

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

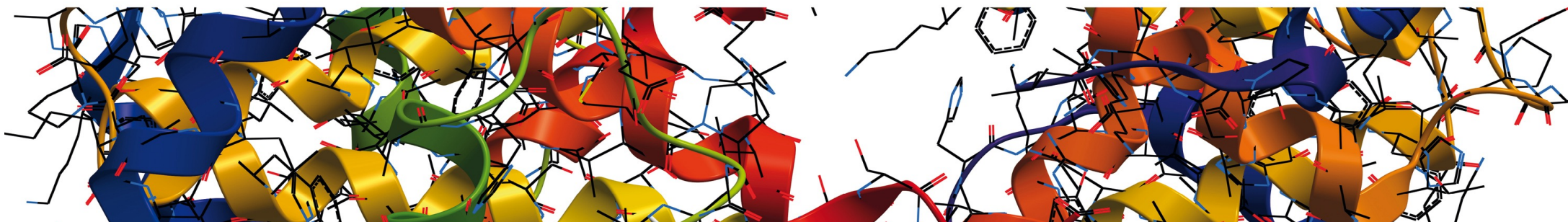
Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus

LABORATORIO DELLE EMOGLOBINOPATIE

Dott. Saverio Scianguetta

Biologo Genetista,

AOU Vanvitelli, Napoli

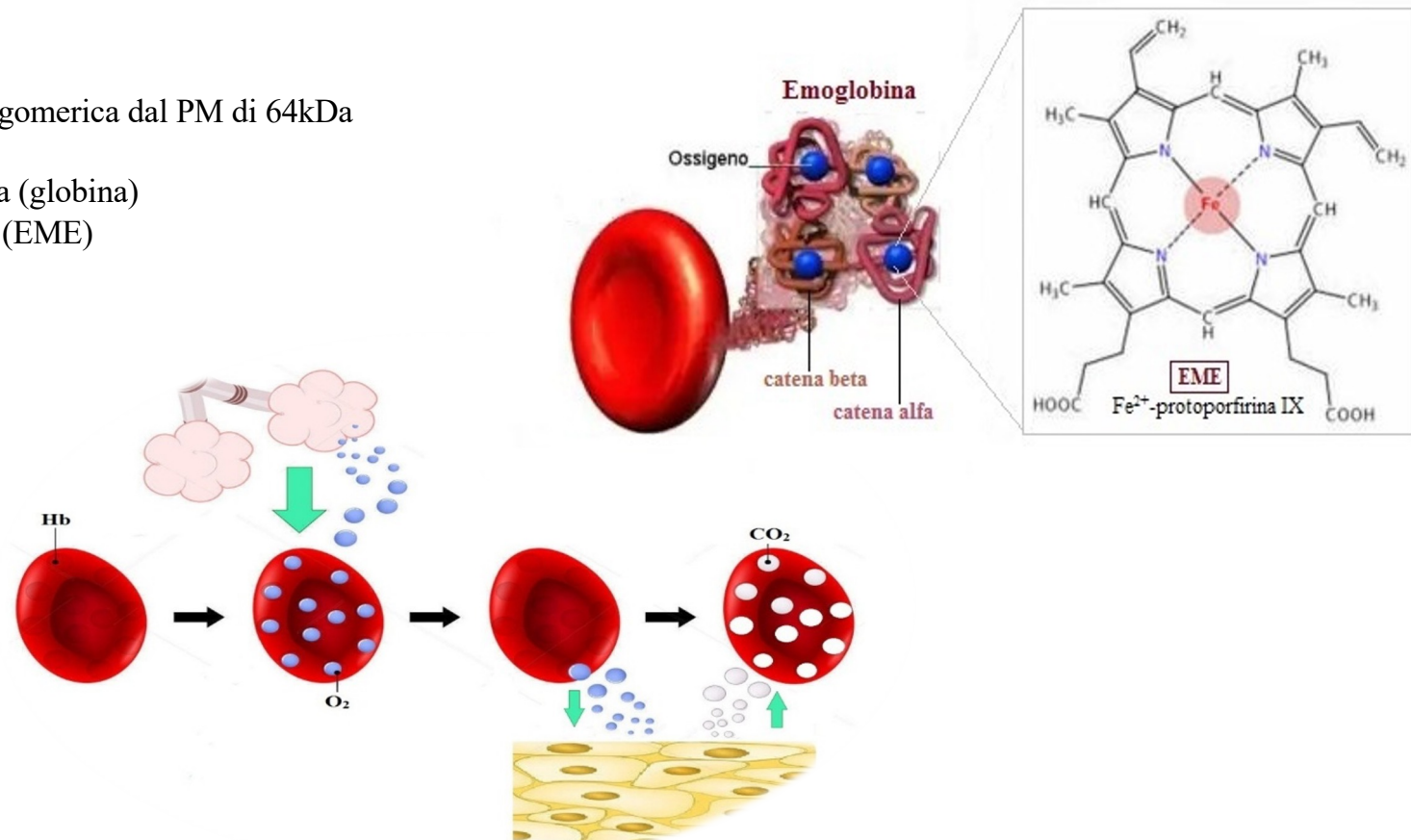


Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus

L' EMOGLOBINA:

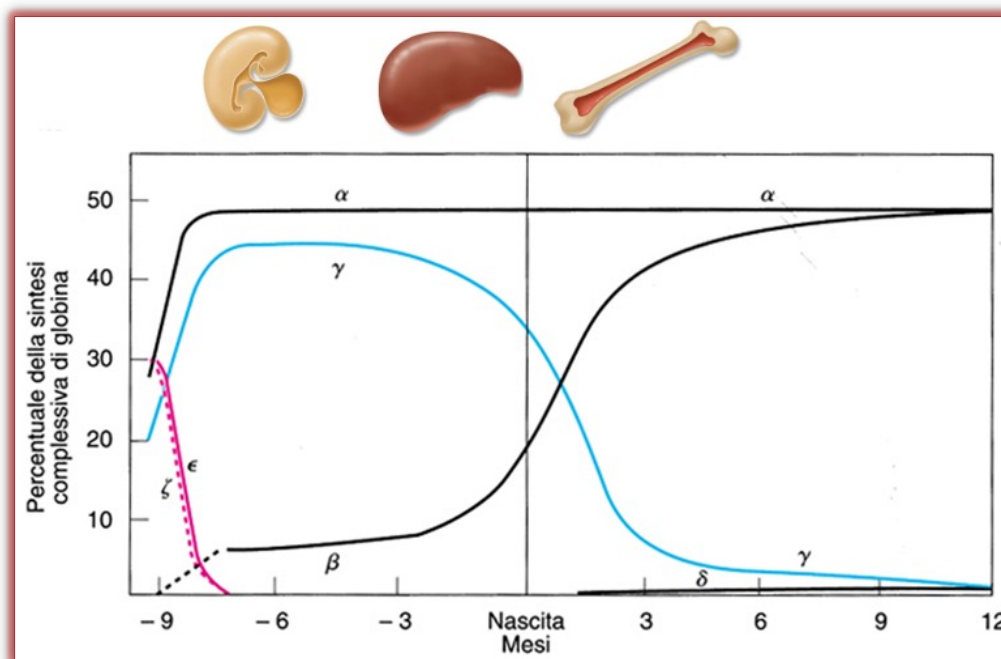
Cromoproteina oligomerica dal PM di 64kDa
costituita da:

- una parte proteica (globina)
- una non proteica (EME)



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Switching emoglobinico



- **Hb Gower I** ($\zeta_2\epsilon_2$)
- **Hb Gower II** ($\alpha_2\epsilon_2$)
- **Hb Portland** ($\zeta_2\gamma_2$)
- **Hb F** ($\alpha_2\gamma_2$): nell'adulto <1%
- **Hb A** ($\alpha_2\beta_2$): nell'adulto $\approx$ 96%
- **Hb A2** ($\alpha_2\delta_2$): nell'adulto <3%

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

EMOGLOBINOPATIE



Rappresentano le più comuni patologie a trasmissione mendeliana a livello mondiale

Difetti genetici dell'emoglobina che si trasmettono con un meccanismo autosomico recessivo o "semidominante"

La maggior parte sono causate da mutazioni puntiformi a carico dei geni globinici

Sono state classificate più di 700 forme anomale di Hb

Nel 2006 l'OMS ha riconosciuto le emoglobinopatie come un problema di salute pubblica globale e ha invitato i sistemi sanitari dei vari Stati a *«progettare, implementare, rafforzare in modo sistematico, equo ed efficace, programmi nazionali integrati completi per la prevenzione e la gestione della SCD, riducendo la morbilità e la mortalità»*

EMOGLOBINOPATIE



TALASSEMIE

Ridotta o assente sintesi di una o più catene globiniche:

$$\alpha/\beta \neq 1$$

- Anemia microcitica ipocromica
- Eccesso di catene globiniche libere che formano precipitati insolubili



VARIANTI EMOGLOBINICHE

Sintesi di una o più catene globiniche anomale.

Le caratteristiche cliniche associate dipendono strettamente dalle proprietà fisiche della variante considerata.

TEST DI PRIMO LIVELLO

Per test di primo livello si intendono:

- **Esame emocromocitometrico**
- **Stato Marziale** (Sideremia, Transferrina, Ferritina e Indice di Saturazione)
- **HPLC e/o CE dell'Hb**

Sono essenziali alla individuazione di uno stato di portatore o di affetto da una emoglobinopatia.

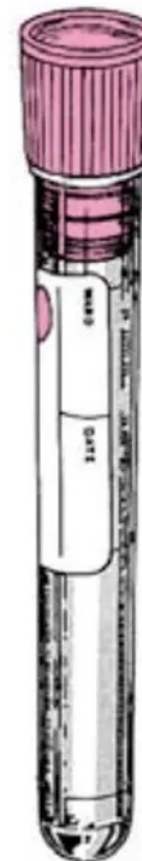
Per l'esame emocromocitometrico e per l'assetto Hb viene considerato idoneo un campione ematico prelevato in provetta con **anticoagulante EDTA**.

Per la valutazione dello stato marziale è necessaria una provetta di siero.

Il prelievo deve essere eseguito a **digiuno**, un eventuale siero lipemico è infatti controindicato per le analisi della valutazione dello stato marziale, mentre non è un problema se il prelievo è destinato all'emocromo, all'assetto emoglobinico o all'eventuale approfondimento diagnostico molecolare;

E' buona norma che **l'esame emocromocitometrico e la valutazione degli indici marziali** siano eseguiti entro le **12/24 ore** dal prelievo;

L'**esame dell'assetto Hb** può essere eseguito **entro i sette giorni successivi al prelievo conservando il campione a 4°C**.



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

EMOCROMO

E' raccomandata la misurazione automatizzata di:

- GR: numero totale di eritrociti,
- MCV: volume corpuscolare medio,
- MCH: contenuto emoglobinico corpuscolare medio,
- MCHC: concentrazione emoglobinica corpuscolare media,
- Hb: emoglobina,
- RDW: red cell distribution width

1. Nei portatori è spesso presente un **elevato numero di GR** (circa $6-7 \cdot 10^6/\text{ml}$), come compensazione della cronica riduzione del MCH, senza un aumento dell'ematocrito.
2. Il volume degli eritrociti e il contenuto emoglobinico sono ridotti (**MCV < 80 fl e MCH < 27 pg nell'adulto**).
3. Per l'**età pediatrica** non è possibile utilizzare i valori di MCV dell'adulto ma è necessario utilizzare le **tabelle dei percentili** per l'Hb e per l'MCV per effettuare la diagnosi di anemia (< 3° centile o -2DS) e microcitemia (< 3° centile o -2DS).

