

Una dattilite bilaterale simmetrica

di M. Lazzerini

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

1 | 2 | 3 | 4 | 5

- Per confermare la diagnosi di AF è sufficiente un test di falcemizzazione su vetrini, che si può fare in tempo reale (1 goccia di sangue viene esposta ad agenti riducenti, ad esempio metabisolfito) e vedere subito al microscopio
- La diagnosi può essere inoltre confermata tramite l'elettroforesi dell'emoglobina: in un individuo SS si avrà 65-95% HbS ed il 5-20% di HbF
- La ricerca genetica è un test di secondo livello, utile per un'ulteriore conferma
- Il test di fragilità osmotica non ha niente a che vedere con la diagnosi di AF, ma si usa per la diagnosi di sferocitosi

L'elettroforesi dell'emoglobina e l'analisi genetica hanno confermato la diagnosi: HbS 64%, HbF 27.1%, A2 3.4%, A1 5.4%. Eki è quindi omozigote. L'elettroforesi dell'Hb e l'analisi genetica in entrambi i genitori ha confermato che sono entrambi eterozigoti.

Quale è la terapia di supporto per l'AF?

- ossigeno ed antibiotico
- solo idratazione
- solo trasfusione
- idratazione e trasfusione (giusta)