





# Leukocyte disorders in systemic diseases

Dr. Bijan Keikhaei

Feb 2023

# Case 1

- **Female**
- **16yr**
- **Symptoms: Abdominal pain, bone pain, anorexia, nausea, vomiting.**
- **Physical exam: Normal except mild pallor**

Laboratory findings	
WBC	2.0
RBC	3.58
Hb	9.2
PLT	194
ESR	24

Laboratory findings	
SGOT(AST)	837
SGPT(ALT)	490

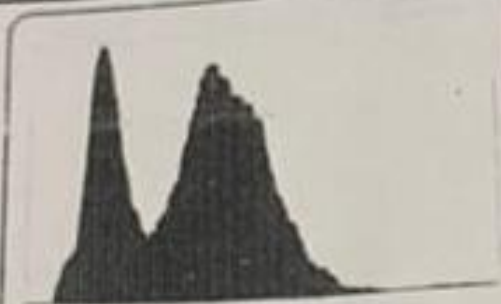
## Laboratory findings

**Ferritin**

**1232.55**



Parameters		Value	Unit	Normal Values
<b>WBC</b>	L	2.10	$10^3/\mu\text{L}$	4-10.5
Lymph%		30.4	%	21-40
Mixed%		7.1	%	4.1-8.1
Neut%		62.5	%	40-75
Lymph#		1.6	$10^3/\mu\text{L}$	1.3-4
Mixed#		0.3	$10^3/\mu\text{L}$	0.2-0.8
Neut#		2.4	$10^3/\mu\text{L}$	2-7.5



WBC Histogram

Parameters		Value	Unit	Normal Values
<b>RBC</b>	L	3.71	$10^6/\mu\text{L}$	4-5.5
Hgb	L	9.1	g/dl	12-17.4
Hct	L	27.6	%	36-52
MCV	L	74.4	fL	80-96
MCH	L	24.5	pg	27-32
MCHC		33.0	g/dl	30-35
RDW-CV		14.1	%	10.6-15.7
RDW-SD		36.8	fL	33.4-49.2



RBC Histogram

Parameters		Value	Unit	Normal Values
<b>PLT</b>	L	138	$10^3/\mu\text{L}$	140-440
PDW		15.8	fL	9.4-18.1
MPV		9.3	fL	8.1-12.4
PCT		0.119	%	



Parameters		Value	Unit	Normal Values
------------	--	-------	------	---------------

**Pancytopenia**



Lymphoid Markers	%	Lymphoid Markers	%	Myeloid marker	%	CD Marker	%
CD1 <sub>e</sub>		CytoCD22		MPO		CD71	
CD2		CD23		CD117		Lysozyme	
CD3		CytoCD79α		CD11 <sub>b</sub>		Other marker	
CytoCD3		CD79β		CD11 <sub>c</sub>		CD34	2
CD4	14	CD30	1	CD15		TdT	<1
CD5		CD56		CD13	18	HLA-DR	
CD7		CD38		CD33	6	CD45	-
CD8	8	CD138		CD16			
CD10		CD103		CD14			
CD19	6	FMCT		CD64			
CD20	6	CD5/CD19		CD41			
CD22		CD5/CD23		CD61			
CD25				CD235 <sub>e</sub>			

**No abnormality in CD markers.**

همکار محترم

در بررسی اولتراسونوگرافیک کبد دارای اکو و ابعاد طبیعی می باشد.  
حدود کبد صاف و منظم است و اثری از ضایعه فضاگیر فوکال مشاهده نگردید.  
*Distortion* در بافت کبد مشاهده نمی شود. مجاری صفراوی داخل و خارج کبدی طبیعی می باشد.  
قطر  $PV = 8 \text{ mm}$  و  $CBD = 2.5 \text{ mm}$  طبیعی می باشد. *Span* کبد  $133 \text{ mm}$  می باشد.  
کیسه صفرا دارای ضخامت جدار طبیعی و اثری از سنگ یا ضایعه فضاگیر جدار مشاهده نگردید.  
پانکراس: دارای اکو و ابعاد طبیعی می باشد. اثری از ضایعه فضاگیر *Cystic* یا *Solid* مشاهده نشد.  
طحال دارای اکو و ابعاد طبیعی می باشد. اثری از ضایعه پاتولوژیک مشاهده نشد. *Span* طحال  $85 \text{ mm}$  میباشد.  
کلیه ها: شکل، اکوژنیسیته و پارانشیم کورتکس کلیه ها طبیعی می باشد.  
سنگ و هیدرونفروز مشاهده نگردید، حدود کلیه ها صاف و منظم است.  
طول کلیه راست:  $106 \text{ mm}$  و ضخامت پارانشیم آن  $13 \text{ mm}$  است.  
طول کلیه چپ:  $106 \text{ mm}$  و ضخامت پارانشیم آن  $19 \text{ mm}$  است.  
دیلاتاسیون حالبها رویت نگردید.  
مثانه پر نیست.

