· 论著 ·

# *ABO* 基因 c. 575T>C 变异致 Ael/AelB 表型的血清学及分子遗传学研究

董艳迎[1] 左琴琴[2] 徐佩星[1] 张明刚[1] 姜侠[1] 王子璇[1] 王苗[1] 刘耕源[1] 丁毅[1,3] 王天菊[2] 权军辉[1]

(1. 西安交通大学第二附属医院 输血科,陕西 西安 710004;2. 陕西省血液中心 西安市中心血站,陕西 西安 710061;3. 西安交通大学基础医学部 生理学与病理生理学系,陕西 西安 710061)

**摘要:目的** 分析 1 例 ABO 正反定型不符先证者及其家系成员的血清学表型和分子遗传学特征,探讨 *ABO* A1. 02* 背景下 c. 575T>C 变异导致 Ael/AelB 表型的分子遗传学机制。**方法** 采用血清学检测及吸收放散试验鉴定先证者及家系成员血型;通过 PCR-SBT、克隆测序和 Nanopore 三代测序分析 *ABO* 基因变异及单倍型;利用 Phyre2 和 PyMOL 预测 p. Ile192Thr 变异对 A 糖基转移酶(glycosyltransferase A,GTA)蛋白结构的影响;并通过体外转移酶反应评估血浆 GTA 总体活性。**结果** 13 名家系成员中 4 人血清学表型符合 Ael 亚型、1 人符合 AelB 亚型。克隆测序及三代测序证实,家系中 5 人均携带 *ABO* A1. 02*(c. 575T>C)变异,并与家系中弱 A 表型共分离。结构模拟提示,p. Ile192Thr 可改变 GTA 局部空间构象及氢键相互作用;血浆 GTA 活性检测显示受检者 GTA 活性明显降低。**结论** *ABO* A1. 02*(c. 575T>C)变异与 Ael/AelB 表型相关,p. Ile192Thr 可通过影响 GTA 构象并降低酶活性,导致 A 抗原表达减弱。本研究从家系遗传、全长单倍型及功能学层面补充了该变异致 Ael/AelB 表型的证据,对 ABO 亚型精准鉴定和个体化输血具有重要意义。

**关键词:**Ael/AelB 亚型;基因测序;c. 575T>C 突变;GTA 活性;家系调查

**中图分类号:**R457. 1 **文献标识码:**A **文章编号:**1004-549X(2026)7-0922-06

DOI:10. 13303/j. cjbt. issn. 1004-549x. 2026. 07. 016

**Serological and molecular genetic study of the Ael/AelB phenotype induced by the c. 575T>C variant in the *ABO* gene**

*DONG Yanying*[1], *ZUO Qinqin*[2], *XU Peixing*[1], *ZHANG Minggang*[1], *JIANG Xia*[1], *WANG Zixuan*[1], *WANG Miao*[1], *LIU Gengyuan*[1], *DING Yi*[1,3], *WANG Tianju*[2], *QUAN Junhui*[1].

1. *Department of Transfusion Medicine, The Second Affiliated Hospital of Xi'an Jiaotong University, Xi'an* 710004, *Shaanxi, China*; 2. *Shaanxi Blood Center, Xi'an Blood Center, Xi'an* 710061, *China*; 3. *Department of Physiology and Pathophysiology, School of Basic Medical Sciences, Xi'an Jiaotong University, Xi'an* 710061, *China.*

*Co-corresponding authors: QUAN Junhui, Email:* 815746613@ *qq. com*; *WANG Tianju, Email: wangtianju*2007@ 163. *com*

