University of Mosul

College of Medicine

Prevalence and Characterization of Hemoglobinoapathies in Premarital Screening in Nineveh Province

Bassma Adnan Younus

M.Sc. THESIS

IN PATHOLOGY

Supervised by

Professor Dr.Muna Abdulbasit Kashmoola

2020 A.D. **1442 A.H.**

ABSTRACT

Background: Hemoglobinopathy, is a large heterogeneous group of genetic abnormalities of hemoglobin. It is one of the most common inherited diseases worldwide.

Objective: To determine the prevalence for different types of hemoglobinopathies in Nineveh province, to detect the prevalence of carriers of β-thalassemia and sickle cell, to study the red blood cell (RBC) indices ((RBC count, hemoglobin (Hb), packed cell volume (PCV), mean Corpuscular volume (MCV), mean Corpuscular hemoglobin (MCH), mean Corpuscular hemoglobin concentration (MCHC), red cell distribution width (RDW)) in different types of Hb variants, to detect different correlations between some parameters with HbA2 & serum ferrirtin, and to evaluate the effect of iron deficiency anemia (IDA) on HbA2 level.

Subjects and methods: The subjects were couples who attend the primary health care centers in Nineveh governorate for routine premarital investigations. In this study 1127 subjects were included. All subjects were of Iraqi nationality and lived in different parts of Nineveh governorate. Complete blood count (CBC), high performance liquid chromatography (HPLC) and virology screening were done to all these subjects in addition to serum ferritin in subjects with low MCV &/or low MCH.

Results: Out of these 1127 subjects 47 (4.2 %) cases were diagnosed as β-thalassemia carriers, 10 (0.89 %) cases had HbS, 8 (0.71 %) cases were diagnosed as having other types of hemoglobinopathies (HbD, HbE, HbH). Eighty one (7.2 %) cases were diagnosed as having iron deficiency. Three couples were at risk of having affected child if they get marry as both partners were carriers of β-thalassemia. By using the Hardy-Weinberg

Equation, the expected number of children to be born with homozygous β-thalassemia, sickle cell disease and other uncommon hemoglobinopathies (HbD, HbE, HbH) were (0.3/1000, 0.01/1000 and 0.0085/1000 from those born) respectively. In β-thalassemia carriers, HbA2 level was significantly increased in cases with low MCV & low MCH with a P value=0.002 & 0.001 respectively. In cases with iron deficiency anemia there was a weak positive correlation between serum ferritin and HbA2 (p value=0.566). MCV & MCH were significantly reduced in cases with low serum ferritin with P value 0.03 & 0.009 respectively, and RDW was significantly increased in cases with low serum ferritin (p value=0.036).

Conclusion:

β-thalassemia trait represented the most prevalent hemoglobinopathy in the region. Iron deficiency was significantly higher in females. MCV & MCH were significantly low in cases with increased HbA2 in β-thalassemia trait. RDW was significantly increased in those with low serum ferritin. There were significant differences concerning (Hb, PCV, MCV, MCH, RBC, RDW%, HbA0%, HbA2%, HbF%) among different types of hemoglobinopathies. The expected number of children born with homozygous β-thalassemia, sickle cell were (0.3/1000 & 0.01/1000).

جامعة الموصل

كلية الطب

انتشار وتوصيف اعتلالات خضاب الدم في فحص ماقبل الزواج في محافظة نينوى

بسمة عدنان يونس

رسالة ماجستيرعلوم

في علم الامراض

باشراف

الاستاذة الدكتورة

منى عبد الباسط كشمولة

١٤٤٢هجري ٢٠٢٠م

الخلاصة:

الخلفية: اعتلال الهيموغلوبين ، هو مجموعة كبيرة مختلفة من التشوهات الجينية للهيموغلوبين. إنه أحد أكثر الأمراض الوراثية شيوعًا في جميع أنحاء العالم.

الهدف: تحديد مدى انتشار أنواع مختلفة من اعتلالات الهيموغلوبين في محافظة نينوى ، للكشف عن الارتباط بين مؤشرات خلايا الدم الحمراء ((عدد كرات الدم الحمراء ، الهيموغلوبين (Hb) ، حجم الخلايا المكدسة (PCV) ، متوسط حجم الكرية (MCV) ، متوسط الهيموجلوبين في الكرية (MCH) ، متوسط تركيز الهيموجلوبين في الكرية (MCHC) ، عرض توزيع الخلايا الحمراء (RDW)) مع أنواع مختلفة من متغيرات الهيموغلوبين ولتقييم تأثير فقر الدم الناجم عن نقص الحديد (IDA) على مستوى HbA2.

