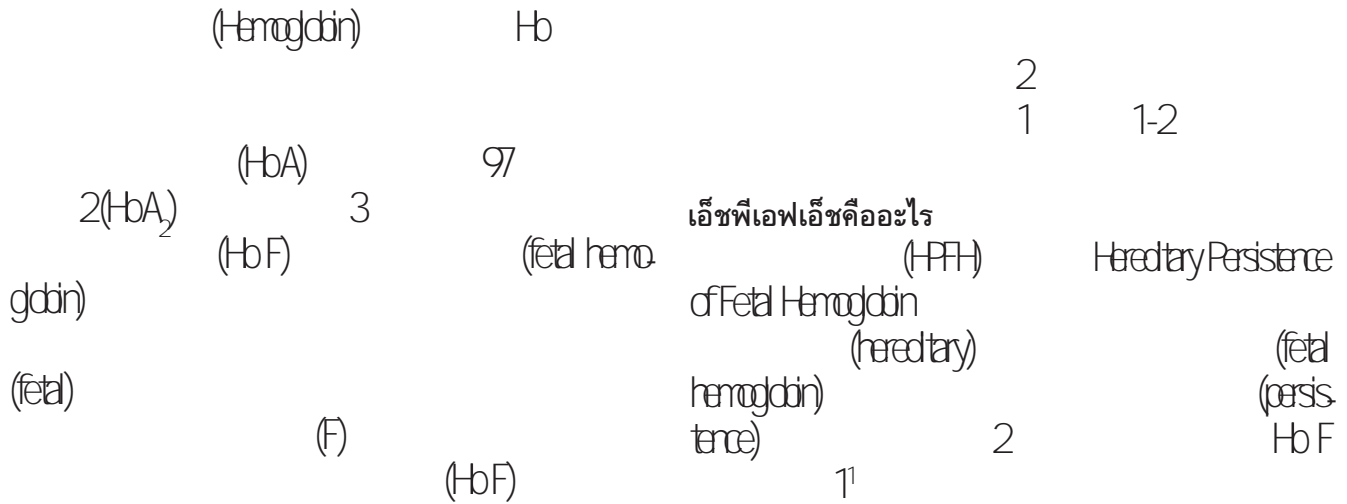


เอชพีเอฟเอช (HPFH)

(Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin) ศศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

วิวัฒนาการของฮีโมโกลบิน



ภาวะปกติ (Physiologic)

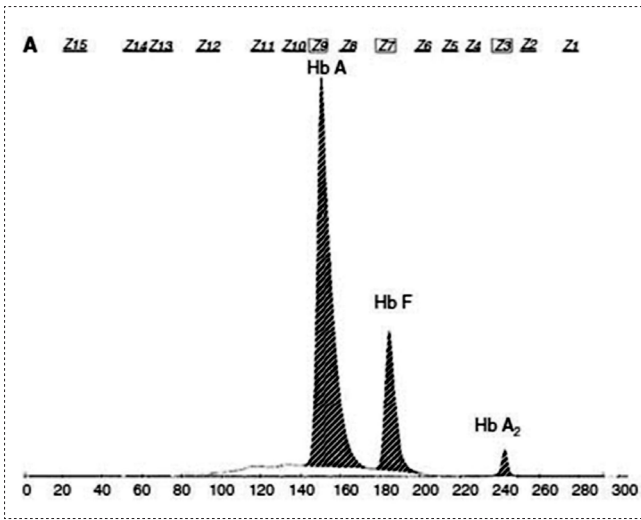
- (neonates)
- (pregnancy)

ภาวะหรือโรคถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Hereditary)

- (Hereditary persistence of fetal hemoglobin HPFH)
- (β -thalassemia)
- (β -thalassemia major)
- (β -thalassemia intermedia)

ภาวะหรือโรคที่ไม่ได้ถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Acquired)

- (aplastic anemia)
- (leukemia)
- (hepatoma)
-



รูปที่ 1 A.

Hb type
HPFH

CE

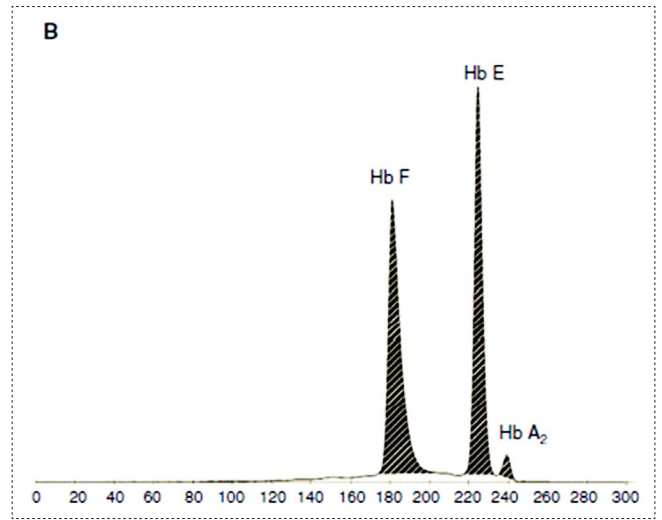
HPFH (deletion) (β -globin gene cluster) HPFH-6 (point mutation promoter)⁴⁵ (nondeletional β -globin gene)

MCV, MCH: HPFH (normochromic, normocytic red cell), CBC: blood smear (normal), Hb type: Hb A₂F (24%), Hb F (2%)

HPFH/Hb E (thalassaemia intermedia)

Hb type: Hb A₂E F, Capillary zone Electrophoresis (CE): HPFH/Hb E, β -thalassaemia/Hb E (pedigree)

HPFH (Hb type A E), HPFH/Hb E, HPFH/Hb E, DNA study⁶



รูปที่ 1 B.