تصویر مایع آزاد در لگن مشاهده شد.

بررسی لگن با مثانه پر ضروری است.

همچنین بررسی ناحیه *RLQ* صورت گیرد.

# **What is the relevant diagnosis?**

- I. Hepatitis**
- II. Hepatitis associated with hypoplastic marrow/aplastic anemia**
- III. Malignancy / MDS**
- IV. HLH**
- V. Collagen vascular disease / SLE**

## Laboratory findings

<b>ANA</b>	<b>0.351</b>
<b>Anti ds-DNA</b>	<b>9.80</b>
<b>HIV</b>	<b>0.251</b>
<b>HBsAg</b>	<b>0.369</b>
<b>HCV Ab</b>	<b>0.214</b>

## Laboratory findings

CMV Ab (IgG) (ECL)	>400.0
CMV Ab (IgM) (EIA)	1.2 (>0.9)
Anti EBV-VCA (IgG) (EIA)	92.9
Anti EBV-VCA (IgM) (EIA)	0.369 (>12)

**Suggest: CMV infection with  
hypoplastic marrow**

**IVIg therapy was started.**



## Laboratory findings

<b>ESR</b>	<b>35</b>
<b>BUN</b>	<b>15</b>
<b>Creatinine</b>	<b>0.8</b>
<b>Total Bilirubin</b>	<b>0.8</b>
<b>Direct Bilirubin</b>	<b>0.2</b>
<b>Indirect Bilirubin</b>	<b>0.6</b>
<b>SGOT(AST)</b>	<b>157</b>
<b>SGPT(ALT)</b>	<b>190</b>
<b>Alkaline phosphatase</b>	<b>512</b>
<b>LDH</b>	<b>452</b>

Laboratory findings	
TG	57
Cholesterol	91
Fibrinogen	211 (200-400)
Ferritin	1200

# **Marrow Aspirate –Smear Results:**

## **Diagnosis / Conclusion:**

**-Moderately hemodiluted bone marrow aspiration with dysplasia in erythroid and megakaryocytic cells seen secondary or primary myelodysplasia should be considered. Notice to all clinical and laboratory data for definitive diagnosis recommended.**

**-There is no evidence of Erythro-leukophagocytosis in received specimen.**

## **Comment:**

**-Bone marrow aspiration for cytopathology;**

**-Bone marrow aspiration slide shows moderately hemodiluted bone marrow aspiration with moderately dyserythropoietic changes including binucleation and megaloblastic features in erythroid lineage and dysmegakaryocytic changes including nuclear atypia and micromegakaryocytes.**

## **CBC RESULTS**

**Main CBC findings: Pancytopenia (1401.10.18).**

## **ASPIRATE MORPHOLOGY**

## **NUCLEATED DIFFERENTIAL CELL COUNT**

Laboratory findings	
Folic acid	18.1 (3.1 – 20.5)
Vit B12	913 (160-950)

### Hematology

<u>Test</u>	<u>Result</u>	<u>Unit</u>	<u>Normal Range</u>	<u>Differential</u>
CBC			Attached	
E.S.R 1st hr.	H 31	mm/hr.	Up to 20	

H=High

### Biochemistry

<u>Test</u>	<u>Result</u>	<u>Unit</u>	<u>Normal Range</u>
Bilirubin(Total)	H 4.2 *	mg/dl	15 d to 17 yrs: 0.1-1.0 18-80 yrs : 0.1-1.2
Bilirubin (Direct)	H 2.2 *	mg/dl	< 12 month : Not established 12 months - 80yrs : 0.01-0.3
SGOT (AST)	H 890 *	IU/L	1day - < 1yrs : Not established 1-13 yrs : 8-50 14-85 yrs : 8-43
SGPT (ALT)	H 285 *	IU/L	< 12 month : Not Established 1-85 yrs : 7-45
AST/ALT ratio	3.12	Ratio	Normal individuals : 1.15 Chronic active hepatitis : 1.3 Extrahepatic cholestasis : < 1.4 Intrahepatic cholestasis : > 1.5 Cirrhosis : 1.4-2.0 Organic toxic hepatitis : > 2.0 Alcoholic liver disease : 2.0- > 6.0 Extrahepatic biliary obstruction: 0.8 Acute viral hepatitis : 0.5-0.8
Alkaline Phosphatase (DGKC)	H 449 *	IU/L	70-260

