

Ospedale San Luigi Gonzaga: scoperta nuova variante emoglobinica

di [Giuseppina Viberti](#)

Ora abbiamo una nuova variante riconosciuta denominata "Hb Orbassano". Il risultato è frutto di un lavoro tra il Centro Microcitemie diretto dal professor Giovanni Battista Ferrero e l'S.C.D.O. Laboratorio Analisi cliniche e microbiologiche dell'Azienda Ospedaliera Universitaria San Luigi Gonzaga di Orbassano, diretto dalla dottoressa Giuseppina Viberti, autrice dell'articolo.

La variante è stata identificata grazie alle analisi condotte dalla dottoressa Cinzia Nicolò e dal suo gruppo di tecnici sul campione di un paziente afferente all'ambulatorio dedicato ai portatori di anemia mediterranea del Centro Microcitemie gestito dalla dottoressa Giorgia Mandrile. Chiamata "Hb Orbassano" per ricordare il luogo dove è stata scoperta, si tratta di una variante alfa talassemica stabile, con normale affinità per l'ossigeno, mai rilevata in precedenza (Hb è la sigla dell'emoglobina dall'inglese, le varianti emoglobiniche, per tradizione, vengono nominate con il nome della città in cui sono state rilevate per la prima volta). La conferma molecolare della variante è stata effettuata presso il Laboratorio di Genetica dell'Ospedale Policlinico di Milano (dr. C. Curcio) ed è stata pubblicata sui principali data base internazionali (Hbvar, A Database of Human Hemoglobin Variants and Thalassemia mutations e ITHANET).

È importante evidenziare che lo studio delle emoglobinopatie (talassemia, presenza di emoglobine anomale quali HbS, HbC, ecc) è assolutamente necessario per la cura non solo alle future madri, ma anche ai padri per evidenziare eventuali problemi e consentire alle coppie di prendere le decisioni che ritengono più opportune per una gravidanza consapevole.

I movimenti di popolazione provenienti da Africa, Cina, Est Europa, dove i servizi sanitari in alcuni casi hanno evidenti problemi economici e organizzativi, richiedono predisposizioni ad hoc e competenze professionali che solo personale esperto e motivato può raggiungere.

Il Laboratorio analisi dell'A.O.U. San Luigi insieme al Centro Microcitemie è il riferimento per tutto il percorso di diagnosi e cura per l'ASO Ordine Mauriziano, per l'ASL TO3 e per molti altri specialisti piemontesi che vi si affidano per gli approfondimenti dei casi più complessi. Per affrontare questa delicata attività, nel Laboratorio Analisi vengono utilizzati due sistemi analitici per la valutazione degli assetti emoglobinici, un sistema che utilizza l'elettroforesi capillare e un secondo che utilizza il metodo HPLC (cromatografia liquida ad alta prestazione a scambio ionico). La disponibilità di due tecnologie differenti aumenta la sensibilità dell'analisi e fornisce informazioni fondamentali al clinico per formulare la diagnosi, guidare gli approfondimenti diagnostici e le scelte cliniche.

Nelle sue applicazioni pratiche, la scoperta di questa nuova variante emoglobinica consente di migliorare l'efficienza diagnostica nell'identificazione dei portatori di emoglobinopatie che è particolarmente rilevante nella nostra popolazione, in cui si stima una prevalenza del portatore del 4% circa. Questo approccio è fondamentale per consentire un adeguato *counselling* preconcezionale e prenatale e per una diagnosi precoce di queste frequenti patologie genetiche.

Questa scoperta dimostra con maggior forza che la concentrazione degli esami specialistici di particolare rilevanza clinica e sociale in pochi centri che gestiscono grandi quantità di dati, aumenta l'esperienza degli operatori, contribuisce al raggiungimento di economie di scala e alla possibilità di

scegliere i sistemi diagnostici migliori attualmente disponibili sul mercato che i piccoli laboratori non potrebbero acquisire ed in ogni caso non riuscirebbero a raggiungere “l’experience” sufficiente per superare le difficoltà ed effettuare analisi approfondite e ricerche cliniche.