

Screening neonatale delle emoglobinopatie: l'esperienza di Rovigo

Cecilia Cavazzuti¹, Giorgia Mandrile², Carmen Maria Gaglioti²,
Sara Cociglio², Caterina Lux², Francesco Chiavilli¹, Antonio Piga²

¹ Centro Microcitemia, Medicina Trasfusionale, Azienda ULSS 5 Polesana, Rovigo

² Centro Microcitemie-Pediatria, AOU San Luigi Gonzaga, Orbassano, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino

- 8% portatori del trait beta talassemico in Polesine
- Probabilità di formazione di coppie di microcitemici = 1/250
- Nel Veneto:

2005 → 145 pazienti con diagnosi di anemie ereditarie (circa 100 residenti in Polesine)

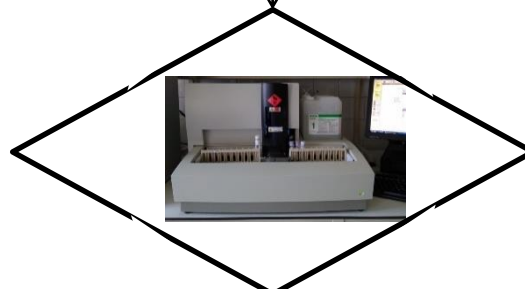
2010 → 388 sparsi in tutto il Veneto



Screening

- **SCOLASTICO:** Dal 1973 al 2013.
Prelievo a tutti i bambini della 2a media (12 -13 anni).
 - **NEONATALE:** dal 1979.
Negli ultimi 20 anni (1998-2018): 16991 neonati screenati
Copertura >98% sul totale dei nati
- 1979-1998: elettroforesi su acetato di cellulosa
1998-2001: HPLC con strumento aperto assemblato
2001-oggi: HPLC con BioRad compatto e dedicato

Prelievo da cordone



Tracciato normale



Presenza di variante Hb

HbA < 12%

Genitori già tipizzati?

