

Introduzione

Sono stati forniti due campioni di globuli rossi che rappresentavano campioni di pazienti emoglobinopatici inviati per la genotipizzazione al fine di facilitare il supporto trasfusionale. I laboratori sono stati invitati ad eseguire la genotipizzazione dei globuli rossi nello stesso modo in cui la eseguono per i campioni clinici, a registrare il metodo usato e a registrare il genotipo e il fenotipo previsto per D, Cc, Ee, MN, Ss, Kk, Fy^a, Fy^b, Fy, Jk^a, Jk^b, Do^a e Do^b.

Percentuale di ritorno / analisi dei dati

L'esercizio è stato distribuito a 57 laboratori, 11 nel Regno Unito e Repubblica d'Irlanda (ROI) e 46 al di fuori del Regno Unito. I risultati sono stati restituiti da 46/57 (80.7%) laboratori entro la data di chiusura.

Risultati dei test

Tutti i laboratori hanno riportato una qualità soddisfacente per entrambi i campioni dei pazienti, ad eccezione di uno che ha riportato una bassa concentrazione per il Paziente 1.

Due laboratori hanno riportato un totale di cinque risultati fuori consenso e questi sono evidenziati nella Tabella 1.

Tabella 1 – Risultati fuori consenso

Lab	Patient sample	Reported Genotype	Consensus genotype	Reported predicted phenotype	Consensus predicted phenotype
A	Patient 1	<i>RHD*01/01N.01</i>	<i>RHD*01N.01/01N.01</i>	D negative	D negative
	Patient 2	<i>RHD*01/01N.01</i>	<i>RHD*01N.01/01N.01</i>	D negative	D negative
B	Patient 1	<i>RHD*01</i> (zygosity not determined)	<i>RHD*01N.01/01N.01</i>	D negative	D negative
	Patient 2	<i>RHD*01</i> (zygosity not determined)	<i>RHD*01N.01/01N.01</i>	D negative	D negative
	Patient 1	<i>GYPA*01/01</i>	<i>GYPA*01/02</i>	M+ N-	M+ N+

Discussione

I laboratori A e B hanno entrambi restituito genotipi RHD non consensuali, ma fenotipi previsti di consenso e potrebbero aver commesso errori di inserimento dati. Nel questionario, il laboratorio A ha indicato di non riportare i dati RHD, e il laboratorio B ha registrato che il fenotipo previsto viene traslato dal genotipo dal software della piattaforma di test.

In questo esercizio, solo un laboratorio (non del Regno Unito) ha indicato di non aver testato la mutazione GATA del gene FY, ma ha riportato risultati consensuali per tutti gli elementi del test FY per entrambi i pazienti. È possibile che il software utilizzato nella piattaforma di genotipizzazione non riporti sempre la mutazione, ma la utilizzi per derivare il fenotipo previsto.

Risultati Paziente 1

RISULTATI DI CONSENSO		
GENOTIPO	FENOTIPO PREVISTO ¹	ANTIGENI
<i>RHD*01N.01/01N.01</i>	D negativo	D
<i>RHCE*c/c</i>	C-c+	CcEe
<i>RHCE*e/e</i>	E-e+	CeEe
<i>GYPA*01/02</i>	M+N+	MN
<i>GYPB*04/04</i>	S-s+	Ss
<i>KEL*02/02</i>	K-k+	Kk
<i>FY*01/01</i>	Fy(a+b-)	Fy ^a Fy ^b Fy
Mutazione GATA non presente		
<i>JK*02/02</i>	JK(a-b+)	JK ^a JK ^b
<i>DO*01/02</i>	Do(a+b+)	Do ^a Do ^b

Risultati Paziente 2

RISULTATI DI CONSENSO		
GENOTIPO	FENOTIPO PREVISTO ¹	ANTIGENI
<i>RHD*01N.01/01N.01</i>	D negativo	D
<i>RHCE*c/c</i>	C-c+	CcEe
<i>RHCE*e/e</i>	E-e+	CeEe
<i>GYPA*01/01</i>	M+N-	MN
<i>GYPB*03/04</i>	S+s+	Ss
<i>KEL*02/02</i>	K-k+	Kk
<i>FY*01/02</i>	Fy(a+b+)	Fy ^a Fy ^b Fy
Mutazione GATA non presente		
<i>JK*02/02</i>	JK(a-b+)	JK ^a JK ^b
<i>DO*01/02</i>	Do(a+b+)	Do ^a Do ^b

Il referente italiano UK NEQAS
for Blood Transfusion Laboratory Practice
Dott. Francesco Bennardello