

ANEMIE EMOLITICHE RARE E DI DIFFICILE DIAGNOSI

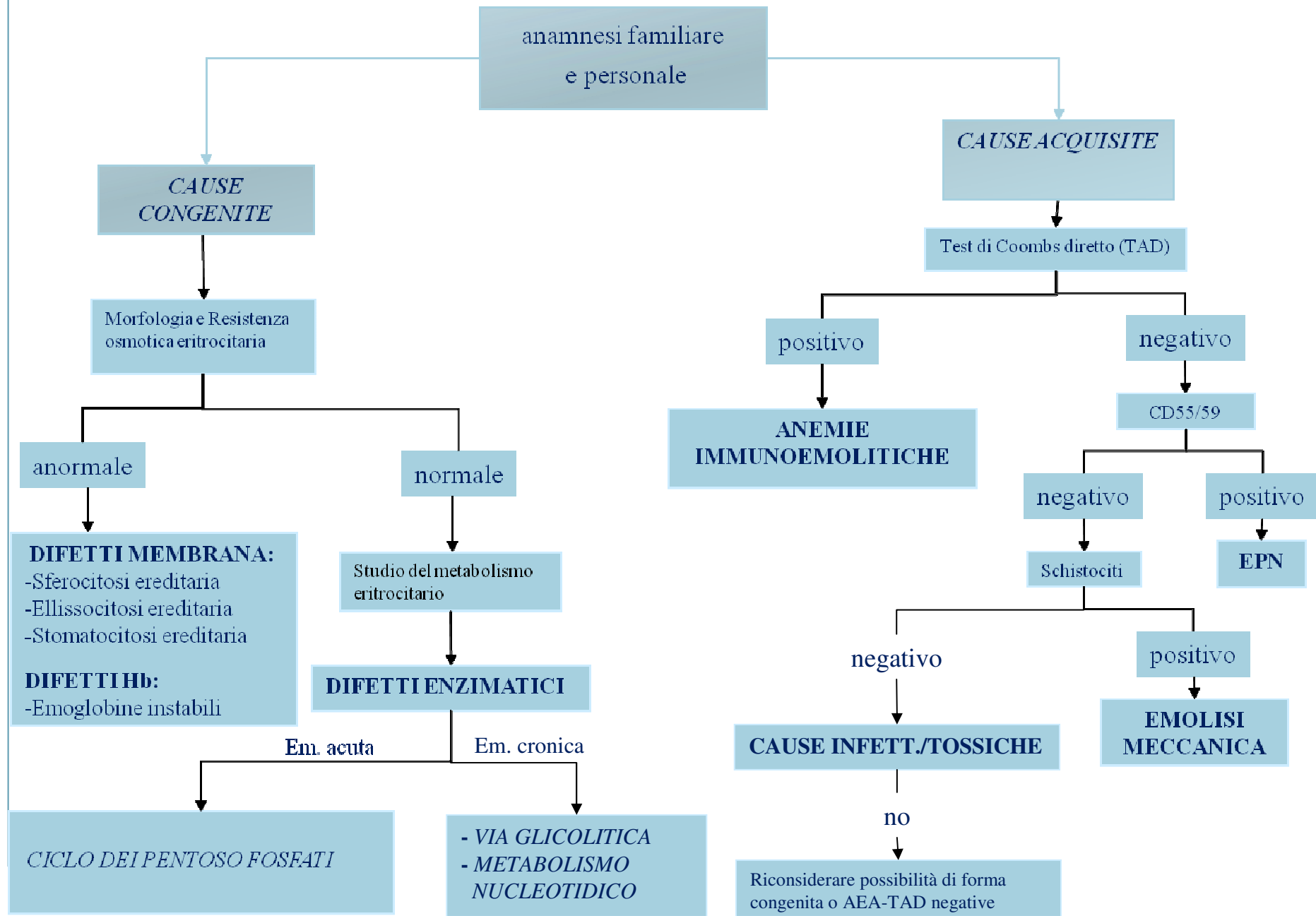
DIAGNOSTICA DI I LIVELLO

**Anna Marcello
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.**



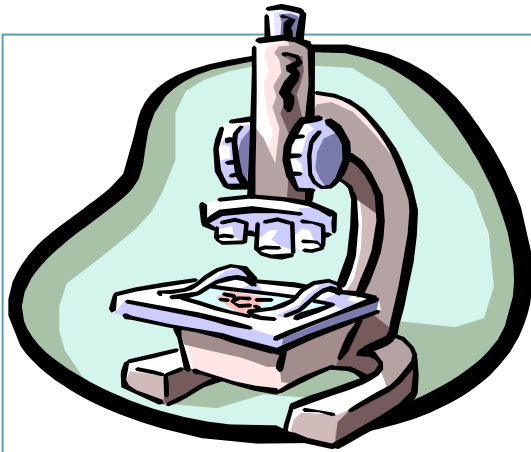
1° PATIENT'S DAY 13 NOVEMBRE 2010

CAUSE DI EMOLISI - PERCORSO DIAGNOSTICO



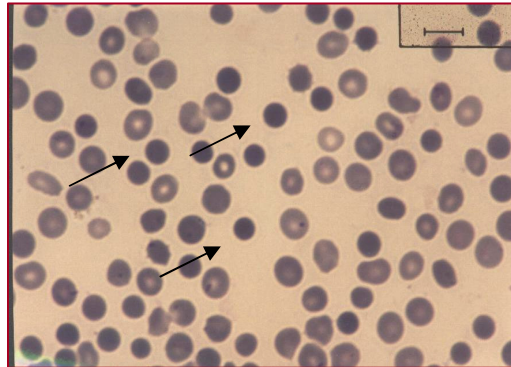
Diagnosi dei difetti della membrana eritrocitaria

