

Phenotypic and genotypic expression of alpha thalassaemia in Ibadan, Nigeria

TR Kotila

Department of Haematology, College of Medicine,
University of Ibadan, Ibadan, Nigeria

Abstract

Background: Alpha thalassaemia is a common monogenic disorder found in most parts of the world but the severe form is restricted in its distribution while the mild deletional form of α -thalassaemia has a wider geographical distribution.

Methods: One hundred and fifty one Nigerians which included 29 patients with unexplained recurrent haemolytic anaemia had their α -thalassaemia status determined by gap PCR after being screened using red cell indices.

Results: Only the $-\alpha^{3.7}$ deletion occurs among Nigerians with a gene frequency of 0.21. Forty-two per cent of the study population are heterozygotes, 9% are homozygotes while 49% are normal for this deletion. The mean haematocrit for the study population is 37.5%: homozygote, heterozygotes and normal subjects had a mean haematocrit of 37.3%, 37.5% and 37.7% respectively. The mean mean corpuscular haemoglobin (MCH) and haematocrit are significantly lower for patients than controls (24 ± 2.9 pg Vs 26.6 ± 2.5 pg ($p = .000$), 29% Vs 40% ($p = .000$) respectively). Forty three percent of both patients and controls had MCH of less than 27pg but only 10% of patients had MCH that is greater than 27pg. Homozygote patients had a higher mean haematocrit than patients who are normal for the deletion (34.7% Vs 25.4%, $p = 0.06$) but homozygote patients had a lower mean haematocrit than homozygote controls (34.7% Vs 38.5%, $p = 0.4$).

Conclusion: This would suggest that α -thalassaemia is not responsible for the recurrent haemolytic anaemia observed in these patients and that the high prevalence of microcytosis among the normal populace needs further exploration.

Keywords: α -thalassaemia, red cell indices, hypochromia, microcytosis, haemolytic anaemia

Abstract

Contexte: La thalassémie alpha est un trouble fréquent monogénique qu'on trouve presque partout dans le monde, mais la forme grave est limitée dans sa distribution, tout en la forme bénigne de la délétion α -thalassémie a une distribution géographique plus large.

Méthodes: Cent cinquante et un Nigériens y compris 29 patients atteints d'anémie hémolytique récurrente inexpliquée avaient leur statut d' α -thalassémie soit déterminé par espace PCR après projection à l'aide des indices de globules rouges.

Résultats: Seule la suppression du $-\alpha^{3.7}$ se produit chez les Nigériens avec une fréquence de 0,21 gène. Quarante-deux pour cent de la population étudiée sont hétérozygotes, 9% sont homozygotes tandis que 49% sont normaux pour cette suppression. L'hématocrite moyen pour la population étudiée est de 37,5%: homozygote, hétérozygote et les sujets normaux avaient un hématocrite moyen de 37,3%, 37,5% et 37,7% respectivement. La moyenne corpusculaire, moyenne en hémoglobine (TCMH) et de l'hématocrite sont significativement plus faible pour les patients que chez les témoins ($24 \pm 2,6 \pm 2,9$ pg Vs $26,6 \pm 2,5$ pg ($p = .000$), 29% vs 40% ($p = 0,000$), respectivement). Quarante-trois pour cent des patients et des contrôles des deux avait SMI de moins de 27pg mais seulement 10% des patients avaient le MCH qui est supérieure à 27pg. P

Les patients homozygotes avaient un hématocrite plus élevé en moyenne que les patients qui sont normaux pour la suppression (34,7% vs 25,4%, $p = 0,06$), mais les patients homozygotes avaient un hématocrite inférieur en moyen que chez les témoins homozygotes (34,7% vs 38,5%, $p = 0,4$).

Conclusion: Ceci suggérait donc que l' α -thalassémie ne soit pas responsable de l'anémie hémolytique récurrente observée chez ces patients et que la prévalence élevée de microcytose parmi la population normale a besoin d'une exploration plus poussée.

Correspondence: Dr. T R. Kotila, Department of Haematology, College of Medicine, University of Ibadan, Ibadan, Nigeria. E-mail: tkotila@comui.edu.ng