VALORI NORMALI DI EMOGLOBINA (g/dl), EMATOCRITO (%), CONTA ERITROCITARIA ($10^{12}/\text{litro}$), EMOGLOBINA CORPUSCOLARE MEDIA (pg), VOLUME CORPUSCOLARE MEDIO (fl) E CONCENTRAZIONE EMOGLOBINA CORPUSCOLARE MEDIA (G/DL)*

n	Età (mesi)						
	0,5 (N = 232)	1 (N = 240)	2 (N = 241)	4 (N = 52)	6 (N = 52)	9 (N = 56)	12 (N = 56)
Hgb (mean ± SE)	16.6 ± 0.11	13.9 ± 0.10	11.2 ± 0.06	12.2 ± 0.14	12.6 ± 0.10	12.7 ± 0.09	12.7 ± 0.09
-2 SD	13.4	10.7	9.4	10.3	11.1	11.4	11.3
Hct (mean ± SE)	53 ± 0.4	44 ± 0.3	35 ± 0.2	38 ± 0.4	36 ± 0.3	36 ± 0.3	37 ± 0.3
-2 SD	41	33	28	32	31	32	33
RBC count (mean ± SE)	4.9 ± 0.03	4.3 ± 0.03	3.7 ± 0.02	4.3 ± 0.06	4.7 ± 0.05	4.7 ± 0.04	4.7 ± 0.04
-2 SD + 2 SD	3.9-5.9	3.3-5.3	3.1-4.3	3.5-5.1	3.0-5.5	4.0-5.3	4.1-5.3
MCH (mean ± SE)	33.6 ± 0.1	32.5 ± 0.1	30.4 ± 0.1	28.6 ± 0.2	26.8 ± 0.2	27.3 ± 0.2	26.8 ± 0.2
-2 SD	30	29	27	25	24	25	24
MCV (mean ± SE)	105.3 ± 0.6	103.1 ± 0.3	94.8 ± 0.3	86.7 ± 0.8	76.3 ± 0.6	77.7 ± 0.5	77.7 ± 0.5
-2 SD	88	91	84	76	68	70	71
MCHC (mean ± SE)	314 ± 1.1	318 ± 1.2	318 ± 1.1	327 ± 2.7	350 ± 1.7	349 ± 1.6	343 ± 1.5
-2 SD	281	281	283	288	327	324	321

*Questi valori sono stati ottenuti da un gruppo di 256 neonati sani a termine seguiti al Helsinki University Central Hospital. I neonati stavano ricevendo supplementazione marziale e avevano normali livelli di saturazione della transferrina e di ferritina sierica. I valori alle età di 0,5, 1 e 2 mesi sono stati ottenuti dall'intera coorte; alle età superiori sono stati esclusi i soggetti con carenza marziale. Da Saarinen, U.M., and Silmes, M.A.: Developmental changes in red blood cell counts and indices of infants after exclusion of iron deficiency by laboratory criteria and continuous iron supplementation. J. Pediatr. 92:414, 1978

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

INDICI MARZIALI



Gli esami che solitamente vengono richiesti per valutare l'assetto marziale sono:

- **FERRITINA:** deposito tissutale di ferro, quasi tutta a livello epatico; nel siero si trovano piccole quantità.
- **SIDEREMIA:** indica il ferro ferrico (Fe^{3+}) nel siero legato alla transferrina.
- **TRANSFERRINA:** proteina di trasporto del ferro che aumenta nella carenza marziale e si riduce nel sovraccarico.
- **Capacità legante (TIBC):** riflette la disponibilità di siti di legame sulla transferrina. Aumenta nella carenza e si riduce nel sovraccarico.
- **Saturazione della Transferrina:** si calcola dai valori di sideremia e TIBC o transferrina. La normale saturazione è del 30%; si riduce nella carenza e aumenta nel sovraccarico (è un valore percentuale e non riflette le scorte di ferro).

	Normal	Early Negative Iron Balance	Iron Depletion	Iron-Deficient Erythropoiesis	Iron Deficiency Anemia
Iron stores	Normal				
Circulating iron	Normal				
Erythron iron	Normal				
Reticuloendothelial marrow iron	2-3+	1+	0-1+	0	0
Transferrin iron-binding capacity ($\mu\text{g/dL}$)	330±30	330-360	360	390	410
Plasma ferritin ($\mu\text{g/L}$)	100±60	<25	20	10	<10
Iron absorption (%)	5-10	10-15	10-15	10-20	10-20
Plasma iron ($\mu\text{g/dL}$)	115±50	<120	115	<60	<40
Transferrin saturation (%)	35±15	30	30	<15	<15
Sideroblasts (%)	40-60	40-60	40-60	<10	<10
Erythrocyte protoporphyrin ($\mu\text{g/dL}$)	30	30	30	100	200
Erythrocytes	Normal	Normal	Normal	Normal	Microcytic Hypochromic
Serum transferrin receptors	Normal	Normal-high	High	Very high	Very high
Ferritin iron	Normal	Normal-low	Low	Very low	Very low

DOSAGGIO DELLE FRAZIONI EMOGLOBINICHE

Il **metodo** oggi più utilizzato per valutare la quantità relativa di Hb A2, HbF ed eventuali Hb anomale nel sangue circolante è la **cromatografia liquida ad alta risoluzione** (High Performance Liquid Chromatography, **HPLC**)

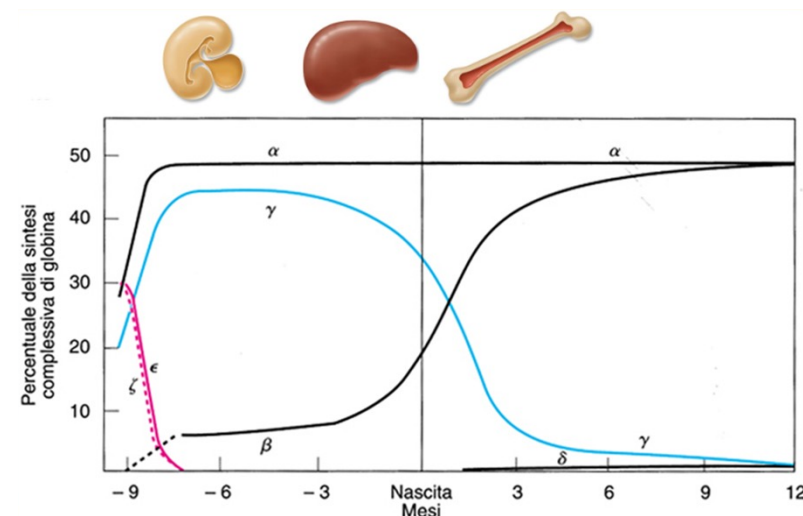
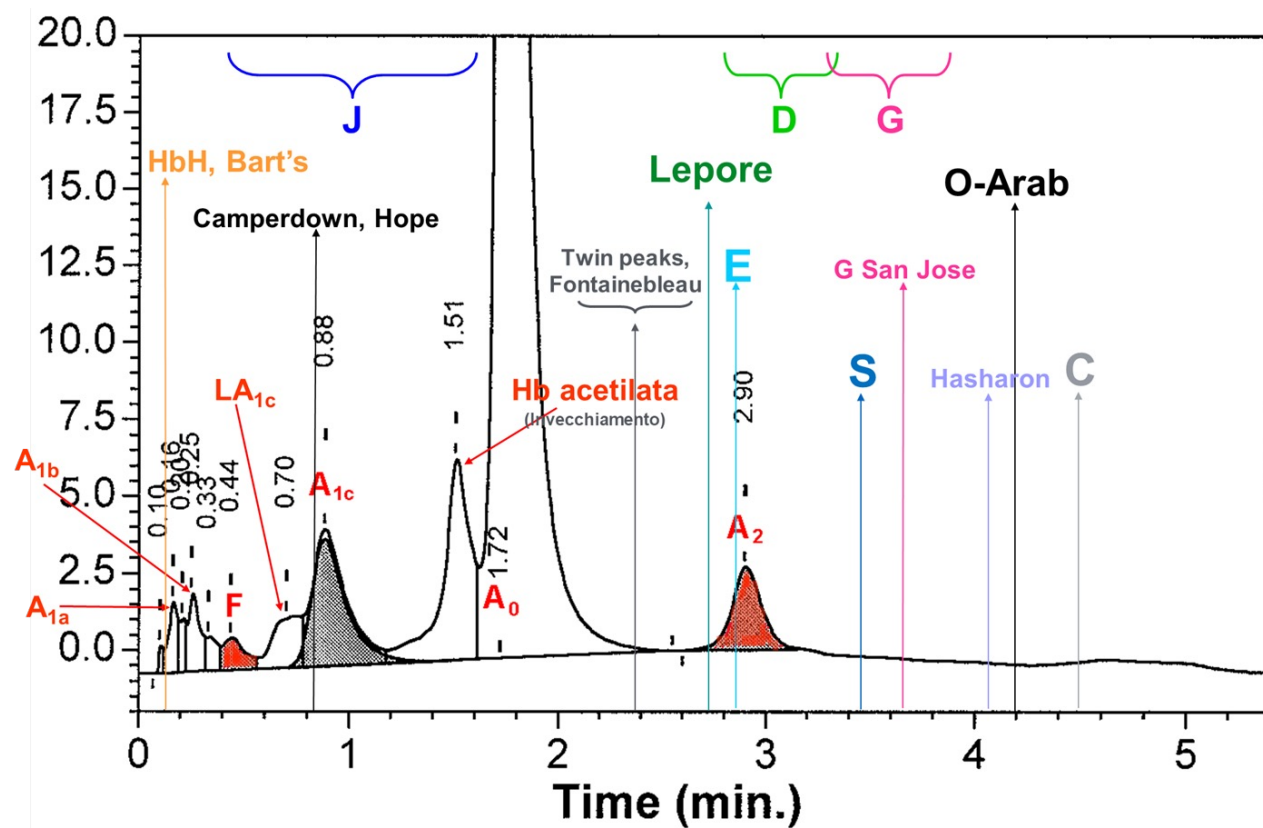
Per l'HPLC è fondamentale che l'apparecchio sia a **scambio cationico**, con **gradiente lineare continuo a doppia pompa** e con **CV<5%**.

L'**elettroforesi capillare (CE)** oggi è impiegata anche per lo screening delle emoglobinopatie, per la quantificazione e la separazione delle frazioni fisiologiche e patologiche dell'Hb: questa tecnica può rappresentare anche uno strumento secondario di **conferma** nella diagnosi delle varianti più comuni.

L'Hb A2 può in alcuni casi **non essere quantificabile** in HPLC ed in CE per interferenza con una **variante Hb** (es HbE in HPLC e Hb O-Arab in CE).

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

CROMATOGRAMMA (HPLC)



- **HbF** ($\alpha_2\gamma_2$): <1%
- **HbA** ($\alpha_2\beta_2$): $\approx$ 96%
- **HbA₂** ($\alpha_2\delta_2$): 2,1-3,1%

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

HbA2

Intervalli di variabilità dell'Hb A2 in presenza di alcuni difetti dei geni globinici in eterozigosi.

