
- 1 ha riportato Hb S e Hb D in aggiunta a Hb A e Hb F.

Risultati 2405-AH2 – 340 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	326
Hb A ₂	Expected	330
Hb F	Expected	220
Hb S	Expected	320
Hb C		0
Hb D		1
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		1

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
411	Results consistent with sickle cell carrier	1	294
432	Results consistent with possible alpha th	2	206
454	Recommend referral to a Consultant Ha	3	192
455	Iron status should be checked	4	151
452	Testing the baby's biological father shou	5	133

Discussione – *sintesi del commento UK NEQAS*

L'esercizio 2405AH2 ha presentato il caso di una donna di 32 anni di origine familiare mista (africana nera e cinese) sottoposta a screening prenatale. La "paziente" presentava indici eritrocitari significativamente ridotti (MCH = 20,1 pg) e lo screening per emoglobinopatie ha evidenziato la presenza di una variante di Hb S (media dei metodi Hb S = 20,4%). Poiché la percentuale di Hb S è molto più bassa di quanto ci si aspetterebbe in un tipico portatore di anemia falciforme e considerando l'origine familiare della donna, è probabile che sia anche portatrice di alfa-zero talassemia o possa addirittura avere la malattia da Hb H, ma solo i test genetici molecolari potrebbero confermarlo. Il partner della signora (e padre biologico del bambino) è stato sottoposto al test, campione AH1, ed è risultato essere anche lui un possibile portatore di talassemia alfa zero. La coppia è quindi ad alto rischio di avere un figlio affetto da idrope fetale Hb Barts.

312/340 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi.

294/312 (94%) hanno utilizzato il codice 411 (risultato compatibile con un portatore di drepanocitosi) e 206 (66%) hanno riportato il codice 432 (risultato compatibile con un possibile portatore di talassemia alfa e/o carenza di ferro). Altri 192 (62%) hanno riportato il codice 454 (si raccomanda consulenza ematologica) e 151 (48%) hanno utilizzato il codice 455 (controllare il profilo marziale).

Ci sono stati alcuni commenti non corretti o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 431 (risultato compatibile con una beta talassemia), 421 (risultato compatibile con la malattia Hb SC), 425 (risultato compatibile con drepanocitosi) e 413 (risultato compatibile con portatore di Hb D).

Riassunto delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

26 laboratori non hanno riportato il pattern di identificazione delle frazioni essenziale per la diagnosi.

Si raccomanda di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese quelle previste (HbA, HbA₂ e HbF).

339/340 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di scadenza.

313/339 partecipanti (92%) hanno fornito il pattern di identificazione delle frazioni essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb S).

Dei restanti 26 partecipanti:

- 3 (1 Regno Unito) hanno presentato risultati in bianco.
- 7 non hanno riportato la presenza di Hb A. Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 1 (Regno Unito) ha riportato una frazione non specificata al posto dell'Hb S, secondo la prassi del proprio laboratorio. Il campione sarebbe stato inviato per l'identificazione.
- 11 (1 UK) hanno riportato Hb A senza Hb S.
- 3 non hanno riportato né Hb S né Hb A.
- 1 ha riportato Hb D con Hb A, ma non ha riportato Hb S.

Risultati 2405-AH3 – 340 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	324
Hb A2	Expected	322
Hb F	Expected	220
Hb S		6
Hb C		1
Hb D	Expected	287
Hb E		1
Hb C or E		1
Hb Non Specified Fraction	Expected	23

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
413	Results consistent with Hb D carrier (Hb	1	272
454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	106
403	No evidence of thalassaemia	3	103
402	No evidence of sickle haemoglobin	4	96
450	Other comment (please specify in comm	5	86

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2405AH3 ha presentato il caso di una donna indiana di 18 anni con una storia familiare di disordini falcemici. Gli indici eritrocitari della "paziente" erano nella norma e lo screening per le emoglobinopatie ha evidenziato che era portatrice di Hb D-Punjab. Per confermare qualsiasi variante che migra nella finestra o zona dell'Hb D in HPLC o CE, dovrebbe essere utilizzato un secondo metodo. L'eterozigosi composta per Hb S e Hb D-Punjab è un disordine falcemico.

313/340 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi. 272/313 (87%) hanno riportato il codice 413 (risultato compatibile con un portatore di Hb D) e 106/313 (34%) hanno riportato il codice 454 (si raccomanda consulenza ematologica). Dei partecipanti che non hanno Hb D in un commento codificato, 28 (9%) hanno inserito un commento a testo libero che suggeriva la presenza di Hb D o di una variante che richiedeva ulteriori test per l'identificazione.

Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 414 (risultato compatibile con un portatore di Hb E), 411 (risultato compatibile con un portatore di drepanocitosi) e 422 (risultato compatibile con una malattia da Hb SD).

Riassunto delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

55 laboratori non hanno riportato il pattern di identificazione delle frazioni essenziale per la diagnosi. Si raccomanda di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese quelle previste (HbA, HbA₂ e HbF).

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

284/339 partecipanti (84%) hanno fornito il pattern di identificazione delle frazioni essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb D).

Dei restanti 55 partecipanti:

- 4 (1 Regno Unito) hanno presentato risultati in bianco.
- 2 hanno riportato l'Hb D ma non l'Hb A. Si ricorda ai partecipanti di riportare tutte le frazioni presenti, comprese l'Hb A, l'Hb A₂ e l'Hb F.
- 21 (10 UK) non hanno segnalato la presenza di Hb D ma hanno rilevato una frazione non specificata. La presenza di una frazione non specificata era un dato atteso per questo campione, in quanto molti laboratori avrebbero inviato il campione per l'identificazione. Uno di questi partecipanti non ha segnalato la presenza di Hb A.
- 1 partecipante ha segnalato la presenza di Hb S oltre a quella di Hb D.
- 19 partecipanti non hanno segnalato la presenza di Hb D e 6 di questi non hanno segnalato anche l'Hb A.
- 8 partecipanti hanno segnalato la presenza di Hb S, Hb C e/o Hb E, ma non hanno segnalato la presenza di Hb D. 2 di questi non hanno segnalato la presenza di Hb A.

Prof.ssa Roberta Rolla