

ID: 146

Area Clinica

Poster

Parole chiave: Emoglobinopatie, flussi migratori, Umbria

Emoglobinopatie e flussi migratori in Umbria, una regione non endemica

FRANCESCO ARCIONI¹, Ylenia Barbanera², Giuseppe Zarola², Grazia Gurdo¹, Carla Cerri¹, Ilaria Capolsini¹, Giada Toni³, francesca mencarelli⁴, antonella roetto⁵, maurizio caniglia¹, cristina mecucci², paolo gorello²

¹Struttura complessa di Oncoematologia Pediatrica con Trapianto di Midollo, Azienda Ospedaliera di Perugia,; ²Dipartimento di Medicina, Sezione di Ematologia, Laboratorio Genetica Molecolare, Università degli Studi di Perugia,; ³Struttura Complessa Clinica Pediatrica, Università degli Studi-Azienda Ospedaliera di Perugia,; ⁴Servizio di Patologia ed Ematologia, Azienda Ospedaliera di Perugia; ⁵Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università degli Studi di Torino, Azienda Ospedaliera Universitaria San Luigi Gonzaga, Torino; francescoarcioni@yahoo.it

Le emoglobinopatie rappresentano un gruppo eterogeneo di disordini ereditari dell'emoglobina. L'Umbria è una regione considerata storicamente non endemica per tali patologie, tuttavia negli ultimi anni a causa dei flussi migratori la casistica di pazienti affetti seguiti presso il nostro Centro è in continua crescita.

Dal 1988 al 2015 sono stati identificati 262 pazienti con alterazioni dei geni alfa o beta globinici (188 beta e 74 alfa), di cui 45 soggetti malati omozigoti o eterozigoti composti per le alterazioni a carico del gene beta globinico e 143 portatori, mentre 40 pazienti con alfa-2 talassemia, 27 con alfa-1 talassemia e 7 con triplicazione del gene alfa. 60% beta-talassemia, 85% drepanocitosi, 40% microdrepanocitosi e l'85% degli eterozigoti composti per varianti beta emoglobiniche sono stati diagnosticati negli ultimi tre anni. Inoltre, la maggior parte degli pazienti beta omozigoti o eterozigoti composti (84,5%) provenivano da paesi stranieri, mentre solo il 15,5% sono di origine italiana (Gorello et al, Hemoglobin).

Tale fenomeno non si è arrestato infatti dal 2016 al 2018 sono stati identificati 152 pazienti (range età: 10 giorni-75 anni; rapporto M/F:76/76) aventi mutazioni a carico geni globinici. 104 pazienti con alterazioni a carico del gene beta globinico (2 talassemie, 6 drepanocitosi, 1 microdrepanocitosi, 1 HbE/HbE, 1 HbS/HbC, 93 portatori di varianti quantitative o qualitative); di cui 58 stranieri e 46 Italiani (36 Africani, 5 Americani, 4 Asiatici e 59 Europei). Mentre 48 pazienti con alterazioni a carico dei geni alfa globinici (10 alfa-1 talassemia, 29 alfa-2 talassemia, 2 malattia da HbH, 7 triplo alfa); di cui 30 stranieri e 18 Italiani (12 Africani, 6 Asiatici, 28 Europei e 2 i dati della provenienza non sono disponibili).

Complessivamente dal 2012 ad oggi sono stati identificati 307 pazienti (74%) con alterazioni a carico dei geni globinici, di cui il 63% ha un'origine straniera (194 stranieri, 109 Italiani e 4 ND). Tale dato indica il forte incremento di pazienti malati o portatori che necessita quindi di un adeguamento sia in termini diagnostici che di gestione clinica del paziente anche in regioni storicamente non endemiche.