

45°

Convegno Nazionale
di Studi di Medicina Trasfusionale

Rimini | 29-31 maggio 2024



**RILEVAZIONE DI FENOTIPO RHD DEL
IN PAZIENTE EMATOLOGICO
NOTO COME RHD NEGATIVO**

Dott.ssa Melissa Salvo

UOC Medicina Trasfusionale

Ospedale San Bortolo, Vicenza

La sottoscritta, in qualità di Relatrice
dichiara che

nell'esercizio della Sua funzione e per l'evento in oggetto, NON È in alcun modo portatrice di interessi commerciali propri o di terzi; e che gli eventuali rapporti avuti negli ultimi due anni con soggetti portatori di interessi commerciali non sono tali da permettere a tali soggetti di influenzare le sue funzioni al fine di trarne vantaggio.

PREMESSA

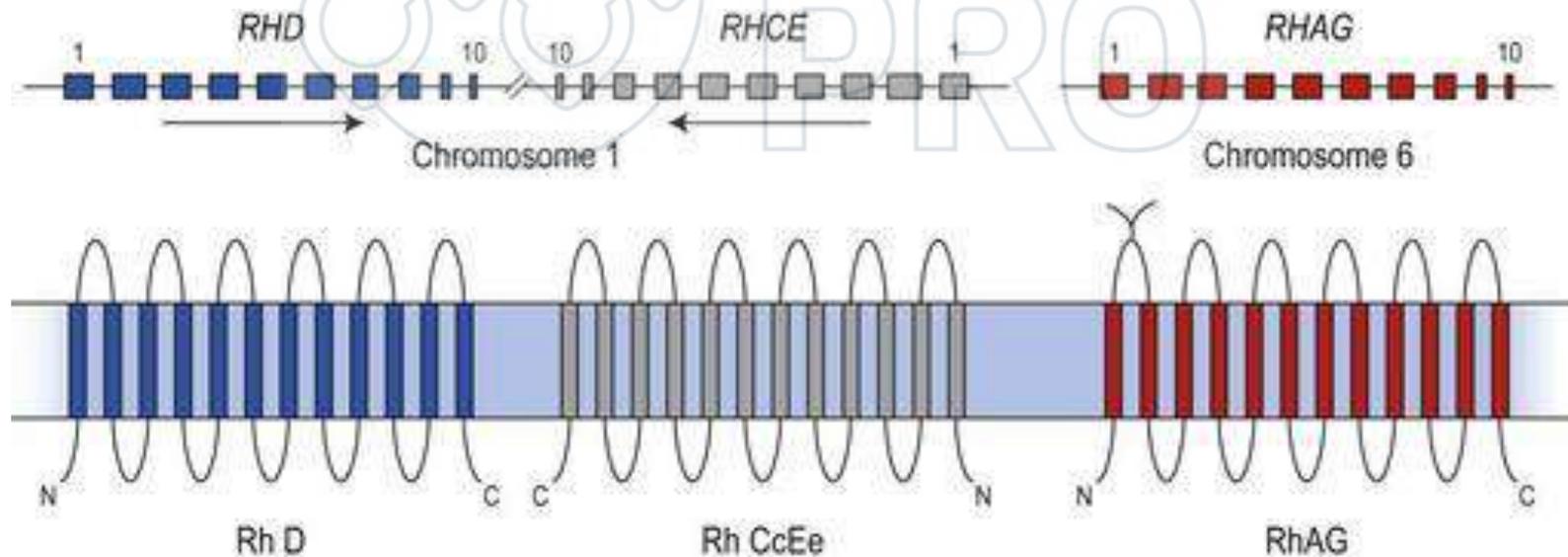
Il Sistema Rh

- Secondo sistema di gruppo sanguigno dopo l'ABO
- Costituito da più di 50 antigeni noti, tra i quali i cinque più importanti sono D, C, c, E ed e
- Ag D risulta essere il più immunogeno e importante nella pratica clinica

Il Sistema Rh

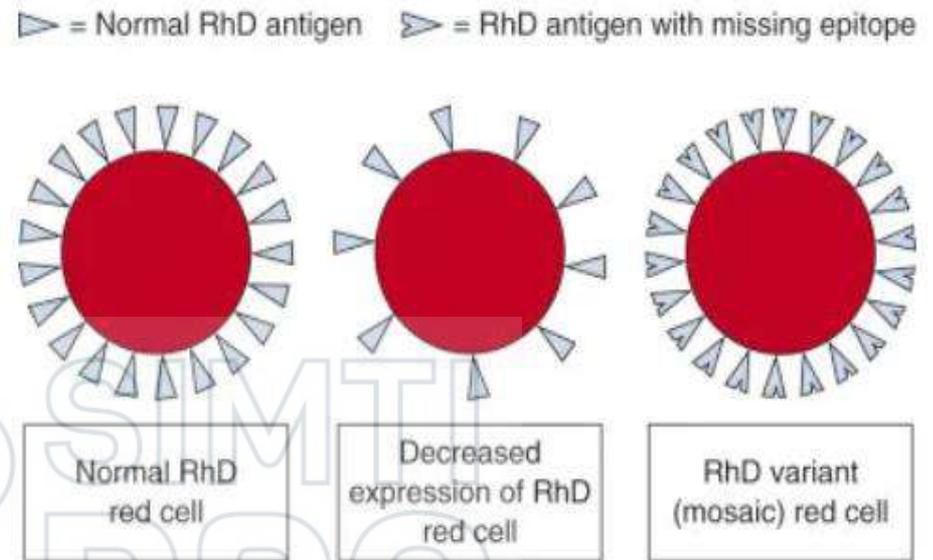
Geni:

