

Phụ lục 8: Một số ký hiệu kiểu gen cần lưu ý

1. Bệnh α thalassemia

- Kiểu gen (---): Hội chứng Hb Bart's (γ 4). 2 nhiễm sắc thể đều có đột biến mất đoạn lớn mất cả 4 gen α . Gây phù thai và thường tử vong trước sinh.
- Kiểu gen (---/ α): Hb H (β 4), kết hợp của 1 đột biến mất 2 gen α với 1 đột biến mất 1 gen α . Biểu hiện mức độ từ nhẹ đến trung bình nặng
- Alpha-thal-1 (---/ $\alpha\alpha$): (α 1 thalassemia) mất đoạn kiểu cis (cùng bên) của cả 2 gen α . Phổ biến ở Châu Á. Không biểu hiện lâm sàng.
- Alpha-thal-2 (- α /- α): mất đoạn kiểu trans (khác bên) của 2 gen α . Phổ biến ở Châu Phi. Không biểu hiện lâm sàng.
- Hb CS: Hemoglobin Constant Spring, đột biến điểm ở mã kết thúc làm chuỗi α globin dài hơn bình thường (172 vs 141aa).
 - Dị hợp tử (α CS α / $\alpha\alpha$): bình thường
 - Đồng hợp tử (α CS α / α CS α): thiếu máu nhẹ

2. Bệnh β thalassemia

- HbC: Hemoglobin C, đột biến điểm làm acid glutamic ở vị trí thứ 6 của chuỗi β globin bị thay bởi Lysine.
 - Dị hợp tử: bình thường
 - Đồng hợp tử: thiếu máu tan huyết nhẹ
- HbE: Hemoglobin E, đột biến điểm làm acid glutamic ở vị trí thứ 26 của chuỗi β globin bị thay bởi Lysine.
 - Dị hợp tử: bình thường
 - Đồng hợp tử: thiếu máu tan huyết nhẹ
- Hb E/ β -thalassaemia: Cơ thể nhận một gen đột biến HbE từ bố (mẹ) và một gen đột biến β -thalassaemia từ người kia. Bệnh biểu hiện từ nhẹ tới nặng
 - Kiểu gen (β + / β ; β 0 / β ; β E / β); (β + / β + , β + / β E):
 - Thalassemia thể nhẹ (minor)
 - Thiếu máu hồng cầu nhỏ
 - Kiểu gen (β + / β + ; β 0 / β +); (β + / β E , β 0 / β E):
 - Thalassemia thể trung bình (intermedia)

- Thiếu máu ở các mức độ khác nhau. Thỉnh thoảng cần truyền máu.
- Kiểu gen (β^0/β^0); (β^0/β^+ , β^+/β^+ , β^0/β^E):
 - Thalassemia thể nặng (major)
 - Thiếu máu nặng, lách lớn, cần truyền máu, thải sắt