الموضوعات والطرق: كان المفحوصون أزواجًا يحضرون إلى مراكز الرعاية الصحية الأولية في محافظة نينوى لإجراء فحوصات روتينية قبل الزواج. في هذه الدراسة تم تضمين ١١٢٧ موضوعا. جميع الرعايا كانوا من الجنسية العراقية ويعيشون في مناطق مختلفة من محافظة نينوى. تم إجراء تعداد الدم الكامل (CBC) ، والكروماتوجرافيا السائلة عالية الأداء (HPLC) وفحص الفيروسات لهم بالإضافة إلى الفيريتين في مصل الدم في الأشخاص الذين يعانون من انخفاض MCV و / أو انخفاض MCH.

النتائج: من بين هؤلاء ١١٢٧ حالة تم تشخيص ٤٧ حالة (٤,٢٪) على أنها حاملات بيتا ثلاسيميا ، ١٠ حالات (٠,٨٩٪) كان لديها الهيموغلوبين المنجلي (HbS) ، 8 حالات (٠,٧١٪) تم تشخيصها على أنها مصابة بأنواع أخرى من اعتلال الهيموجلوبين (HbD، HbE، HbH) . تم تشخيص إصابة واحد وثمانون (٨١) حالة (٧,٢٪) بنقص الحديد. كان ثلاثة أزواج معرضين لخطر إنجاب طفل مصاب إذا تزوجوا لأن كلا الشريكين كانا حاملين ل بيتا ثلاسيميا. باستخدام معادلة هاردي-واينبرغ ، كان العدد المتوقع للأطفال الذين يولدون مصابين بال بيتا ثلاسيميا متماثلة اللواقح (١٠٠٠\٠,٣) ومرض الخلايا المنجلية (١٠٠٠\٠,٠١) واعتلال الهيموغلوبين غير المألوف (HbD، HbE، HbH) (٠,٠٠٨٥ / ١٠٠٠) من المولودين. في حاملي ال بيتا ثلاسيميا ، زاد مستوى HbA2 بشكل ملحوظ في الحالات ذات MCV المنخفض بقيمة (P = 0.002) و MCH المنخفض بقيمة (P=0.001). في حالات فقر الدم بسبب نقص الحديد كان هناك ارتباط بين الفيريتين في مصل الدم و HbA2 ولكن ارتباط ضعيف غير معنوي (قيمة p = 0.566). انخفض MCV و MCH بشكل معنوي في حالات انخفاض فيريتين مصل

الدم بقيمة P= 0.03 و P=0.009على التوالي ، وزاد RDW معنويا في حالات انخفاض فيريتين مصل الدم (قيمة p = 0.036).

الاستنتاج:

١. توجد أنواع مختلفة من اعتلالات الهيموجلوبين في محافظة نينوى حيث تمثل صفة الثلاسيميا بيتا هي الأكثر انتشارا في المنطقة يليها مرض الخلايا المنجلية و HbD و HbE ثم مرض HbH.

٢. تم الكشف عن حالات نقص الحديد في هذه المجموعة المدروسة والذي كان أعلى معنوياً في الإناث منه عند الذكور.

٣. كان كل من MCV و MCH منخفضين في معظم الحالات المصابة بسمة ثلاسيميا البيتا ، حيث كان متوسط MCV (68.3 fl) MCH, (22.4 pg).

٤. تم الكشف عن ارتباطات معنوية بين HbA2 و MCV، MCH في صفة ثلاسيميا بيتا قيمة (P=0.02) و (P=0.01) على التوالي.

٥. تم الكشف عن ارتباط معنوي بين الفيريتين المصلي و MCV و MCH و RDW في حالات نقص الحديد بقيمة P = 0.03 و P=0.009 و P=0.036 على التوالي.

٦. توجد فروق ذات دلالة إحصائية بين الحالات المصابة بخلل بيتا ثلاسيميا وخلايا المنجل ونقص الحديد فيما يتعلق بمعايير الدم المختلفة (Hb، PCV، MCV، MCH، RBC، RDW٪، HbA0٪، HbA2٪، HbF٪)

٧. HPLC هي تقنية جيدة للاستخدام الروتيني في برنامج الفحص قبل الزواج والذي يمكنه الكشف عن معظم حالات اعتلال الهيموجلوبين باستثناء حالات قليلة قد تحتاج إلى مزيد من التحقيقات.

٨. كان العدد المتوقع للأطفال المولودين مصابين بال بيتا ثلاسيميا متماثلة اللواقح (١٠٠٠\٠,٣) ومرض الخلايا المنجلية (١٠٠٠\٠,٠١) واعتلال الهيموغلوبين غير المألوف (HbD، HbE، HbH) (٠,٠٠٨٥ / ١٠٠٠) من المولودين.