INTERVALLI Hb A2

Hb A2 %	Hb F %	MCV fl	MCH pg	Difetto gene α	Difetto gene β	Difetto gene δ	Difetto gene γ (promoter)	Fenotipo
1.2 - 2.2	< 1.0	> 78	> 26	NO	NO	$\delta^o - \delta^+$	NO	Delta Talassemie
1.2 - 1.8	< 1.0	≥ 80	> 27	NO	NO	δ^x	NO	Delta Varianti
1.2 - 2.3	4,5-9,4%	< 67	< 26	$\alpha/-$	NO	NO	NO	Hb H
1.5 - 2.5	< 1.0	< 80	< 26	NO	NO	NO	NO	IpoFe
2.2 - 2.8	3.0 - 18.0	< 75	< 26	NO	β^{del}	δ^{del}	NO	Delta-Beta Tal.
1.9 - 3.1	< 1.0	< 75	< 26	$\alpha\alpha/-$ (α^o) $\alpha/-\alpha$ (α^+ omo)	NO	NO	NO	Alfa Tal.
2.1 - 3.2	< 1.0	> 76	> 26	$\alpha/-\alpha\alpha$ (α^+)	NO	NO	NO	Alfa Tal.
< 2.8	> 12.0	< 75	< 26	NO	β^o	NO	-196 A γ	Delta-Beta Tal. Sarda
< 2.8	2.0 - 10.0	< 75	< 26	NO	ibrido $\delta-\beta$	ibrido $\delta-\beta$	NO	Hb Lepore
2.8-4	< 2.0	< 75	< 26	NO	β^o o β^+	$\delta^o, \delta^+, \delta^x$	NO	$\delta + \beta$ Tal. (32)
2.2 - 3.2	1.0 - 25.0	> 79	> 27	NO	NO	NO	Vari	Varie HPFH
2.5 - 3.2	< 1.0	≥ 79	> 27	NO	NO	NO	NO	Normale
2.8 - 3.5	< 1.5	> 78	> 25	$\alpha\alpha\alpha$	NO	NO	NO	Gene Alfa Triplicato
2.9 - 3.7	< 1.0	75 - 82	< 28	NO	β^{++}	NO	NO	Beta Tal. silenti
3.0 - 3.7	< 1.0	> 80	> 28	NO	NO	NO	NO	Ipertiroid.
3.0 - 4.2	< 1.0	> 88	> 28	NO	NO	NO	NO	Hiv
3.5 - 5.0	< 1.0	68 - 78	< 27	$\alpha^+ o \alpha^o$	$\beta^o o \beta^+$	NO	NO	$\alpha + \beta$ Tal.
3.6 - 5.5	< 1.5	65 - 78	20 - 27	NO	β^+	NO	NO	Beta Tal.
4.1 - 6.5	< 1.5	60 - 72	18 - 26	NO	β^o	NO	NO	Beta Tal.

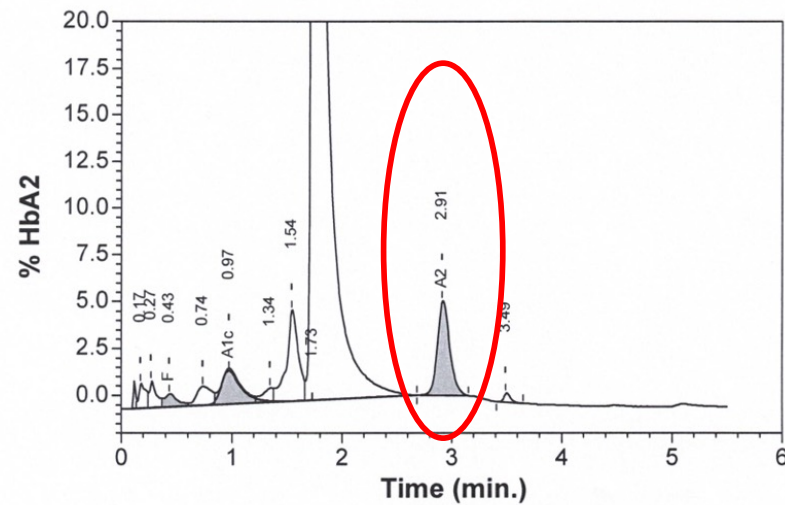
AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

HPLC

Talassemia β

HbF = 0.4 %
HbA1c (NGSP) = 4.9 % HbA1c (IFCC) = 30 mmol/mol
HbA2 = 5.1* %

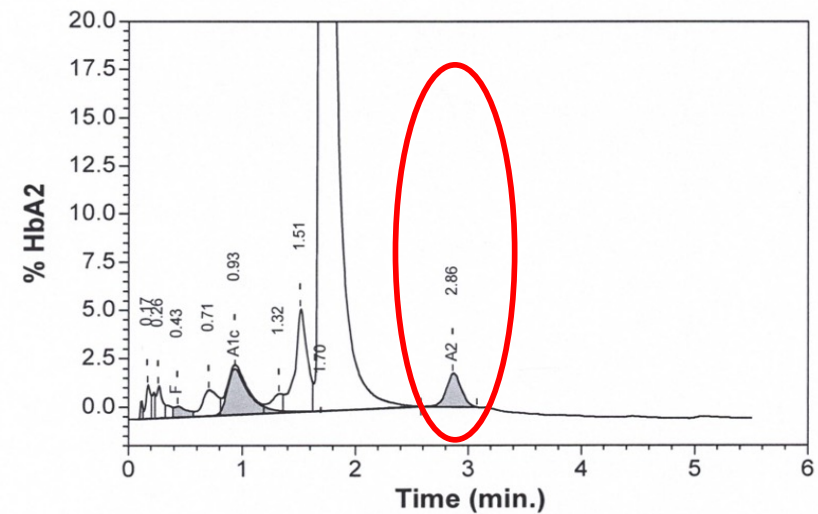
Analysis comments:



Talassemia δ

HbF = 0.2 %
HbA1c (NGSP) = 6.0 % HbA1c (IFCC) = 42 mmol/mol
HbA2 = 1.7 %

Analysis comments:



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

HbF

- Durante la gravidanza, l'HbF rappresenta circa il **70-90%** dell'emoglobina totale nel feto.
- È **prodotta a partire dalla 6° settimana di gestazione** e sostituisce le emoglobine embrionali (Gower I, Gower II e Portland) prodotte nelle prime settimane dal concepimento.
- Dopo la nascita, la produzione di HbF diminuisce rapidamente e viene gradualmente sostituita dall'emoglobina adulta.
- Tracce di HbF possono persistere nel sangue fino a sei mesi di età per arrivare ad un valore minore dell'**1% dopo l'anno di età**.
- In gravidanza si può osservare un modesto incremento di HbF (in genere 1-3% circa), si raccomanda di ripetere il dosaggio dopo 6 mesi dal parto.

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

HbF

INTERVALLI HbF

Hb A2 %	Hb F %	MCV fl	MCH pg	Difetto gene α	Difetto gene β	Difetto gene δ	Difetto gene γ (promoter)	Fenotipo
1.2 - 2.2	< 1.0	> 78	> 26	NO	NO	$\delta^o - \delta^+$	NO	Delta Talassemie
1.2 - 1.8	< 1.0	≥ 80	> 27	NO	NO	δ^x	NO	Delta Varianti
1.2 - 2.3	4,6-9,4%	< 67	< 26	α^- / α^-	NO	NO	NO	Hb H
1.5 - 2.5	< 1.0	< 80	< 26	NO	NO	NO	NO	IpoFe
2.2 - 2.8	3.0 - 18.0	< 75	< 26	NO	β^{del}	δ^{del}	NO	Delta-Beta Tal.
1.9 - 3.1	< 1.0	< 75	< 26	$\alpha\alpha / \alpha^- (\alpha^o)$ $\alpha^- / \alpha^- (\alpha^+ \text{omo})$	NO	NO	NO	Alfa Tal.
2.1 - 3.2	< 1.0	> 76	> 26	$\alpha^- / \alpha\alpha (\alpha^+)$	NO	NO	NO	Alfa Tal.
< 2.3	> 12.0	< 75	< 26	NO	β^o	NO	-196 A γ	Delta-Beta Tal. Sarda
< 2.3	2.0 - 10.0	< 75	< 26	NO	ibrido δ - β	ibrido δ - β	NO	Hb Lepore
2.8-4	< 2.0	< 75	< 26	NO	β^o o β^+	$\delta^o, \delta^+, \delta^x$	NO	$\delta + \beta$ Tal. (32)
2.2 - 3.2	1.0 - 25.0	> 79	> 27	NO	NO	NO	Vari	Varie HPFH
2.5 - 3.2	< 1.0	≥ 79	> 27	NO	NO	NO	NO	Normale
2.8 - 3.5	< 1.5	> 78	> 25	$\alpha\alpha\alpha$	NO	NO	NO	Gene Alfa Triplicato
2.9 - 3.7	< 1.0	75 - 82	< 28	NO	β^{++}	NO	NO	Beta Tal. silenti
3.0 - 3.7	< 1.0	> 80	> 28	NO	NO	NO	NO	Iperteroid.
3.0 - 4.2	< 1.0	> 88	> 28	NO	NO	NO	NO	Hiv
3.5 - 5.0	< 1.0	68 - 78	< 27	$\alpha^+ \text{ o } \alpha^o$	β^o o β^+	NO	NO	$\alpha + \beta$ Tal.
3.6 - 5.5	< 1.5	65 - 78	20 - 27	NO	β^+	NO	NO	Beta Tal.
4.1 - 6.5	< 1.5	60 - 72	18 - 26	NO	β^o	NO	NO	Beta Tal.

La presenza nella vita adulta di una più o meno **elevata HbF** può anche essere correlata **a persistenza di HbF (HPFH)**, spesso senza segni clinici e di laboratorio.

Nelle forme di **($\delta\beta$)0 talassemia e nell'Hb Lepore** i livelli di HbA2 sono in genere normali/bassi e i livelli **di HbF sono aumentati**.

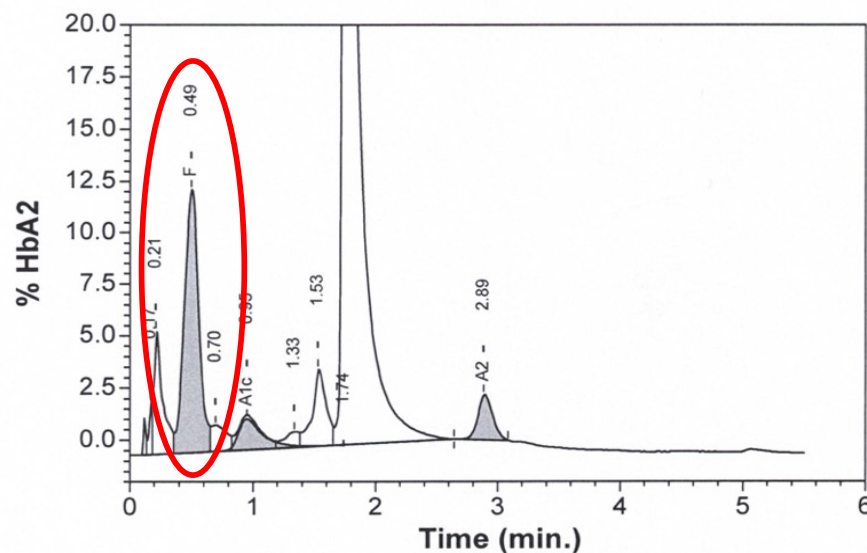
Nell'HbH i livelli di **HbF sono aumentati**.