**Abstract: Objective** To analyze the serological phenotypes and molecular genetic characteristics of a proband with ABO forward and reverse typing discrepancy and their family members, and to investigate the molecular genetic mechanism underlying the Ael/AelB phenotype caused by the c. 575T>C variant on an *ABO* A1. 02* background. **Methods** Serological testing and adsorption-elution assays were performed for blood group identification of the proband and family members. PCR-SBT, cloning sequencing, and Nanopore third-generation sequencing were used to analyze *ABO* gene variants and haplotypes. Phyre2 and PyMOL were used to predict the effect of the p. Ile192Thr variant on the structure of glycosyltransferase A (GTA), and plasma GTA activity was evaluated using an in vitro transferase assay. **Results** Among thirteen family members, four members showed a serological phenotype consistent with the Ael subtype and one with the AelB subtype. Cloning sequencing and third-generation sequencing confirmed that five family members carried the *ABO* A1. 02* (c. 575T>C) variant, which co-segregated with the weak A phenotype in the family. Structural modeling suggested that p. Ile192Thr may alter the local spatial conformation and hydrogen-bond interactions of GTA. Plasma GTA activity testing showed markedly reduced GTA activity in the tested individuals. **Conclusion** The *ABO* A1. 02* (c. 575T>C) variant is associated with the Ael/AelB

**基金项目:**国家自然科学基金(81801581 和 82572120)

**第一作者简介:**董艳迎(1985-),女,主管技师,Email:dongyanying0906@ xjtu. edu. cn;**共同通信作者:**权军辉,Email:815746613@ qq. com;王天菊,Email:wangtianju2007@ 163. com

phenotype. The p. Ile192Thr substitution may weaken A antigen expression by altering GTA conformation and reducing enzymatic activity. This study provides additional evidence for the role of this variant in the Ael/AelB phenotype from the perspectives of familial inheritance, full-length haplotype analysis, and functional assessment, which is important for accurate ABO subtype identification and individualized transfusion strategies.

**Key words**: Ael/AelB subtype; gene sequencing; c. 575T> C mutation; GTA activity; pedigree investigation

ABO 亚型是 ABO 血型系统特殊的表现形式。准确的 ABO 分型是保障输血安全的重要前提[1]。ABO 亚型常因 A/B 抗原表达减弱或表型异常,导致常规血清学分型困难,甚至发生误判。其分子基础多与 *ABO* 基因编码区、剪接位点或调控区变异有关,可影响糖基转移酶结构和活性,进而导致红细胞 A/B 抗原表达减少[2-4]。因此,开展 ABO 亚型鉴定,有助于提高血型分型准确性,保障临床输血安全。

A 放散型(Ael)是较为罕见的 A 亚型,红细胞表面 A 抗原表达极弱,约为 A1 型的 1/1000[5]。其典型血清学特征为红细胞与抗-A 血清不凝集,血清中存在抗-B,或同时含有少量抗-A,H 抗原表达接近 O 型红细胞[6]。目前,*ABO* A1. 02* 背景下 c. 575T>C 变异所致 Ael 表型已有文献报道[7-8],但既往研究均为个案献血者血清学表现和基因测序结果为主,尚缺乏家系共分离及功能学验证等系统证据。本研究在患者中鉴定 1 例 *ABO* A1. 02*(c. 575T>C),序列已提交 GenBank(PX926903)。在既往报道基础上,本研究进一步结合家系血清学、分子遗传学及血浆 A 糖基转移酶(GTA)活性分析,补充该变异与 Ael 表型相关的证据链,为 ABO 亚型的精准鉴定、分子遗传学机制解释及患者血液管理提供参考,现将结果报告如下。

## 1 材料与方法

### 1.1 标本来源

先证者为男性,57 岁,因结肠癌入院。常规 ABO 血型鉴定发现正反定型不一致。家系调查:采集其弟弟、妹妹、儿子、儿媳、孙子、孙女家系共 13 人外周抗凝血标本各 5 mL,做 ABO 血清学正反定型或分子生物学分析。本研究方案通过西安交通大学第二附属医院伦理委员会的审查【(2025)伦审-研第(281)号】。

### 1.2 试剂与仪器

ABO 血型正反定型及 Rh 血型检测卡(微柱凝胶法)(上海润普生物技术有限公司,批号:10250703),抗-A 抗-B 血型定型单克隆抗体试剂(上海血液生物医药有限责任公司,批号:20240913),人 ABO 血型反定型用红细胞试剂盒(上海血液生物医药有限责任公司,批号:20255333),基因组 DNA 提取试剂盒(ACMEC,批号:A5163860A);Taq DNA 聚合酶(TaKaRa,批号:AO41876A),pMD18-T 克隆试剂盒(TaKaRa,批号:AM22076A),DH5α 感受态细胞(Beyotime,批号:11242324240417),质粒提取试剂盒(Omega,批号:D6948020000A04X050)。PCR 仪(Labcycler,德国 SensoQuest 公司)。

