

A tutti i medici della Regione Sardegna

Oggetto: chiarimenti sulle prestazioni costituenti il Test della Microcitemia

Cagliari 11-8-2016

Da un'analisi attenta delle richieste di prestazioni che pervengono al Servizio di screening delle microcitemie del presidio A. Cao, redatte prevalentemente dai MDF e PLS al fine di definire l'esistenza o meno di uno stato di portatore sano di talassemia, risulta evidente che molti medici del territorio, pur desiderando escludere o confermare la diagnosi di portatore di talassemia, richiedono prestazioni singole del pacchetto Test di Microcitemia (HbA2; emoglobine anomale; emocromo; ZnPP ecc), che da sole non consentono di porre una diagnosi conclusiva sul quesito diagnostico a cui vorrebbero risposta. Questa anomalia di percorso sta creando notevole disagio al servizio e agli utenti che sono costretti a recarsi più volte al Servizio di Screening con le richieste mancanti e necessarie a formulare la corretta diagnosi.

In qualità di Coordinatore delle Centro Regionale Malattie Rare oltre ch  di responsabile del Servizio di Screening delle Microcitemie, ritengo perci  essenziale fare chiarezza sull'argomento informando tutti i medici sardi sulle prestazioni che attualmente compongono il test della microcitemia.

Le prestazioni raccomandate al fine di garantire la massima sensibilit  e specificit  diagnostica del test della microcitemia e consentire la formulazione di un'adeguata risposta diagnostica da parte del medico del servizio sono le seguenti:

Codice prest.	Descrizione prestazione	Costo €
90.62.2	Emocromo	3,17
90.66.5	Hb-emoglobine anomale(HbS,HbD,HbH etc)	14,36
90.45.5	Zincoprotoporfirina (Sg)Er	8,43
89.01	Anamnesi breve	12,91

La prestazione "Emocromo" evidenzia la microcitosi e l'ipocromia nel soggetto portatore di forme tipiche di talassemia.

La prestazione "Hb-Emoglobine anomale", attualmente eseguita con la tecnica HPLC, include i dosaggi quantitativi delle emoglobine HbA, HbA2, HbF, HbS ecc e consente la diagnosi di gran parte delle forme tipiche e atipiche di talassemia.

La prestazione “Zincoprotoporfirine” permette una corretta diagnosi differenziale della microcitosi distinguendo la microcitosi da verosimile carenza marziale da quella del probabile portatore di alfa talassemia, la cui diagnosi di certezza richiede esami genetici o la sintesi della catene globiniche, eseguibili come esami di 2° livello presso il nostro ospedale.

La prestazione “Anamnesi breve” è l’atto clinico eseguito da un medico esperto di diagnosi delle talassemie finalizzato all’emissione di un preciso referto diagnostico e stabilisce la necessità e l’appropriatezza di un eventuale approfondimento diagnostico di tipo genetico.

Per i medici che abbiano a disposizione parte degli esami e possano quindi giungere da sé a una conclusione diagnostica valutando complessivamente gli esami parziali forniti dal Servizio di screening con gli altri esami già in loro possesso, il Servizio continuerà ad erogare le singole prestazioni senza però poter emettere alcun referto diagnostico, ribadendo nel risultato fornito che le singole prestazioni non sempre garantiscono l’appropriatezza diagnostica dell’esame.

I medici che invece desiderino anche una risposta diagnostica al loro quesito, dovranno precisare in ricetta tutte le prestazioni che definiscono il pacchetto o, in alternativa fortemente raccomandata, fare una semplice richiesta di **Test della Microcitemia**.

Bibliografia:

- 1) Raccomandazioni per la diagnostica di primo livello delle emoglobinopatie (Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie – site 2012)
- 2) Prevention of Thalassaemias and other haemoglobin disorder (Thalassaemia International Federation)

Il Responsabile del Centro
di Coordinamento Malattie Rare

Prof. Paolo Moi