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Talassemia $\delta\beta$

HbF = 14.0* %
HbA1c (NGSP) = 5.8 % HbA1c (IFCC) = 40 mmol/mol
HbA2 = 2.2 %

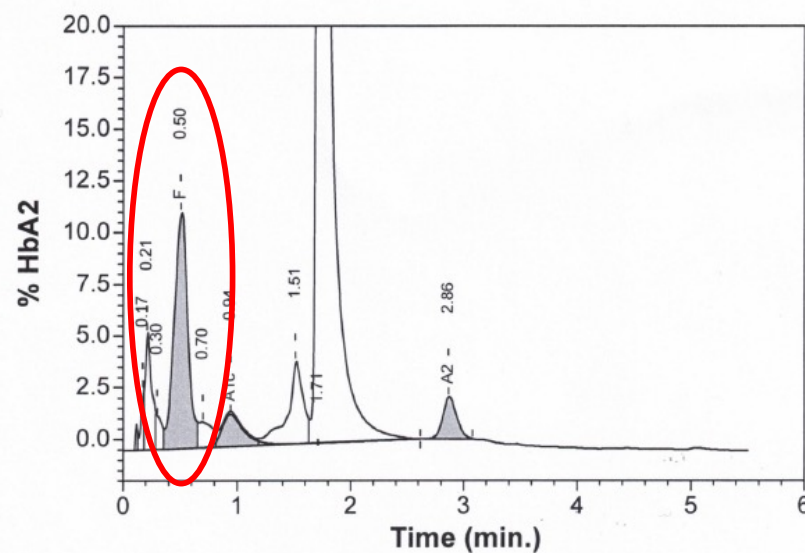
Analysis comments:



HPFH

HbF = 12.7* %
HbA1c (NGSP) = 5.6 % HbA1c (IFCC) = 38 mmol/mol
HbA2 = 2.0 %

Analysis comments:



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

HbF

CONDIZIONI NELLE QUALI SI PUÒ RISCONTRARE UN AUMENTO DELLA HbF NON RICONDUCIBILE A DIFETTI GAMMA GLOBINICI

Anemie congenite o acquisite da primitiva insufficienza midollare con o senza displasia	Neoplasie	Condizioni associate a specifici trattamenti terapeutici	Altre condizioni
Anemia aplastica congenita o acquisita	Epatocarcinoma	Chemioterapie per leucemie	Gammopatia monoclonale di incerto significato
Anemia megaloblastica da carenza vitaminica	Leucemie acute mieloidi	Terapia con idrossiurea, butirrati ed agenti stimolanti dell'eritropoiesi	Gravidanza
Anemia di Diamond-Blackfan	Mielofibrosi primitiva		Insufficienza renale cronica
Alcune forme di anemia normoblastica	Leucemia mielomonocitica cronica giovanile		Ipertirodismo
Anemie sideroblastiche congenite			Trisomia 13
Anemie sideroblastiche acquisite			
Emoglobinuria parossistica notturna			

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

La valutazione dell'HbA2 e dell'HbF nel primo anno di vita, soprattutto nei primi 6 mesi, richiede la consultazione di tabelle di riferimento adatte all'età

VALORI DI HbA E HbF ($\pm$ DS) DEI GLOBULI ROSSI PRIMA (GR) E DOPO LA SEPARAZIONE IN GRADIENTE DI DENSITÀ DI NEOCITI (N) E GEROCITI (G) DURANTE IL 1° ANNO DI VITA

Da: Iolascon A, et al. Developmental changes in HbA2 and HbF on neocytes and gerocytes in normal infants during the first year of life. Acta Haematol. 1983;70(4):278-9)

Età	N.Soggetti	HbA2			HbF		
		N	G	GR	N	G	GR
Alla nascita	30	0.64 $\pm$ 0.15	0.42 $\pm$ 0.07	0.49 $\pm$ 0.12	54.0 $\pm$ 8.8	72.0 $\pm$ 9.2	66.0 $\pm$ 7.6
1 mese	10	0.91 $\pm$ 0.25	0.40 $\pm$ 0.12	0.72 $\pm$ 0.29	44.0 $\pm$ 5.7	68.0 $\pm$ 6.2	52.0 $\pm$ 5.5
2 mesi	6	2.07 $\pm$ 0.29	0.96 $\pm$ 0.15	1.14 $\pm$ 0.32	24.3 $\pm$ 6.8	37.5 $\pm$ 6.2	33.0 $\pm$ 6.5
3 mesi	8	2.13 $\pm$ 0.32	1.35 $\pm$ 0.19	1.55 $\pm$ 0.31	18.5 $\pm$ 5.5	25.6 $\pm$ 4.8	21.0 $\pm$ 6.1
4 mesi	8	2.27 $\pm$ 0.26	1.72 $\pm$ 0.25	1.93 $\pm$ 0.28	8.0 $\pm$ 3.3	13.6 $\pm$ 3.6	10.5 $\pm$ 3.5
5 mesi	6	2.39 $\pm$ 0.26	1.86 $\pm$ 0.30	2.18 $\pm$ 0.21	3.2 $\pm$ 1.1	5.6 $\pm$ 0.9	4.6 $\pm$ 0.9
6 mesi	6	2.50 $\pm$ 0.22	2.10 $\pm$ 0.32	2.25 $\pm$ 0.30	2.6 $\pm$ 0.4	3.9 $\pm$ 1.1	3.3 $\pm$ 0.9
7 mesi	5	2.50 $\pm$ 0.28	2.19 $\pm$ 0.31	2.28 $\pm$ 0.27	21.7 $\pm$ 0.5	3.3 $\pm$ 1.2	2.8 $\pm$ 1.1
8 mesi	5	2.48 $\pm$ 0.32	2.25 $\pm$ 0.29	2.34 $\pm$ 0.36	1.2 $\pm$ 0.4	2.3 $\pm$ 0.5	1.9 $\pm$ 0.7
9-10 mesi	5	2.53 $\pm$ 0.26	2.30 $\pm$ 0.28	2.24 $\pm$ 0.34	1.1 $\pm$ 0.6	2.2 $\pm$ 0.6	1.7 $\pm$ 0.4
11-12 mesi	5	2.61 $\pm$ 0.24	2.50 $\pm$ 0.28	2.53 $\pm$ 0.29	1.0 $\pm$ 0.3	2.0 $\pm$ 0.5	1.4 $\pm$ 0.4
2-12 anni	20	2.64 $\pm$ 0.28	2.56 $\pm$ 0.24	2.60 $\pm$ 0.30	0.4 $\pm$ 0.2	0.73 $\pm$ 0.3	0.6 $\pm$ 0.2

VARIANTI EMOGLOBINICHE

- 1) **NON associate a parametri ematologici anomali**, ad esempio l'emoglobina S (HbS). In questi casi, il dosaggio delle frazioni emoglobiniche è raccomandato per la diagnosi corretta del portatore, in particolare se la **provenienza etnica** è da aree ad elevata frequenza di queste varianti.
- 2) **Associate a parametri ematologici anomali**, ad esempio l'HbE o Hb Lepore . Queste varianti Hb si rilevano nel corso di esami richiesti per individuare lo stato di portatore di beta talassemia.
- 3) **Emoglobine instabili ed emoglobine con alterata affinità (soprattutto alta affinità) per l'ossigeno**. Numerose, singolarmente ritenute rare e presentano caratteristiche cliniche rilevanti. Le varianti ad alta affinità (Hb Olympia) causano eritrocitosi. Hb Instabili, (Hb Vanvitelli) causano anemia emolitica.

La maggioranza delle varianti si riconoscono con l'HPLC ma **necessitano poi di conferma molecolare**.

La percentuale relativa della maggior parte delle emoglobinopatie strutturali, allo stato eterozigote, varia tra il **15 e il 45 %** quando il difetto interessa le catene beta e tra il **5 e il 30%** quando interessa le catene alfa globiniche.

Quando una variante, qualunque essa sia, presenta una quantità relativa **superiore al 50%** è certa la presenza di un doppio difetto dello stesso gene su due alleli diversi (es tipico HbS).

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Peak Name	NGSP %	Area %	Retention Time (min)	Peak Area
Unknown	---	0.6	0.111	13182
A1a	---	0.9	0.176	19058
A1b	---	0.5	0.266	12073
F	0.6	---	0.444	16998
LA1c	---	0.8	0.719	18715
A1c	3.6*	---	0.971	19760
Unknown	---	0.6	1.340	14088
P3	---	2.3	1.538	52472
Ao	---	58.4	1.729	1304414
A2	3.0	---	2.896	65211
Unknown	---	0.8	3.268	17005
S	---	30.5	3.490	680039

*Values outside of expected ranges

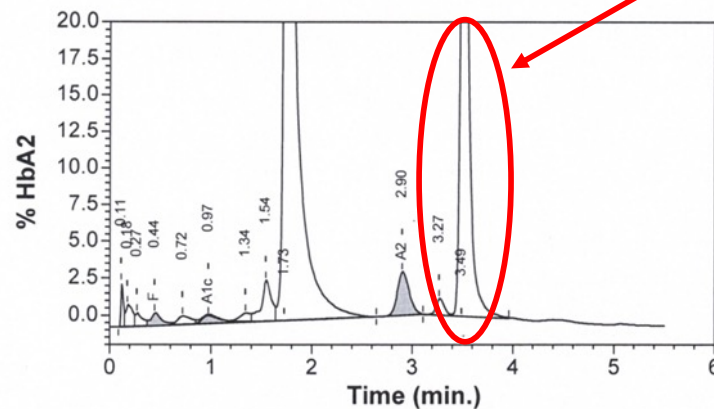
Total Area: 2,233,015

HbF = 0.6 %

HbA1c (NGSP) = 3.6* % HbA1c (IFCC) = 16* mmol/mol

HbA2 = 3.0 %

Analysis comments:



~~Hb?~~

Hb Leiden

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

TEST DI SECONDO LIVELLO

Devono effettuare gli esami di secondo livello tutti i soggetti con:

- Microcitemia (con o senza anemia) senza carenza di ferro
- Familiarità per microcitemia
- Poliglobulia
- Anemia emolitica non sferocitica
- Partner con alterazioni riconducibili a difetti emoglobinici (chiedere anche analisi del gene α)
- Soggetti provenienti da zone ad alto rischio (es Africa)
- Soggetti con esami di primo livello non dirimenti, al fine di poter confermare o smentire la diagnosi di portatore. In particolare, per la diagnosi di portatore di α +/- talassemia (soggetti con la delezione di un solo gene alfa ($\alpha\alpha/\alpha$ -) sono asintomatici e hanno GR, Hb, MCV, MCH e HPLC dell'Hb nei limiti della norma o solo lievemente ridotti).
- Portatori di mutazioni molto lievi o silenti del gene della β -globina, in cui la produzione delle catene è solo minimamente ridotta, possono presentare parametri ematologici normali e sono riconoscibili unicamente mediante analisi molecolare;
- Sospetto portatore sia di α sia di β talassemia per poter correttamente definire il rischio di ricorrenza di talassemia;
- Soggetti con esami di primo livello indicativi per stato di portatore, per definire la mutazione responsabile, su indicazione dello specialista di settore;
- Nel caso di riscontro di sideropenia in coppie in gravidanza è preferibile avviare la ricerca di mutazione dei geni alfa globinici e beta globinici (in caso di partner portatore di beta talassemia), prima della normalizzazione dei livelli marziali, al fine di evitare un accesso tardivo alla diagnosi prenatale, se necessaria.

