



# 46° Convegno Nazionale di Studi di Medicina Trasfusionale

*Rimini, 13-15 maggio 2026*

## **Paziente con fenotipo Rh raro**

*Dott.ssa Silvia De Matteis*

*UOC SIMT CPE, Asl Roma1, Roma*

Il sottoscritto, in qualità di Relatore  
dichiara che

nell'esercizio della Sua funzione e per l'evento in oggetto, NON  
È in alcun modo portatore 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.

## CASE REPORT



A.I.

Maschio, Caucasico

77 aa

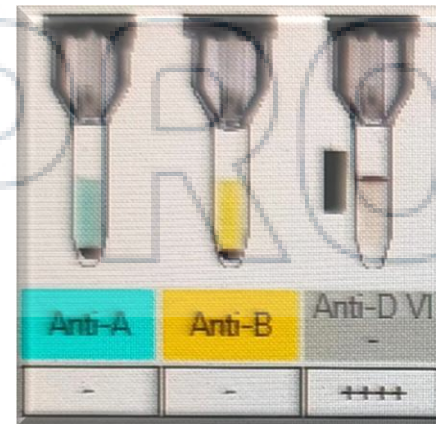
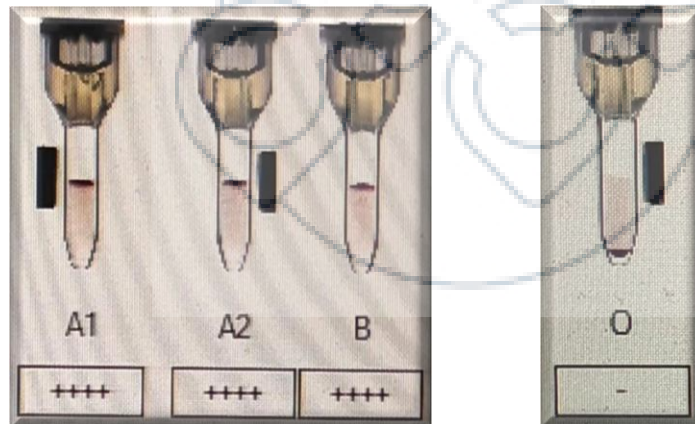
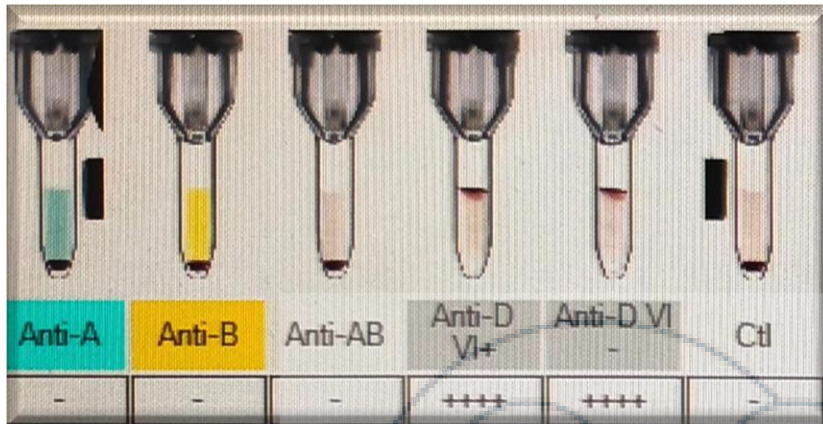
Accesso in PS di una clinica  
convenzionata per dispnea  
ingravescente in cardiopatia ischemica

