

REPUBBLICA ITALIANA

M  
e  
n  
u

GAZZETTA



UFFICIALE

DELLA REGIONE SICILIANA

PARTE PRIMA

PALERMO - VENERDÌ 23 GENNAIO 2004  
- N. 4

SI PUBBLICA DI REGOLA IL VENERDÌ'

DIREZIONE, REDAZIONE, AMMINISTRAZIONE: VIA CALTANISSETTA 2/E - 90141 PALERMO  
INFORMAZIONI TEL 6964930 - ABBONAMENTI TEL 6964926 INSERZIONI TEL 6964936 - FAX 6964927**AVVERTENZA**

Il testo della Gazzetta Ufficiale è riprodotto **solo a scopo informativo** e non se ne assicura la rispondenza al testo della stampa ufficiale, a cui solo è dato valore giuridico. Non si risponde, pertanto, di errori, inesattezze ed incongruenze dei testi qui riportati, nè di differenze rispetto al testo ufficiale, in ogni caso dovuti a possibili errori di trasposizione

Programmi di trasposizione e impostazione grafica di : **Michele Arcadipane** - Trasposizioni in PDF realizzate con Ghostscript e con i metodi [qui descritti](#)

**DECRETI ASSESSORIALI****ASSESSORATO DELLA SANITA'**

DECRETO 18 dicembre 2003.

**Modifica del decreto 12 agosto 1997, concernente esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni di laboratorio necessarie alla ricerca di portatore di talassemia.**

**L'ASSESSORE PER LA SANITA'**

Visto lo Statuto della Regione;

Vista la legge n. 833/1978;

Visto l'art. 6 della legge regionale 1 agosto 1990, n. 20;

Visto il decreto 12 agosto 1997, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana n. 53, parte I, del 27 agosto 1997, riguardante l'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni di laboratorio necessarie alla ricerca di portatore di talassemia;Vista la circolare 2 febbraio 1998, n. 946, esplicativa del citato decreto, pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana n. 11, parte I, del 7 marzo 1998;Visto il decreto 19 dicembre 2000, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana n. 5, parte I, del 2 febbraio 2001, riguardante il rinnovo del decreto 12 agosto 1997 per il triennio 2001-2003;

Ritenuto che, allo stato attuale, è opportuno garantire il mantenimento delle disposizioni previste dal citato decreto 19 dicembre 2000, anche per il triennio 2004-2006;

Ritenuto di dovere modificare la fascia di età prevista all'art. 1 del citato decreto 12 agosto 1997, nonché il protocollo tecnico-diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano di talassemia e di emoglobinopatie, allegato allo stesso decreto;

Decreta:

Art. 1

La fascia di età fertile delle donne prevista dall'art. 1 del decreto 12 agosto 1997, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana n. 53, parte I, del 27 settembre 1997, viene modificata in "...tra i 13 e i 50 anni...".

#### Art. 2

Il protocollo tecnico-diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano di talassemia e di emoglobinopatie, allegato al citato decreto 12 agosto 1997, viene sostituito dal protocollo allegato al presente decreto, di cui fa parte integrante.

#### Art. 3

Le disposizioni di cui al decreto 19 dicembre 2000, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana n. 5, parte I, del 2 febbraio 2001, con le modifiche di cui agli artt. 1, 2 del presente atto, sono rinnovate per il triennio 2004-2006.

Entro il 31 dicembre 2006 verrà valutata l'opportunità di un ulteriore rinnovo delle stesse.

#### Art. 4

Il presente decreto sarà inviato alla *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana per la pubblicazione.

Palermo, 18 dicembre 2003.