- **ESAMI DI 1° LIVELLO:** morfologia eritrocitaria e tests di resistenza osmotica eritrocitaria.
- **ESAMI DI 2° LIVELLO:** analisi delle proteine della membrana eritrocitaria mediante SDS-PAGE
- **ESAMI DI 3° LIVELLO :** studio molecolare

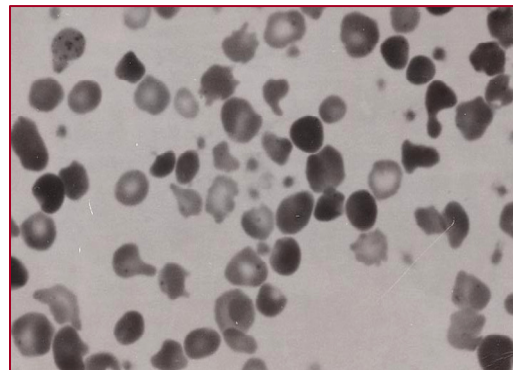
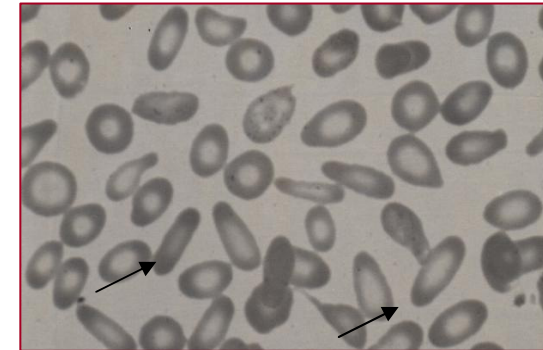


MORFOLOGIA ERITROCITARIA

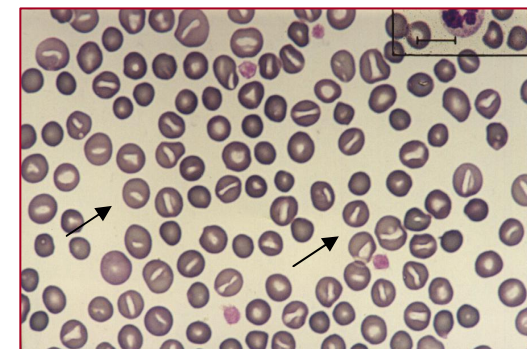
Sferocitosi Ereditaria (HS)