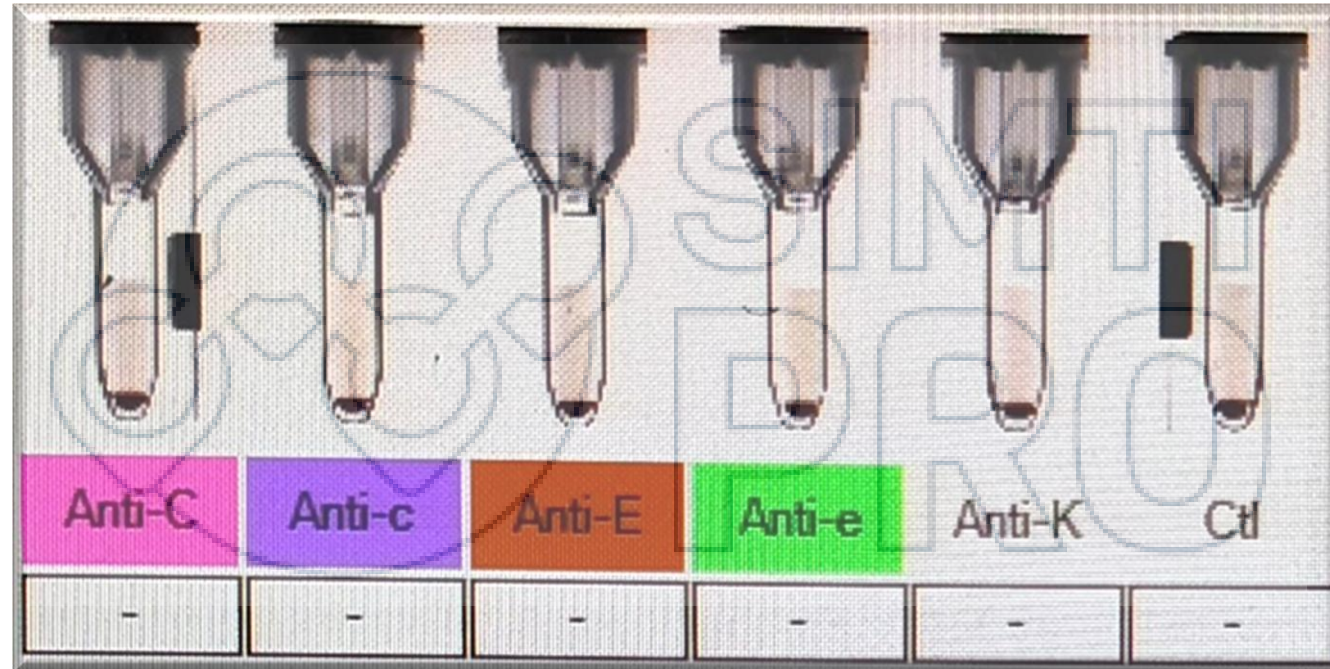
Hgb 6,1 g/dl

Richiesta di 2 U di emazie concentrate

Paziente sconosciuto al nostro sistema  
gestionale

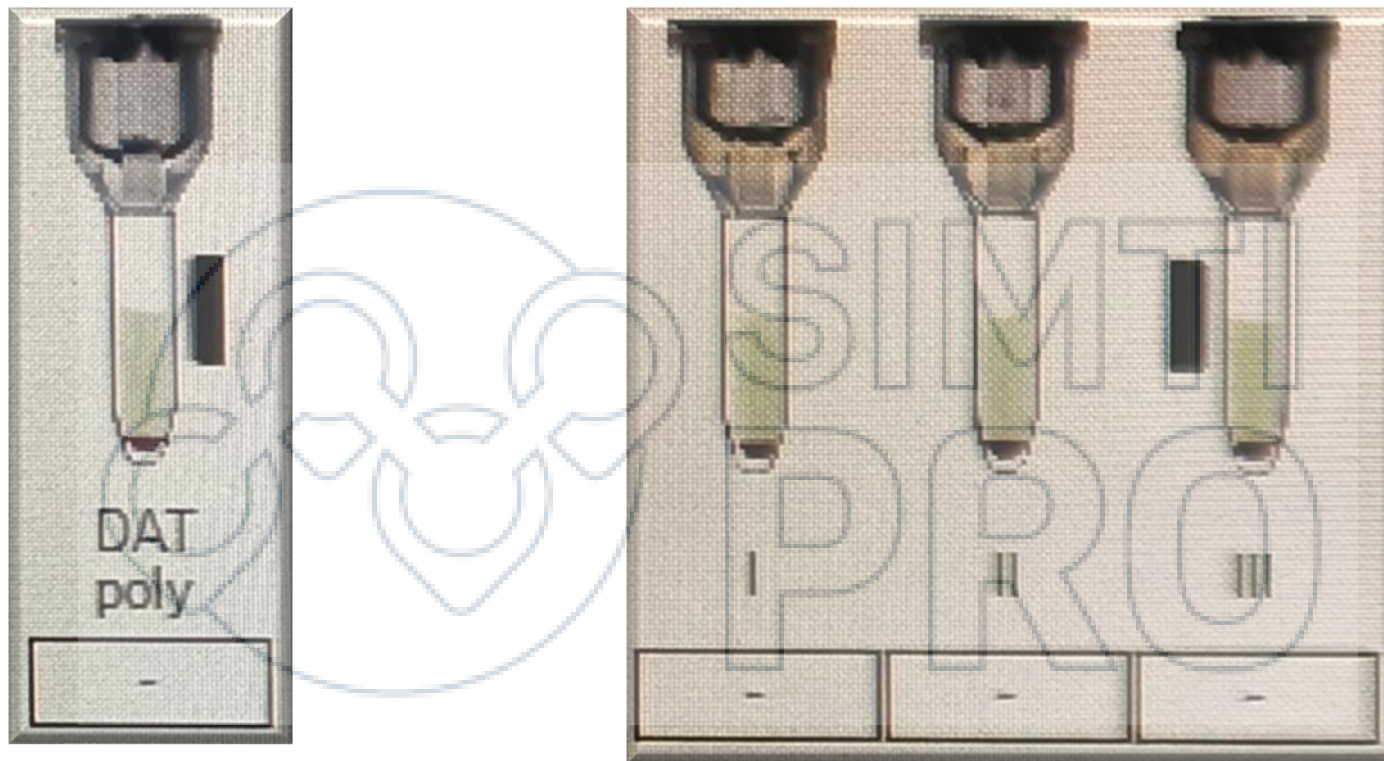
# Gruppo sanguigno 0 POS







# ...fortunatamente....



# COSA FARE?

OPZIONE PIU' GIUSTA:  
**RINVIARE LA TRASFUSIONE ED  
ESEGUIRE ULTERIORI STUDI DI II  
LIVELLO**



La fortuna è cieca,  
ma la sfortuna ci  
vede benissimo.  
Anche al buio.

...ma date le condizioni  
cliniche del paziente la  
trasfusione era  
improcrastinabile per cui...

OBIETTIVO:  
**RIDURRE LA POSSIBILITÀ DI  
IMMUNIZZAZIONE DEL PAZIENTE  
AL MINIMO POSSIBILE**



