

## 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 2506-AH1 – 324 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	312	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A2	Expected	314				
Hb F	Expected	214				
Hb S	Expected	261				
Hb C		1				
Hb D		1	Code	Comment	Rank	Number
Hb E		0	450	Other comment (please specify in comm	1	20
Hb C or E		0	411	Results consistent with sickle cell carrier	2	13
Hb Non Specified Fraction		23	454	Recommend referral to a Consultant Ha	3	7
			403	No evidence of thalassaemia	4	5
			404	No evidence of beta thalassaemia	5	2

## Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

**L'esercizio 2506AH1** ha riportato il caso di una donna nigeriana di 56 anni coinvolta in un incidente stradale e sottoposta a trasfusione di sangue prima dell'esecuzione dei test. La 'paziente' presentava indici eritrocitari nella norma e lo screening per emoglobinopatie evidenziava una piccola frazione nella zona/finestra Hb S (media tra tutti i metodi Hb S = 5,3%). Considerando l'origine etnica della paziente e i dati clinici disponibili, vi sono due possibili interpretazioni: la paziente potrebbe essere portatrice di anemia falciforme con una percentuale di Hb S ridotta a seguito della recente trasfusione, oppure una delle unità trasfuse potrebbe provenire da un donatore portatore di Hb S. Si raccomanda l'utilizzo di un secondo metodo per confermare la presenza di Hb S.

### Commenti interpretativi

291 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

134/291 (46%) hanno riportato il codice commento 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme) e 17/291 il codice 415 (risultati compatibili con portatore di variante dell'emoglobina), di cui 12 hanno menzionato un possibile picco di Hb S.

209/291 (72%) hanno riportato il codice 450, di cui 200 hanno fatto riferimento alla trasfusione di sangue nel paziente.

Ulteriori 72 partecipanti hanno riportato il codice 454 (raccomandato invio a consulente ematologo).

Tra i 23 partecipanti (3 del Regno Unito) che non hanno segnalato la presenza di Hb S utilizzando i codici 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia) o 402 (nessuna evidenza di emoglobina S), 7 (2 del Regno Unito) hanno comunque commentato una possibile presenza di Hb S.

Sono stati osservati alcuni commenti errati o inappropriati, inclusi quelli associati ai codici 419, 425, 432, 413, 416, 421, 426, 431, 441 e 453.

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

70 laboratori non hanno riportato il pattern di identificazione delle frazioni, elemento essenziale per la diagnosi.

Ai partecipanti è richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, incluse quelle attese (HbA, HbA2 e HbF).

253/323 partecipanti (78%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico ritenuto essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb S).

Dei restanti 70 partecipanti:

5 (2 del Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (i commenti indicavano inattività dello strumento o cessazione del test nel laboratorio)

6 partecipanti non hanno riportato la presenza di Hb A (si ricorda di riportare tutte le frazioni: Hb A, Hb A2 e Hb F)

32 (6 del Regno Unito) non hanno riportato Hb S ma hanno riportato Hb A

22 (10 del Regno Unito) hanno riportato una frazione non specificata al posto di Hb S

2 partecipanti non hanno riportato né Hb S né Hb A

2 partecipanti hanno riportato una variante specifica al posto di Hb S (Hb C e Hb D)

1 partecipante (Regno Unito) ha riportato una frazione non specificata insieme alle frazioni attese

## Risultati 2506-AH2 – 324 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	311
Hb A2	Expected	317
Hb F	Expected	196
Hb S		3
Hb C		0
Hb D		0
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		4

  

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	263
452	Testing the baby's biological father shoul	2	153
450	Other comment (please specify in comm	3	124
402	No evidence of sickle haemoglobin	4	57
454	Recommend referral to a Consultant Ha	5	28

## Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2506AH2 ha riportato il caso di una donna britannica di etnia caucasica di 44 anni, in gravidanza, per la quale i dati clinici indicano l'utilizzo di un'ovocita da donatrice. La paziente presentava indici eritrocitari nella norma e uno screening per emoglobinopatie anch'esso nei limiti di normalità.

Secondo le linee guida del *NHS Sickle and Thalassaemia Screening Programme* se la **gravidanza è stata ottenuta tramite ovodonazione**, i risultati dello screening sulla donna non sono informativi. **Il padre biologico del bambino deve essere testato** e, in caso di esito positivo, il referto deve raccomandare di contattare il centro di fertilità per ottenere i risultati emoglobinopatici della madre biologica.

### Commenti interpretativi

289 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

262/289 (91%) hanno riportato il codice commento 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia).

