

PREVENZIONE DELLA TALASSEMIA

Con Decreto Assessoriale n.2357 del 18/12/03 è stato approvato il nuovo protocollo tecnico diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano della talassemia e di emoglobinopatie che si riporta di seguito. Il provvedimento prevede l'esenzione ticket per l'esecuzione dei relativi esami nelle donne della fascia d'età 13 – 50 anni.

L'ASSESSORE ALLA SANITA'

VISTO lo statuto della Regione Siciliana;

VISTA la Legge n. 833/1978;

VISTO l'art. 6 della Legge Regionale 1 Agosto 1990, n.20;

VISTO il Decreto Assessoriale 12 Agosto 1997, pubblicato sulla GURS n.53, parte I, del 27/08/1997, riguardante l'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni di laboratorio necessarie alla ricerca di portatore di talassemia;

VISTA la circolare 02 Febbraio 1998, n.946, esplicativa del citato decreto pubblicata sulla GURS n.11, parte I, del 7 Marzo 1998;

VISTO il Decreto Assessoriale 19 Dicembre 2000, pubblicato sulla GURS n.5, parte I, del 2 Febbraio 2001, riguardante il rinnovo del decreto 12 Agosto 1997 per il triennio 2001 – 2003;

RITENUTO che, allo stato attuale, è opportuno garantire il mantenimento delle disposizioni previste dal citato Decreto 19 Dicembre 2000 anche per il triennio 2004 – 2006;

RITENUTO di dovere modificare la fascia di età prevista all'art.1 del citato D.A.12 Agosto 1997, nonché il protocollo tecnico-diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano di talassemia e di emoglobinopatie, allegato allo stesso D.A.;

DECRETA

- ART. 1 - La fascia di età fertile delle donne prevista dall'art. 1 del Decreto Assessoriale 12 Agosto 1997, pubblicato sulla GURS n.53, parte I, del 27/09/1997, viene modificata in "... tra i 13 e i 50 anni...".
- ART. 2 - Il protocollo tecnico-diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano di talassemia e di emoglobinopatie, allegato al citato D.A. 12 Agosto 1997, viene sostituito dal protocollo allegato al presente Decreto, di cui fa parte integrante.
- ART. 3 - Le disposizioni di cui al Decreto Assessoriale 19 Dicembre 2000, pubblicato sulla GURS n. 5, parte I, del 2 Febbraio 2001, con le modifiche di cui agli artt. 1, 2 del presente atto, sono rinnovate per il triennio 2004 – 2006. Entro il 31 Dicembre 2006 verrà valutata l'opportunità di un ulteriore rinnovo delle stesse.
- ART. 4 - Il presente Decreto sarà inviato alla Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana per la pubblicazione.

L'ASSESSORE
(Prof. Ettore Cittadini)

PROTOCOLLO TECNICO DIAGNOSTICO PER LA RICERCA DELLO STATO DI PORTATORE SANO DI TALASSEMIA E DI EMOGLOBINOPATIE

I PARTE

Le metodiche che possono essere effettuate sono:

- a) esame emocromocitometrico eseguito con contaglobuli elettronico;
- b) dosaggio dell'emoglobina adulta (HbA), dell'emoglobina A2 (HbA2) e dell'emoglobina fetale (HbF) con cromatografia liquida ad alta pressione (HPLC);
- c) valutazione qualitativa e quantitativa di emoglobine varianti effettuata con HPLC;
- d) dosaggio ematico della ferritina sierica o della zincoprotoporfirina (Znpp);
- e) valutazione qualitativa di emoglobine varianti effettuata con metodiche elettroforetiche (N.B. le metodiche elettroforetiche dell'emoglobina non sono idonee al dosaggio quantitativo dell'HbA2);
- f) test di falcizzazione;
- g) ricerca corpi inclusi eritrocitari;
- h) analisi molecolare dei geni globinici;

II PARTE

L'iter diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano di talassemia e di emoglobinopatie deve seguire il seguente:

Diagramma di Flusso

1° Livello

Utilizzo contestuale di a) + b) + c)

Se donne in gravidanza a) + b) + c) + d)

Attualmente vengono considerati normali:

Hb \geq 12,0 gr/dl nelle donne, Hb \geq 13,0 gr/dl negli uomini, MCV \geq 80 fl, MCH \geq 27 pg, HbA2 \geq 2 % e \leq 3.3 %, HbF \leq 2%, assenza di bande emoglobiniche patologiche

Ulteriori indagini

d) = se Hb e/o MCV e/o MCH minori della norma

e) = in caso di variante emoglobinica (test complementare)

f) = in presenza di sospetta HbS (test di conferma)

g) = in caso di sospetta alpha talassemia (MCV $<$ 80 fl, MCH $<$ 27 pg, HbA2 e HbF nella norma, assenza di carenza marziale)

2° Livello

In caso di :

- aumento isolato di HbA2;

- sospetta beta talassemia silente (MCV, MCH e HbA2 lievemente al di fuori della norma);

- sospetta alpha talassemia con corpi inclusi eritrocitari negativi;
- sospetta delta talassemia ($HbA2 < = 2\%$);
- sospetta delta talassemia da mutazione puntiforme associata a beta talassemia (MCV e MCH al di sotto della norma, $HbA2 < = 3,3\%$, assenza di carenza marziale);

procedere allo studio familiare con le stesse modalità.

3° Livello

h) = in caso di:

- condizioni genetiche non risolte al 2° livello;
- persistenza di dubbi diagnostici;
- identificazione molecolare delle varianti emoglobiniche

III PARTE

Al fine di rendere uniformi le informazioni relative alla presenza o all'assenza dello stato di portatore sano di talassemia o di emoglobinopatie devono essere usati i seguenti:

Schemi di referto

- Lo studio eseguito non ha messo in evidenza lo stato di portatore sano di talassemia o di emoglobinopatie. Non esiste pertanto rischio genetico per la coppia.
- Lo studio eseguito ha rivelato lo stato di portatore sano di _____ (*). Esiste pertanto rischio genetico se il partner è portatore sano di alterazioni genetiche simili. E' necessario lo studio del partner e di tutti i familiari in età di procreazione.

NOTE

(*) Precisare quale emoglobinopatia:

- beta talassemia
- alfa talassemia
- deltabeta talassemia
- delta talassemia
- emoglobina lepore
- emoglobina S
- altre varianti emoglobiniche