E' preferibile utilizzare DNA estratto da sangue periferico prelevato in EDTA

E' possibile ricorrere ad altre fonti (saliva, spazzolato di mucosa buccale) in casi particolari:

- bambini in cui il **prelievo** di sangue periferico risulti **difficoltoso**;
- soggetti sottoposti a **trapianto di midollo**.

Tecniche di analisi del DNA:

- Allele specific-PCR, ARMS-PCR, GAP-PCR
- Sanger sequencing
- Pyrosequencing
- NGS
- High resolution melt analysis (HRMA)
- Real time-PCR
- MLPA
- arrayCGH

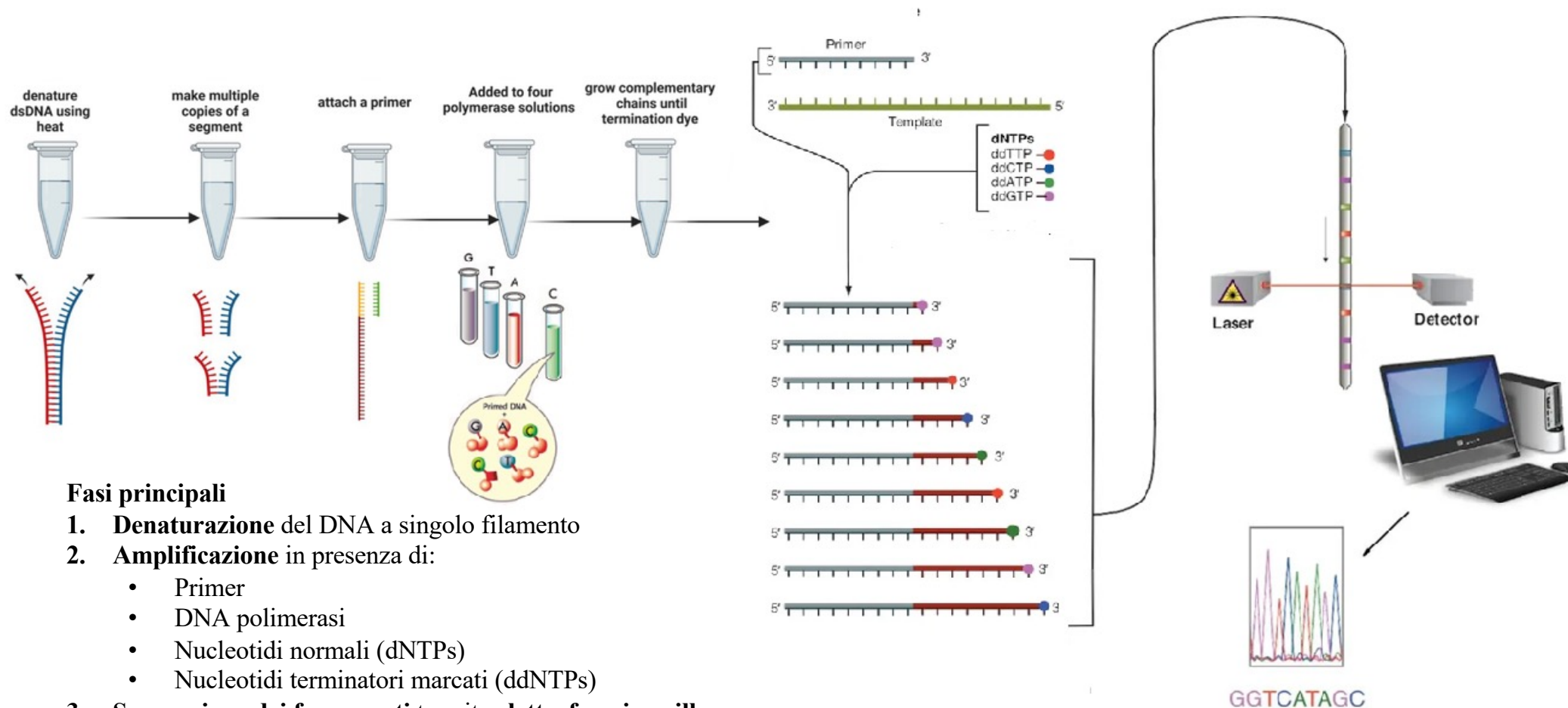
AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

VANTAGGI E SVANTAGGI DI DIVERSE TECNICHE DI ANALISI DEL DNA

(2) (35) (20)

Metodo	Vantaggi	Limiti
Metodi per il rilievo di mutazioni note (Reverse dot blot hybridization, ASO, allele-specific PCR - ARMS PCR, GAP-PCR)	economico di semplice esecuzione rapido possibile utilizzo di kit commerciali	può riconoscere unicamente mutazioni note può non essere standardizzabile per alcune mutazioni specifiche generalmente non "high-throughput" se non si utilizzano kit commerciali deve essere validata internamente rischio di allele drop-out
Sanger Sequencing	economico piattaforma utilizzabile per differenti analisi può rilevare mutazioni in tutta la sequenza del gene	strumentazione con personale dedicato richiede competenza specifica per l'analisi non è in grado di porre diagnosi conclusiva di grandi delezioni
Pyrosequencing	rapido di facile esecuzione	consente l'esecuzione di corte sequenze di DNA (20-50 nucleotidi) strumentazione con personale dedicato richiede competenza specifica in analisi strumentazione poco diffusa
Next generation sequencing (NGS)	piattaforma utilizzabile per differenti analisi può rilevare mutazioni in tutta la sequenza del gene consente analisi di pannelli di geni	strumentazione con personale dedicato richiede competenza specifica in analisi bioinformatiche costi elevati
High Resolution Melt Analysis (HRMA)	Rapido sensibile "high-throughput" utilizzabile anche per altre analisi	tecnicamente più difficile disegnare il saggio in alcuni casi è richiesta la conferma diagnostica con un altro metodo strumentazione con personale dedicato, richiede competenza specifica costi elevati dello strumento
Real Time PCR	consente l'identificazione di variazioni qualitative e quantitative rapida "high-throughput"	richiede competenza specifica costi elevati dello strumento
MLPA	semplice, rapido esistono kit commerciali validati per l'analisi dei geni globinici può rilevare qualunque copy number variant nel locus	La qualità e la concentrazione del DNA sono critiche per la corretta esecuzione dell'analisi strumentazione con personale dedicato richiede competenza specifica in analisi
arrayCGH	può rilevare qualunque copy number variant nel locus	necessari kit specifici per i loci globinici non consente la caratterizzazione precisa dei punti di rottura di delezioni/duplicazioni strumentazione con personale dedicato richiede competenza specifica in analisi costi potenzialmente elevati

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

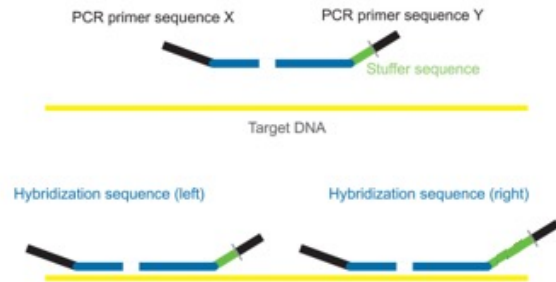


Fasi principali

1. **Denaturazione** del DNA a singolo filamento
2. **Amplificazione** in presenza di:
 - Primer
 - DNA polimerasi
 - Nucleotidi normali (dNTPs)
 - Nucleotidi terminatori marcati (ddNTPs)
3. **Separazione dei frammenti** tramite **elettroforesi capillare**
4. **Lettura della sequenza** grazie ai **marcatori fluorescenti**

