

## 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 (HbA<sub>2</sub>, 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 2505-AH1 – 326 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	310	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A <sub>2</sub>	Expected	309				
Hb F	Expected	211				
Hb S	Expected	310				
Hb C		1				
Hb D		1	Code	Comment	Rank	Number
Hb E		0	411	Results consistent with sickle cell carrier	1	280
Hb C or E		0	452	Testing the baby's biological father should	2	234
Hb Non Specified Fraction		3	454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	3	117
			403	No evidence of thalassaemia	4	79
			450	Other comment (please specify in comment)	5	40

## Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

**L'esercizio 2505AH1** ha riportato il caso di una donna mediorientale di 26 anni sottoposta a screening prenatale. Gli indici eritrocitari della "paziente" erano nella norma e lo screening per le emoglobinopatie ha mostrato che era portatrice del tratto falcemico (media Hb S dei metodi = 34,9%).

### Commenti Interpretativi

296 partecipanti hanno restituito commenti interpretativi.

- 280/296 (95%) hanno riportato il codice 411 (Risultati coerenti con portatore di tratto falcemico – Hb AS).
- 234/296 (79%) hanno riportato il codice 452 (Si raccomanda di offrire il test al padre biologico del bambino).
- 117/296 (40%) hanno riportato il codice 454 (Si raccomanda invio a un ematologo consulente).

### Commenti errati o inappropriati

Sono stati riportati in modo scorretto i seguenti codici:

- 19/296 (6%) hanno suggerito che la paziente fosse omozigote per Hb S o eterozigote composto, utilizzando i codici:
  - 426 (Malattia falciforme-beta-talassemia),
  - 425 (Anemia falciforme omozigote – Hb SS),
  - 431 (Portatore di beta-talassemia),
  - 421 (Malattia Hb SC).
- 7 partecipanti hanno riportato il codice 432 (Possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro).
- 2 partecipanti ciascuno hanno riportato i codici:
  - 441 (Hb F aumentata),
  - 416 (Variante Hb A<sub>2</sub>),
  - 402 (Nessuna evidenza di emoglobina S).

### Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni emoglobiniche

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

Ai partecipanti viene richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, incluse quelle attese (Hb A, Hb A<sub>2</sub> e Hb F).

326 partecipanti hanno inviato i risultati entro la scadenza.

- 300/326 (92%) hanno riportato correttamente il pattern essenziale (Hb A e Hb S).

Per i rimanenti 26 partecipanti:

- 4 (3 nel Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (commenti indicavano un fermo strumentale o che il test non veniva più eseguito nel laboratorio).
- 7 non hanno riportato la presenza di Hb A.  
*Si ricorda di riportare tutte le frazioni presenti, incluse Hb A, Hb A<sub>2</sub> e Hb F.*
- 10 (2 nel Regno Unito) non hanno riportato Hb S; tra questi, 4 non hanno riportato nemmeno Hb A.
- 1 partecipante (Regno Unito) ha riportato una frazione non specificata al posto di Hb S, indicando che il campione sarebbe stato inviato per conferma.
- 3 hanno riportato una seconda variante di Hb oltre alle frazioni essenziali (Hb C, Hb D o una variante non specificata).
- 1 ha riportato esclusivamente una frazione non specificata.

## Risultati 2505-AH2 – 326 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	312
Hb A <sub>2</sub>	Expected	318
Hb F	Expected	285
Hb S		4
Hb C		1
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
400	No evidence of a haemoglobin variant or	1	282
451	Testing the baby's biological father is not	2	132
402	No evidence of sickle haemoglobin	3	66
404	No evidence of beta thalassaemia	4	29
403	No evidence of thalassaemia	5	20

## Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2505AH2 ha riportato il caso di una donna di 32 anni, di origine etnica sconosciuta a causa dell'adozione, sottoposta a screening prenatale.

Secondo le linee guida del *NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme*, gli individui in gravidanza con origine etnica non nota devono essere sottoposti a screening per emoglobinopatie.

Se lo screening risulta normale, senza varianti emoglobiniche rilevate e con indici eritrocitari nei range di riferimento, non è richiesto alcun approfondimento aggiuntivo, come nel caso di questa "paziente".

### Commenti Interpretativi

296 partecipanti hanno inviato commenti interpretativi.

- 282/296 (95%) hanno riportato il codice 400 (Nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia).
- 132/296 (45%) hanno riportato il codice 451 (Non è necessario il test del padre biologico del bambino).

### Commenti errati o inappropriati

Sono stati riportati in modo scorretto i seguenti codici:

- 23 partecipanti (3 nel Regno Unito) hanno richiesto il test del padre biologico usando i codici 452 o 453.
- 11 partecipanti hanno riportato il codice 455 (Si raccomanda la valutazione dello stato marziale del ferro).
- 1 partecipante ha riportato il codice 432 (Possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro), nonostante gli indici eritrocitari fossero nel range di normalità.
- 9 partecipanti (7 nel Regno Unito) hanno riportato il codice 441 (Hb F aumentata).
- 1 partecipante ha riportato il codice 412 (Risultati coerenti con portatore di Hb C – Hb AC).

### Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni emoglobiniche

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

Ai partecipanti viene richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, incluse quelle attese (Hb A, Hb A<sub>2</sub>, Hb F).

- 326 partecipanti hanno inviato i risultati entro la scadenza.
- 307/326 (94%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico essenziale per la diagnosi (Hb A).

Tra i rimanenti 19 partecipanti:

- 4 (3 nel Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (commenti indicavano fermo strumentale o test non più eseguito nel laboratorio).
- 9 partecipanti non hanno riportato la presenza di Hb A.  
*Si ricorda ai partecipanti di riportare tutte le frazioni presenti, incluse Hb A, Hb A<sub>2</sub> e Hb F.*
- 3 hanno riportato Hb S o Hb C oltre alla frazione essenziale.
- 1 ha riportato Hb S e Hb D oltre alla frazione essenziale.
- 1 ha riportato una frazione non specificata in aggiunta alla frazione essenziale.
- 1 ha riportato Hb S senza riportare Hb A.

## Risultati 2505-AH3 – 326 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	309
Hb A2	Expected	316
Hb F	Expected	315
Hb S		5
Hb C		0
Hb D		1
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
434	Results consistent with Hereditary Persis	1	266
454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	184
441	Raised Hb F	3	153
450	Other comment (please specify in comm	4	116
402	No evidence of sickle haemoglobin	5	76

## Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2505AH3 ha riportato il caso di un uomo nigeriano di 45 anni, partner e presunto padre biologico del nascituro, la cui compagna in gravidanza è nota essere portatrice del tratto falcemico.

Gli indici eritrocitari della "paziente" erano nei limiti di norma e lo screening per emoglobinopatie ha mostrato un aumento dei livelli di Hb F (media tra i metodi = 24,5%), un quadro compatibile con *Hereditary Persistence of Fetal Haemoglobin* (HPFH).

Questa coppia ha un rischio di avere un bambino con Hb S/HPFH; tuttavia, secondo le linee guida del *NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme*, si tratta di un disordine emoglobinico considerato "a basso rischio".

Il campione dovrebbe essere inviato per conferma mediante analisi mutazionale; si raccomanda fortemente la consulenza genetica, mentre la diagnosi prenatale non è indicata.

### Commenti Interpretativi

295 partecipanti hanno inviato commenti interpretativi.

- 266/295 (90%) hanno riportato il codice 434 (Risultati coerenti con portatore di Hereditary Persistence of Fetal Haemoglobin – HPFH).
- 184/295 (64%) hanno riportato il codice 454 (Si raccomanda invio a un ematologo consulente).

### Commenti errati o inappropriati

Sono stati riportati commenti scorretti o non appropriati.

Nonostante gli indici eritrocitari fossero nei limiti di normale:

- 38 partecipanti (2 nel Regno Unito) hanno riportato codici quali 435, 455 e 432.
- 9 partecipanti hanno riportato emoglobinopatie errate utilizzando i codici 431, 419, 425 e 411.
- 5 partecipanti hanno raccomandato il test del padre biologico del bambino (inappropriato in questo scenario).

### Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni emoglobiniche

27 laboratori non hanno riportato il pattern delle frazioni emoglobiniche essenziale per la diagnosi.

Ai partecipanti viene richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, incluse quelle attese (Hb A, Hb A<sub>2</sub>, Hb F).

326 partecipanti hanno inviato i risultati entro la scadenza.

- 299/326 (92%) hanno riportato correttamente il pattern essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb F).

Tra i rimanenti 27 partecipanti:

- 5 (3 nel Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (commenti indicavano un fermo strumentale o che il test non veniva più eseguito nel laboratorio).
- 10 partecipanti hanno riportato Hb F ma non Hb A.  
*Si ricorda ai partecipanti di riportare tutte le frazioni presenti, incluse Hb A, Hb A<sub>2</sub> e Hb F.*
- 4 partecipanti (2 nel Regno Unito) hanno riportato Hb A ma non Hb F.
- 4 partecipanti hanno riportato Hb S in aggiunta alle frazioni essenziali; 1 di questi non ha riportato Hb A.
- 1 partecipante ha riportato una frazione non specificata in aggiunta alle frazioni essenziali.
- 1 partecipante ha riportato Hb S e Hb D oltre alle frazioni essenziali.
- 1 partecipante ha riportato una frazione non specificata al posto di Hb F.
- 1 partecipante ha riportato esclusivamente una frazione non specificata.

Prof.ssa Roberta Rolla