### 1.3 血型血清学检测

血型血清学常规检测、抗体筛查以及吸收放散等试验按照第 20 版 AABB 手册进行操作[9]。

### 1.4 分子生物学检测

#### 1.4.1 基因组 DNA 提取

血液基因组 DNA 严格按照说明书提取,使用 NanoDrop 分光光度计(美国 Thermo Scientific)进行 DNA 质量评估。

#### 1.4.2 *ABO* 基因 PCR-SBT 及克隆测序

参照已报道方法[10],扩增 *ABO* 基因第 1~7 外显子及第 6~7 外显子片段。第 1~7 外显子产物进行 Sanger 测序;第 6~7 外显子产物经 T-A 克隆后,采用 M13 通用引物双向测序,以明确新变异位点所属单倍型。引物合成及测序由生工生物工程(上海)股份有限公司完成,序列结果采用 Chromas 软件分析,并与 *ABO* 基因参考序列 NG_006669. 1 比对。

#### 1.4.3 *ABO* 基因 nanopore 三代测序

采用三组长片段 PCR 扩增 *ABO* 全基因区域,经纯化、条形码建库后行 ONT 测序,获得全长单倍型序列。Nanopore 三代测序由广州达飞生物技术有限公司完成。采用 SnapGene 软件进行序列分析。

### 1.5 GTA 蛋白突变三维结构分析

以 PDB 数据库中人 GTA 晶体结构(PDB ID:1ZHJ)为模板,采用 Phyre2 在线软件对野生型及突变型 GTA 蛋白进行同源建模,获得蛋白三维结构预测模型;随后采用 PyMOL(v2. 5. 2)软件对模型进行可视化分析,观察 p. Ile192Thr 突变位点的空

间位置,并比较突变前后局部构象及氢键相互作用变化。

### 1.6　血浆 GTA 转移酶活性检测

参考已报道的方法[11-12],取洗涤后的 O 型压积红细胞 10 μL,与 A 糖基转移酶反应混合液(0.25 mol/L pH 6.5 咪唑缓冲液、0.125 mol/L $MnCl_2 \cdot 4H_2O$、2.5% BSA、0.75 mol/L NaCl 及 2.5 mmol/L UDP-GalNAc 等体积混合配制)100 μL 及待测血浆 50 μL 混匀,37 ℃孵育 4 h。反应后经 1× PBS 洗涤并制备 2%~5%红细胞悬液,与倍比稀释的抗-A(1∶2~1∶128)等体积混合,室温孵育 20 min 后离心,观察凝集结果。以出现 1+凝集的抗-A 最高稀释度表示 A 糖基转移酶活性,正常 A 型和 O 型血浆分别作为阳性和阴性对照。

## 2　结果

### 2.1　血型血清学检测结果

先证者及家系成员血清学检测显示,先证者、长子、长子之子及次子正定型为 O 型、反定型为 A 型;长子之女 1 正定型为 B 型、反定型为 AB 型,均存在 ABO 正反定型不符的情况。吸收放散试验显示上述成员放散液均与 $A_1$c 呈 2+反应,提示存在弱 A 抗原表达,血清学特征符合 Ael 或 AelB 亚型。结果见图 1 和表 1。

