BỆNH DTPT

gen ζ - NST 16
gen β - NST 11

ĐỘT BIẾN PROTEIN CẤU TẠO

CHẤT LƯỢNG

- **HbS** (sickle-cell)
  - @ mã mã hóa cho chuỗi β globin
  - WHAT - mất → GAG → GTG (GLU → VAL)
- **HbC**
  - @ mã thứ 6 của chuỗi β gen β globin
  - WHAT: GAG → AAG (GLU(-) → LYS(+))
- **HbE** (phổ biến ở Đông Nam Á, bệnh lý)
  - @ mã thứ 26 của gen β-globin
  - WHAT: GAG → AAG (GLU(-) → LYS(+))

SỐ LƯỢNG

- **α - THALASSEMIA**: mất đoạn Gen α GLOBIN
  - ↳ Giảm tổng hợp chuỗi α
- **β - THALASSEMIA**: HỒNG mất đoạn Gen β GLOBIN
  - ↳ Giảm T.H chuỗi β

CHẤT & SỐ

Hb Lepore.

ĐỘT BIẾN PROTEIN CHỨC NĂNG

PHENYLKETONURIA

- THIẾU enzym PHE. HYDROXYLASE.
- → ĐỘT BIẾN chuyển đổi PHE THÀNH TYR.

PHE. —(PHE. HYDROXYLASE)→ TYROSIN. → oxidation, PRO. SYNTHESIS, CATECHOLAMINES, MELANIN.

Phepyruvate

- phelactate
- Pheacetate

↳ động.

LIVEWORKSHEETS