

Praca oryginalna • Original Article

## Ocena przydatności badań laboratoryjnych w diagnostyce sferocytozy wrodzonej

### Usefulness of laboratory diagnostics in hereditary spherocytosis

Wioleta Żarłak<sup>1</sup>, Anna Adamowicz-Salach<sup>2</sup>, Olga Ciepela<sup>1</sup>, Iwona Kotuła<sup>1</sup>,  
Anna Szmydki-Baran<sup>2</sup>, Urszula Demkow<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Zakład Diagnostyki Laboratoryjnej i Immunologii Klinicznej Wieku Rozwojowego, Warszawski Uniwersytet Medyczny, <sup>2</sup>Katedra i Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny

#### Streszczenie

*Wprowadzenie:* Sferocytoza wrodzona (ang. HS) jest najczęstszą wrodzoną niedokrwistością hemolityczną w populacji północnoeuropejskiej i Ameryce Północnej. Przyczyną HS są zaburzenia ilościowe i/lub jakościowe białek cytoszkieletu krwinek czerwonych:  $\alpha$  i  $\beta$  spektryny, ankyryny, białka prążka 4.2 i przezbłonowego białka prążka 3.

*Cel badań:* Celem pracy było porównanie przydatności diagnostycznej testu EMA z użyciem cytometru przepływowego oraz testu hemolizy krwinek czerwonych w zakwaszonym glicerolu AGLT<sub>50</sub> w rozpoznawaniu sferocytozy wrodzonej.

*Materiał i metody:* Badania zostały wykonane we krwi pełnej u 77 pacjentów z podejrzeniem HS. U pacjentów oceniano ekspresję białek błonowych erytrocytów przy pomocy cytometrycznego testu EMA oraz oporność osmotyczną krwinek czerwonych testem AGLT<sub>50</sub>.

*Wyniki:* W przeprowadzonych badaniach wykazano, że test EMA charakteryzuje się 92,86% czułością i 100% swoistością w porównaniu ze 100% czułością i 66,6% swoistością testu AGLT<sub>50</sub>.

*Wnioski:* Na podstawie przeprowadzonych badań można stwierdzić, że test EMA lepiej spełnia warunki badania przesiewowego w kierunku sferocytozy wrodzonej niż test AGLT<sub>50</sub>.

#### Summary

*Introduction:* Hereditary spherocytosis (HS) is the most common inherited hemolytic anaemia in Northern Europe and Northern America. The molecular basis of spherocytosis is a quantitative or qualitative deficiency or dysfunction of one of the erythrocyte's membrane proteins:  $\alpha$  and  $\beta$  spectrin, ankyrin, protein 4.2 or transmembrane band 3 protein.

*Aim:* The aim of the study was to compare diagnostic usefulness of the flow cytometric (FC) analysis of EMA (eosin-5-maleimide) and acidified glycerol lysis test (AGLT<sub>50</sub>) in diagnostics of hereditary spherocytosis.

*Materials and methods:* The study was performed in peripheral blood (PB) from 77 patients suspected of HS. Expression of erythrocytes membrane proteins was analyzed by FC EMA dye method and osmotic fragility was measured with acidified glycerol lysis test.

*Results:* The results of the studies indicate, that sensitivity of the EMA dye method is 92,86%, whereas specificity was 100%. Although, the sensitivity of AGLT<sub>50</sub> was 100%, the specificity was only 66,6%.

*Conclusions:* On the basis of obtained results it can be concluded, that the eosin-5-maleimide (EMA) binding dye test is more accurate screening test for hereditary spherocytosis than acidified glycerol lysis test (AGLT<sub>50</sub>).

**Słowa kluczowe:** sferocytoza wrodzona, test EMA, test hemolizy krwinek czerwonych w zakwaszonym glicerolu (AGLT<sub>50</sub>)

**Key words:** hereditary spherocytosis, the EMA test, acidified glycerol lysis test (AGLT<sub>50</sub>)