

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 2406-AH1 – 332 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	317	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A ₂	Expected	328				
Hb F	Expected	326				
Hb S		4				
Hb C		0				
Hb D		0	Code	Comment	Rank	Number
Hb E		0	441	Raised Hb F	1	226
Hb C or E		0	434	Results consistent with Hereditary Persis	2	140
Hb Non Specified Fraction		1	454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	140
			450	Other comment (please specify in comm	4	99
			400	No evidence of a haemoglobin variant or	5	95

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2406AH1 ha riportato il caso di un uomo italiano di 36 anni la cui partner è in gravidanza ed è una portatrice nota di beta-talassemia. Il "paziente" presentava indici eritrocitari normali (MCH = 31,3 pg) e lo screening per le emoglobinopatie ha mostrato un livello elevato di Hb F (media di tutti i metodi: Hb F = 5,9%). Poiché non vi sono evidenze di una talassemia delta-beta e il valore di Hb F è compreso tra il 5 e il 10%, è probabile che la causa sia una mutazione non delezionale di HPFH (Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin), ma solo un test molecolare potrebbe confermarlo. Questi risultati indicano che la coppia non è a rischio di avere un bambino con un'emoglobinopatia clinicamente significativa.

305/332 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi. 226/305 (74%) hanno riportato il codice di commento 441 (aumento dell'Hb F), 140/305 (46%) hanno riportato il codice 434 (risultato compatibile con portatore di HPFH) e 140/305 (46%) hanno riportato il codice 454 (si raccomanda il rinvio a un ematologo specialista).

Considerando tutti i commenti, 281/305 (92%) dei partecipanti hanno utilizzato un commento che rifletteva l'aumento dell'Hb F (441, 434 o 435 - portatore di delta beta talassemia) o hanno annotato l'aumento dell'Hb F in un commento libero. Ci sono stati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 411 (risultato compatibile con portatore di drepanocitosi), 452 (dovrebbe essere proposto il test al padre biologico del bambino) e 431 (risultato compatibile con portatore di beta-talassemia).

Riassunto delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

20 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).

331/332 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura.

311/331 partecipanti (94%) hanno riportato il pattern di emoglobina identificato come essenziale per la (HbA, HbA₂ e HbF).

Dei restanti 20 partecipanti:

- 2 (entrambi dal Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti.
- 10 non hanno riportato la presenza di Hb A. Ai partecipanti viene ricordato di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 2 non hanno riportato la presenza di Hb A, ma hanno riportato Hb S oltre a Hb F e Hb A₂.
- 3 non hanno riportato la presenza di Hb F.
- 2 hanno riportato Hb S oltre a Hb A e Hb F.
- 1 ha riportato una frazione non specificata oltre alle frazioni attese.

Risultati 2406-AH2 – 332 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	317
Hb A ₂	Expected	328
Hb F	Expected	224
Hb S		4
Hb C		0
Hb D		0
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
400	No evidence of a haemoglobin variant or	1	245
452	Testing the baby's biological father shou	2	164
450	Other comment (please specify in comm	3	128
454	Recommend referral to a Consultant Ha	4	76
402	No evidence of sickle haemoglobin	5	49

Discussione – *sintesi del commento UK NEQAS*

L'esercizio 2406AH2 ha riportato il caso di una donna di 23 anni di origine cipriota greca sottoposta a screening prenatale. I dettagli clinici indicano che la paziente ha ricevuto un trapianto di midollo osseo durante l'infanzia. Gli indici eritrocitari della "paziente" erano nella norma (MCH = 27,4 pg) e lo screening per le emoglobinopatie non ha evidenziato alcuna variante di Hb o talassemia. Tuttavia, poiché l'origine etnica di questa paziente è ad alto rischio per la beta-talassemia e ha ricevuto un trapianto di midollo osseo da bambina, la possibilità che sia una portatrice di beta-talassemia dal punto di vista genetico non deve essere esclusa. Il fenotipo di questa donna non rifletterà il suo genotipo effettivo, quindi il National Sickle and Thalassaemia Programme Laboratory Handbook dell'NHS in Inghilterra consiglia di eseguire il test sul padre biologico del bambino.

304/332 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi.