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

1. Denaturation and hybridization



2. Ligation

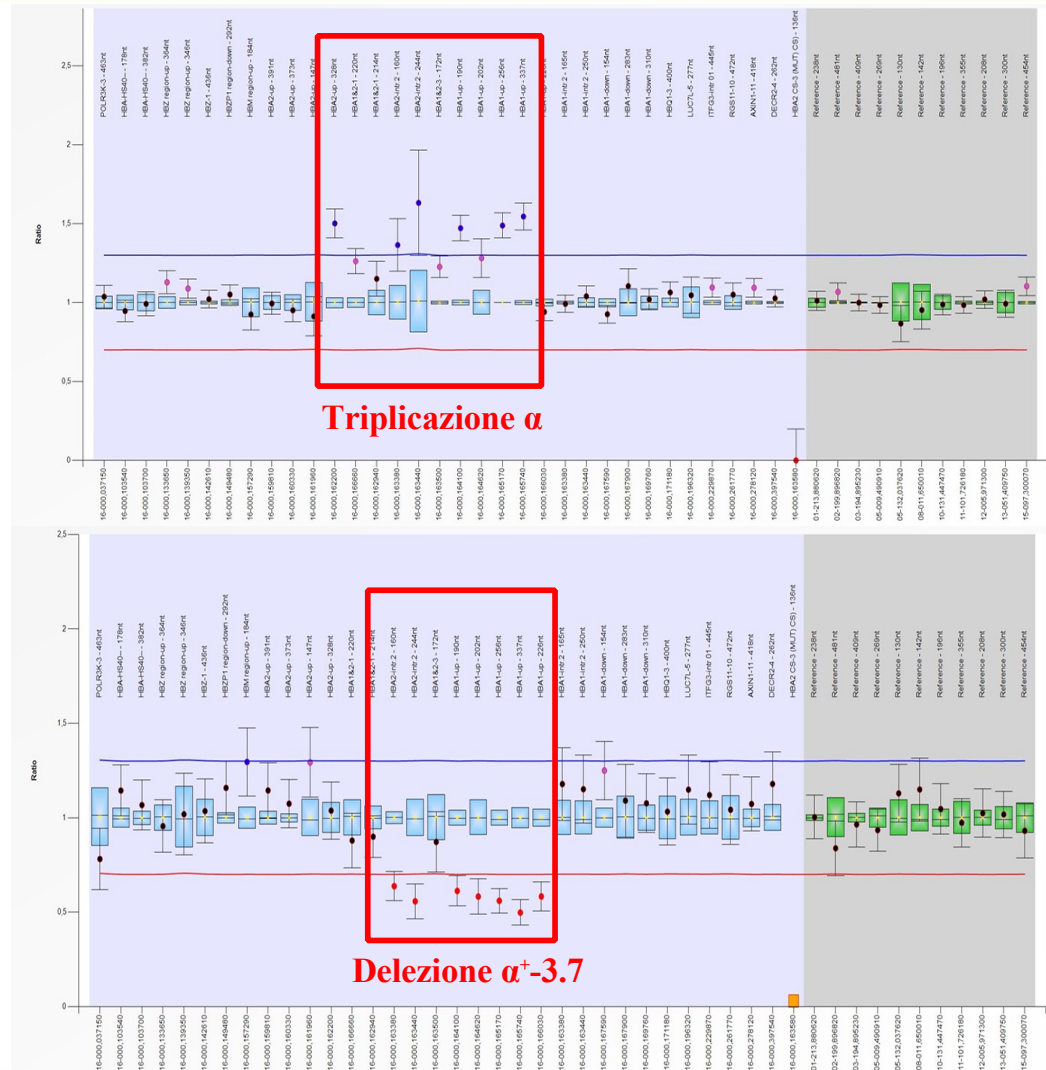


3. PCR with universal primers X and Y

exponential amplification of ligated probes only



4. Fragment analysis



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

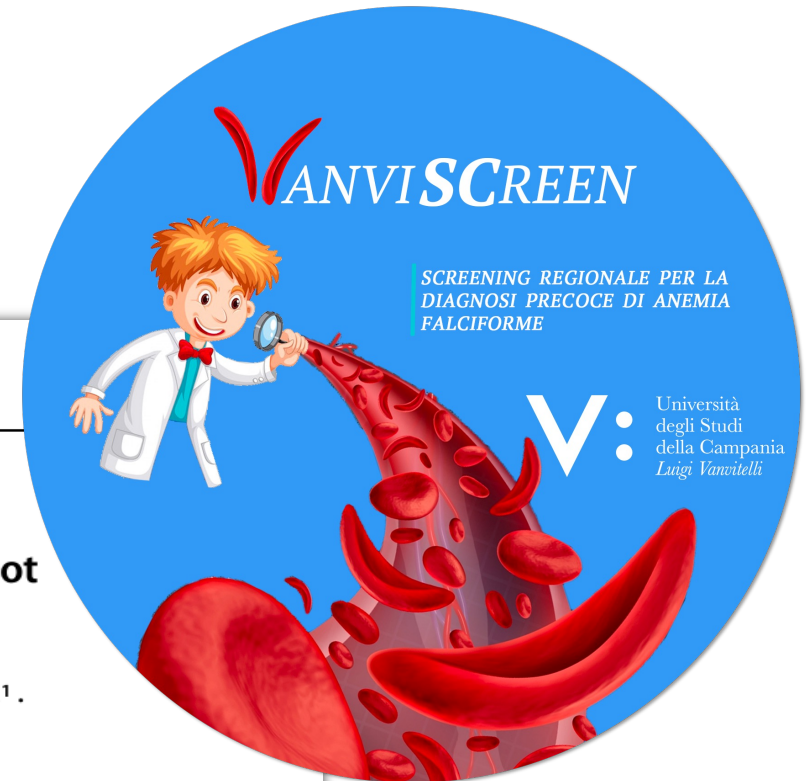
European Journal of Pediatrics (2025) 184:157
<https://doi.org/10.1007/s00431-025-05988-y>

RESEARCH

Screening for sickle cell disease by point-of-care tests in Italy: pilot study on 1000 at risk children

Maddalena Casale¹ · Saverio Scianguetta¹ · Teresa Palma¹ · Laura Pinfildi¹ · Giampiero Vallefuooco¹ · Maria Chiara Capellupo¹ · Domenico Roberti¹ · Silverio Perrotta¹

Received: 22 November 2024 / Revised: 11 January 2025 / Accepted: 15 January 2025
© The Author(s) 2025

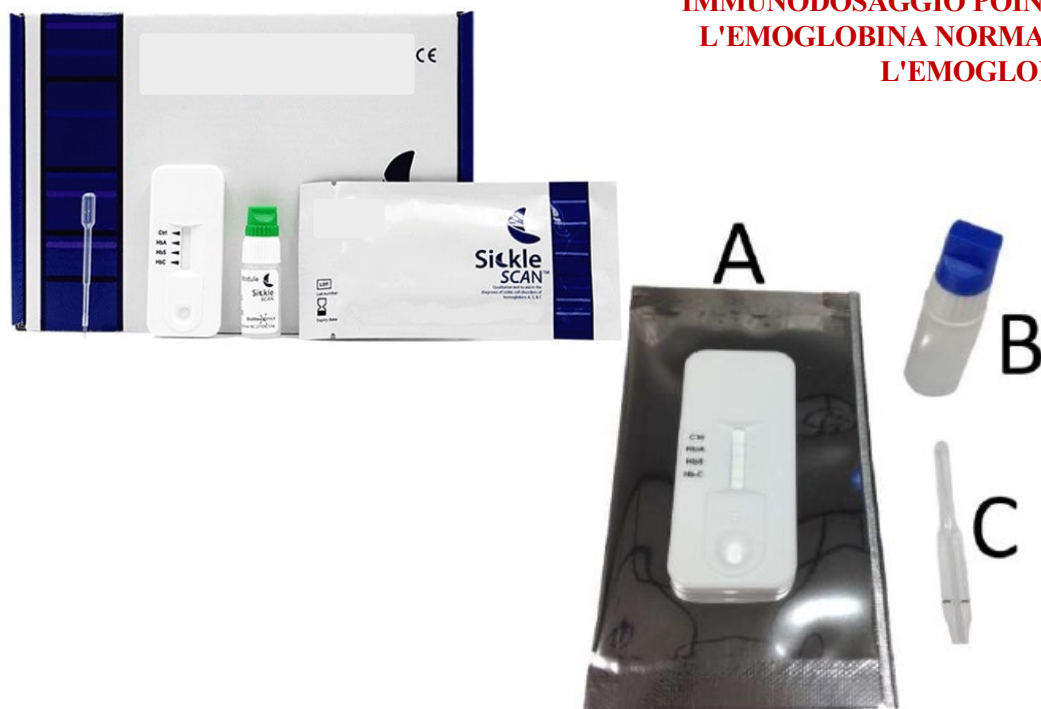


Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

TEST RAPIDO

IMMUNODOSAGGIO POINT-OF-CARE QUALITATIVO E MULTIPLEXATO CHE DIFFERENZIA L'EMOGLOBINA NORMALE DEGLI ADULTI (HbA), L'EMOGLOBINA FALCIFORME (HbS) E L'EMOGLOBINA C (HbC) DA UNA GOCCIA DI SANGUE INTERO.



Aprire il sacchetto solo prima dell'uso.

Preparare tutti i materiali necessari:

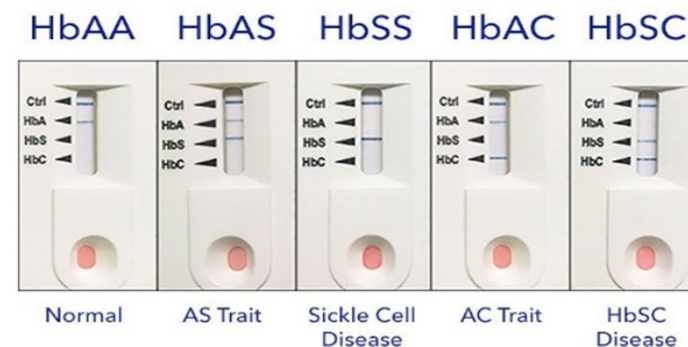
A: Cartuccia

B: Modulo tampone pre-trattamento

C: Dispositivo di prelievo di sangue capillare (volume 5 µL)

**Etichettare il modulo di pre-trattamento e la cartuccia di test con ID paziente.*

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE



1. Viene prelevata una piccola quantità di sangue (5 μ L)

2. Il campionatore viene inserito nel modulo di pretrattamento con un tampone fornito.

3. Cinque gocce del campione trattato vengono lasciate cadere all'ingresso del campione della cartuccia.

4. Il campione migra attraverso una membrana verso tre linee di prova contenenti anticorpi anti-HbA, HbS e HbC per rilevare selettivamente la presenza di ciascuna Hb producendo una banda colorata blu.

Tutte le persone risultate **positive al test rapido** sono state invitate a recarsi presso l'ambulatorio della clinica pediatrica per sottoporsi **ad analisi di primo e secondo livello**.

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA "Luigi Vanvitelli"- AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA
DAI MATERNO INFANTILE
UOSD EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA PEDIATRICA
Direttore: Prof. Silverio Perrotta
Tel. 081-5665406-5817

Pag.1

Reparto: 6501- EMATOLOGIA E ONCOLOGIA PEDIATRICA
Cognome e Nome: Data di nascita: Età: 3 anni
Data accettazione: N° accettazione: 20250402820 Sesso: M Data/Ora referto:
Data Prelievo:

Esame	Risultato	Unità	Limiti di riferimento per età
-------	-----------	-------	-------------------------------

ESAME EMOCROMOCITOMETRICO

WBC	7,50	10 ³ /uL	4.0 - 11.0
NEUTRO	* 32,8	%	40 - 75
LINFO	* 55,9	%	20 - 48
MONO	8,1	%	3 - 11
EOSI	2,8	%	0 - 8
BASO	0,4	%	0 - 2
RBC	4,12	10 ⁶ /uL	3.9 - 4.5
HGB	* 11,0	g/dL	11.5 - 12.5
HCT	* 29,8	%	34 - 37
MCV	* 72,3	fL	75 - 81
MCH	26,7	pg	24 - 27
MCHC	* 36,9	g/dL	31 - 34
RDW-SD	45,4	fL	36 - 56
RDW-CV	* 17,8	%	11.5 - 15.5
PLT	300	10 ³ /uL	150 - 450
MPV	9,1	fL	9 - 13
P-LCR	17,8	%	15 - 40
PDW	9,2	fL	9 - 17
PCT	0,27	%	0.19 - 0.38
NEUTRO #	2,5	10 ³ /uL	1.5 - 8.5
LINFO #	4,2	10 ³ /uL	2.0 - 8.0
MONO #	0,6	10 ³ /uL	0.16 - 1
EOSI #	0,2	10 ³ /uL	0 - 0.8
BASO #	0,03	10 ³ /uL	0.0 - 0.2
NRBC %	0,0	%	
NRBC #	0,00	10 ³ /uL	
IG %	* 0,3	%	< 0.2
IG #	0,02	10 ³ /uL	

RETICOLOCITI

RET %	* 3,38	%	0.5 - 2.0
RET #	* 0,14	10 ⁶ /uL	0.025 - 0.075
IRF	* 36,5	%	6 - 22
LFR	* 63,5	%	85 - 98
MFR	* 20,6	%	6 - 20
HFR	* 15,9	%	0 - 4
RET-HE	* 27,8	pg	28 - 35

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA "Luigi Vanvitelli"- AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA
DAI SANITÀ PUBBLICA E DEI SERVIZI DI LABORATORIO
Direttore Prof.ssa Anna Maria Molinari
UOC PATOLOGIA CLINICA E MOLECOLARE
Direttore Prof.ssa Anna Maria Molinari

Pag.1

Reparto: CUP AMBULATORIOperrotta
Cognome e Nome: Data di nascita: Età: 3 anni
Data accettazione: N° accettazione: 20250301311 Sesso: M Data/Ora referto:
Data Prelievo:

Esame	Risultato	Unità	Valori Normali per adulti
SIDEREMIA	86	µg/dL	59 - 158
FERRITINA	32	ng/mL	30 - 400
TRANSFERRINA	253	mg/dL	191 - 337

IST: 23%

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Peak Name	NGSP %	Area %	Retention Time (min)	Peak Area
A1a	---	1.4	0.203	26050
F	6.9*	---	0.483	117833
A1c	6.8*	---	0.868	2874
P3	---	0.3	1.452	5837
Ao	---	2.1	1.769	37898
A2	3.2	---	2.877	57419
Unknown	---	1.1	3.150	19449
S	---	43.0	3.390	782789
Unknown	---	1.2	4.243	21543
C	---	41.2	4.374	750383

