

ID: 136

Area di Laboratorio

Poster

Parole chiave: HB Hekinan

Appropriatezza dei percorsi diagnostici per le emoglobinopatie: il caso Hb Hekinan

Massimo Mogni¹, Massimo Maffei¹, Giuseppina Barberio², Livio Caberlotto²

¹E.O. Ospedali Galliera Genova, Italia; ²UOC Medicina di Laboratorio, AULSS n.2 Marca Trevigiana Treviso;

massimo.mogni@galliera.it

Negli ultimi anni il ruolo del laboratorio, dedicato alla diagnostica dei difetti dell'emoglobina, sta diventando sempre più centrale e impegnativo a causa dell'aumentato numero di difetti che possono essere osservati in una popolazione sempre più eterogenea. Gli esami per le emoglobinopatie a volte richiesti con modalità non appropriate rispetto alle raccomandazioni specifiche delle Società scientifiche necessitano di un percorso diagnostico appropriato, che comporta l'utilizzo di più strumenti, con principi di funzionamento diversi, tali da fornire informazioni utili e suggerire percorsi di diagnosi molecolare più mirati. Ne è un esempio il caso di una rara variante emoglobinica, identificata come Hb Hekinan