

 SIMTI	SIMTI - WEB ABSTRACT Anteprima abstract
--	---



Aiuto



Esci

Numero: ABS118

IL DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI NEI DONATORI DI SANGUE: UN PROBLEMA SOTTOVALUTATO?

Caprari P. ⁽¹⁾, Maffi D. ⁽¹⁾, Pasquino M. T. ⁽¹⁾, Mandarino L. ⁽¹⁾, Tortora P. ⁽¹⁾, Quattrocchi L. ⁽²⁾, Girelli G. ⁽²⁾, Grazzini G. ⁽³⁾

⁽¹⁾ *Reparto di Biochimica e Biologia Molecolare Clinica, Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare, Istituto Superiore di Sanità, Roma;* ⁽²⁾ *UOC Immunoematologia e Medicina Trasfusionale, Policlinico Umberto I Sapienza Università di Roma, Roma;* ⁽³⁾ *Centro Nazionale Sangue, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

Introduzione - Il deficit di G6PD è una malattia ereditaria, a carattere recessivo, nota come favismo, molto comune in Italia, in particolare in alcune regioni come la Sardegna. Il deficit di G6PD si presenta in forma asintomatica ed i donatori, periodici e occasionali, possono essere portatori senza esserne consapevoli. La presenza di tale difetto congenito, che è noto può essere causa di anemia emolitica acuta, può influire in maniera determinante sulla sopravvivenza post trasfusionale dei globuli rossi conservati e dare luogo ad emolisi intravasale soprattutto in presenza di altri fattori scatenanti quali terapie farmacologiche, infezioni, febbre, alimenti. Alla luce di queste osservazioni questo lavoro si propone di effettuare uno studio di prevalenza del deficit di G6PD nei donatori di sangue e la caratterizzazione del difetto molecolare nei donatori positivi.

Metodi - Lo studio prevede lo screening di circa 4000 donatori afferenti alla UOC di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale del Policlinico Umberto I di Roma. Nel periodo ottobre 2009-febbraio 2010 sono stati sottoposti a screening n. 1138 donatori (n. 866 maschi, n. 272 femmine) sui quali sono stati effettuati l'esame emocromocitometrico mediante ADVIA 120 (Siemens) e il dosaggio dell'attività enzimatica G6PD con pHmetria differenziale utilizzando il sistema CL-10 PLUS (BioControl). I soggetti risultati positivi allo screening e quindi portatori di un difetto dell'attività G6PD, sono stati sottoposti all'analisi del DNA per la caratterizzazione della variante molecolare mediante PCR, digestione con enzimi di restrizione ed analisi della sequenza.

Risultati e Conclusioni - Sono stati definiti gli intervalli di riferimento per l'attività G6PD in pHmetria differenziale per maschi e femmine e in un campione di n. 1138 donatori sono stati individuati n. 12 portatori del deficit di G6PD, di cui n. 9 maschi e n. 3 femmine. Tra questi sono presenti sia donatori periodici che occasionali che non sapevano di essere portatori del difetto congenito. L'attività enzimatica G6PD dei carenti maschi è nel range 0,85 - 2,43 U/gHb, mentre nelle femmine carenti nel range 3,47 - 4,17 U/gHb. I donatori carenti non presentano alterazioni dei parametri ematologici. Per quanto riguarda la caratterizzazione della variante molecolare, la mutazione maggiormente rappresentata risulta essere la Seattle 844C, che appartiene alle varianti G6PD di classe III con attività enzimatica tra il 10% e 60% del normale. I dati preliminari dello studio di prevalenza evidenziano che il deficit di G6PD non è un evento raro nei donatori di sangue, sia periodici che occasionali, essendo presente in circa 1.05% del campione di donatori analizzati e potrebbe dare ragione, in alcuni casi, della presenza di emolisi nei preparati di emazie per trasfusione.