

### 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<sup>a</sup>, Fy<sup>b</sup>, Fy, Jk<sup>a</sup>, Jk<sup>b</sup>, Do<sup>a</sup> e Do<sup>b</sup>.

### Percentuale di ritorno / analisi dei dati

L'esercizio è stato distribuito a 57 laboratori, 10 nel Regno Unito e Repubblica d'Irlanda (ROI) e 47 fuori dal Regno Unito. I risultati sono stati restituiti da 53/57 (93%) laboratori entro la data di chiusura.

### Risultati dei test

51/53 (96,2%) laboratori hanno segnalato una qualità del campione soddisfacente per entrambi i campioni dei pazienti. Un laboratorio ha segnalato una "concentrazione di DNA troppo bassa" per il Paziente 1 e un altro ha segnalato emolisi per entrambi i campioni; entrambi i laboratori hanno registrato risultati concordanti per tutti i test.

Due laboratori hanno restituito un totale di nove risultati non concordanti, che 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>GYPA*02/02</i>	<i>GYPA*01/01</i>	M- N+	M+ N-
		<i>GYPB*04/04</i>	<i>GYPB*03/03</i>	S- s+	S+ s-
		<i>JK*01/02</i>	<i>JK*01/01</i>	Jk(a+b+)	Jk(a+b-)
		<i>DO*01/01</i>	<i>DO*02/02</i>	Do(a+b-)	Do(a-b+)
	Patient 2	<i>GYPA*01/01</i>	<i>GYPA*02/02</i>	M+ N-	M- N+
		<i>GYPB*03/03</i>	<i>GYPB*04/04</i>	S+ s-	S- s+
		<i>JK*01/01</i>	<i>JK*01/02</i>	Jk(a+b-)	Jk(a+b+)
		<i>DO*02/02</i>	<i>DO*01/01</i>	Do(a-b+)	Do(a+b-)
B	Patient 2	<i>FY*01/01</i>	<i>FY*01/02</i>	Fy(a+b+)	Fy(a+b+)
		GATA mutation not present	GATA mutation not present		

## Discussione

I risultati D, Cc, Ee, Kk, Fy, Fy, Fy erano identici per entrambi i campioni in questo esercizio, mentre i risultati MN, Ss, Jk<sup>a</sup>, Jk<sup>b</sup>, Do<sup>a</sup> e Do<sup>b</sup> erano diversi. Il laboratorio A sembra aver scambiato i campioni durante l'analisi o al momento dell'inserimento dei risultati. Questo laboratorio ha registrato che i risultati vengono trascritti manualmente nel loro sistema informatico.

Il laboratorio B ha riportato un genotipo fuori consenso ma un fenotipo previsto dal consenso, probabilmente a causa di un errore di inserimento dati. Anche questo laboratorio ha registrato di trascrivere manualmente i risultati.

È necessario prestare attenzione a confermare l'identità di tutti i campioni prima dell'analisi. Per i campioni clinici, ciò richiede un controllo completo dei dati demografici del paziente per garantire che i risultati siano assegnati al paziente corretto. I campioni EQA devono essere soggetti allo stesso processo di verifica dei campioni clinici.

Quando si inseriscono i dati per i campioni EQA, è importante verificare che i dati vengano registrati e trascritti per il paziente corretto. Questo vale anche per l'inserimento dei dati relativi ai campioni clinici in un sistema di gestione delle informazioni di laboratorio (LIMS), poiché in caso di interruzione del LIMS o dell'interfaccia, potrebbe essere necessario l'inserimento manuale dei risultati e dovrebbe essere presente un sistema robusto per ridurre le possibilità di errori di inserimento dati.

Due laboratori (entrambi non britannici) hanno indicato di non eseguire il test per la mutazione GATA del gene FY. Un laboratorio ha dichiarato di non eseguire il test GATA perché testa solo i riceventi e l'analisi della mutazione GATA per i donatori viene effettuata esternamente. Tuttavia, i campioni utilizzati negli esercizi di genotipizzazione degli eritrociti di UK NEQAS sono progettati per rappresentare pazienti trasfusione-dipendenti (ovvero riceventi) e pertanto dovrebbero essere sempre testati per la mutazione GATA. Il test per la mutazione GATA nei potenziali riceventi di trasfusioni è essenziale per comprendere l'espressione degli antigeni FY e il rischio di produzione di anticorpi eritrocitari, ad esempio anti-Fy3<sup>1</sup>.

1. Daniels G. Human blood groups. John Wiley & Sons; 2008 Apr 15.

Risultati Paziente 1

RISULTATI DI CONSENSO		
GENOTIPO	FENOTIPO PREVISTO <sup>1</sup>	ANTIGENI
<i>RHD*01 (zigosità non determinata)</i>	D positivo	D
<i>RHCE*C/C</i>	C+c-	CcEe
<i>RHCE*e/e</i>	E-e+	CeEe
<i>GYP A*01/01</i>	M+N-	MN
<i>GYP B*03/03</i>	S+s-	Ss
<i>KEL*02/02</i>	K-k+	Kk
<i>FY*01/02</i>	Fy(a+b+)	Fy <sup>a</sup> Fy <sup>b</sup> Fy
Mutazione GATA non presente		
<i>JK*01/01</i>	JK(a+b-)	JK <sup>a</sup> JK <sup>b</sup>
<i>DO*02/02</i>	Do(a-b+)	Do <sup>a</sup> Do <sup>b</sup>

<sup>1</sup> Il risultato di consenso di quelli che hanno testato la zigosità (n=13) era *RHD\*01/01*

Risultati Paziente 2

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

**1 Il risultato di consenso di quelli che hanno testato la zigosità (n=16) era *RHD\*01/01***

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