

## Guida completa allo studio delle emoglobinopatie

Andrea Mosca<sup>1</sup>, Maria Stella Graziani<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi, Milano

<sup>2</sup>Sezione di Biochimica Clinica, Università degli Studi di Verona, Verona

I difetti dei geni globinici rappresentano una percentuale significativa delle malattie genetiche in tutto il mondo e decisamente sono i difetti genetici più frequenti nella popolazione italiana. La ricerca, la prevenzione, la diagnosi e il trattamento di queste condizioni hanno ricevuto grande attenzione negli ultimi settant'anni ed il laboratorio clinico spesso si trova a dovere affrontare la diagnostica di queste patologie.

In più occasioni gli aspetti diagnostico-analitici possono non essere di immediata soluzione, in considerazione del fatto che si osserva una notevole eterogeneità genotipica ed anche, di conseguenza, una grande variabilità fenotipica. Bisogna anche considerare che i recenti flussi migratori hanno reso la popolazione italiana più eterogenea rispetto agli anni '50, quando i primi due ricercatori che si occuparono in Italia di questi argomenti, i coniugi Silvestroni e Bianco, promossero la creazione dei "Centri della microcitemia", orientati principalmente allo studio ed alla prevenzione dell'anemia mediterranea. Ed, infine, bisogna anche tenere presente che, soprattutto in ambito pre-natale e neo-natale, le interazioni con altri professionisti di area clinica, richiedono grande attenzione e professionalità.

Biochimica Clinica è lieta di ospitare in questo numero una rassegna sulle emoglobine instabili (1) che segue a ruota altre tre precedenti eccellenti rassegne degli stessi Autori, rispettivamente sulla nosografia clinica e sulla epidemiologia delle emoglobinopatie (2), sulla diagnostica di laboratorio di primo e di secondo livello (3), e sui quadri clinici e le prospettive future di diagnosi e di terapia (4). Queste rassegne complessivamente coprono in modo esaustivo e con estrema competenza questo complesso campo della medicina di laboratorio.

In quest'ultima rassegna gli Autori descrivono con chiarezza le cause molecolari che determinano un'anemia emolitica, più o meno severa, nei portatori di emoglobine instabili e gli aspetti essenziali per una corretta diagnosi differenziale rispetto alle altre anemie emolitiche intra- ed extra- vascolari. Particolarmente interessanti i punti che riguardano la trasmissibilità ereditaria, nella maggior parte dei casi in modalità dominante, i fattori esogeni causativi dei fenomeni emolitici ed i percorsi di laboratorio, sottolineando quanto poco conosciuta e praticata sia questa diagnostica in Italia. La diagnostica di laboratorio è trattata in dettaglio e con estrema accuratezza: è suddivisa in tre livelli di specializzazione (di base, intermedio e specialistico) nella consapevolezza che non in ogni laboratorio è possibile eseguire diagnostiche specialistiche che richiedono competenze e dotazioni specifiche. Tuttavia, la conoscenza di tutti i diversi gradi della diagnostica è indispensabile per dar modo ad ogni professionista di laboratorio di orientarsi all'interno del problema specifico e di rivolgersi ai Centri specializzati, quando è opportuno.

I due autori sono ben noti ai lettori di Biochimica Clinica, sia per la loro competenza scientifica, che per la loro disponibilità a collaborare ed a portare alla diagnosi molecolare i casi più complicati e clinicamente rilevanti. Giovanni Ivaldi, in particolare, ha operato per anni presso l'unità di Genetica Medica degli Ospedali Galliera di Genova, è noto a livello internazionale per i suoi studi nel campo delle emoglobinopatie, ed ha contribuito alla scoperta di diverse varianti emoglobiniche ritrovate sul territorio nazionale per la prima volta e descritte poi in letteratura. Giuseppina Barberio è veramente appassionata a questo argomento, ed ha contribuito in maniera sostanziale allo studio delle casistiche, nonché alla diffusione della formazione professionale nell'ambito di vari convegni e corsi ECM e alla divulgazione della conoscenza.

Infine, va ricordato che nella terza rassegna (4) ha voluto portare un contributo anche Maria Domenica Cappellini (nota a tutti come Nica), che ha tenuto per anni il registro dei talassemici e dei soggetti con drepanocitosi nell'area milanese. Anche lei competentissima, molto disponibile e grande comunicatrice. Il coinvolgimento di professionisti provenienti da aree diverse della medicina nelle pubblicazioni della rivista (sempre più auspicabile) è un arricchimento culturale che va nella direzione sempre più attuale di una diagnostica integrata.

---

Corrispondenza a: Andrea Mosca, Dip. Fisiopatologia MCT, Via Fratelli Cervi 93 20054 Segrate (IT), E-mail: andrea.mosca@unimi.it

Ricevuto: 12.04.2022

Accettato: 13.04.2022

Pubblicato on-line: 27.05.22

DOI: 10.19186/BC\_2022.024

Nel ringraziare di cuore gli autori per aver voluto portare a compimento questo complesso capitolo della Medicina di Laboratorio, auguriamo ai fedeli amici di Biochimica Clinica una piacevole lettura.

#### **BIBLIOGRAFIA**

1. Barberio G, Ivaldi G. Varianti instabili dell'emoglobina: una sfida per il Laboratorio. *Biochim Clin* 2022;46:96-116.
2. Barberio G, Ivaldi G. Le emoglobinopatie in Italia. Parte I: Nosografia clinica ed epidemiologia. *Biochim Clin* 2016;40:78-95.
3. Barberio G, Ivaldi G. Le emoglobinopatie in Italia. Parte II: Prevenzione e diagnostica di laboratorio. *Biochim Clin* 2016;40:96-107.
4. Ivaldi G, Barberio G, Cappellini MD. Emoglobinopatie: quadri clinici e ruolo del laboratorio tra realtà e prospettive future. *Biochim Clin* 2021;45:123-40.