245/304 (81%) hanno utilizzato il codice 400 (nessuna evidenza di una variante emoglobinica o di talassemia) e 164/304 (54%) hanno riportato il codice 452 (dovrebbe essere proposto il test al padre biologico del bambino). Altri 9 (3%) hanno riportato il codice di commento 453 (dovrebbe essere proposto il test al padre biologico del bambino, se proviene da un'area ad alto rischio). Altri 9 partecipanti (3%) hanno segnalato la necessità di testare il padre biologico del bambino solo in un commento libero, per un totale del 60% di laboratori che raccomandano di testare il padre del bambino.

5 partecipanti (2 nel Regno Unito) hanno riportato il codice 451 (il test del padre biologico del bambino non è necessario), commento in questo caso inappropriato. Ci sono stati altri commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 431 (risultato compatibile con portatore di beta-talassemia) e 411 (risultato compatibile con portatore di Hb S).

Riassunto delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

17 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).

331/332 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di scadenza.

314/331 partecipanti (il 95%) hanno restituito il pattern di emoglobina identificato come essenziale per la diagnosi (HbA, HbA₂ e HbF).

Dei restanti 17 partecipanti:

- 2 (entrambi nel Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti.
- 10 non hanno riportato la presenza di Hb A. Si ricorda ai partecipanti di segnalare tutte le frazioni presenti, inclusi Hb A, Hb A₂ e Hb F. Di questi, 2 hanno segnalato Hb S senza Hb A.
- 2 non hanno riportato la presenza di Hb A, ma hanno segnalato Hb S insieme a Hb F e Hb A₂.
- 2 hanno segnalato Hb S insieme alla frazione attesa.
- 1 ha segnalato una frazione non specificata oltre alla frazione attesa.

Risultati 2406-AH3 – 332 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	318	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A2	Expected	325				
Hb F	Expected	244				
Hb S	Expected	321				
Hb C		1				
Hb D		0	Code	Comment	Rank	Number
Hb E		0	411	Results consistent with sickle cell carrier	1	299
Hb C or E		0	454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	2	105
Hb Non Specified Fraction		3	403	No evidence of thalassaemia	3	102
			450	Other comment (please specify in comments)	4	46
			455	Iron status should be checked	5	26

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2406 AH3 ha riportato il caso di una donna africana nera di 59 anni sottoposta a screening pre-operatorio per un intervento chirurgico al ginocchio. Gli indici eritrocitari della "paziente" erano normali e il test per l'emoglobinopatia ha mostrato che era portatrice di anemia falciforme (media di tutti i metodi Hb S = 37,7%).

305/332 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

Di questi, 299/305 (98%) hanno riportato il codice 411 (risultati compatibili con portatrice di anemia falciforme) o hanno annotato la presenza della variante in un commento scritto, e 105/305 (34%) hanno riportato il codice 454 (si raccomanda il rinvio a un ematologo consulente).

Sono stati rilevati alcuni commenti errati o inappropriati, tra cui l'uso dei codici 431 (risultati compatibili con portatrice di beta talassemia), 421 (risultati compatibili con malattia Hb SC) e 425 (risultati compatibili con anemia falciforme).

Riassunto delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

21 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).

331/332 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di scadenza.

310/331 partecipanti (94%) hanno riportato il pattern di emoglobina identificato come essenziale per la diagnosi (HbA e HbS).

Dei restanti 21 partecipanti:

- 2 (entrambi dal Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti.
- 1 (Regno Unito) ha riportato una frazione non specificata al posto di Hb S, in accordo con la loro pratica di refertazione. Il campione sarebbe stato inviato per conferma.
- 8 non hanno riportato la presenza di Hb A. Ai partecipanti viene ricordato di segnalare tutte le frazioni presenti, comprese Hb A, Hb A₂ e Hb F. 8 di questi 11 hanno riportato Hb S senza Hb A.
- 4 non hanno riportato la presenza di Hb S.
- 3 non hanno riportato né Hb A né Hb S.
- 2 (1 dal Regno Unito) hanno riportato una frazione non specificata oltre alle frazioni attese.
- 1 ha riportato Hb C oltre alle frazioni attese.

Prof.ssa Roberta Rolla