

**ID: 123**

Area Clinica

Orale

Parole chiave: screening, neonati, emoglobinopatie, HPLC, portatori

### **40 anni di screening delle emoglobinopatie: l'esperienza di Rovigo**

**Cecilia Cavazzuti<sup>1</sup>, Giorgia Mandrile<sup>2</sup>, Carmen Maria Gaglioti<sup>2</sup>, Sara Cociglio<sup>2</sup>, Caterina Maria Lux<sup>2</sup>, Francesco Chiavilli<sup>1</sup>, Antonio Piga<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Centro Microcitemia, Medicina Trasfusionale, Azienda ULSS 5 Polesana, Rovigo; <sup>2</sup>Centro Microcitemie - Pediatria, AOU S. Luigi Gonzaga di Orbassano, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche - Università di Torino; [giorgia.mandrile@unito.it](mailto:giorgia.mandrile@unito.it)

#### Background

In Polesine l'8% della popolazione è portatore di emoglobinopatie, introdotte dai Greci attraverso il porto di Adria e selezionate dalla malaria.

Il Centro per la lotta alla Microcitemia di Rovigo è nato nel 1964 grazie alla Prof. Radici. Dal 1973 al 2013 venne effettuato uno screening scolastico per le emoglobinopatie su tutti i bambini di 12 anni, restituendo l'informazione sulla ricorrenza di talassemia ad una età che permettesse di comprendere lo scopo dell'esame, ma precedesse l'età fertile.

Nel 1979, presso l'Ospedale di Rovigo, venne avviato un programma di screening neonatale su sangue cordonale, inizialmente tramite elettroforesi su acetato di cellulosa (1979-1998), poi tramite HPLC. Tale screening è proseguito fino ad oggi e attualmente viene effettuato tramite HPLC BioRad.

#### Metodi

Nei neonati con variante patologica e nei nati a termine con un'HbA<12%, si effettua test molecolare sui genitori, se non già eseguito con lo screening scolastico e archiviato presso il Centro. Raggiunta, o esclusa, la diagnosi di emoglobinopatia, vengono restituiti il referto del neonato e il rischio di ricorrenza per la coppia. Se necessario, si attiva un follow-up.

Si stima una copertura dello screening >98% sul totale dei nati nell'Ospedale di Rovigo, che pertanto è stato utilizzato per i calcoli di prevalenza.

#### Risultati

Dal 2000 ad oggi sono stati identificati 114/14943 neonati con variante (0.76%), con progressivo aumento della prevalenza di HbS (72 portatori, 9 affetti), in particolare in soggetti di origine nigeriana (51/94 portatori di HbS o C), in linea con il trend in aumento di popolazione straniera ( $R^2$  0.93). L'Hb Hasharon, particolarmente frequente nella regione, è stata identificata in 15/114 nati con variante.

Si è assistito ad una riduzione dei nati con talassemia: 1/771 nati nel 2001, 1/932 nel 2007, 2/792 nel 2011 (gemelli, rifiuto DPN), 0 in seguito.

#### Conclusioni

L'esperienza quarantennale di Rovigo è un esempio di continuità di un programma sanitario. L'informazione della popolazione ha consentito una riduzione della talassemia in una regione ad alta prevalenza.

L'aumento significativo della prevalenza della variante S dovuto alle migrazioni richiede tuttavia interventi non solo di tipo diagnostico, ma anche un approccio che tenga conto delle differenze linguistiche e culturali nella trasmissione dell'informazione.