Hb type
 $\delta\beta$ -thalassaemia/Hb E

$\delta\beta$ -thalassaemia จำแนกเป็น 3 กลุ่มดังนี้

1. Heterozygous $\delta\beta$ -thalassaemia: CBC mild anaemia, hypochromic, microcytic red cell, Hb type Hb A₂F, Hb F 22%⁴⁶

2. Homozygous $\delta\beta$ -thalassaemia: thalassaemia intermedia, anaemia, jaundice, mild hepatosplenomegaly, CBC mild anaemia, reduced red cell indices (MCV 78 fL, MCH 20 pg), hypochromic, microcytic red cell. Hb typing: Hb F 100%³

3. $\delta\beta$ -thalassaemia/Hb E: thalassaemia intermedia

anaemia, jaundice, mild hepatosplenomegaly, CBC anaemia, reduced red cell indices, Hb type Hb A₂E F, (Capillary zone Electrophoresis, CE): Hb F 54.1%, Hb E 1 B, Hb type β^0 -thalassaemia/Hb E³

ตารางที่ 2 แสดง Hematologic data และ Hb type ของ Heterozygous HPFH-6 และ Heterozygous $\delta\beta$ -thalassemia

	Heterozygous HPFH-6	Heterozygous $\delta\beta$ -thalassemia
Number	70	60
β -genotype	$\delta\beta^H\beta^A$	HPFH-6 β^A
α -genotype	$\alpha\alpha/\alpha\alpha$	$\alpha\alpha/\alpha\alpha$
Hb(g/dL)	11.8 \pm 1.7	121 \pm 45
Hct(%)	36.3 \pm 4.8	36.3 \pm 4.5
MCV (fL)	74.8 \pm 8.7	79.3 \pm 5.3
MCH(pg)	24.7 \pm 1.6	25.6 \pm 2.3
MCHC (g/dL)	32.5 \pm 1.0	32.7 \pm 1.4
RDW(%)	21.2 \pm 2.9	17.0 \pm 3.2
Hb Type	A ₂ AF	A ₂ AF
HbA ₂	2.3 \pm 0.4	2.2 \pm 0.4
HbF	2.21 \pm 7.8	2.43 \pm 4.4

ตารางที่ 3 แสดง Hematologic data และ Hb type ของ $\delta\beta$ -thalassemia/Hb E และ β^0 -thalassemia/Hb E

	$\delta\beta$ -thalassemia/HbE	β^0 -thalassemia/HbE
Number	10	45
β -genotype	$\delta\beta^H\beta^E$	β^0/β^E
α -genotype	$\alpha\alpha/\alpha\alpha$	$\alpha\alpha/\alpha\alpha$
Rbc ($\times 10^9/L$)	5.6 \pm 0.7	3.8 \pm 0.9
Hb(g/dL)	11.9 \pm 2.3	7.5 \pm 1.5
Hct(%)	34.2 \pm 5.9	24.0 \pm 4.4
MCV (fL)	66.1 \pm 4.2	61.4 \pm 8.5
MCH(pg)	22.3 \pm 2.3	18.8 \pm 2.6
MCHC (g/dL)	34.2 \pm 2.2	31.2 \pm 3.2
RDW(%)	21.1 \pm 3.6	29.1 \pm 4.8
Hb Type	A ₂ EF	A ₂ EF
HbA ₂	2.2 \pm 0.3	6.1 \pm 1.9
HbE	41.6 \pm 2.7	57.2 \pm 1.30
HbF	5.41 \pm 5.3	3.48 \pm 1.51

การรักษ

1 heterozygous HPFH
heterozygous $\delta\beta$ -thalassemia
mild anemia
folic

2 HPFH/Hb E $\delta\beta$ -thalas-
semia/HbE thalassaemia intermedia
folic

การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

(pedgree) CBC,
Hb type DNA analysis ()

เอกสารอ้างอิง

- Stephens AD, Anastasiadis M, Baysal E, Chan V, Davis B, Fucharoen S, et al. ICSH recommendations for the measurement of haemoglobin F. Int J Lab Hematol. 2012 Feb;34(1):14-20
- Thein SL, Menzel S, Lathrop M, Garner C. Control of fetal hemoglobin: new insights emerging from genomics and clinical implications. Hum Mol Genet. 2009 Oct 15;18(R2):R216-23
- Khunger JM, Gupta M, Singh R, Kapoor R, Pandey HR. Hematological characterization and molecular basis of Asian Indian inversion deletions delta Beta thalassaemia: a case report. J Clin Diagn Res. 2014 Sep;8(9):FD01-2
- Forget BG. Molecular basis of hereditary persistence of fetal hemoglobin. Am NY Acad Sci. 1998 Jun;30(850):33-44
- Schwartz E, Cohen A, Surrey S. Overview of the beta thalassaemias: genetic and clinical aspects. Hemoglobin. 1988;12(5-6):551-64
- Prakobkarn N, Fucharoen S, Fucharoen G, Siriratnavong N. Phenotypic expression of HbF in common high HbF determinants in Thailand: roles of alpha-thalassaemia, 5' delta-globin BCL11A binding region and 3' beta-globin enhancer. Eur J Haematol. 2014 Jan;92(1):73-9