CITTADINI

Allegato

### PROTOCOLLO TECNICO DIAGNOSTICO PER LA RICERCA DELLO STATO DI PORTATORE SANO DI TALASSEMIA E DI EMOGLOBINOPATIE

#### I Parte

Le metodiche che possono essere effettuate sono:

- a) esame emocromocitometrico eseguito con contaglobuli elettronico;
- b) dosaggio dell'emoglobina adulta (HbA), dell'emoglobina A2 (HbA2) e delle emoglobina fetale (HbF) con cromatografia liquida ad alta pressione (HPLC);
- c) valutazione qualitativa e quantitativa di emoglobine varianti effettuata con HPLC;
- d) dosaggio ematico della ferritina sierica o della zincoptoporfirina (Znpp);
- e) valutazione qualitativa di emoglobine varianti effettuata con metodiche elettroforetiche (N.B. le metodiche elettroforetiche dell'emoglobina non sono idonee al dosaggio quantitativo dell'HbA2);
- f) test di falcizzazione;
- g) ricerca corpi inclusi eritrocitari;
- h) analisi molecolare dei geni globinici.

#### II Parte

L'iter diagnostico per la ricerca dello stato di portatore sano di talassemia e di emoglobinopatie deve seguire il seguente:

#### *Diagramma di flusso*

##### *1° Livello*

Utilizzo contestuale di a) + b) + c).

Se donne in gravidanza a) + b) + c) + d).

Attualmente vengono considerati normali:

- Hb  $\geq$  12,0 gr/dl nelle donne, Hb  $\geq$  13,0 gr/dl negli uomini, MCV  $\geq$  80 fl, MCH  $\geq$  27 pg. HbA2  $\geq$  2% e  $\leq$  3.3%, HbF  $\leq$  2%, assenza di bande emoglobiniche patologiche.

Ulteriori indagini:

d) = se Hb e/o MCV e/o MCH minori della norma;

e) = in caso di variante emoglobinica (test complementare);

f) = in presenza di sospetta HbS (test di conferma);

g) = in caso di sospetta alpha talassemia (MCV<80fl, MCH<27 pg, HbA2 e HbF nella norma, assenza di carenza marziale).

2° Livello

In caso di:

- aumento isolato di HbA2;
- sospetta beta talassemia silente (MCV, MCH e HbA2 lievemente al di fuori della norma);
- sospetta alpha talassemia con corpi inclusi eritrocitari negativi;
- sospetta delta talassemia (HbA2<=2%);
- sospetta delta talassemia da mutazione puntiforme associata a beta talassemia (MCV e MCH al di sotto della norma, HbA2<=3,3%, assenza di carenza marziale).

Procedere allo studio familiare con le stesse modalità.

3° Livello

h) = in caso di:

- condizioni genetiche non risolte al 2° livello;
- persistenza di dubbi diagnostici;
- identificazione molecolare delle varianti emoglobiniche.

### III Parte

Al fine di rendere uniformi le informazioni relative alla presenza o all'assenza dello stato di portatore sano di talassemia o di emoglobinopatie devono essere usati i seguenti:

#### *Schemi di referto*

a) Lo studio eseguito non ha messo in evidenza lo stato di portatore sano di talassemia o di emoglobinopatie. Non esiste pertanto rischio genetico per la coppia.

b) Lo studio eseguito ha rivelato lo stato di portatore sano di ..... (\*). Esiste pertanto rischio genetico se il partner è portatore sano di alterazioni genetiche simili. E' necessario lo studio del partner e di tutti i familiari in età di procreazione.

*Note*

(\*) Precisare quale emoglobinopatia:

- beta talassemia;
- alfa talassemia;
- deltabeta talassemia;
- delta talassemia;
- emoglobina lepore;
- emoglobina S;
- altre varianti emoglobiniche.

(2004.3.108)

[Torna al Sommario](#) 

102

MICHELE ARCADIPANE, *direttore responsabile*

FRANCESCO CATALANO, *condirettore*

MELANIA LA COGNATA, *redattore*

**Ufficio legislativo e legale della Regione Siciliana**

*Gazzetta Ufficiale della Regione*

Stampa: **Officine Grafiche Riunite s.p.a.-Palermo**

**Ideazione grafica e programmi di Michele Arcadipane**

Trasposizioni in PDF realizzate con Ghostscript e con i metodi [qui descritti](#)

[Torna al menu](#) 