Invio referto

Analisi DNA bambino

Presca in cura

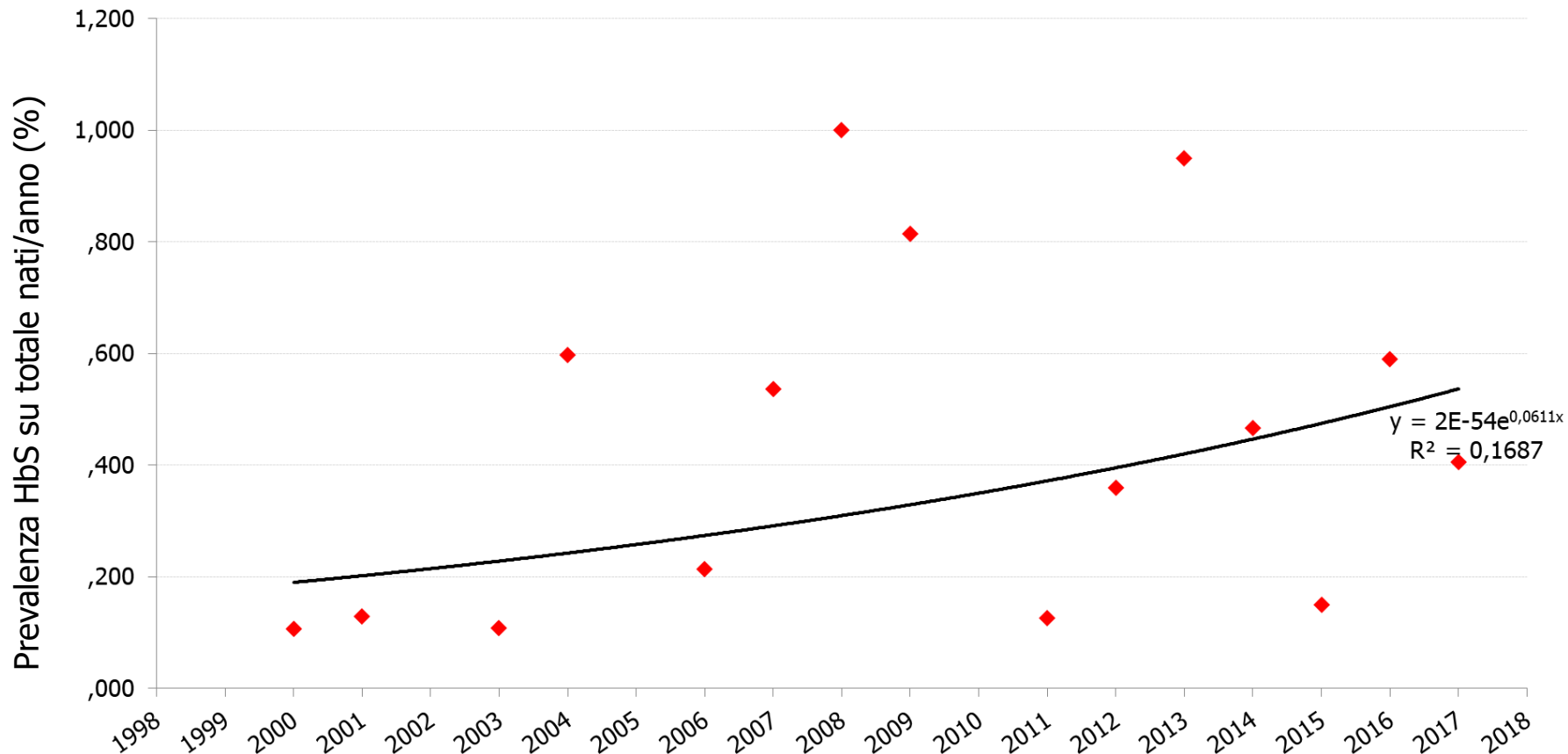
Varianti Hb dal 2000

114/14943 (prevalenza
0.76%) soggetti con
variante identificata ad
HPLC

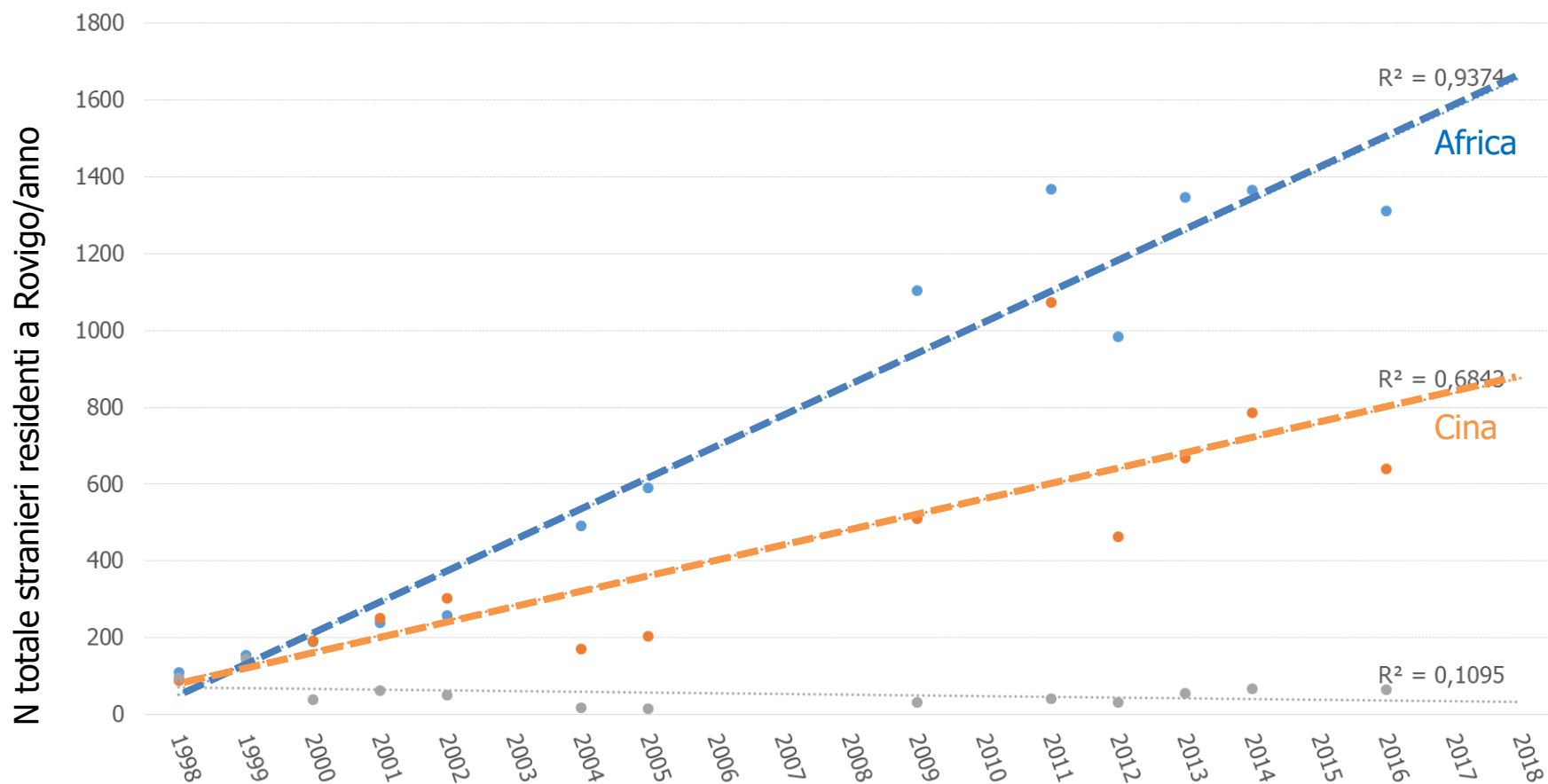
Variante	Numero soggetti
HbS/N	72
HbS/HbS	5
HbS/HbC	2
HbS/ β -tal (CD39 e CD44)	2
HbC/N	10
HbC/HbC	2
HbC/ β -tal (CD39)	1
Hasharon/Bart*	8
Hasharon/N	7
HbD Punjab/N	2
HbE/N	1
HbD/N	1
HbH*	1

Evoluzione prevalenza HbS

(HbS/N + HbS/HbS + HbS/Hbc + HbS/ β -tal)



Evoluzione origine popolazione nel Comune di Rovigo



Talassemia major

- 1/771 nati nel 2001 (IVS1.110/IVS1.110)
- 1/932 nati nel 2007 (CD39/IVS1.110)
- 2/792 nati nel 2011 (gemelli, rifiuto DPN, CD39/IVS1.110)

Tutti di origine italiana

Conclusioni

- Continuità dei programmi di screening - informazione della popolazione



Riduzione della talassemia in una regione ad alta prevalenza.

- Cambio trend prevalenza HbS anche nel Polesine



Interventi non solo di tipo diagnostico, ma anche approccio che tenga conto delle differenze linguistiche e culturali nella trasmissione dell'informazione.