- RHD and RHCE
- RHAG: essenziale per l'espressione degli Ag Rh



Il Sistema Rh

Polimorfismi di singoli
nucleotidi e/o
ricombinazione genetica
nel gene RHD:



- modifiche strutturali o qualitative (D partial)
- cambiamenti nel livello di espressione o quantitativi (D weak e **D Del**)

Fenotipo Del

Possono derivare da diversi meccanismi molecolari:

- ❖ mutazioni missenso
- ❖ mutazioni nella regione di «coding» o codoni di stop prematuri
- ❖ formazione di alleli ibridi
- ❖ delezione/inserzioni

Nella «RhesusBase» (<http://www.rhesusbase.info/>)

sono stati elencati più 40 alleli associati al fenotipo Del

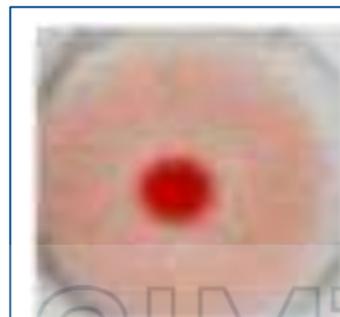
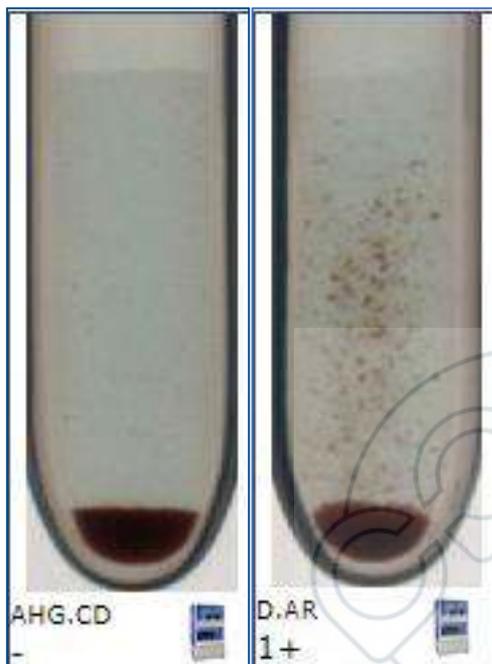
Fenotipo Del

- Numero dei siti antigenici tra 20 a 40 molecole per globulo rosso
- Produzione dell'anticorpo anti-D in soggetti RhD negativi trasfusi con varianti Del
- La variante Del o "D-elution" viene rilevata solo dal test di adsorbimento-eluzione e da tecniche di biologia molecolare

CASE REPORT

- ✓ Maschio di 58 anni con diagnosi di Linfoma non Hodgkin (LNH) ed infezione cronica da HBV
- ✓ Paziente già noto al nostro SIT con gruppo sanguigno B negativo D weak negativo Ccdee kk
- ✓ In data 07.11.2023 è emersa una discrepanza dell'esito della ricerca del D weak rispetto allo storico del paziente

Rilevazione Ag D



Valore Originale	Valore Finale	Valore Misurato	Valore Originale	Valore Finale	Valore Misurato
0	0	0.0	3+	3+	84.7

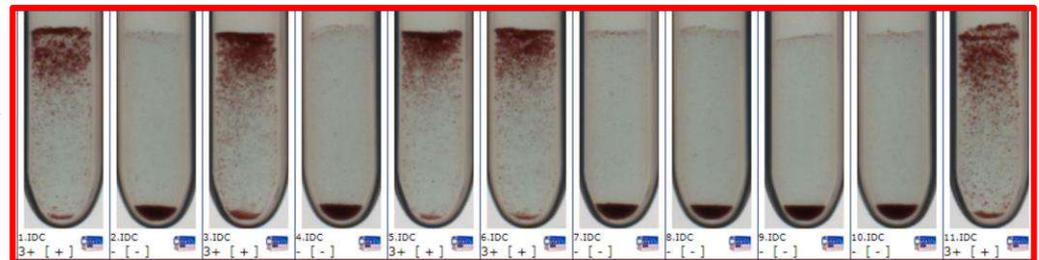
Antisiero monoclonale
Anti-D IgG Mono-
Type[®] (clone ESD1)

Antisiero NOVACLONE™
Anti-D IgM + IgG
Monoclonal Blend
(D175-2, D415 1E4)

Assorbimento/eluzione

1. Antisiero monoclonale Anti-D IgG Mono-Type[®] aggiunto alle emazie autologhe
2. Incubazione a 37°C per 1h
3. Centrifugare e rimuovere l'antisiero
4. Lavare le cellule con NaCl a 37°C per 8 volte (TAI su aliquota dell'ultimo lavaggio: negativo)
5. Eluizione acida
6. Eluato testato in Coombs con emazie test

Identificazione Anti-D →



Tipizzazione biologia molecolare

Per confermare questo riscontro, un nuovo campione di sangue del paziente è stato inviato ad un laboratorio di



Immunoematologia di terzo livello (Dip. Medicina Trasfusionale - Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale) per la tipizzazione in biologia molecolare che ha definito la presenza della variante Del

CONCLUSIONI

- ❖ I soggetti portatori della variante Del sono a rischio di immunizzazione verso gli epitopi mancanti sull'Ag D, quindi devono essere considerati RhD negativi
- ❖ La corretta caratterizzazione delle varianti antigeniche espresse debolmente può essere data solo dalla tipizzazione molecolare, seppur un approccio in sierologia può dare una prima indicazione

**GRAZIE PER
L'ATTENZIONE!**