\* = Confirmed by Repeated Analysis H=High

### Serology

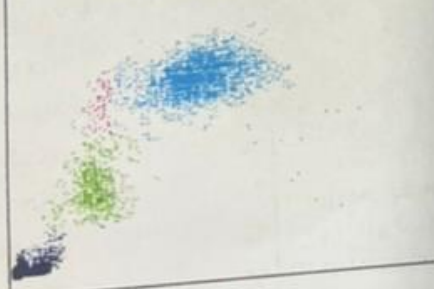
<u>Test</u>	<u>Result</u>	<u>Unit</u>	<u>Normal Range</u>
CRP(Quantitative)	0.3	mg/L	Up to 5

Test Time: 01/10/2023 03:34

Parameter	Result	Unit	Ref. Range
WBC	L 3.37	$10^9/L$	4.00-10.00
Neu#	2.52	$10^9/L$	2.00-7.00
Lym#	L 0.67	$10^9/L$	0.80-4.00
Mon#	L 0.10	$10^9/L$	0.12-0.80
Eos#	0.02	$10^9/L$	0.02-0.50
Bas#	0.06	$10^9/L$	0.00-0.10
Neu%	H 74.5	%	50.0-70.0
Lym%	20.0	%	20.0-40.0
Mon%	3.0	%	3.0-9.0
Eos%	0.6	%	0.5-5.0
Bas%	H 1.9	%	0.0-1.0
RBC	L 3.60	$10^{12}/L$	3.80-5.30
HGB	L 10.3	g/dL	12.0-15.0
HCT	L 31.2	%	35.0-46.0
MCV	83.9	fL	80.0-100.0
MCH	28.6	pg	27.0-31.0
MCHC	34.1	g/dL	32.0-36.0
RDW-CV	H 15.5	%	11.5-15.0
RDW-SD	47.2	fL	35.0-56.0
* PLT	L 145	$10^9/L$	150-450
MPV	11.0	fL	6.5-12.0
PDW	H 17.6	%	9.0-17.0
PCT	0.160	%	0.108-0.282
P-LCC	68	$10^9/L$	30-90
P-LCR	H 47.2	%	11.0-45.0

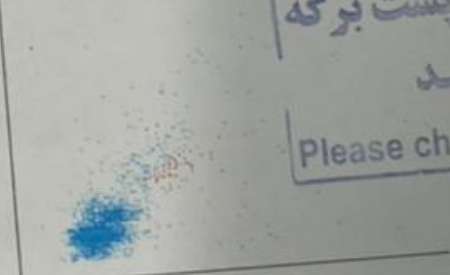
WBC Flag
Lymphopenia
RBC Flag
PLT Flag
Thrombocytopenia Large & giant platelets 5% were seen.

DIFF \* Twice Check.



Pink: Mono. Red: Eos.  
Blue: Neut. + Baso

BASO



Blue: Neu+Lym+Mon+Eos  
Red: Baso.

لطفا به توضیحات پشت برگه

توجه نمایید

Please check behind this page

Laboratory findings	
WBC	3.37
RBC	3.60
Hb	10.3
HCT	31.2
MCV	83.9
MCH	28.6
MCHC	34.1
PLT	145
MPV	11.0
PDW	17.6
P-LCC	68
P-LCR	47.2



## Laboratory findings

RF-Tit	19 (Up to 20)
C3	32 (90-180)
C4	6(10-40)
CD50	24 (41-95)

## Other findings

Anti MPO(p-ANCA)	6.72 (>5)
Anti PR3(c-ANCA)	3.0 (>10)
SSA-RO	1.5 (>18)
SSB-LA	0.7 (>18)
Anti CCP	0.7 (>5)
FANA	>1:640 positive
HLA B51	Negative
HLA B27	Negative

