

Emoglobinopatie e desiderio di avere figli Costellazioni a rischio riconosciute

Contesto

Circa il 3% della popolazione mondiale è portatore di un'emoglobina patologica. In Svizzera, circa 50'000 persone sono portatrici di anemia falciforme o talassemia. La più parte di queste non ne è consapevole. I bambini che ereditano un gene mutato da entrambi i genitori hanno un rischio significativo di malattie gravi. Di conseguenza, un accertamento è indicato nell'ambito della diagnostica in caso di desiderio di figli o di una gravidanza.

**Chiarito prima
della pianifica-
zione familiare**



La maggior parte dei portatori di varianti patologiche dell'emoglobina sono asintomatici

Indicazione per un accertamento

- Anamnesi familiare positiva
- Anemia microcitica, ipocromica, ferro-refrattaria
- Segni di emolisi (LDH aumentato, aptoglobina diminuita)
- Indizio di varianti dell'emoglobina nella determinazione di HbA1c
- Epatosplenomegalia
- Persone i cui antenati provengono dalle aree di distribuzione originarie di queste emoglobinopatie:
 - Anemia falciforme: Africa, Grecia, India, Italia meridionale inclusa la Sicilia, paesi arabi, Turchia
 - α -talassemia: Cina, Cipro, Grecia, Sardegna, Sud-est asiatico, Taiwan, Turchia
 - β -talassemia: tutto il mondo tranne l'Europa del Nord

Diagnostica

Ematogramma II, reticolociti, differenziazione microscopica, elettroforesi dell'emoglobina

Procedura

Se viene rilevata un'emoglobinopatia, si raccomanda di chiarire il partner a causa dell'ereditarietà autosomica recessiva. In presenza di una gravidanza, una diagnostica prenatale invasiva dovrebbe essere offerta in caso di rischio rilevante per il feto. Inoltre, le coppie colpite hanno la possibilità di ricorrere alla diagnostica genetica pre-impianto (PGT-M).

→ SSGO Expertenbrief N. 48, Guidelines British Society for Hematology 2010

Materiale

Provetta EDTA, lilla (6)

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Patologia molecolare

Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Diagnostica molecolare

PD Dr. med. Giuseppe Colucci, FMH in medicina interna, Ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Outer Corelab

PD Dr. phil. Il Christian Kalberer, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Outer Corelab

Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione centrale

PD Dr. med. Boris E. Schleiffenbaum, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Medico consulente per l'ematologia

Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Candidata specialista FAMH in medicina di laboratorio, Produzione centrale

Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione centrale