

ID: 118

Area di Laboratorio

Poster

Parole chiave: Hb Mozhaisk, anemia emolitica, mutazione de novo, beta talassemia.

Hb Mozhaisk [β 92 (F8) His \rightarrow Arg], mutazione de novo in un bambino di origine etnica mista.

Valentina Giannone, Elena Benzoni, Manuela Seia, Cristina Curcio

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Italia; valentinagiann@gmail.com

L'Hb Mozhaisk(β 92 His- \rightarrow Arg) è una variante instabile della catena β -globinica che causa anemia emolitica con formazione di corpi di Heinz. Descriviamo il caso di un bambino di 3 anni giunto in pronto soccorso per astenia, difficoltà respiratoria, durante un episodio febbrile. Gli esami ematici evidenziavano anemia emolitica severa. Escluse le principali cause di anemia emolitica (test di Coombs, G6PD e sferocitosi) è stato valutato l'assetto emoglobinico. L'HPLC ha mostrato la presenza di una variante sconosciuta (HbX 6,2%, tempo di ritenzione 4,73 minuti). Il sequenziamento del gene HBB ha rivelato la presenza in eterozigosi della mutazione c.278A>G (His- Arg) al codone 92 (Hb Mozhaisk). L'analisi molecolare estesa ai genitori e al fratello non mostrava la mutazione, per cui l'Hb Mozhaisk si presenta in questa famiglia come mutazione de novo. Si tratta di una variante emoglobinica rara, poco descritta in letteratura. Riteniamo sia importante riportare casi simili in quanto una diagnosi corretta e tempestiva è clinicamente rilevante per evitare ulteriori indagini sui soggetti affetti da anemia emolitica. Inoltre, un'adeguata consulenza ematologica e genetica diventa fondamentale per la definizione del rischio riproduttivo nelle coppie, sia perché Hb Mozhaisk è a trasmissione dominante, ma soprattutto perché Hb Mozhaisk può essere co-ereditata con altre mutazioni beta classiche dando quindi luogo a forme di talassemia intermedia.