

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 2604-AH1 – 321 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	313	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A2	Expected	321				
Hb F	Expected	215				
Hb S		6				
Hb C		0				
Hb D		1				
Hb E		0				
Hb C or E		0				
Hb Non Specified Fraction		0				
			Code	Comment	Rank	Number
			431	Results consistent with beta thalassaemia	1	281
			454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	2	210
			450	Other comment (please specify in comments)	3	124
			402	No evidence of sickle haemoglobin	4	97
			455	Iron status should be checked	5	52

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio **2604AH1** ha riportato il caso di un uomo bengalese di 36 anni, la cui partner è in gravidanza ed è nota per essere portatrice di Hb E. L'emocromo del *paziente* mostrava una riduzione degli indici eritrocitari e lo screening per emoglobinopatie evidenziava un aumento della Hb A₂ (media tra tutti i metodi = 5,3%), compatibile con una condizione di portatore di beta-talassemia.

Secondo le linee guida del *NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme*, questa coppia è da considerarsi **"a rischio"**, poiché a ogni gravidanza esiste una probabilità di 1 su 4 (25%) di avere un figlio affetto da **Hb E/beta-talassemia**. Alla coppia devono pertanto essere offerte una consulenza genetica e la possibilità di effettuare una diagnosi prenatale.

Commenti interpretativi

- 301 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.
- 281/301 (93%) hanno riportato il codice 431 (risultati compatibili con portatore di beta-talassemia).
- 210 partecipanti hanno riportato il codice 454 (raccomandato invio a consulente ematologo).
- 127 partecipanti hanno riportato il codice 450 (altro commento, da specificare nell'apposito spazio), nella maggior parte dei casi segnalando il rischio di avere un figlio affetto da Hb E/beta-talassemia.
- 17 partecipanti hanno riportato il codice 432 (risultati compatibili con possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro).
- Dei 20 partecipanti (7%) che non hanno riportato il codice 431, 2 appartenevano al Regno Unito. Uno ha segnalato un'alfa-talassemia con indicazione all'invio a un consulente, senza tuttavia commentare l'aumento della Hb A₂; nell'altro caso si è trattato verosimilmente di un errore di trasposizione. I restanti 18 partecipanti non appartenenti al Regno Unito hanno fornito interpretazioni differenti; tuttavia, una quota considerevole ha riportato il codice 454, specificando nei commenti la necessità di una conferma diagnostica.

Commenti errati o inappropriati

- Sono stati riportati in modo non corretto i seguenti codici:
- 4 partecipanti hanno riportato il codice 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia).
- 4 hanno riportato il codice 416 (risultati compatibili con variante della Hb A₂).
- 2 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno riportato il codice 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme, Hb AS).
- 2 hanno riportato il codice 415 (risultati compatibili con portatore di variante emoglobinica, specificando la variante nel commento, se nota).
- 1 partecipante ha riportato il codice 403 (assenza di talassemia).
- 1 partecipante ha riportato il codice 404 (assenza di beta-talassemia).

Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni emoglobiniche

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

Ai partecipanti è richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (Hb A, Hb A₂ e Hb F).

321 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura dell'esercizio.

309/321 partecipanti (96%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico ritenuto essenziale per la diagnosi (**Hb A e Hb A₂**).

Dei restanti 12 partecipanti:

- 6 non hanno riportato la presenza di Hb A. Si ricorda che devono essere riportate tutte le frazioni presenti, incluse Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 5 partecipanti (1 del Regno Unito) hanno riportato la presenza di Hb S in aggiunta alle frazioni essenziali (Hb A e Hb A₂).
- 1 partecipante ha riportato Hb S e Hb D, senza riportare Hb A.

Risultati 2604-AH2 – 321 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis			
Hb A	Expected	313	Top five reported comments (see graph for all reported comments)			
Hb A ₂	Expected	320				
Hb F	Expected	320				
Hb S		4	Code	Comment	Rank	Number
Hb C		0	431	Results consistent with beta thalassaem	1	281
Hb D		1	454	Recommend referral to a Consultant Ha	2	210
Hb E		0	450	Other comment (please specify in comm	3	124
Hb C or E		0	402	No evidence of sickle haemoglobin	4	97
Hb Non Specified Fraction		2	455	Iron status should be checked	5	52

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2604AH2 ha riportato il caso di una donna italiana di 30 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 = 6,2%).

Commenti interpretativi

- 300 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.
- 230/300 (77%) hanno riportato il codice 441 (Hb F aumentata).
- 129/300 (43%) hanno riportato il codice 400 (nessuna evidenza di variante emoglobinica o talassemia).
- 116/300 (39%) hanno riportato il codice 451 (non è necessario testare il padre biologico).
- 108 partecipanti (14 del Regno Unito) hanno riportato il codice 434 (risultati compatibili con portatore di persistenza ereditaria dell'emoglobina fetale, HPFH).
- 13 partecipanti hanno riportato il codice 435 (risultati compatibili con portatore di delta-beta talassemia).

Secondo le linee guida del NHS England Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme, la HPFH deve essere presa in considerazione quando la Hb F è pari o superiore al 10%, mentre la delta-beta talassemia deve essere considerata quando la Hb F è pari o superiore al 5% e l'MCH è <27 pg.

