



SETTORE EMOFILIA

Dr.ssa Angela Piromalli; Dr.ssa Francesca Luise

L'attività del settore di Emostasi del Laboratorio Analisi, storicamente integrato nel Centro Emofilia, è finalizzata alla diagnosi e alla terapia delle coagulopatie emorragiche e trombotiche, ed è rivolta oltre che al GOM di Reggio Calabria, di cui fa parte integrante, a tutta la provincia di Reggio Calabria, di Messina e Vibo Valentia, essendo l'unica struttura specialistica di riferimento; da un paio di anni per alcune prestazioni è anche riferimento della provincia di Catania. Presso il laboratorio di emostasi vengono eseguiti i tests di 1° Livello della coagulazione per gli esterni e tutti i reparti del Presidio Morelli Grazie al laboratorio specialistico il Centro Emofilia è accreditato professionalmente con la Federazione Nazionale Centri per la Sorveglianza delle terapie antitrombotiche (FCSA), con l'Associazione Italiana dei Centri Emofilia (AICE), e con lo European Association for Haemophilia and Allied Disorders (EAHAD). Oltre ai controlli intra-laboratorio giornalieri vengono eseguiti periodicamente controlli inter-laboratorio nazionali che sottopongono il laboratorio emostasi alla valutazione da parti di organi quali l'F.C.S.A. e la CISMEL che provvedono ad inviare i plasmi liofilizzati normali e patologici che sono poi testati. Un'ulteriore procedura di controllo è il programma di verifica esterna della qualità (VEQ) dedicato ai laboratori di riferimento regionale dei Centri Emofilia italiani. Il programma prevede un percorso biennale di VEQ, affidato alla ECAT (Externalquality Control for Assays and Tests with focus on thrombosis and haemostasis, Voorschoten, Olanda), durante il quale i Laboratori effettuano esercizi per i dosaggi dei fattori della coagulazione a cadenza trimestrale e per gli inibitori di FVIII e FIX a cadenza semestrale.

Diagnostica di laboratorio delle malattie emorragiche e Diagnostica di laboratorio delle malattie trombotiche

L'attività specialistica delle coagulopatie emorragiche consiste nel dosaggio dei fattori della coagulazione: V, VII, VIII, von Willebrand Antigene, von Willebrand Activity, IX, X, XI, XII e XIII, che consente la diagnosi ed il monitoraggio delle patologie emorragiche rare congenite ed acquisite. Lo studio delle piastrinopatie rare emorragiche è realizzato tramite le metodiche di studio dell'aggregazione piastrinica da ADP, Collagene e Ristocetina. La diagnostica delle malattie emorragiche congenite ed acquisite trova sicuramente la sua massima espressione nella determinazione e nel dosaggio degli inibitori congeniti ed acquisiti dei fattori della coagulazione perfezionata grazie al continuo interscambio di informazioni cliniche e laboratoristiche, che sussiste a tutt'oggi tra medici e biologi. Nell'ultimo anno il laboratorio emostasi si è ulteriormente evoluto nel dosaggio dei fattori VIII e IX con nuove metodiche e reagenti cromogenici di derivazione umana, bovina e porcina: queste tecniche si sono affiancate alle metodiche standard (One-stage) a seguito dell'immissione in commercio dei nuovi concentrati ad emivita aumentata per il trattamento dei pazienti emofilici, e per l'utilizzo degli anticorpi monoclonali di ultima generazione, creati per il trattamento dei pazienti con inibitori congeniti ed acquisiti: le caratteristiche molecolari dei suddetti prodotti hanno condotto alla necessità di metodiche di laboratorio completamente nuove rispetto al passato.

L'attività specialistica riguardante il versante delle patologie trombotiche viene effettuata mediante il dosaggio degli inibitori fisiologici della coagulazione: Proteina C e Proteina S; la ricerca del Lupus Anticoagulant (con doppia metodica, Silica Clotting Time e Veleno di Vipera Russell) ai fini di una migliore definizione diagnostica, il dosaggio della Resistenza alla Proteina C attivata e il dosaggio dell'Omocisteina. La trombofilia viene studiata anche tramite il dosaggio del fibrinogeno immunologico e la ricerca della aggregazione spontanea piastrinica. Un capitolo a parte riguarda la gestione ed il monitoraggio delle terapie anticoagulanti: il dosaggio dell'INR (circa 42.000 tests solo nel 2019) è giornalmente dedicato ai pazienti in trattamento con antivitamina K, e necessita di metodiche e reagenti di laboratorio continuamente verificate e sottoposte a controlli, per evitare risultati alterati o imprecisi che possano compromettere la salute dei pazienti; da qualche anno vi è la possibilità di misurare l'attività anti-X attivato e il Tempo di Trombina Diluito per la gestione dei pazienti che assumono i nuovi anticoagulanti orali diretti (DOAC). Di recente introduzione nel laboratorio emostasi sono anche il test anti X per la valutazione della terapia con Eparina a basso Peso Molecolare e il test immunologico per la determinazione quantitativa degli anticorpi IgG anti-PF4/Eparina (HIT IgG). Il laboratorio emostasi effettua inoltre periodicamente i test di controllo del Fattore VIII sulle sacche di plasma inviate dal Centro Trasfusionale, in accordo alle procedure di scambio plasma.