## Hematology

### CBC

W.B.C	2.0	*L	$\mu\text{L}/3 \times 10$	4.0-11.0	Neutrophils	65.1
R.B.C	3.32	*L	$\mu\text{L}/6 \times 10$	3.90-5.50	Lymphocytes	26.9
Hb	9.3	*L	g/dL	12-16	Monocytes	7.5
Hct	27.2	*L	%	35-48	Eosinophils	0.1
M.C.V	82.1		fL	80-100	Basophils	0.4
M.C.H	28.1		pg	25-34		0
M.C.H.C	34.3		g/dL	31-36		0
RDW	14.8		%	10.5-14.5		
PLATELETS	105	*L	$\mu\text{L}/3 \times 10$	150-450	Total:	100.0 %
Hypochromia	+					
Retic.	0.9		%	Adult:0.5-1.5 Newborn:2.5-6.5		
ESR 1h	12		mm/h	1-20		

## Coagulation Analysis

### PT

PT	15.3	Sec	12 - 17
INR	1.09	Ratio	0.85-1.14
Mean of normal plasma time	14.0	Ratio	11.8
PTT	36	Sec	27 - 45
Fibrinogen	211	mg/dL	200-400

## Blood Biochemistry

Urea	17	mg/dL	CHILDREN; 1- 3 YEAR:11 - 36 4 - 13 YEARS:15 -36 14 - 19 YEARS:18 -45 FEMALE; 20 - 50 YEARS:15 - 40 >50
Creat	0.51	mg/dL	YEARS: 21 - 43 MALE; 22 -52 YEARS:19 - 44 >52 :18 -55
Bilirubin - T&D	:		0.50-1.50

Laboratory findings	
Gamma GT	<b>131</b>
Ceruloplasmin	<b>23.3</b>
Wright	<b>Negative</b>
Co. Wright	<b>Negative</b>
2ME	<b>Negative</b>
Anti ds-DNA	<b>&gt;300 (&gt;100)</b>
AMA	<b>11.3 (&gt;20)</b>
ASMA	<b>Negative</b>
Anti LKM	<b>Negative</b>
Ferritin	<b>191</b>
HAV IgM	<b>0.4</b>
HAV Ab(total)	<b>2.0</b>

**Final diagnosis: SLE**

# **Treatment**

**I. MTX**

**II. Hydroxy Chloroquine**

**III. Prednisolone**

## **1 week after treatment:**

**WBC= 13000**

**Hb= 10**

**PLT= 342000**

**Ferritin= 520**

**C3= 80**

**C4=11**

**Anti ds-DNA= 60**

**ANA = 1:320**

**UA= Normal**

# Case 2



- **Male**
- **42yr**
- **With HX of chronic Cough and bone pain (since 12yr) , with impression of Bronchial asthma**
- **Long time on the treatment of Bronchodilators and prednisolone**

- **No response to Bronchodilator drugs**
- **No CXR finding, but we have a report which shows reticular pattern at both lungs fields.**

- **He came to clinic with cough, bone pain, and fatigue.**

Laboratory test	
WBC	2600
PLT	52000
Hb	14.8
ESR	6
SGOT	39
SGPT	45
ALP	358
Vitamin D	18

## سونوگرافی شکم و لگن

یافته های سونوگرافی :

کبد با حدود منظم و سایز (135mm در خط میدکلاویکولار) نرمال، مشاهده شد، و اکوی طبیعی (عدم وجود ضایعه سالیید و سیستیک) دارد.

مجاری صفراوی داخل و خارج کبدی قطر طبیعی دارند.

ورید پورت و CBD قطر طبیعی دارند.

کیسه صفرا با اندازه و ضخامت دیواره طبیعی و بدون سنگ دیده شد.

طحال اندازه (Long Axis = 166mm) بزرگتر از نرمال و اکوی طبیعی دارد. (اسپلنومگالی) رتروپریتون پرگاز و غیرقابل بررسی می باشد.

کلیه ها اندازه (RT= 117mm , LT= 119mm) ، اکو و ضخامت پارانشیم (RT= 12mm , LT= 13mm) طبیعی داشته سنگ، هیدرونفروز دیده نشد.

مثانه ضخامت دیواره طبیعی داشته ، سنگ و توده در آن دیده نشد.

پروستات با سایز و اکوی نرمال مشاهده شد.