**Scala immunogenicità: K>E>e>Jka>c>Fya>C>M>Fyb>S>Jkb**



- Abbiamo effettuato la tipizzazione estesa del paziente risultata:  
**Fya+Fyb-, Jka+Jkb+, NSs, Lea-Leb+, Lua-Lub+**
- Eseguito PC con emazie con il seguente fenotipo, risultate compatibili  
**0 pos CCee kk Fyb neg; M neg; Lea neg**

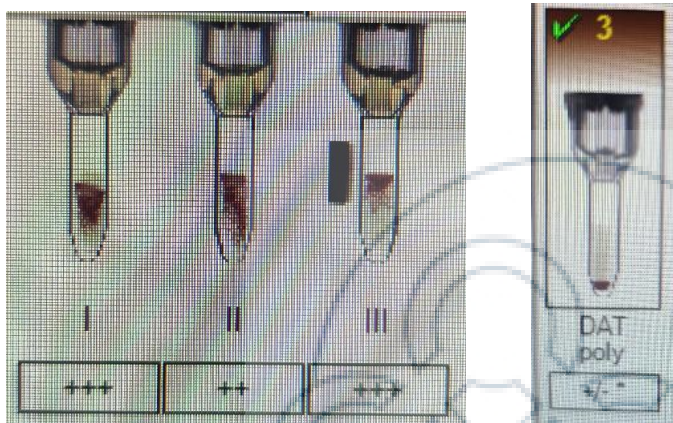


Nei giorni seguenti ha richiesto ulteriore supporto trasfusionale per un totale di 5 unità di emazie concentrate sempre con lo stesso assetto, quindi è stato trasferito presso altra struttura...

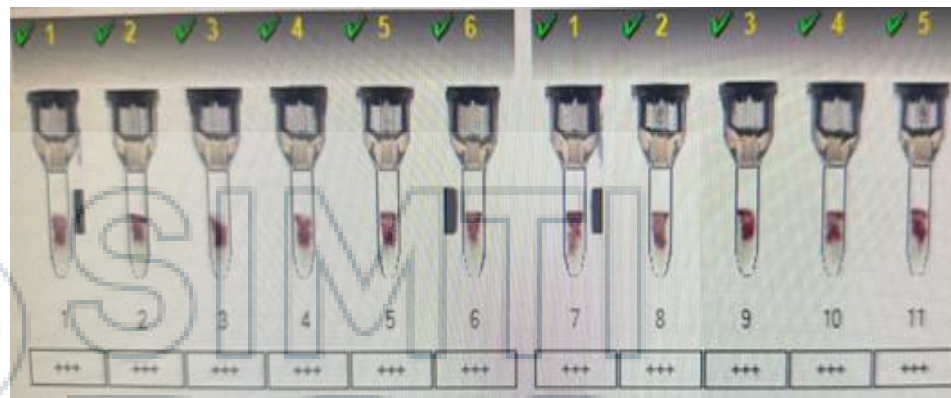




Successivamente abbiamo rintracciato il paziente per lo studio di II° livello, ma...



