

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 2601-AH1 – 318 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	305	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A2	Expected	314	Code	Comment	Rank	Number
Hb F	Expected	310	441	Raised Hb F	1	226
Hb S		7	400	No evidence of a haemoglobin variant or	2	133
Hb C		1	451	Testing the baby's biological father is not	3	115
Hb D		0	434	Results consistent with Hereditary Persis	4	97
Hb E		0	450	Other comment (please specify in comm	5	77
Hb C or E		0				
Hb Non Specified Fraction		3				

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2601AH1 ha riportato il caso di una donna cipriota di 37 anni sottoposta a screening prenatale. La 'paziente' presentava indici eritrocitari nella norma e lo screening per emoglobinopatie evidenziava un aumento della Hb F (media tra tutti i metodi Hb F = 6,7%).

Secondo le linee guida del NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme, in presenza di Hb F aumentata devono essere considerate la persistenza ereditaria dell'emoglobina fetale (HPFH) e la delta-beta talassemia.

La delta-beta talassemia è sospettata quando Hb F $\geq 5\%$ e MCH < 27 pg, mentre la HPFH è sospettata quando Hb F $> 10\%$ con indici eritrocitari normali. In questo contesto prenatale, non è ritenuto necessario testare il padre biologico del bambino.

Commenti interpretativi

293 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

226/293 (77%) hanno riportato il codice 441 (Hb F aumentata).

133/293 (45%) hanno riportato il codice 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia).

115/293 (39%) hanno riportato il codice 451 (non è necessario testare il padre biologico).

97 partecipanti (10 del Regno Unito) hanno riportato il codice 434 (risultati compatibili con portatore di HPFH) e 10 il codice 435 (risultati compatibili con portatore di delta-beta talassemia).

Sono stati osservati alcuni commenti errati o inappropriati:

65 partecipanti (11 del Regno Unito) hanno raccomandato erroneamente il test del padre biologico (codici 452 o 453)

5 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno riportato il codice 431 (portatore di beta-talassemia)

2 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno segnalato la presenza di una variante emoglobinica

4 partecipanti hanno riportato il codice 455 (valutare lo stato marziale)

1 partecipante ha riportato il codice 432 (possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro)

Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

25 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).

293/318 partecipanti (92%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb F).

Dei restanti 25 partecipanti:

2 (1 del Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (inattività dello strumento)

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

7 (1 del Regno Unito) hanno riportato Hb S oltre alle frazioni essenziali (Hb A e Hb F), di cui 3 senza riportare Hb A

2 (1 del Regno Unito) hanno riportato una frazione non specificata oltre alle frazioni essenziali

5 (2 del Regno Unito) non hanno riportato Hb F

1 partecipante ha riportato Hb C oltre alle frazioni essenziali

1 partecipante ha riportato esclusivamente una frazione non specificata

Risultati 2601-AH2 – 318 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis																											
Hb A	Expected	304	Top five reported comments (see graph for all reported comments) <table border="1"> <thead> <tr> <th>Code</th> <th>Comment</th> <th>Rank</th> <th>Number</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>432</td> <td>Results consistent with possible alpha th</td> <td>1</td> <td>226</td> </tr> <tr> <td>455</td> <td>Iron status should be checked</td> <td>2</td> <td>195</td> </tr> <tr> <td>402</td> <td>No evidence of sickle haemoglobin</td> <td>3</td> <td>110</td> </tr> <tr> <td>451</td> <td>Testing the baby's biological father is not</td> <td>4</td> <td>108</td> </tr> <tr> <td>404</td> <td>No evidence of beta thalassaemia</td> <td>5</td> <td>64</td> </tr> </tbody> </table>				Code	Comment	Rank	Number	432	Results consistent with possible alpha th	1	226	455	Iron status should be checked	2	195	402	No evidence of sickle haemoglobin	3	110	451	Testing the baby's biological father is not	4	108	404	No evidence of beta thalassaemia	5	64
Code	Comment	Rank					Number																							
432	Results consistent with possible alpha th	1					226																							
455	Iron status should be checked	2					195																							
402	No evidence of sickle haemoglobin	3					110																							
451	Testing the baby's biological father is not	4					108																							
404	No evidence of beta thalassaemia	5					64																							
Hb A2	Expected	313																												
Hb F	Expected	188																												
Hb S		4																												
Hb C		0																												
Hb D		0																												
Hb E		0																												
Hb C or E		0																												
Hb Non Specified Fraction		6																												

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2601AH2 ha riportato il caso di una donna cinese di 29 anni sottoposta a screening prenatale. L'emocromo mostrava una lieve riduzione degli indici eritrocitari, mentre lo screening per emoglobinopatie risultava nella norma.

