

BỆNH DTPT

gen α - NST16
gen β - NST11

CHẤT LƯỢNG

Hb S @ mã thứ 6 of gen β globin
WHAT - ~~val~~ $\rightarrow$ ~~GLU~~ GAG $\rightarrow$ GTG
(SICKLE-CELL) GLU VAL

Hb C @ mã thứ 6 of gen β globin
WHAT: GAG $\rightarrow$ AAG
GLU(-) LYS(+)

Hb E @ mã thứ 26 of gen β -globin
WHAT: GAG $\rightarrow$ AAG
GLU(-) LYS(+)

phổ biến
bút
lãnh kinh

ĐỘT BIẾN
PROTEIN
CẤU TẠO

SỐ LƯỢNG

α -THALASSEMIA mất đoạn Gen α GLOBIN
 $\rightarrow$ Giảm THỌ CHUỖ α .

β -THALASSEMIA: ^{HỒNG} mất đoạn Gen β GLOBIN
 $\rightarrow$ Giảm T.HỌP CHUỖ β

chất & số: Hb Lepore.

ĐỘT BIẾN
PROTEIN
CHỨC NĂNG

PHENYLKETONURIA

THiếu enzyme PHE. HYDROXYLASE,
 $\rightarrow$ $\rightarrow$ chuyển đc PHE THÀNH TYR.

PHE.

PHE. HYDROXYLASE

TYROSIN.

oxidation
PRO. SYNTHESIS
CATECHOLAMINES
MELANIN.

Phenylpyruvate

phe lactate phe acetate
 $\underbrace{\hspace{10em}}$
ứ đọng.