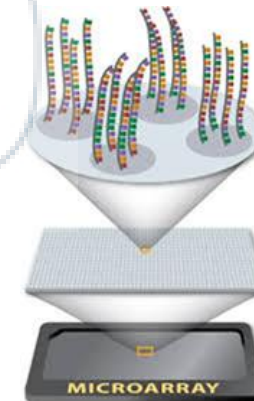
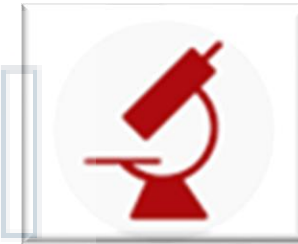
Inviato studio di II livello presso il Laboratorio di Immunoematologia speciale del San Camillo Forlanini di Roma



Per lo studio di **II° livello**, sono state effettuate:



- **indagini sierologiche** in microcolonna, micropiastra e fase liquida
- **indagini molecolari** utilizzando microarray e PCR SSP con rilevazione in fluorescenza





MEDICAL RECORD

R  
E  
F  
E  
R  
T  
O

Gruppo: O

Genotipo RHD: RHD\*07.01/01N.01

Genotipo RHCE: RHCE-D(5,7)-CE

Fenotipo Rh: DVII - -

(metodiche sierologiche: microcolonna; micropiastra e fase liquida;  
metodi molecolari: microarray e PCR SSP con rilevazione in fluorescenza)

TAD: NEGATIVO

TAI: identificato anticorpo di classe IgG con specificità anti-Rh17

**CONCLUSIONI:** alloimmunizzazione post-trasfusionale in paziente con fenotipo Rh raro.  
In caso di necessità trasfusionale si consiglia di reperire le unità con tale fenotipo presso le  
Banche di Gruppo Raro di Milano o Ragusa.



## GENOTIPO RHD. RHD\*07.01/01N.01

Presenza di 2 alleli diversi del gene RhD:

**1. Allele RHD07.01:** codifica per una FORMA PARTIAL dell'antigene D, nota come DVII, causata da una **una mutazione puntiforme (c.329T>C)** nella posizione 329 del gene, dove avviene la sostituzione di una Timina (T) con una Citosina (C) che comporta l'alterazione amminoacidica **p.(Leu110Pro)** (sostituzione nella posizione 110 della Leucina con la Prolina nella posizione 110 della proteina RhD).

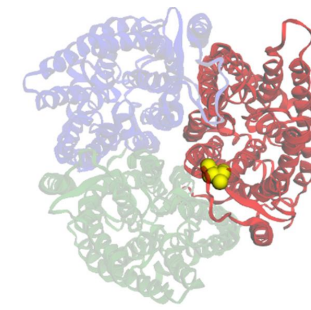
**1. Allele RHD01N.01:** allele nullo, che non produce una proteina RhD funzionale

| Phenotype         | Allele                                   | DNA Change | gnomAD                                                                                | Exon/Intron | Protein Change | hg19 Change      | hg38 Change      |
|-------------------|------------------------------------------|------------|---------------------------------------------------------------------------------------|-------------|----------------|------------------|------------------|
| Normal D antigen  | <i>RHD*01.01</i>                         | c.48G>C    |  | Exon 1      | p.(Trp16Cys)   | chr1:25599086G>C | chr1:25272595G>C |
| DVII RH:40 (Tar+) | <i>RHD*07.01</i><br>or <i>RHD*DVII.1</i> | c.329T>C   |  | Exon 2      | p.(Leu110Pro)  | chr1:25611244T>C | chr1:25284753T>C |



**ISBT** Blood Group Database

# FENOTIPO **DVII** - -



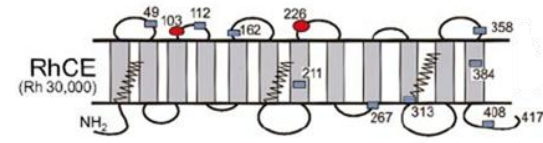
**DVII:** Alterazione QUALITATIVA dell'Rh D

