



Hb ORBASSANO

Scoperta nuova variante dell'emoglobina presso l'A.O.U. San Luigi Gonzaga di Orbassano

Orbassano, 10 maggio 2022

Nei giorni scorsi è stata descritta una nuova variante emoglobinica denominata “*Hb Orbassano*”, frutto della collaborazione tra le strutture Aziendali Centro Microcitemie, diretto dal Prof. Giovanni Battista Ferrero, e Struttura Complessa Laboratorio Analisi Cliniche e Microbiologiche, diretta dalla dr.ssa Giuseppina Viberti.

La variante è stata identificata grazie alle analisi condotte dalla dr.ssa 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 dr.ssa Giorgia Mandrile.

La *Hb Orbassano* è 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 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).

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.

La scoperta di questa nuova variante emoglobinica è stata permessa dalla fattiva collaborazione tra il Centro Microcitemie e il Laboratorio Analisi cliniche e microbiologiche dell'AOU San Luigi Gonzaga, che 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.**

Siti di approfondimento:

[https://globin.bx.psu.edu/cgi-](https://globin.bx.psu.edu/cgi-bin/hbvar/query_vars3?mode=output&display_format=page&i=3275&.cgifields=histD)

[bin/hbvar/query_vars3?mode=output&display_format=page&i=3275&.cgifields=histD](https://globin.bx.psu.edu/cgi-bin/hbvar/query_vars3?mode=output&display_format=page&i=3275&.cgifields=histD)

ITHANET: <https://www.ithanet.eu/db/ithagenes?ithaID=3916>

Ufficio Stampa

Marzia BRUNETTO

m.brunetto@sanluigi.piemonte.it