

# Indice generale

Prefazione . . . . .	V
Note per il lettore. . . . .	VII
Aspetti metodologici . . . . .	XI
<b>■ L'EMOGLOBINA E I SUOI DIFETTI: CENNI DI FISIOPATOLOGIA . . . . .</b>	<b>1</b>
La produzione dell'emoglobina . . . . .	2
I difetti di sintesi dell'emoglobina: le talassemie . . . . .	5
Le $\alpha$ -talassemie . . . . .	6
Il fenotipo ematologico e clinico delle $\alpha$ -talassemie . . . . .	6
Eccesso di catene $\alpha$ -globiniche. . . . .	9
Le $\beta$ -talassemie . . . . .	10
Il fenotipo ematologico e clinico delle $\beta$ -talassemie . . . . .	13
Talassemie da difetto di sintesi di altri geni globinici. . . . .	18
Difetti dei geni globinici e presenza di HbF nella vita adulta . . . . .	19
I difetti di struttura dell'emoglobina: le varianti . . . . .	24
L'emoglobina S . . . . .	26
Le emoglobine instabili . . . . .	29
Le emoglobine con alterata affinità per l'ossigeno . . . . .	33
Le emoglobine M . . . . .	35
Varianti dell'emoglobina allo stato omozigote. . . . .	36
Composti eterozigoti: varianti Hb associate a talassemie o ad altre varianti Hb . . . . .	37
Varianti Hb osservate in elettroforesi o in cromatografia e loro interferenza con le componenti normali dell'emoglobina . . . . .	40
Presentazione clinica delle varianti Hb. . . . .	43
I livelli diagnostici: il 1° livello diagnostico . . . . .	46
I livelli diagnostici: il livello diagnostico intermedio . . . . .	48
I livelli diagnostici: il 2° livello diagnostico . . . . .	49
<b>■ CASI CLINICI: NEONATI E BAMBINI FINO A 2 ANNI. . . . .</b>	<b>51</b>
HbA + HbF . . . . .	52
HbA + HbF + HbA <sub>2</sub> . . . . .	58
HbA + HbF + variante. . . . .	74
HbA + HbF + variante + HbA <sub>2</sub> . . . . .	78
HbF + variante. . . . .	90
HbF + variante + HbA <sub>2</sub> . . . . .	92
<b>■ CASI CLINICI: ADULTI - CARATTERISTICA PREVALENTE RILEVATA NELL'ASSETTO EMOGLOBINICO: L'HbA<sub>2</sub> . . . . .</b>	<b>107</b>
HbA <sub>2</sub> assente (solo HbA). . . . .	108
HbA assente (solo HbF). . . . .	110

HbA <sub>2</sub> < 2,2% senza HbF .....	113
HbA <sub>2</sub> < 2,2% con HbF .....	119
HbA <sub>2</sub> 2,2%-3,2% senza HbF .....	131
HbA <sub>2</sub> 2,2%-3,2% con HbF .....	138
HbA <sub>2</sub> 3,2%-9,3% senza HbF .....	159
HbA <sub>2</sub> 3,2%-9,3% con HbF .....	167
<b>■ CASI CLINICI: ADULTI - CARATTERISTICA PREVALENTE RILEVATA NELL'ASSETTO EMOGLOBINICO: PRESENZA DI VARIANTE .....</b>	<b>193</b>
Zona Z1 .....	194
Zona Z(C) .....	198
Zona Z(E) .....	212
Zona Z(S) .....	229
Zona Z(D) .....	281
Zona Z(F) >12% .....	324
Zona Z8 .....	334
Zona Z(A) sdoppiamento non visibile .....	340
Zona Z(A) sdoppiamento visibile .....	353
Zona Z10 .....	357
Zona Z11 .....	367
Zona Z12 .....	369
Zona Z13 .....	379
Zona Z15 .....	384
<b>■ APPENDICI .....</b>	<b>391</b>
1. Test non molecolari di 2° livello .....	392
Test di conferma per HbS .....	392
Prova di falcizzazione «in vitro» (test di sickling) .....	392
Test di conferma per varianti instabili .....	393
Test di termolabilità a 37° C .....	393
Test BCB (Brilliant Cresyl Blue) .....	394
Valutazione dell'affinità per l'O <sub>2</sub> mediante misura della P <sub>50</sub> .....	395
2. Elenco codifiche per test di approfondimento molecolare .....	396
3. Valori di riferimento dei parametri ematologici .....	398
4. Valori di riferimento del ferro .....	399
5. Indice per sintesi del caso e/o conclusione diagnostica .....	400
6. Riferimenti bibliografici per la tecnologia capillare .....	404