Ellissocitosi Ereditaria (HE)



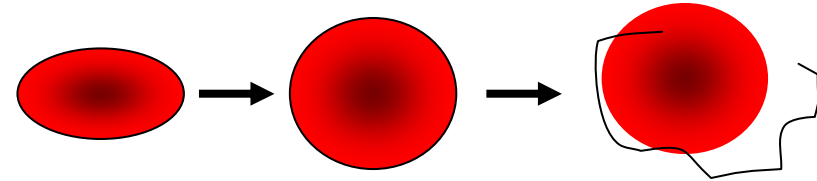
Piropoichilocitosi (HPP)



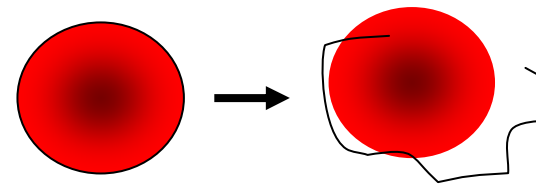
Stomatocitosi Ereditaria (Hst)

TESTS RESISTENZA OSMOTICA ERITROCITARIA

I globuli rossi normali trattati con soluzione salina ipotonica vanno incontro ad emolisi quando raggiungono una forma sferica



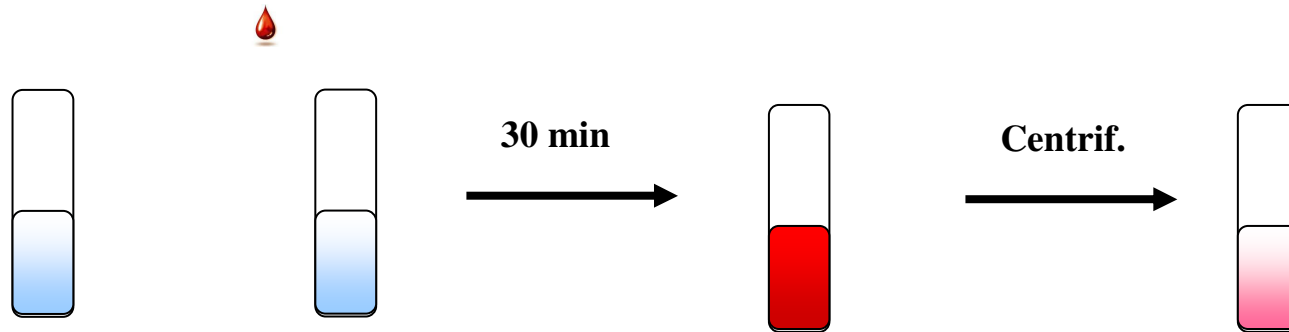
Gli sferociti, non potendo aumentare il proprio volume, andranno incontro ad emolisi prima dei globuli rossi normali.



