

ID: 154

Area Clinica

Poster

Parole chiave: yoshizuka, emoglobinopatia, variante

RARA VARIANTE EMOGLOBINICA: HB YOSHIZUKA. DESCRIZIONE DI UNA FAMIGLIA.

Laura Leoni, Silvia Merli, Francesca Savina, Roberta Pia Serra, Francesca Introzzi, Annalisa Arlotta, Patrizia Bertolini, Angelica Barone

UOC Pediatria e Oncoematologia Parma, Italia; abarone@ao.pr.it

Descriviamo l'albero genealogico di una famiglia Ghanese con ricorrenza di emoglobina variante Yoshizuka, presente o come unica variante oppure in associazione ad altra emoglobinopatia (vedi immagine).

Descrizione dei casi indice:

- caso 1: associazione tra eterozigosi per alfa-thalassemia ed eterozigosi composta HbS/Hb Yoshizuka. M, 39 aa. Riscontro di eterozigosi composta HbS/HbYoshizuka (67,4%/24,5% all'HPLC) ed eterozigosi per alfa-thalassemia da delezione di 3,7 KB allo stato omozigote. Clinica silente. Esami ematici nella norma.
- caso 2: eterozigosi composta HbS/Hb Yoshizuka. F, 9 aa, clinica silente, esami ematici e strumentali (ecografia addome, ecocardiografia, visita oculistica con fundus oculi) nella norma.
- caso 3: eterozigosi per Hb Yoshizuka. 4 individui (3 m, 1 f) di 38, 3, 5 e 2 aa, tutti con clinica silente, esami ematici nella norma.

Discussione:

L'emoglobina Yoshizuka è una rara variante emoglobiniche causata dalla sostituzione di Acido aspartico con Asparagina in posizione G10(108) della catena beta-globinica. Caratterizzata per la prima volta nel 1969(1), presenta ridotta affinità per l'ossigeno e normali interazioni tra i gruppi eme. Gli individui portatori erano asintomatici, alcuni di essi presentavano lieve anemia; la letteratura riportata rare crisi di cianosi in presenza di trigger. Non esistono ad oggi in letteratura casi di doppia eterozigosi Hb Yoshizuka/altra variante emoglobinica.

Il follow-up intrapreso a partire dal 2016 nei nostri pazienti non ha mai evidenziato anomalie laboratoristiche né manifestazioni cliniche significative in alcuno degli individui portatori. Possiamo quindi confermare anche nella nostra seppur limitata casistica che l'Hb Yoshizuka sia una variante clinicamente silente, sia sola che in associazione ad altre alterazioni delle catene alfa- e beta-globiniche. Nonostante ciò, in particolare riguardo alla eterozigosi composta Hb Yoshizuka/HbS, non essendo questa mai stata descritta, rimane fondamentale un atteggiamento prudentiale di regolare monitoraggio clinico, laboratoristico e strumentale al fine di evidenziare precocemente eventuali segni di malattia.

(1)T. Imamuma, S. Fujita, Y. Owra, M. Hanada, and T. Yanase. Hemoglobin Yoshizuka (G10(108) Asparagine Aspartic Acid): a New Variant with a Reduced Oxygen Affinity from a Japanese Family. The Journal of Clinical Investigation 1969; Volume 48: 2341 – 2348.