دکتر سید علی

# **Suggest diagnosis:**

**Bicytopenia + splenomegaly**

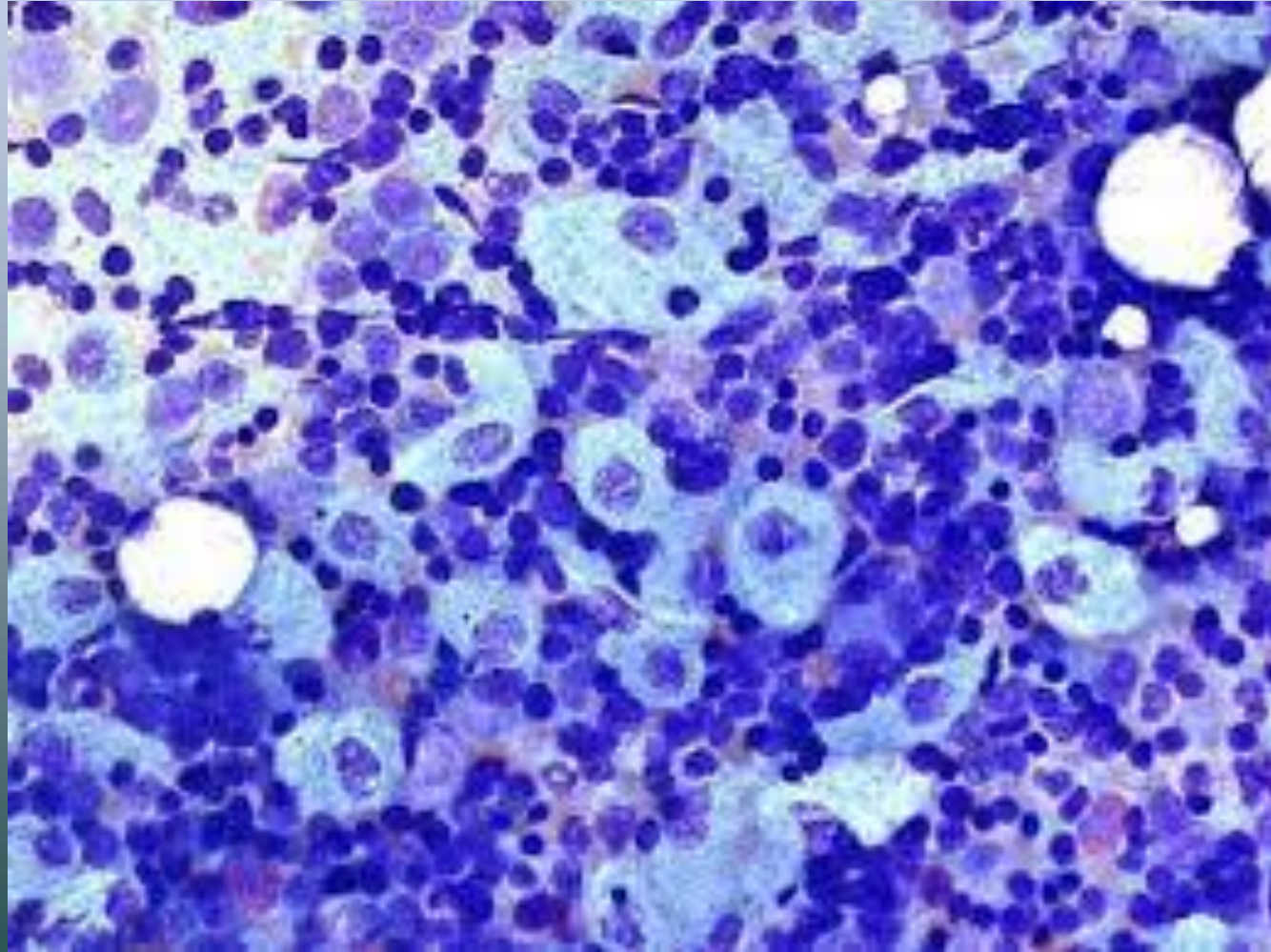
- I. Malignancy/ MDS**
- II. Sickle cell disease**
- III. Storage disease**

Laboratory test	
ANA	Negative
Anti ds-DNA	Negative
HIV	Negative
HBsAg	Negative
HCV	Negative
Ferritin	492
Gamma GT	88.0
Ca	193
Hb electrophoresis	Normal