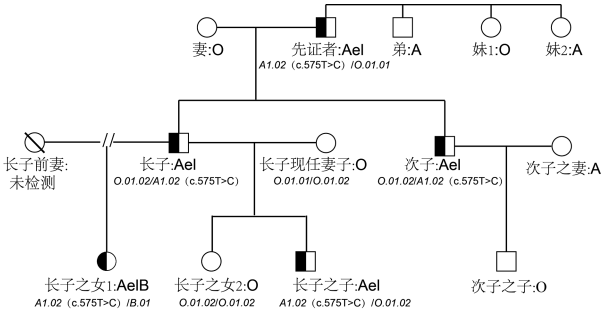



**图 1　先证者及家系 ABO 血清学表型和基因型**

**Figure 1　ABO serological phenotypes and genotypes of the proband and family members**

**表 1　先证者及其部分家系成员的血型血清学和基因检测结果**

**Table 1　Serological phenotypes and genotyping results of the proband and selected family members**

| | 正定型 | | | | 反定型 | | | | 抗-A 吸收放散 | | | 血型 | 基因检测结果 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 抗-A | 抗-B | 抗-D | 对照 | $A_{1C}$ | $B_C$ | $O_C$ | 对照 | $A_{1C}$ | $B_C$ | $O_C$ | | |
| 先证者 | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 2+ | 0 | 0 | Ael | *ABO* A1.02*(c.575T>C)*/O.01.01* |
| 长子 | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 2+ | 0 | 0 | Ael | *ABO* O.01.02/ABO* A1.02*(c.575T>C) |
| 长子现任妻子 | 0 | 0 | 4+ | 0 | 4+ | 4+ | 0 | 0 | | | | O | *ABO* O.01.01/ABO* O.01.02* |
| 长子之女 1 | 0 | 4+ | 4+ | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 2+ | 0 | 0 | AelB | *ABO* A1.02*(c.575T>C)*/* B.01* |
| 长子之女 2 | 0 | 0 | 4+ | 0 | 4+ | 4+ | 0 | 0 | | | | O | *ABO* O.01.02/O.01.02* |
| 长子之子 | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 2+ | 0 | 0 | Ael | *ABO* A1.02*(c.575T>C)*/O.01.02* |
| 次子 | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 4+ | 0 | 0 | 2+ | 0 | 0 | Ael | *ABO* O.01.02/A1.02*(c.575T>C) |

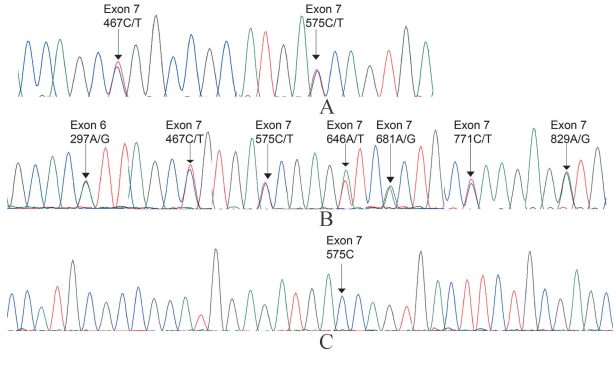
注:0 表示无凝集反应;2+或 4+表示凝集强度;/表示未检测。

### 2.2　PCR-SBT 序列分析结果

*ABO* 基因 SBT 结果显示,先证者及其次子均存在第 6、7 外显子多位点杂合变异。经与 ISBT *ABO* 等位基因标准序列比对,二者均在 A 等位基因背景上检出 575 位 T>C 单碱基变异。克隆测序证实,先证者一条单倍型为 *O.01.01*,另一条为携带 c.575T>C 突变的 *A1.02* 等位基因,见图 2。

### 2.3　三代长读长测序结果

三代长读长测序结果显示,13 名家系成员中先证者、长子、长子之女 1、长子之子及次子共 5 人携带 *ABO* A1.02*(c.575T>C)变异。单倍型分析显示,先证者 ABO 基因型为 *ABO* A1.02*(c.575T>C)*/O.01.01*,与克隆测序结果一致,见表 1 和图 3;其他家系成员的三代测序单倍体分析结果,见表 1。




