

REPUBBLICA ITALIANA

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 zinco protoporfirina (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 $<$ 80 fl, 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 \leq 2%);
- sospetta delta talassemia da mutazione puntiforme associata a beta talassemia (MCV e MCH al di sotto della norma, HbA2 \leq 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)

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](#)