<b>Laboratory test</b>	
<b>Anti LKM</b>	<b>Negative</b>
<b>Anti smooth muscle Ab</b>	<b>Negative</b>
<b>Tissue transglutaminase Ab (IgG)</b>	<b>Negative</b>
<b>Tissue transglutaminase Ab (IgM)</b>	<b>Negative</b>
<b>Anti Gliadin (IgG)</b>	<b>Negative</b>
<b>Anti Gliadin (IgM)</b>	<b>Negative</b>

# Bone Marrow Aspiration



**Abcertin**

**Every two week, 55U/Kg**

**Surprisingly cough completely was stopped!**

**Final diagnosis: Gaucher disease**



A 6 year-old female child present Gaucher disease with pulmonary involvement  
[Lung lysed: A case of Gaucher disease with pulmonary involvement - PMC \(nih.gov\)](#)

# Case 3

- **Female**
- **16yr**
- **With HX of ITP (at 8yr) , initial PLT counts= 5000, BMA= ITP, Treatment OF IVIG and Methyl prednisolone > PLT count increased to 90,000.**
- **With tapering of prednisolone PLT count reduced to 4000.**

<b>Laboratory test</b>	
<b>PLT</b>	<b>4000</b>
<b>WBC</b>	<b>6000</b>
<b>Hb</b>	<b>13</b>
<b>ANA</b>	<b>negative</b>
<b>Anti DNA</b>	<b>negative</b>



- **Rituximab 375mg/m<sup>2</sup> once weekly**
- **PLT increased to 150000 and reduced to 20000 after two months**
- **With off/on prednisolone therapy the PLT count fluctuated in the range of 10,000 to 20,000.**

- **After 2 years the CBC report was as follow:**

WBC	2000
Hb	9
PLT	10000

### **Bone marrow aspiration**

Normocellular marrow with increased megakaryocyte.  
No malignant cell present.

<b>ANA</b>	<b>1:1000 titers</b>
<b>Anti ds-DNA</b>	<b>312</b>
<b>PLT</b>	<b>10000</b>

<b>UA</b>	
<b>WBC</b>	<b>20-30</b>
<b>RBC</b>	<b>10-20</b>
<b>Protein</b>	<b>2+</b>

**Final diagnosis: SLE**

**On rare occasions what appears to be “regular” ITP occurring in otherwise well patients evolves into lupus years later.**

**The incidence rate of SLE development in patients with primary ITP was 7.7%, and the development of SLE was significantly associated with young age (<40 years), organ bleeding, and ANA positivity ( $\geq 1:160$ ).**

**Thrombocytopenia of less than  $100 \times 10^9/L$  platelets is one of the hematological criteria for the classification of SLE and is a common clinical manifestation with a prevalence of 7 to 30% in patients with SLE.**

# Case 4

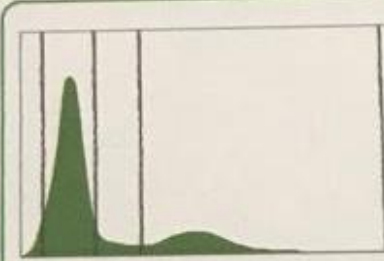
Parameters		Value	Unit	Normal Values
<b>WBC</b>	<b>H</b>	<b>57.70</b>	$10^3/\mu\text{L}$	4-10.5
Neut#	<b>H</b>	<b>17.31</b>	$10^3/\mu\text{L}$	2-7.5
Lymph#	<b>H</b>	<b>37.51</b>	$10^3/\mu\text{L}$	1.3-4
Mono#	<b>H</b>	<b>2.31</b>	$10^3/\mu\text{L}$	0.15-0.7
Eos#	<b>H</b>	<b>0.58</b>	$10^3/\mu\text{L}$	0-0.5
Bas#			$10^3/\mu\text{L}$	0-0.5

Parameters		Value	Unit	Normal Values
<b>RBC</b>	<b>L</b>	<b>3.68</b>	$10^6/\mu\text{L}$	4.3-5.7
Hgb	<b>L</b>	<b>9.3</b>	g/dl	13.2-17.3
Hct	<b>L</b>	<b>28.8</b>	%	39-49
MCV		<b>78.3</b>	fL	78-96
MCH	<b>L</b>	<b>25.3</b>	pg	27-34
MCHC		<b>32.3</b>	g/dl	32-37
RDW-CV	<b>H</b>	<b>28.1</b>	%	10.6-15.7
RDW-SD	<b>H</b>	<b>69.4</b>	fL	33.4-49.2

