THALASSEMIA

Đại cương

- Hb = heme + globin (= 2 cặp chuỗi acid amines)

	Hb F	HbA₁	HbA₂	
Sơ sinh	80%	<20%	<1%	HbF = $\alpha_2 \gamma_2$
6m →	0,5-2%	96%	1,5-3,5%	HbA₁: $\alpha_2 \beta_2$
				HbA₂: $\alpha_2 \delta_2$

Bệnh Hemoglobin — thay đổi aa trên chuỗi β:
- HbS có $\alpha_2 \beta_2$ 6 Glu → Val
- HbC có $\alpha_2 \beta_2$ 6 Glu → lys
- HbE có $\alpha_2 \beta_2$ 20 Glu → lys

Bệnh Globin — sự thay đổi aa trên chuỗi globin:
- Tăng chiều dài globin → Hb Constant spring α_2. (141 + 31 = 172 aa)

Bệnh Globin — ↓ ∑ chuỗi globin — Bệnh Thalassemia:
- α thalas / : ↓ ∑ α
- β thalas : ↓ ∑ β.
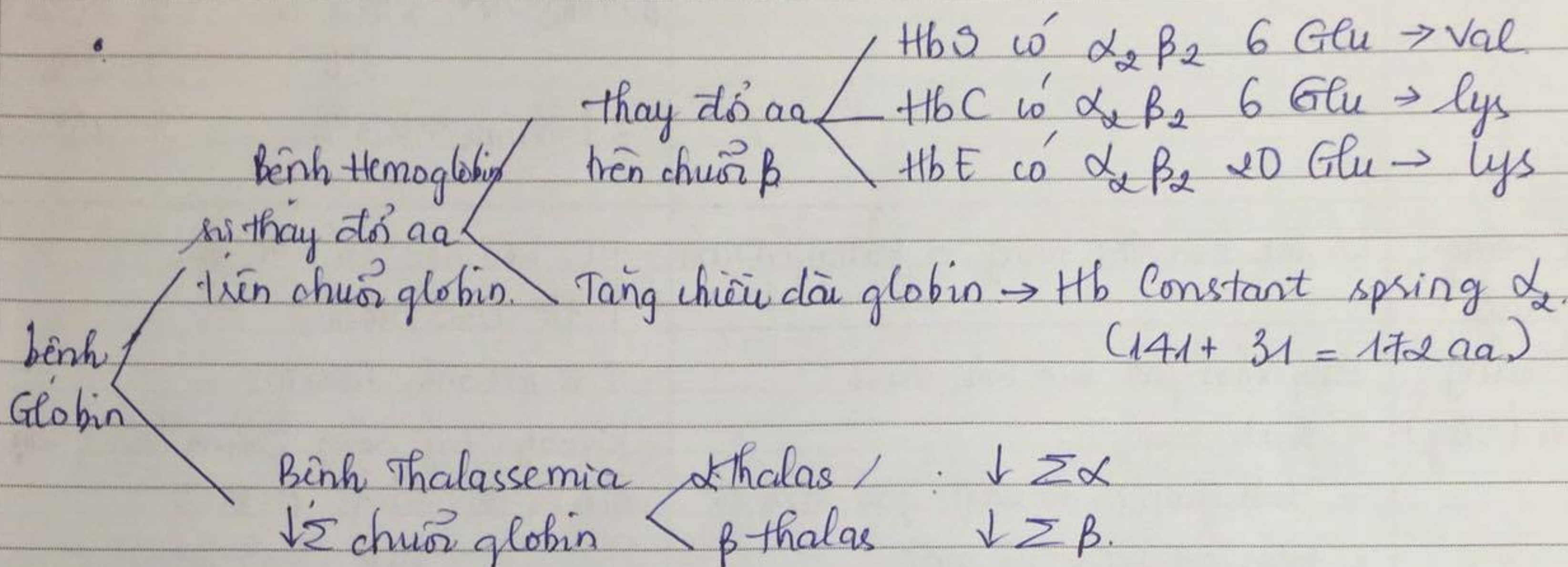
Chẩn đoán.

α - THALASSEMIA

Thể	Lâm sàng	Cận lâm sàng
Người lành mang bệnh $-\alpha/\alpha\alpha$	Bình thg	HC hồ gram
Alpha 0. $--/\alpha\alpha$ $-\alpha/-\alpha$	Bình thg hay thiếu máu nhẹ	HC nhỏ nhc sắc Điện di Hb: + mới sinh HC Bart <10% + sau đó bình thg + HbA₂ < 3,5%
HbH HbH-constant spring $--/-\alpha$	Thiếu máu vừa, nặng Tán huyết mạn Biến dạng xương Gan lách to.	HC nhỏ nhc sắc. điện di có HbH / Hb constant spring HbA < 96%
Hb Bart (phù nhau thai) $--/--$	Chết sau sinh do thiếu máu suy tim phù toàn thân. tán huyết age nặng.	HC to nhc sắc. có HC nhân tăng.