168/289 (58%) dei partecipanti totali e 103/114 (90%) dei partecipanti del Regno Unito hanno raccomandato il test del padre biologico utilizzando i codici 452 o 453.

129/289 (46%) hanno inserito un commento libero, nella maggior parte dei casi segnalando la gravidanza da ovodonazione e le azioni conseguenti.

28/289 (10%) hanno riportato il codice 454 (raccomandato invio a consulente ematologo).

6 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno erroneamente riportato il codice 451 (non è necessario testare il padre biologico).

6 partecipanti (4 del Regno Unito) hanno riportato i codici 419 (risultati compatibili con portatore di variante emoglobinica di significato incerto) o 415 (risultati compatibili con portatore di variante emoglobinica).

Altri commenti errati o inappropriati includevano l'uso dei codici:

421 (risultati compatibili con Hb SC)

431 (portatore di beta-talassemia)

441 (Hb F aumentata)

**Durante una revisione post-survey dei dati è emersa evidenza sufficiente per suggerire la possibile presenza di una variante emoglobinica (?Hb Riccarton) nel campione, non rilevata nella fase di pre-accettazione. Questa variante potrebbe interferire con la misurazione della Hb A2 su alcuni strumenti; pertanto, il campione è stato escluso dalla valutazione per il parametro Hb A2.**

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

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

Ai partecipanti è richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, incluse quelle attese (HbA, HbA2 e HbF).

303/323 partecipanti (94%) hanno riportato il pattern emoglobinico ritenuto essenziale per la diagnosi (Hb A).

Dei restanti 20 partecipanti:

6 (3 del Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (i commenti indicavano inattività dello strumento o cessazione del test nel laboratorio)

7 non hanno riportato la presenza di Hb A (si ricorda di riportare tutte le frazioni: Hb A, Hb A2 e Hb F)

2 partecipanti hanno riportato Hb S oltre alla frazione essenziale

1 partecipante ha riportato Hb S ma non Hb A

4 (3 del Regno Unito) hanno riportato una frazione non specificata oltre alla frazione essenziale

## Risultati 324-AH3 – 318 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	310
Hb A2	Expected	314
Hb F	Expected	217
Hb S	Expected	301
Hb C		0
Hb D		0
Hb E		0
Hb C or E		0
Hb Non Specified Fraction		2

  

Data Analysis			
Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Code	Comment	Rank	Number
411	Results consistent with sickle cell carrier	1	275
454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	211
450	Other comment (please specify in comm	3	135
403	No evidence of thalassaemia	4	73
455	Iron status should be checked	5	25

## Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2506AH3 ha riportato il caso di un uomo indiano di 32 anni, partner di una donna in gravidanza nota per essere portatrice di beta-talassemia. Il 'paziente' presentava indici eritrocitari nella norma e lo screening per emoglobinopatie indicava una condizione di portatore di anemia falciforme (media tra tutti i metodi Hb S = 32,7%).

### Commenti interpretativi

295 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

274/295 (93%) hanno riportato il codice 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme, Hb AS).

210/295 (71%) hanno riportato il codice 454 (raccomandato invio a consulente ematologo).

135/295 (46%) hanno riportato il codice 450 (altro commento), nella maggior parte dei casi evidenziando che la gravidanza è ad alto rischio.

2 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno riportato erroneamente il codice 402 (assenza di emoglobina S) e 1 partecipante (Regno Unito) il codice 416 (risultati compatibili con variante Hb A2).

Altri commenti errati o inappropriati includevano l'uso dei codici:

400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia)

412 (portatore di Hb C, Hb AC)

425 (anemia falciforme omozigote, Hb SS)

426 (malattia drepanocitica/beta-talassemia)

431 (portatore di beta-talassemia)

432 (possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro)

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

29 laboratori non hanno riportato il pattern di identificazione delle frazioni, elemento essenziale per la diagnosi.

Ai partecipanti è richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, incluse quelle attese (HbA, HbA2 e HbF).

293/323 partecipanti (91%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb S).

Dei restanti 30 partecipanti:

7 (2 del Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (i commenti indicavano inattività dello strumento o cessazione del test nel laboratorio)

6 partecipanti non hanno riportato la presenza di Hb A (si ricorda di riportare tutte le frazioni: Hb A, Hb A2 e Hb F)

13 partecipanti non hanno riportato Hb S ma hanno riportato Hb A

2 partecipanti non hanno riportato né Hb S né Hb A

2 partecipanti hanno riportato una frazione non specificata al posto di Hb S



Prof.ssa Roberta Rolla