- caratterizzata da **elevata espressione antigenica** (tra **3600** e **8400** siti antigenici)
- Rhesus index tra **0,48** e **0,59**

**QUINDI:**

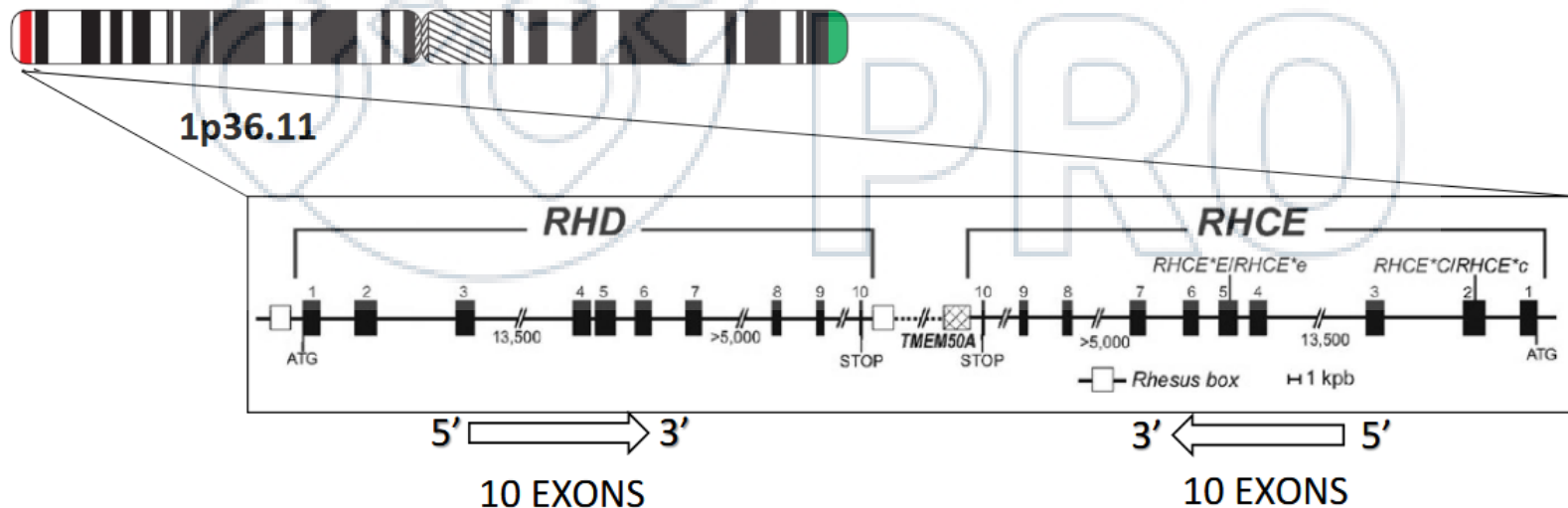
- ✓ È rilevabile solo con indagini molecolari avanzate: le indagini sierologiche la scambiano per Rh positivo sia per l'elevata espressività antigenica che per assenza degli epitopi specifici sui comuni antisieri monoclonali utilizzati
- ✓ **Rischio di ALLOIMMUNIZZAZIONE anti-D se esposti a sangue RhD positivo.**

# GENOTIPO RHCE: RHCE-D(5,7)-CE



Presenza di un **ALLELE IBRIDO** tra i geni RHCE e RHD, in cui segmenti di DNA provenienti dal gene RHD (tipicamente gli esoni 5 e 7) sono inseriti nel contesto del gene RHCE.

Risultato di eventi di ricombinazione tra i due geni omologhi, che si trovano in tandem sul braccio corto del cromosoma 1, tale omologia è responsabile della grande variabilità antigenica del sistema Rh.





