

ID: 126

Area di Laboratorio

Poster

Parole chiave: Geni globinici, Alfa Talassemia, Emoglobinopatie, Valori Soglia

Standardizzazione dei valori di laboratorio per la diagnosi di portatore di alfa talassemia

Vincenzo Voi¹, Lidia Cereda¹, Emanuele Pivetta², Antonio Piga¹

¹Centro per le Emoglobinopatie, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino, Ospedale S. Luigi Gonzaga, Regione Gonzole 10, 10043 Orbassano (Torino), Italia; ²Epidemiologia dei tumori e CRPT U, Medicina d'Urgenza – MECAU, Dipartimento Scienze Mediche, Università di Torino, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino – Presidio Molinette; voi.vincenzo@gmail.com

Introduzione: diverse linee guida ritengono un MCV < 79fl e un MCH < 27pg utili alla diagnosi di portatore sano di alfa talassemia e suggeriscono l'identificazione di valori propri di riferimento.

Obiettivo dello Studio: individuare quali valori soglia di MCV e MCH ottimizzano la diagnosi di portatore sano di alfa talassemia presso il nostro ambulatorio di prevenzione.

Metodi: abbiamo incluso nell'analisi tutti i soggetti studiati in quanto partner di portatori sani di beta talassemia e HbS afferenti all'ambulatorio di diagnosi e prevenzione delle emoglobinopatie, nel periodo 2011-2018. La ricerca delle 22 più importanti mutazioni alfa non ha tenuto conto dei valori globulari.

Sono stati esclusi: i portatori di altra emoglobinopatia o di triplo alfa, i casi con valori di saturazione della transferrina < 15%, Ferritina < 30ng/dl o con patologie croniche.

È stata calcolata l'accuratezza diagnostica per MCV < 80fl e MCH < 27pg. Abbiamo individuato i valori di MCV e MCH per massimizzare sensibilità e specificità dei parametri (Youden index e metodo di Liu).

Risultati: da un totale di 489 pazienti analizzati, sono state incluse 394 osservazioni: l'età mediana era di 33,5 anni (iqr 8,4 anni). I casi portatori di una mutazione di tipo alfa sono risultati 83; 78 difetti alfa e 5 portatori della triplicazione del gene che non sono stati inclusi nell'analisi. L'MCV era inferiore a 80fl in 29 casi (37,2%) e 60 avevano un MCH < 27pg (76,9%). La sensibilità e la specificità, applicando uno dei due parametri, sono rispettivamente per l'MCV: 37,2% (intervallo di confidenza al 95%, IC, 26,5%-48,9%) e 98,4% (IC 96,3%-99,5%); per MCH: 76,9% (IC 66%-85,7%) e 89,2% (IC 85,3%-92,4%). Le curve ROC mostrano un valore di area sotto la curva (AUC) di 0,678 per l'MCV e di 0,831 per l'MCH (p<0,001).

Il valore massimo di AUC di MCV e di MCH per l'identificazione di un difetto alfa è risultato essere rispettivamente di 84,25fl e di 27,55pg, con un'AUC di 0,82 per l'MCV e di 0,84 per l'MCH (utilizzando sia lo Youden index che il metodo di Liu).

Discussione: le soglie identificate per il nostro laboratorio si discostano dalle linee guida internazionali per l'MCV, risultando essere più sensibile e specifico il valore di 84fl mentre l'MCH < 27pg si conferma essere un valore adeguato. In conclusione, in accordo con alcuni autori, si ribadisce che ogni laboratorio dovrebbe individuare i propri valori di riferimento per migliorare la propria accuratezza diagnostica.