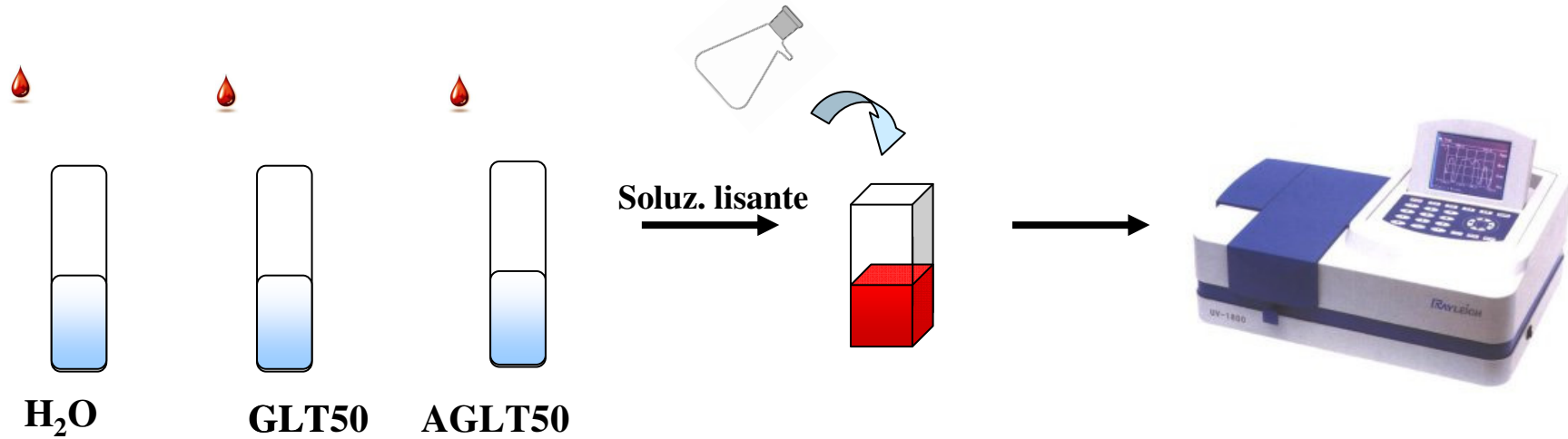
Le emazie nella sferocitosi ereditaria presentano quindi una diminuita resistenza osmotica.