*Values outside of expected ranges

Total Area: 1,822,076

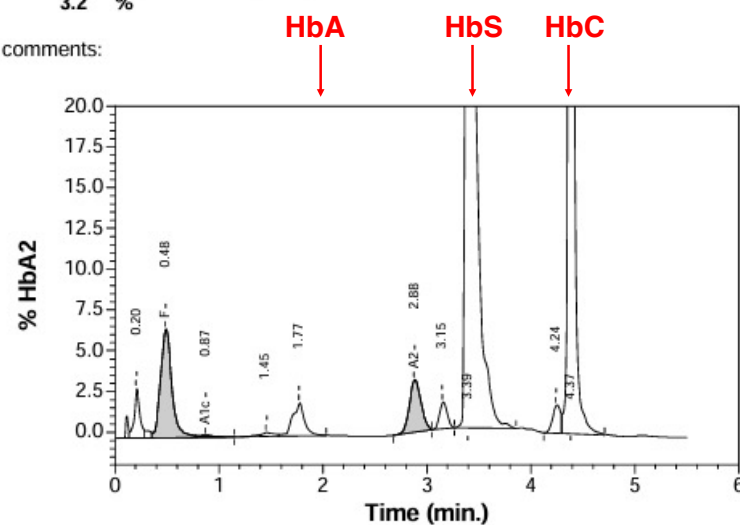
HbF = 6.9* %

HbA1c (NGSP) = 6.8* %

HbA2 = 3.2 %

HbA1c (IFCC) = 51* mmol/mol

Analysis comments:

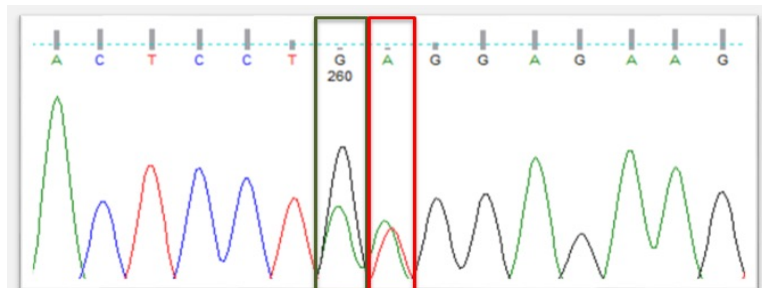


AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

SEQUENZIAMENTO SANGER

HbS HBB: c.20A>T (p.Glu6Val)

HbC HBB: c.19G>A (p.Glu6Lys)



DOPPIO HET HbS/HbC



AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA "LUIGI VANVITELLI"

DAI MATERNO INFANTILE E NUTRIZIONE CLINICA

U.O.S.D. EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA PEDIATRICA

Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare

Responsabile: Prof. Silverio Perrotta

Napoli

PAZIENTE:	DATA DI NASCITA:	NUMERO DI ACCETTAZIONE:
PROVENIENZA: EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA PEDIATRICA		
MEDICO REFERENTE: Prof. Silverio Perrotta		
DATA PRELIEVO:	DATA ACCETTAZIONE:	
IPOTESI DIAGNOSTICA/MOTIVAZIONE DELL'INDAGINE: Emoglobinopatia		
INDAGINI RICHIESTE: Analisi di mutazioni puntiformi causative presenti nella regione codificante del gene HBB		

CARATTERISTICHE E PREPARAZIONE DEL CAMPIONE

Tipo Campione: DNA estratto da sangue periferico

TECNICA UTILIZZATA

Amplificazione, elettroforesi e sequenziamento diretto

RISULTATO

Il probando è risultato:

- Eterozigote per la mutazione causativa CD 6 GAG>GTG (Glu>Val); HGVS Name: c.20A>T (HbS)
- Eterozigote per la mutazione causativa CD 6 GAG>AAG (Glu>Lys) HGVS Name: c.19G>A (HbC)

COMMENTI

La presenza in doppia eterozigosi delle mutazioni CD 6 GAG>GTG (Glu>Val); HGVS Name: c.20A>T e CD 6 GAG>AAG (Glu>Lys) HGVS Name: c.19G>A (HbC) è compatibile con il quadro clinico di anemia drepanocitica (HbS/HbC).

Rif Bibliografici

Direct sequencing of enzymatically amplified human genomic DNA.
Engelke DR1, Huenner PA, Collins FS.
Proc Natl Acad Sci U S A. 1988 Jun;85(2):544-8

Identification of Hb C (beta 6(A3)Glu>Lys) in a Thai male.
Jirakulchai W1, Jirakulchai C, Manichakorn P, Eakachai S, Svasti J.
Hemoglobin. 1993 Oct;17(5):419-25

F to Prof. Silverio Perrotta

F to Dott. Saverio Scianguetta

I risultati vanno interpretati dal medico richiedente tenendo conto degli altri risultati di laboratorio, del quadro clinico e dei dati anamnestici del paziente, e possono essere utilizzati in sede di consulenza genetica per la stima del rischio di ricorrenza in eventuali gravidanza, per l'analisi molecolare del partner del paziente analizzato, e per l'analisi molecolare dei consanguinei. I risultati dell'analisi strumentale e la loro interpretazione si basano sulle conoscenze attuali e su tecnologie che sono in continua evoluzione. Non è possibile escludere la presenza di mutazioni non evidenziate con le metodiche utilizzate, o escludere la presenza di mutazioni in loci differenti da quelli analizzati. I risultati si riferiscono esclusivamente ai campioni ricevuti. E' vietato copiare questo referto o estrarne i dati senza il consenso scritto dell'autore. I risultati dei test di sequenziamento del DNA sono conservati in formato elettronico per due anni. Informazioni sui metodi diagnostici e sul rischio di errore possono essere richiesti alla nostra unità. Ai sensi dell'art. 6 della Legge 30.12.91 n. 412 la trasmissione della presente nota via fax/email ha valore ufficiale: non si precludono pertanto ad inviarne copia per posta.

DAI MATERNO INFANTILE - ACU "Luigi Vanvitelli" - Via L. De Crecchio 6 - 80138 - Napoli Tel: (+39) 081 566.5421/5436 Fax: (+39) 081 566.5600

Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

SCREENING PER LE EMOGLOBINOPATIE

AOV: Azienda Ospedaliera Università Luigi Vanvitelli
V: Università della Campania Luigi Vanvitelli
 UOSD Ematologia ed Oncologia Pediatrica
 Centro malattie rare ematologiche
 European Reference Networks for rare diseases
 ERN - EuroBloodNet
 AOU-Università della Campania "L. Vanvitelli"
 Responsabile: Prof. Silverio Perrotta



Test **GRATUITI** su goccia di sangue dal dito eseguito presso il
Laboratorio di Ematologia ed Oncologia Pediatrica
 Dott. Saverio Scianguetta



Per: adulti e bambini
 di tutte le età



Quando: ogni Giovedì dalle
 14.00 alle 16.00, esclusi festivi



Dove: Clinica Pediatrica, via Luigi De Crecchio n.4, 80138 Napoli
 Ambulatorio ematologia pediatrica, piano 0



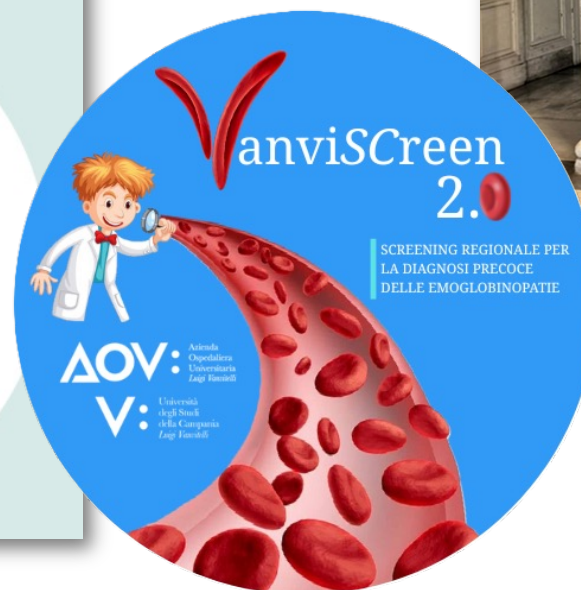
Senza necessità di appuntamento



Perché: per conoscere se si è portatori o malati di un disordine dell'emoglobina,
 per esempio anemia mediterranea o talassemia, anemia falciforme o
 drepanocitosi, HbE, HbC, altre anomalie dell'emoglobina.



Contatti:
 vanviscreen@gmail.com
 +39 3773642077 (solo WhatsApp)
 0815665990
 Prof. Maddalena Casale



Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

SCREENING NEONATALE

Il prelievo di sangue
da tallone viene
effettuato **tra le 48 e le
72 ore di vita** del
neonato, in occasione
dello **screening
neonatale
obbligatorio**

Il sangue viene
raccolto su una
**cartina assorbente e
inviato al nostro
laboratorio**

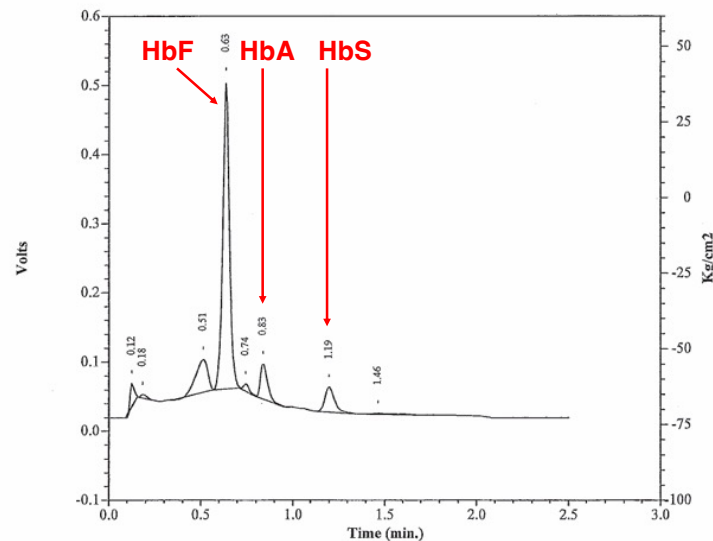


Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Peak	Peak Name	Retention Time (min)	Height	Area	Area%
1	FAST	0.119	37132	62556	3.7
2	Unknown	0.177	5000	9604	0.6
3	F1	0.505	48042	222155	13.0
4	F	0.627	446516	1114441	65.4
5	OTHER(1)	0.736	9712	18251	1.1
6	A	0.830	50243	132176	7.8
7	S	1.190	36189	133459	7.8
8	OTHER(5)	1.456	1361	11884	0.7

Pattern: FAS
Total Area: 1704526



Un campione di sangue viene estratto da un dischetto di sangue secco sul cartoncino e analizzato.

Il sistema sfrutta i principi della cromatografia liquida ad alta prestazione (HPLC) a scambio cationico ed è concepito appositamente per l'uso come screening qualitativo per rilevare la presenza delle emoglobine **F**, **A**, **S**, **D**, **C** ed **E** negli eluati di sangue neonatale prelevato su carta filtrante.