Secondo le linee guida del *NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme*, in presenza di un MCH compreso tra 25 e 27 pg è sospetto uno stato di portatore di alfa-talassemia (e/o una carenza di ferro); tuttavia, non sono richiesti ulteriori approfondimenti, inclusa la valutazione del padre biologico.

Commenti interpretativi

293 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

226/293 (77%) hanno riportato il codice 432 (risultati compatibili con possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro).

195/293 (67%) hanno riportato il codice 455 (valutare lo stato marziale).

108/293 (37%) hanno riportato il codice 451 (non è necessario testare il padre biologico).

Sono stati osservati alcuni commenti errati o inappropriati:

56 partecipanti (7 del Regno Unito) hanno riportato il codice 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia)

77 partecipanti (13 del Regno Unito) hanno raccomandato erroneamente il test del padre biologico (codici 452 o 453)

4 partecipanti hanno riportato il codice 403 (assenza di talassemia), nonostante MCH <27 pg

2 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno segnalato la presenza di una variante emoglobinica

1 partecipante ha riportato il codice 441 (Hb F aumentata)

Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

21 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).

297/318 partecipanti (93%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico essenziale per la diagnosi (Hb A).

Dei restanti 21 partecipanti:

2 (1 del Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (inattività dello strumento)

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

4 partecipanti hanno riportato Hb S oltre alla frazione essenziale (Hb A)

5 (4 del Regno Unito) hanno riportato una frazione non specificata oltre alla frazione essenziale

1 partecipante ha riportato esclusivamente una frazione non specificata

Risultati 2601-AH3 – 318 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants
Hb A	Expected	305
Hb A2	Expected	311
Hb F	Expected	211
Hb S	Expected	304
Hb C		0
Hb D		0
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
411	Results consistent with sickle cell carrier	1	283
454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	2	212
450	Other comment (please specify in comment)	3	138
403	No evidence of thalassaemia	4	82
404	No evidence of beta thalassaemia	5	25

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2601AH3 ha riportato il caso di un uomo nigeriano di 43 anni, partner di una donna in gravidanza nota per essere portatrice di Hb C. 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 = 32,1%).

Secondo le linee guida del *NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme*, questa coppia è considerata ad alto rischio di avere un figlio affetto da una grave emoglobinopatia (malattia Hb SC). È raccomandata la consulenza genetica e l'informazione riguardo alla diagnosi prenatale (PND).

Commenti interpretativi

293 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.

283/293 (97%) hanno riportato il codice 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme, Hb AS).

212/293 (72%) hanno riportato il codice 454 (raccomandato invio a consulente ematologo).

139/293 (47%) hanno riportato il codice 450 (altro commento), nella maggior parte dei casi evidenziando la gravidanza ad alto rischio e la necessità di consulenza genetica e/o diagnosi prenatale.

Sono stati osservati alcuni commenti errati o inappropriati, inclusi:

426 (malattia drepanocitica/beta-talassemia)

425 (anemia falciforme omozigote, Hb SS)

402 (assenza di emoglobina S)

400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia)

421 (malattia Hb SC)

441 (Hb F aumentata)

412 (portatore di Hb C, Hb AC)

3 partecipanti hanno riportato i codici 452 o 453 (offrire il test al padre biologico), nonostante il soggetto in esame fosse già il padre biologico.

Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni

23 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).

295/318 partecipanti (93%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb S).

Dei restanti 23 partecipanti:

2 (1 del Regno Unito) hanno inviato risultati vuoti (inattività dello strumento)

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

10 partecipanti non hanno riportato Hb S

1 partecipante (Regno Unito) ha riportato una frazione non specificata al posto di Hb S, in linea con le procedure interne

1 partecipante ha riportato una frazione non specificata oltre alle frazioni essenziali

1 partecipante ha riportato esclusivamente una frazione non specificata

Prof.ssa Roberta Rolla