TESTS DI RESISTENZA OSMOTICA

PINK TEST

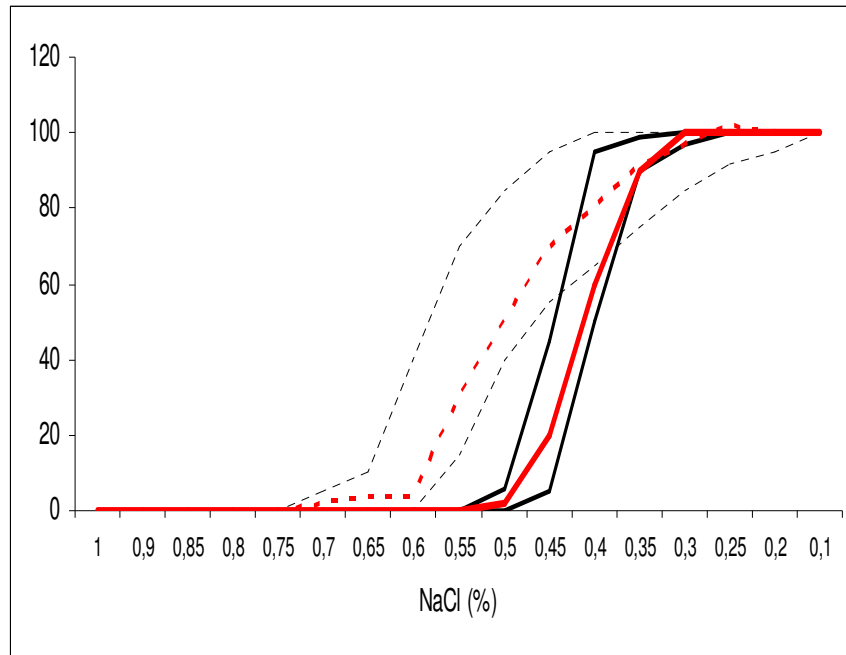


LISI IN GLICEROLO

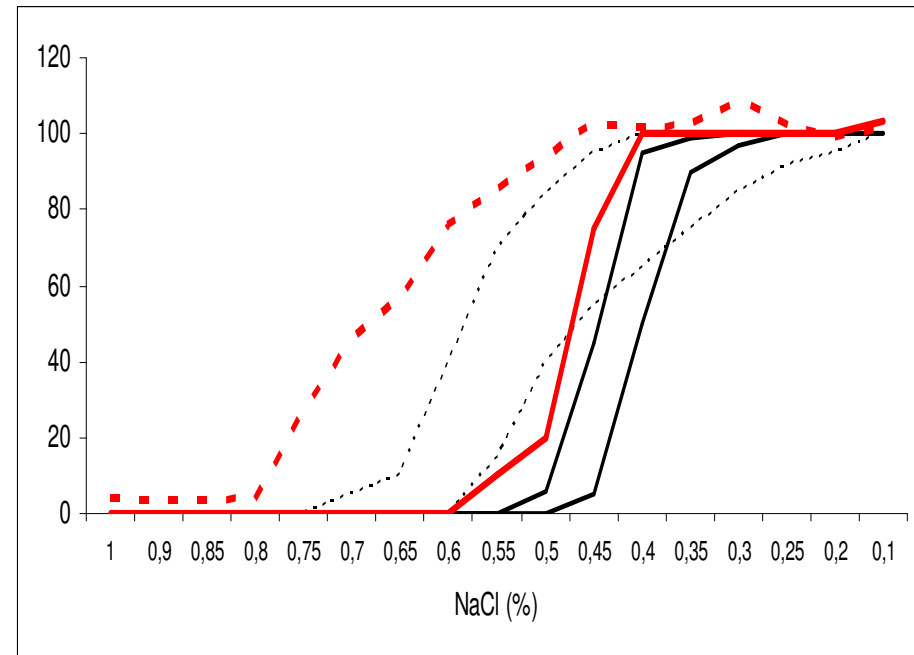


Lisi in NaCl a fresco e dopo incubazione

Piccole quantità di sangue sono incubate in soluzioni di NaCl a concentrazioni decrescenti.