56 partecipanti (7 del Regno Unito) hanno raccomandato il test del partner, riportando il codice 452 o 453.

Commenti errati o inappropriati

Sono stati riportati in modo non corretto i seguenti codici:

- 13 partecipanti hanno riportato il codice 455 (valutare lo stato marziale).
- 1 partecipante ha riportato il codice 432 (risultati compatibili con possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro), nonostante l'MCH fosse >27 pg.
- 2 partecipanti hanno riportato il codice 431 (risultati compatibili con portatore di beta-talassemia).
- 3 partecipanti hanno segnalato la presenza di una variante emoglobinica utilizzando i codici 415, 419 o 424.

Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni emoglobiniche

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

Ai partecipanti è richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (Hb A, Hb A₂ e Hb F).

321 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura dell'esercizio.

308/321 partecipanti (96%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico ritenuto essenziale per la diagnosi (Hb A e Hb F).

Dei restanti 13 partecipanti:

- 6 non hanno riportato la presenza di Hb A. Si ricorda che devono essere riportate tutte le frazioni presenti, incluse Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 1 partecipante del Regno Unito non ha riportato Hb F.
- 3 partecipanti hanno riportato Hb S, uno dei quali non ha riportato anche Hb A.
- 2 partecipanti hanno riportato una frazione non specificata in aggiunta alle frazioni essenziali (Hb A e Hb F).
- 1 partecipante ha riportato Hb S e Hb D, senza riportare Hb A.

Risultati 2604-AH3 – 321 Laboratori hanno partecipato all'esercizio

Fraction	Expected	Reported by all participants	Data Analysis		
Hb A	Expected	313	Top five reported comments (see graph for all reported comments)		
Hb A2	Expected	314	Code	Comment	Rank Number
Hb F	Expected	311	411	Results consistent with sickle cell carrier	1 292
Hb S	Expected	307	403	No evidence of thalassaemia	2 93
Hb C		0	454	Recommend referral to a Consultant Haematologist	3 89
Hb D		1	450	Other comment (please specify in comment)	4 70
Hb E		0	404	No evidence of beta thalassaemia	5 17
Hb C or E		0			
Hb Non Specified Fraction		1			

Discussione – sintesi del commento UK NEQAS

L'esercizio 2603AH3 ha riportato il caso di un uomo di 63 anni di origine indiana coinvolto in un incidente stradale. Il paziente presentava indici eritrocitari nella norma e lo screening per emoglobinopatie evidenziava una condizione di portatore di anemia falciforme (media tra tutti i metodi Hb S = 33,5%).

Commenti interpretativi

- 301 partecipanti hanno fornito commenti interpretativi.
- 292/301 (97%) hanno riportato il codice 411 (risultati compatibili con portatore di anemia falciforme).
- 93/301 (31%) hanno riportato il codice 403 (assenza di talassemia).
- 89/301 (30%) hanno riportato il codice 454 (raccomandato invio a consulente ematologo).

Il 39% dei partecipanti ha classificato la Hb F come "elevata" o superiore al proprio intervallo di riferimento interno, mentre il 59,8% l'ha classificata come "normale" o compresa nel proprio intervallo di riferimento. Questa variabilità interpretativa spiega probabilmente gli 11 partecipanti (6 del Regno Unito) che hanno riportato il codice 441 (Hb F aumentata), a fronte di una media della Hb F tra tutti i metodi pari all'1,3%.

Commenti errati o inappropriati

Sono stati riportati commenti errati o non appropriati, inclusi i seguenti codici:

- 432 (risultati compatibili con possibile portatore di alfa-talassemia e/o carenza di ferro).
- 426 (risultati compatibili con malattia drepanocitica/beta-talassemia).
- 431 (risultati compatibili con portatore di beta-talassemia).
- 402 (assenza di emoglobina S), riportato da 1 partecipante del Regno Unito.
- 415 (risultati compatibili con portatore di variante emoglobinica, specificando la variante nel commento, se nota).
- 421 (risultati compatibili con malattia Hb SC).
- Inoltre, trattandosi di un paziente di sesso maschile non sottoposto a screening prenatale, i codici 452 e 453, relativi all'indicazione al test del padre biologico, non erano pertinenti.

Riepilogo delle prestazioni per l'identificazione delle frazioni emoglobiniche

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

Ai partecipanti è richiesto di riportare tutte le frazioni presenti, comprese quelle attese (Hb A, Hb A₂ e Hb F).

321 partecipanti hanno inviato i risultati entro la data di chiusura dell'esercizio.

301/321 partecipanti (94%) hanno riportato correttamente il pattern emoglobinico ritenuto essenziale per la diagnosi (**Hb A e Hb S**).

Dei restanti 20 partecipanti:

- 5 non hanno riportato la presenza di Hb A. Si ricorda che devono essere riportate tutte le frazioni presenti, incluse Hb A, Hb A₂ e Hb F.
- 11 partecipanti (1 del Regno Unito) non hanno riportato Hb S.
- 2 partecipanti non hanno riportato né Hb A né Hb S.
- 1 partecipante del Regno Unito ha riportato una frazione non specificata al posto di Hb S, in accordo con le proprie procedure locali.
- 1 partecipante ha riportato Hb D in aggiunta alle frazioni essenziali.