

Phụ lục 7: Một số kí hiệu gen cần lưu ý

1. α thalassemia

- α^+ thalassemia: đột biến gây giảm tổng hợp chuỗi α globin
- α^0 thalassemia: đột biến gây mất tổng hợp chuỗi α globin
- “- α ”: α thalassemia do mất đoạn 1 gen α globin
- “- -”: α thalassemia là do mất đoạn 2 gen α globin
- -- SEA: Kiểu mất đoạn lớn cả 2 gen phổ biến ở Đông Nam Á
- -- MED: Kiểu mất đoạn lớn cả 2 gen phổ biến ở Địa Trung Hải
- -- FIL: Kiểu mất đoạn lớn cả 2 gen phổ biến ở Philippin
- $\alpha^{3.7}$ thalassemia: đột biến gây mất đoạn 3,7 kb trên chuỗi α globin do bất chéo không cân 2 gen HBA1 và HBA2 tạo gen lai HBA2/HBA1 và mất đoạn 3,7kb, dẫn đến tình trạng α^+ thalassemia
- $\alpha^{4.2}$ thalassemia: đột biến gây mất đoạn 4,2 kb trên chuỗi α globin do bất chéo không cân 2 gen HBA1 và HBA2 tạo gen lai HBA2/HBA1 và mất đoạn 4,2kb, dẫn đến tình trạng α^+ thalassemia
- Hiện có ~ **812** biến thể khác nhau của gen alpha globin

Nguồn tham khảo: “A Database of Human Hemoglobin Variants and Thalassemias” :
<http://globin.bx.psu.edu/hbvar/menu.html>

2. β thalassemia

- β^+ thalassemia: đột biến gây giảm tổng hợp chuỗi β globin
- β^{++} thalassemia: đột biến gây giảm tổng hợp chuỗi β globin nhưng nhẹ hơn trường hợp β^+
- β^0 thalassemia: đột biến gây mất tổng hợp chuỗi β globin
- Hiện có > **200 biến thể** khác nhau của gen beta globin, chủ yếu là đột biến điểm, rất hiếm đột biến mất đoạn.

Nguồn tham khảo: “A Database of Human Hemoglobin Variants and Thalassemias”:
<http://globin.bx.psu.edu/hbvar/menu.html>