Il trascritto derivante presenta  
una **STRUTTURA CHIMERICA** (con caratteristiche  
sia della RhD che della RhCE, per la perdita delle  
sequenze specifiche RHCE negli esoni 5-7 e la  
presenza delle corrispondenti sequenze RHD in  
queste posizioni) con  
alterazione significativa della struttura e della  
funzione antigenica Rh

**FENOTIPO DVII--** : ASSENZA di ANTIGENI C, c, E, e

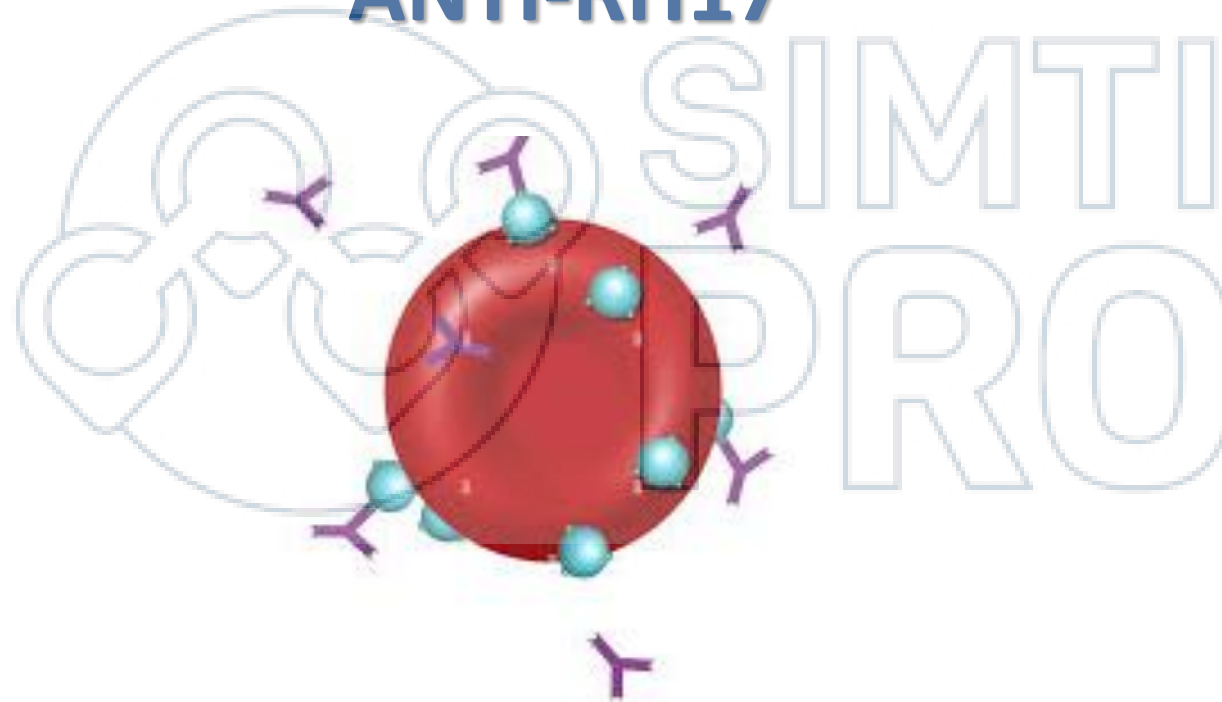
Questi individui presentano risultati sierologici atipici e sono a

**RISCHIO DI ALLOIMMUNIZZAZIONE contro**

**Antigeni ad ALTA FREQUENZA di cui sono sprovvisti**



TAI: identificato anticorpo di  
classe IgG con **SPECIFICITA'**  
**ANTI-RH17**



# Antigene Rh17

- Chiamato anche  $Hr_0$ , è un antigene ad **alta frequenza** con una **prevalenza** prossima al **100%** presente sulla proteina RhCE.
- Gli anticorpi anti  $Hr_0$  sono di classe IgG, reagiscono al test dell'antiglobulina indiretto e sono potenziati dal trattamento enzimatico
- Gli anticorpi sono responsabili di **reazioni trasfusionali emolitiche** e possono causare **malattia emolitica feto-neonatale**

# A case of anti-Rh17 (anti-Hro) antibody in D-phenotype, a rare alloimmunization complicating transfusion management

Merline Augustine  , Aditi Parulekar, Sangeeta Amoncar, M.V. Mallya

## CONCLUSIONI:

- importante tipizzare i pazienti per il fenotipo Rh prima della trasfusione
- importante istituire registri di donatori rari e banche di sangue congelato da utilizzare in caso di anticorpi contro antigeni ad alta frequenza.

# CONCLUSION

- ✓ Importanza della tipizzazione del sistema Rh
- ✓ Le discrepanze del Sistema Rh rilevate devono essere studiate con metodica di II livello per il rischio di alloimmunizzazione.
- ✓ Importante in questi casi limitare il supporto trasfusionale, cercando di reperire prima possibile sangue con il medesimo assetto fenotipico presso le banche di gruppi rari.



**BLOOD BANK**





GRAZIE!