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

POSSIBILITÀ DIAGNOSTICHE ALLA NASCITA PER I DIFETTI GLOBINICI PIÙ FREQUENTI

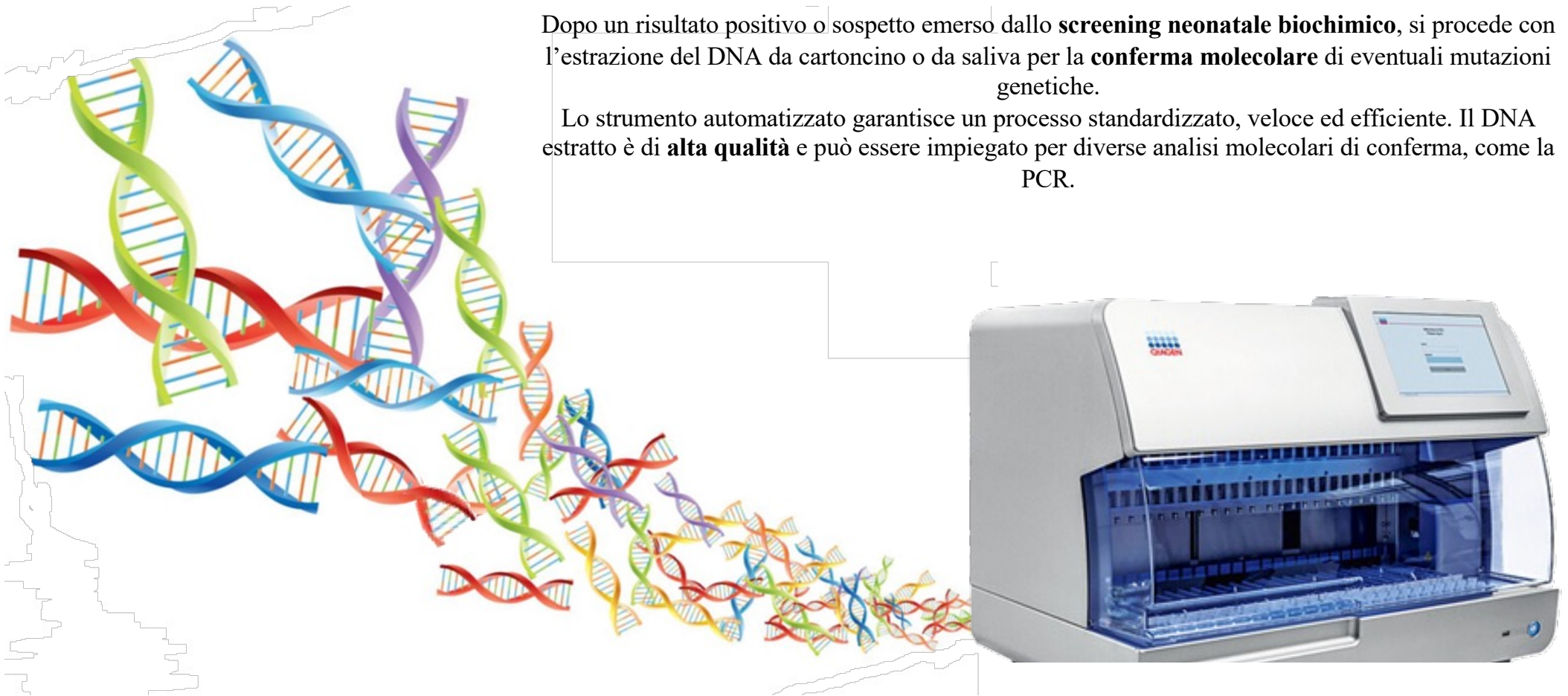
	Hb A %	Hb F %	Hb S %	Hb C %	Hb E %	Hb D %	Hb Bart's %	Hb Lepore %	Hb Hasharon %	Diagnosi
Normale	23±8	71±15	-	-	-	-	-	-	-	Certa (per Hb A>23%)
β° o β+ Talassemia eterozig.	13±7	84±9	-	-	-	-	-	-	-	Presuntiva (per Hb A<12%)
β° o β° Talassemia	0	100	-	-	-	-	-	-	-	Certa (a)
β°/β+ o β+/β+ Talassemia	< 5	> 95	-	-	-	-	-	-	-	Certa (a)
α+ Talassemia	21 ± 8	> 65	-	-	-	-	< 3	-	-	Presuntiva
α° Talassemia	20 ± 7	> 65	-	-	-	-	2 - 6	-	-	Presuntiva
Hb H	18 ± 6	> 65	-	-	-	-	> 8	-	-	Presuntiva
Hb S eterozigote	15 ± 7	73 ± 16	10 ± 5	-	-	-	-	-	-	Certa (b)
Hb S omozigote	0	> 85	< 15	-	-	-	-	-	-	Presuntiva (b)
β°/βs (Talasodrepanocitosi)	0	> 85	< 15	-	-	-	-	-	-	Presuntiva (b)
β+/βs (Talasodrepanocitosi)	< 5	> 82	< 12	-	-	-	-	-	-	Certa (b)
Hb C eterozigote	< 20	70 ± 10	-	10 ± 5	-	-	-	-	-	Certa (c)
Hb C omozigote	0	> 80	-	< 20	-	-	-	-	-	Presuntiva
Hb E eterozigote	< 20	75 ± 10	-	-	8 ± 3	-	-	-	-	Certa (c)
Hb E omozigote	0	> 85	-	-	< 15	-	-	-	-	Presuntiva
Hb D Punjab eterozigote	< 20	> 65	-	-	-	< 20	-	-	-	Presuntiva
Hb Lepore eterozigote	12 ± 7	> 80	-	-	-	-	-	0	-	Presuntiva (a)
Hb Lepore / β° Tal.	0	100	-	-	-	-	-	0	-	Presuntiva (a)
Hb Lepore / β+ Tal.	< 5	> 95	-	-	-	-	-	0	-	Presuntiva (a)
δ - β Tal. eterozigote	12 ± 7	86 ± 9	-	-	-	-	-	-	-	Presuntiva (a)
δ - β Tal. omozigote	0	100	-	-	-	-	-	-	-	Certa (a)
Hb Hasharon eterozigote	< 25	> 60 (d)	-	-	-	-	-	-	< 8	Presuntiva

(a) Se si conoscono i difetti dei genitori.
 (b) Dopo conferma del test di sickling.
 (c) Dopo conferma mediante CE.
 (d) È compresa la quota variabile di Hb F con le catene alfa mutate.

AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Dopo un risultato positivo o sospetto emerso dallo **screening neonatale biochimico**, si procede con l'estrazione del DNA da cartoncino o da saliva per la **conferma molecolare** di eventuali mutazioni genetiche.

Lo strumento automatizzato garantisce un processo standardizzato, veloce ed efficiente. Il DNA estratto è di **alta qualità** e può essere impiegato per diverse analisi molecolari di conferma, come la PCR.



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE

strumento diagnostico innovativo, portatile e affidabile, che consente l'analisi rapida delle frazioni emoglobiniche direttamente sul punto di cura, favorendo una diagnosi ematologica tempestiva e accessibile.

Caratteristiche principali

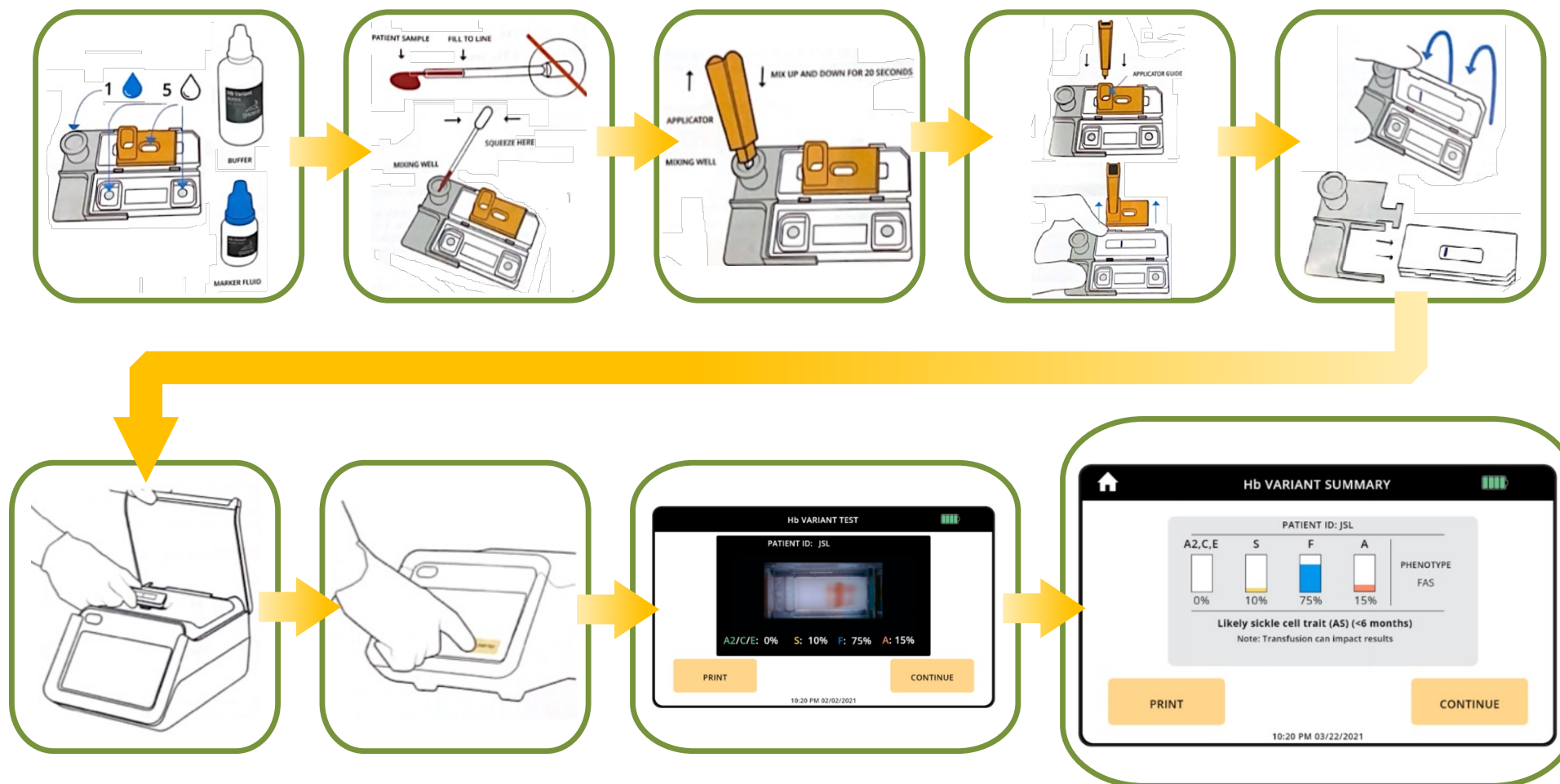
- **Tecnologia avanzata:** utilizza la **microchip elettroforesi** per identificare e quantificare le principali frazioni emoglobiniche (HbA_{1c}, HbF, HbA₂, HbS, HbC).
- **Portatile e compatto:** facile da trasportare e utilizzare anche in ambienti con risorse limitate.
- **Risultati rapidi:** fornisce risultati in pochi minuti, riducendo i tempi di attesa rispetto ai metodi di laboratorio tradizionali.
- **Facilità d'uso:** interfaccia intuitiva e guida passo-passo per l'operatore.
- **Minimo campione richiesto:** necessita solo di una piccola goccia di sangue capillare o venoso.

Applicazioni

- **Screening neonatale** per varianti emoglobiniche.
- **Diagnosi e monitoraggio** di patologie come anemia falciforme e talassemie.
- **Utilizzo clinico** in ambulatori, ospedali e centri di diagnosi rapida.



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE



AGGIORNAMENTO SU DIAGNOSI E TERAPIA DELLE EMOGLOBINOPATIE



GRAZIE PER
L'ATTENZIONE

Napoli, 7 novembre 2025 | Starhotels Terminus