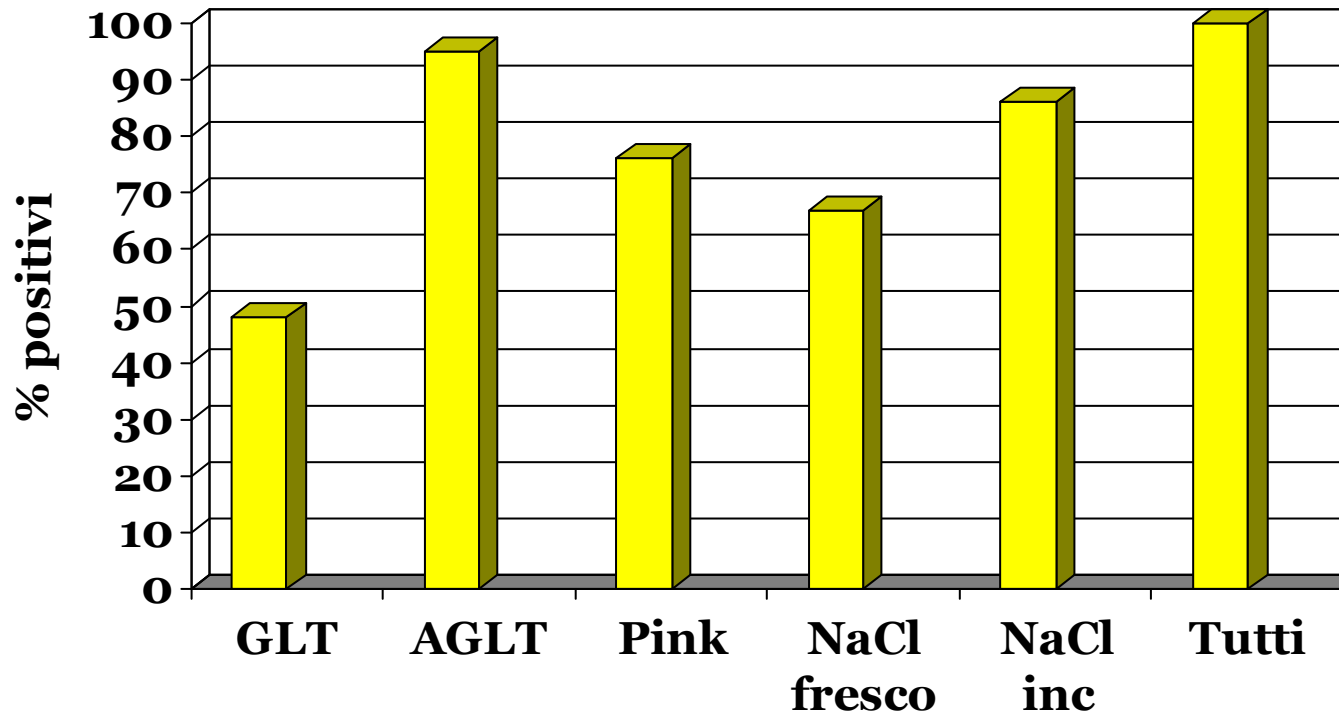
CONTROLLO



PAZIENTE HS

— A FRESCO
- - - DOPO INCUBAZIONE

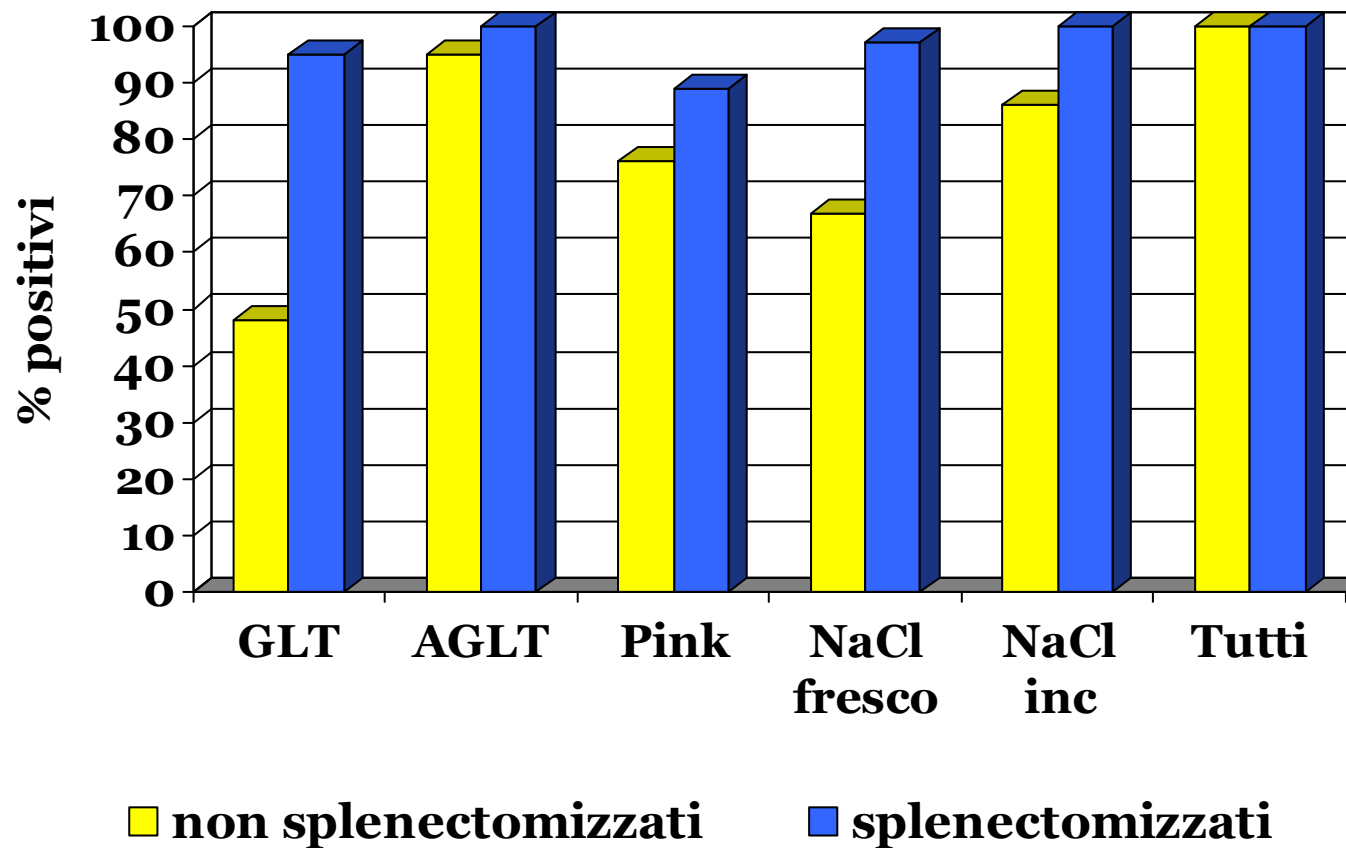
Sensibilità dei tests di resistenza osmotica



