

**ID: 149**

**Area Clinica**

**Poster**

*Parole chiave:* varianti emoglobiniche, doppia eterozigosi, delezione cluster gene beta globinico, persistenza ereditaria emoglobina fetale

### **Microdrepanocitosi da doppia eterozigosi S o C ed ampia delezione del cluster beta globinico**

**Valeria Maria Pinto<sup>1</sup>, Sabrina Quintino<sup>1</sup>, Paola Carrara<sup>1</sup>, Martina Lamagna<sup>1</sup>, Manuela Balocco<sup>1</sup>, Massimo Maffei<sup>2</sup>, Massimo Moggi<sup>2</sup>, Gian Luca Forni<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>E.O. Ospedali Galliera, Centro della Microcitemia e delle Anemie Congenite, Genova Italia; <sup>2</sup>E.O. Ospedali Galliera, S.C. Laboratorio di Genetica Umana, Genova, Italia; [valeria.maria.pinto@galliera.it](mailto:valeria.maria.pinto@galliera.it)

Riportiamo due casi di eterozigosi HbS ed un caso HbC peculiari in quanto associati alla presenza di ampia delezione del cluster beta globinico.

Bambina ecuadoriana giunta alla nostra osservazione all'età di 1 anno e 8 mesi Parametri emocromocitometrici: Hb 11.4 gr/dL, MCV 64.2 fl, MCH 22 pg, indici emolitici negativi, saturazione della transferrina 17%. High Performance Liquid Chromatography (HPLC): HbA2 3.2 %, HbF 32.5 %, HbS 61.3 %, sickling positivo. Lo studio molecolare del cluster beta globinico ha evidenziato la presenza HPFH-2 Ghanaian allo stato eterozigote.

Ragazzo originario del Togo giunto alla nostra osservazione all'età di 16 anni. Parametri emocromocitometrici: Hb 15.6 gr/dL, MCV 69.7 fl, MCH 24.4 pg, indici emolitici negativi, saturazione della transferrina 40%, ferritina 147 ng/ml. HPLC: HbA2 2.1 %, HbF 32.7 %, Hb C 61.6 %. Presenza della mutazione (beta 6 GLU>LYS ) allo stato omozigote ma tale risultato è determinato dalla co-presenza della variante HbC su un allele e da un'ampia delezione di 48.5 kb sull'altro (HPFH-3, tipo Indiano) allo stato eterozigote. Il paziente non presenta splenomegalia ne calcolosi della colecisti, l'ecocolordoppler transcranico è risultato nella norma (basso rischio secondo i criteri dello studio STOP).

Adolescente, mamma originaria del Perù e padre della Repubblica Dominicana, giunta alla nostra osservazione all'età di 7 anni. Parametri emocromocitometrici: Hb 14.7 gr/dL, MCV 69.7 fl, MCH 23.9 pg, indici emolitici negativi saturazione della transferrina 25%, ferritina 22.3 ng/ml. HPLC: HbA2 3.2 %, HbF 29.3 %, HbS 63.7 %, sickling positivo. Lo studio del cluster beta globinico ha evidenziato la presenza della delezione di 106Kb (HPFH-1) allo stato eterozigote. La paziente non presenta splenomegalia ne calcolosi della colecisti, l'ecocolordoppler transcranico è risultato nella norma (basso rischio secondo i criteri dello studio STOP).

In questi 3 casi le frazioni di HbS e C alla HPLC sono risultate percentualmente più alte rispetto a quelle di un'unica eterozigosi S o C. Questo è dovuto al fatto che manca completamente il 2° allele beta e la percentuale viene calcolata solo sulle Hb presenti. L'alta percentuale di HbF si conferma un fattore protettivo per questi pazienti.