

RICERCA CLONE EPN

(EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA)

REV.0 DEL 22/06/2016

L'emoglobinuria parossistica notturna (EPN o PNH in inglese), conosciuta anche come Malattia di Strübing-Marchiafava-Micheli, è una rara condizione clinica dovuta a un difetto della membrana dei globuli rossi.

L'EPN è un disordine ematologico acquisito che colpisce tendenzialmente i giovani adulti e che deriva dall'espansione non maligna di una o più cellule staminali emopoietiche (cloni) che hanno subito una mutazione a carico del gene PIG-A, presente sul cromosoma X. Come conseguenza di questa mutazione, le cellule staminali colpite e la loro progenie esprimono difetti totali o parziali delle proteine ancorate alla membrana mediante il glicosil-fostatidil-inositolo (molecole GPI-linked). Dal punto di vista clinico la patologia è caratterizzata da episodi accessuali, causati da molteplici fattori (stress, infezioni, traumi, etc) che portano a una emolisi intravascolare che causa anemia, emissione di urine scure soprattutto al mattino (emoglobinuria) ed eventi trombotici di varia entità.

La diagnosi di questa patologia si basa sulla ricerca del clone EPN e attualmente il gold-standard per individuarlo è l'analisi immunofenotipica tramite citometria a flusso. Tramite infatti questa avanzata metodica di laboratorio è possibile evidenziare l'assenza totale o parziale delle molecole GPI-linked sulla superficie delle cellule del sangue.

Con questi presupposti la sezione di citofluorimetria della Bios SpA di Via Chelini 39 ha messo a punto un pannello di anticorpi specifici per ricercare la presenza di deficit di molecole GPI-linked sulle cellule del sangue tramite un semplice prelievo di sangue venoso.

Vista la complessità del percorso diagnostico e dell'indagine, si consiglia una valutazione ematologica sia prima che dopo l'esame Ricerca Clone EPN.

LA DIREZIONE