■ non splenectomizzati

Sensibilità dei tests: range da 48 a 95%

Sensibilità dei tests di resistenza osmotica



Rapid flow cytometric test for the diagnosis of membrane cytoskeleton-associated haemolytic anaemia

MAY-JEAN KING,¹ JUDITH BEHRENS,² CHRIS ROGERS,³ CLARE FLYNN,⁴ DAVID GREENWOOD⁵ AND KEITH CHAMBERS⁶

¹*International Blood Group Reference Laboratory, Bristol,* ²*Department of Haematology, St. Helier Hospital, Carshalton,*

³*Research and Development Support Unit, Southmead Hospital, Bristol,* ⁴*Department of Haematology,*

St. Mary's Hospital, London, ⁵*Department of Haematology, Southmead Hospital, Bristol, and*

⁶*Department of Haematology, Leicester Royal Infirmary, Leicester, UK*

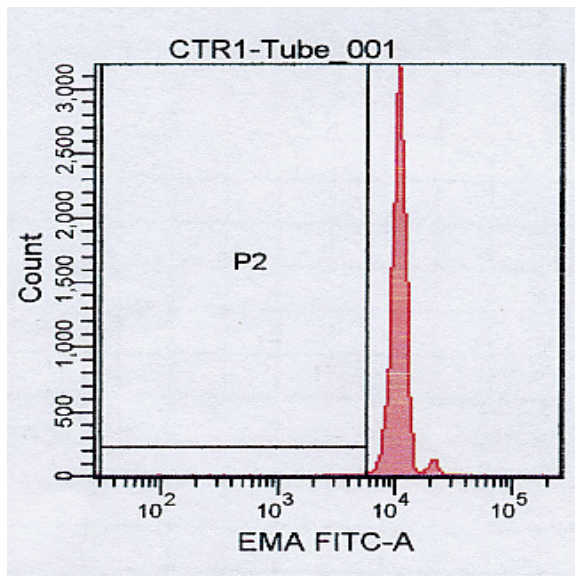
Received 12 June 2000; accepted for publication 13 July 2000

Sensibilità = 92,7%

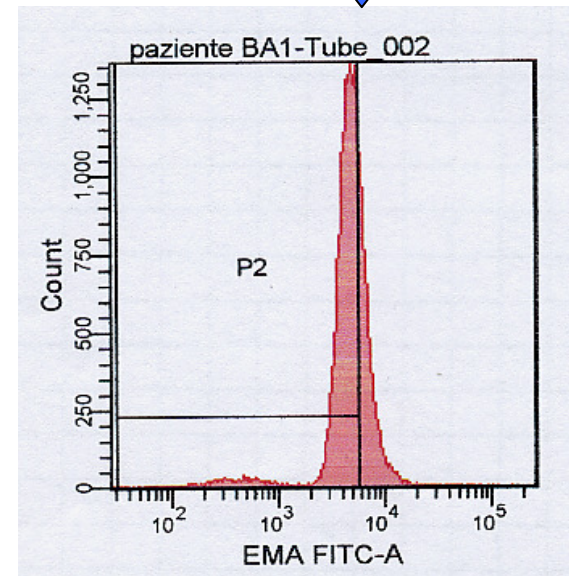
Specificità = 99,1%.

Ema binding test

Ema binding test si basa sulla misurazione citofluorimetrica del legame da parte degli eritrociti di una sostanza (eosin-5-maleimide) capace di interagire con una porzione della banda 3.



CONTROLLI



PAZIENTI HS

Nella sferocitosi si osserva una diminuzione della % di fluorescenza emessa dal legame dell'EMA con le emazie e uno shift della curva verso sinistra.