

## 中国人 $\alpha$ 珠蛋白基因- $\alpha 3.7$ 缺失亚型的研究 **Detection and Analysis of the Sub-types of - $\alpha 3.7$ in Chinese**

陈素琴, 李洪义, 陈争, 段山, 陈路明, 田秋红, 杜传书 CHEN Su-Qin, LI Hong-Yi, CHEN Zheng, DUAN Shan, CHEN Lu-Ming, TIAN Qiu-Hong, DU Chuan-Shu

中山大学中山医学院医学遗传学教研室, 广州 510089 Department of Medical Genetics, Zhongshan Medical College, Sun Yat-sen University, Guangzhou 510089, China

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

**摘要** - $\alpha 3.7$ 是中国人常见的缺失型 $\alpha$ -地中海贫血-2。根据重组位点的不同, - $\alpha 3.7$ 可分为- $\alpha 3.7$  I型、- $\alpha 3.7$  II型和- $\alpha 3.7$  III型, 并且亚型的种类和频率具有种族差异性。本研究在中国人人群中用PCR基因分析方法检出具有 $\alpha$ 珠蛋白基因- $\alpha 3.7$ 缺失的患者56例, 然后用Apal I和Bal I限制性内切酶进行分型。结果表明, 在这56例具有- $\alpha 3.7$ 缺失的患者中, 有54例是- $\alpha 3.7$  I型, 有2例是- $\alpha 3.7$  II型, 尚未发现- $\alpha 3.7$  III型。此结果丰富了我国 $\alpha$ 地贫基因型谱的资料。

**Abstract:** - $\alpha 3.7$  is a common deletion  $\alpha$ -thalassemia-2 in China. According to different recombination sites, - $\alpha 3.7$  can be divided into - $\alpha 3.7$  I, - $\alpha 3.7$  II and - $\alpha 3.7$  III. The frequency and population distribution of these - $\alpha 3.7$  are quite different. In this study, we detected 56 patients among Chinese population of - $\alpha 3.7$  defect in alpha globin gene by PCR method, then the PCR product was digested by the restriction enzyme Apal I and Bal I. The sub-typing result shows that in the 56 cases of - $\alpha 3.7$  defect, 54 out of 56 is - $\alpha 3.7$  I, 2 out of 56 is - $\alpha 3.7$  II and none of - $\alpha 3.7$  III is detected. This result enriches the data about the alpha thalassemia genotypes of Chinese people.

**关键词**  [\$\alpha\$ 珠蛋白基因](#)  [\$\alpha\$ 地中海贫血](#) [- \$\alpha 3.7\$  Key words](#)  [\$\alpha\$ -globin gene](#)  [\$\alpha\$ -thalassemia](#) [- \$\alpha 3.7\$](#)

分类号

### 扩展功能

#### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(0KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [参考文献](#)

#### 服务与反馈

- ▶ [把本文推荐给朋友](#)
- ▶ [加入我的书架](#)
- ▶ [加入引用管理器](#)
- ▶ [复制索引](#)
- ▶ [Email Alert](#)
- ▶ [文章反馈](#)
- ▶ [浏览反馈信息](#)

#### 相关信息

- ▶ [本刊中 包含“ \$\alpha\$ 珠蛋白基因” 的相关文章](#)
- ▶ [本文作者相关文章](#)

- [陈素琴](#)
- [李洪义](#)
- [陈争](#)
- [段山](#)
- [陈路明](#)
- [田秋红](#)
- [杜传书CHEN Su-Qin](#)
- [LI Hong-Yi](#)
- [CHEN Zheng](#)
- [DUAN Shan](#)

#### Abstract

#### Key words

DOI:

通讯作者