



Newsletter

UK NEQAS
International Quality Expertise

Autore: **Dr. Bruno Brando**
Data: **06 Marzo 2026**
Riferimento: **Il Sistema EQA/PT di UK NEQAS for General Haematology nella Nuova Rete Nazionale Talassemia ed Emoglobinopatie.**

La Rete Nazionale delle Malattie Rare ha recentemente riconosciuto la **Rete Nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie** come rete specifica di patologia (decreto 31-05-2023, GU Serie Generale n.214 del 13-09-2023), definendo tra l'altro le caratteristiche dei laboratori di diagnostica di 1° e 2° livello, dei centri regionali di riferimento e dei centri di eccellenza facenti capo all' ERN Blood-Net europea (<https://eurobloodnet.eu/>).

È compito delle regioni e delle province autonome identificare e organizzare i laboratori competenti in materia e favorire il coordinamento tra i vari settori della diagnostica, dei centri di cura e di riabilitazione, in collegamento con il Comitato Nazionale Malattie Rare (<https://www.malattierare.gov.it>).

La Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie - SITE - ha pubblicato un documento di buona pratica di laboratorio per la diagnostica di primo e secondo livello delle talassemie e delle emoglobinopatie (https://www.site-italia.org/storage/site/article/pdf/16/1-I_e_II_Final_Vers_02.pdf), che costituisce un eccellente riferimento per tutti i laboratori di diagnostica ematologica e per i centri di cura.

I test di primo livello sono indicati per lo screening del paziente e dei suoi familiari. Oltre ovviamente all'emocromo e alla valutazione dello stato marziale e degli ematinici, fondamentale è lo studio dell'assetto emoglobinico con metodi separativi come elettroforesi capillare o HPLC, che permettono di quantificare tutte le frazioni presenti. Sebbene questa diagnostica di primo livello sia automatizzata e diffusa in molti laboratori di ematologia generale, l'interpretazione e la gestione di un risultato complesso o raro resta a carico dei pochi centri clinici specialistici e di riferimento.

I test di secondo livello sono essenzialmente le analisi molecolari, da utilizzare in soggetti con esami di primo livello non dirimenti, in diagnosi prenatali in coppie a rischio e in una serie di analisi in medicina riproduttiva, medicina fetale e nel trapianto. Le tecniche più utilizzate sono il sequenziamento Sanger, le tecniche MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) e Reverse Dot Blot. Sono inoltre attivi alcuni centri già in grado di eseguire analisi in NGS.

Padroneggiare la diagnostica delle talassemie e delle emoglobinopatie richiede grande competenza clinica, molta esperienza nelle pratiche di laboratorio e un continuo aggiornamento. L'Italia è come noto un Paese in cui le talassemie sono endemiche, specie in alcune regioni, mentre l'incontro con etnie provenienti da altre zone del mondo richiede un deciso ampliamento delle conoscenze in questa materia, particolarmente complessa.

Per tutti i laboratori di 1° e 2° livello la regolare partecipazione a schemi di External Quality Assessment/ Proficiency Testing (EQA/PT) è necessaria per ottenere l'accreditamento della struttura.

UK NEQAS for general Haematology (GH) mette a disposizione dei laboratori il più ampio e qualificato sistema di esercizi EQA/PT nel campo dello studio delle emoglobine varianti e patologiche, con oltre 1300 partecipanti a livello internazionale.

Gli schemi UK NEQAS GH sono unici per la loro natura educativa e formativa, e consentono ai laboratori sia di 1° che di 2° livello di ottemperare pienamente a tutte le più recenti raccomandazioni e linee-guida in materia di diagnostica delle talassemie e delle emoglobinopatie.

La partecipazione agli schemi UKNEQAS GH costituisce una continua e inesauribile fonte di aggiornamento tecnico-scientifico e medico, grazie al supporto di specialisti di elevato profilo ed allo scambio di informazioni nella vasta comunità internazionale di partecipanti.

Dr. Bruno Brando
Referente Italiano e Membro dello Steering Committee di UK NEQAS for Leucocyte Immunophenotyping