Parameters		Value	Unit	Normal Values
<b>PLT</b>	<b>H</b>	<b>608</b>	$10^3/\mu\text{L}$	150-440
PDW		<b>12.8</b>	fL	9.4-18.1
MPV		<b>10.1</b>	fL	8.1-12.4
P-LCR		<b>26.9</b>	%	13-43

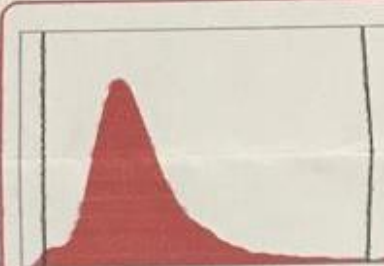


Parameters	Value	Unit	Normal Values
<b>WBC</b>	<b>H 57.70</b>	$10^3/\mu\text{L}$	4-10.5
Neut#	H 17.31	$10^3/\mu\text{L}$	2-7.5
Lymph#	H 37.51	$10^3/\mu\text{L}$	1.3-4
Mono#	H 2.31	$10^3/\mu\text{L}$	0.15-0.7
Eos#	H 0.58	$10^3/\mu\text{L}$	0-0.5
Bas#		$10^3/\mu\text{L}$	0-0.5



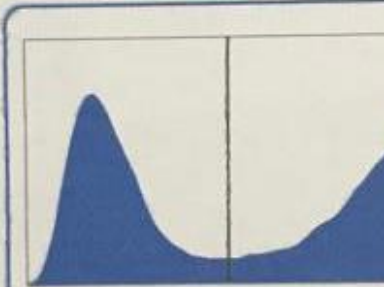
WBC Histogram

Parameters	Value	Unit	Normal Values
<b>RBC</b>	<b>L 3.68</b>	$10^6/\mu\text{L}$	4.3-5.7
Hgb	L 9.3	g/dl	13.2-17.3
Hct	L 28.8	%	39-49
MCV	78.3	fL	78-96
MCH	L 25.3	pg	27-34
MCHC	32.3	g/dl	32-37
RDW-CV	H 28.1	%	10.6-15.7
RDW-SD	H 69.4	fL	33.4-49.2



RBC Histogram

Parameters	Value	Unit	Normal Values
<b>PLT</b>	<b>H 608</b>	$10^3/\mu\text{L}$	150-440
PDW	12.8	fL	9.4-18.1
MPV	10.1	fL	8.1-12.4
P-LCR	26.9	%	13-43



PLT Histogram

Parameters	Value	Unit	Normal Values
ESR:	5.0	mm/h	1-20
PT:		sec	11-13.5
PTT:		sec	27-45
INR:		%	2-3.5
CT:		min	1-10
BT:		min	1-4
G6PD:			Normal
Retic:		%	0.5-1.5
BG:			
DU:			

Comment:  
Platelet count was checked manually  
**Corrected WBC:**  
**7400/micro.L**

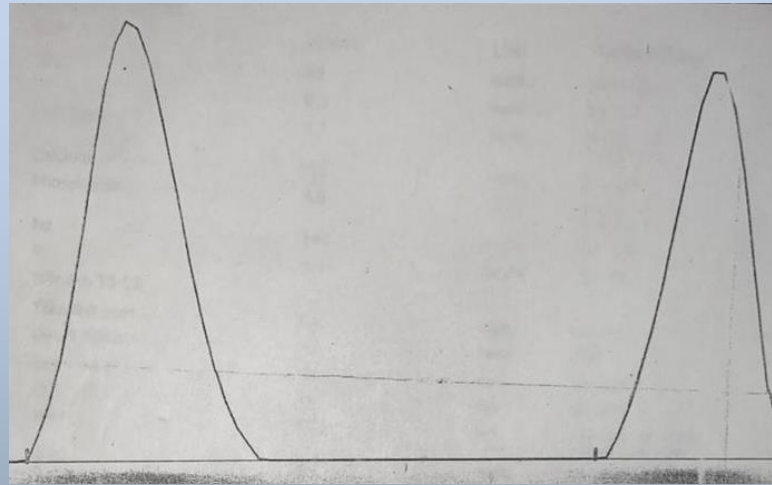
Manual Diff	%
Neutrophils	30%
Lymphocytes	65%
Monocytes	4%
Eosinophils	1%
Basophils	
Band Cells	
Meta Myelocytes	
Myelocytes	
Pro Myelocytes	
Blasts	
Atypical Lymph	
Reactive Lymph	
<b>NRBCs/100WBC</b>	<b>680</b>

#### RBC Morphology

Poikilocytosis	1+
Anisocytosis	2+
Microcytosis	1+
Hypochromia	2+
Macrocytosis	
Ovalocytes	
Target Cells	few
Acanthocytes	
Stomatocytes	
Echinocytes	few
Spherocytes	
Schistocytes	
Tear Drop Cells	few
Sickle Cells	
Elliptocytes	
Polychromasia	
Toxic Granulation	

آزمایشگاه پاتوبیولوژی  
درمانگاه تخصصی داخلی دکتر صدیقی





Hb electrophoresis	
HBA	0.0 %
HBF	56.7 %
HBA2+C+E+o	43.3%

## سونوگرافی شکم:

در سونوگرافی شکم: کبد دارای ، مدود و اکوی طبیعی است. سایز کبد ۱۲۲ mm است که مختصر بزرگتر از نرمال است. ولی تا حد قابل رویت توده فضاگیر در آن رویت نشد.

کیسه صفرا با مدود و ضخامت جدار طبیعی رویت گردید. سه عدد سنگ مشکوک به قطر ۲ mm درون هارتمن پانکراس صفرا رویت شد. مورفی ساین از نظر سونوگرافی منفی است. پیگیری بیمار توصیه می شود. CBD و مجاری صفراوی دافل و فارخ از کبدی طبیعی هستند.

ورید پورت و وریدهای کبدی طبیعی هستند.

پانکراس دارای سایز ، مدود و اکو نرمال است. طول طحال ۱۵۰ mm است. که بزرگتر از حد نرمال است. توده فضاگیر در آن رویت نشد. بررسی علل اسپنلومگالی توصیه می شود.

ابعاد کلیه راست ۷۹\*۳۰ میلیمتر و کلیه چپ ۹۰\*۳۸ میلیمتر می باشد.

ضخامت پارانشیم راست ۱۴ میلیمتر و چپ ۱۷ میلیمتر با مدود و اکو صاف و پارانشیم طبیعی رویت گردید.

سیستم پیلوکالیس هر دو کلیه طبیعی است. سنگ و یا هیدرونفروز مشاهده نشد.

مایع آزاد در حفره شکم مشاهده نشد. لنفوادنوپاتی در پارائورتا پریکوال رویت نشد.

Hematological Indices						
HGB	HbA2 (%)	HbF (%)	Other Hb (%)	MCH (pg)	MCV (fL)	RBC (10 <sup>6</sup> /μL)

Mutation Analysis for α/β-globin by	Gap PCR <input checked="" type="checkbox"/>	DNA Sequencing <input checked="" type="checkbox"/>	RFLP <input type="checkbox"/>	Strip <input type="checkbox"/>
-------------------------------------	---	--	-------------------------------	--------------------------------

### Results

DNA analysis for alpha & beta-globin gene mutations reveals that the male has CD8(-AA) & Hb E in compound heterozygous form on beta globin gene [CD8(-AA)/Hb E]. No common alpha globin gene mutation detected in the male. Also RFLP method reveals that XmnI enzyme pattern for male is [+/-]. Therefore, the patient can has variable phenotype: intermedia to major

**Note:** The increased HbF is associated with Gγ-XmnI[+/-] or + genotypes, which is may be ameliorate the clinical picture of homozygous β-thalassaemia and Sickle cell disease. Though, many of patient with these genotypes subsequently become transfusion dependent in later life.

در بررسی جهش های ژن های الفا و بتا گلوبین مشخص گردید که آقا دارای موتاسیون CD8(-AA)/Hb E در شرایط هتروزیگوت ترکیبی در ژن بتا گلوبین بوده، همچنین جهش شایع الفا گلوبین در آقا مشاهده نشد. همچنین RFLP با آنزیم XmnI در آقا الگوی [+/-] نشان داد. بنابراین، بیمار می تواند فنوتیپ متغیر بین اینترمدیا و ماژور داشته باشد.

(Further transfusion, prenatal diagnosis, and the

**Final diagnosis: HbE/Thal**