注:A 图为先证者 SBT 测序图;B 图为先证者次子 SBT 测序图;C 图为先证者克隆测序图。

**图 2　先证者及其次子 *ABO* 基因部分测序图**

**Figure 2　Partial sequencing chromatograms of the *ABO* gene in the proband and his second son**

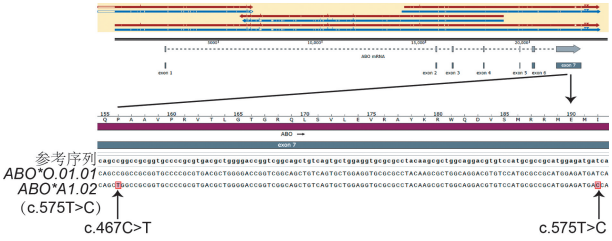
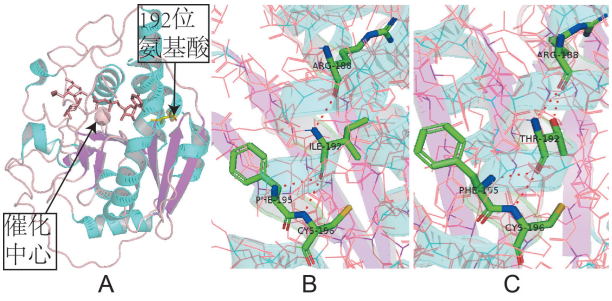



**图 3　先证者 *ABO* 基因三代测序单倍体分析**

**Figure 3　Haplotype analysis of the proband′s *ABO* gene by third-generation sequencing**

**2.4**　p. Ile192Thr 变异对 GTA 蛋白三维结构影响的预测分析

*ABO** *A1. 02* 基因背景下 c. 575T>C 变异使疏水性异亮氨酸被含极性羟基的苏氨酸替代(p. Ile192Thr)。三维结构预测结果显示,p. Ile192Thr 突变位点位于 GTA α 螺旋区,与催化底物没有直接作用,见图 4A。野生型 GTA 中,Ile192 附近可与 Arg188、Phe195 及 Cys196 等残基形成局部氢键相互作用网络,见图 4B;Ile192Thr 突变后,Thr192 仍位于上述残基邻近区域,但局部氢键模式发生改变,尤其是与 Arg188 相关的相互作用发生变化,见图 4C。上述结果提示,p. Ile192Thr 变异可能通过改变 GTA 局部空间构象及氢键相互作用,影响蛋白结构稳定性和催化构象形成,从而导致 GTA 活性下降。



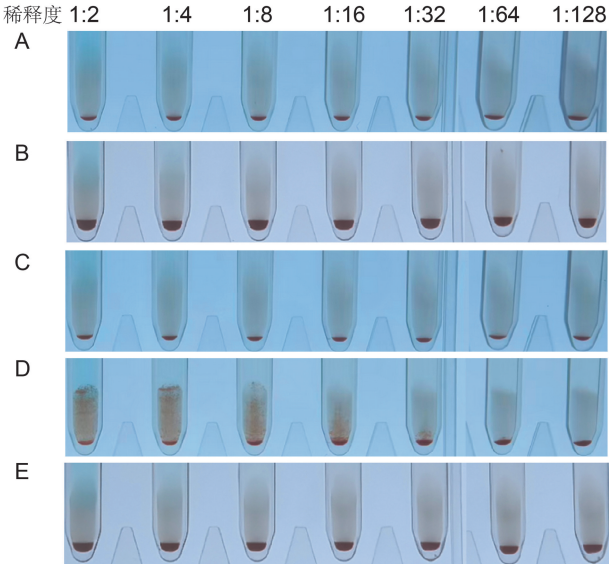

注:A. GTA 整体结构图;B. 野生型 GTA 的局部结构图;C. p. Ile192Thr 突变型 GTA 的局部结构图;B 和 C 图棒状模型中红色表示氧原子(O),蓝色表示氮原子(N),玫红色表示碳原子(C)。

**图 4　野生型与 p. Ile192Thr 突变型 GTA 蛋白三维结构比较**

**Figure 4　Comparison of the three-dimensional structures of wild-type and p. Ile192Thr mutant GTA proteins**

**2.5**　血浆 A 糖基转移酶活性检测结果

选取先证者、长子及次子 3 名携带变异的家系成员进行血浆 GTA 活性检测。结果显示,3 例标本均未检测到 GTA 活性(抗体稀释度为 1∶2)。其中正常 A 型阳性对照的 GTA 活性为 1∶64,正常 O 型阴性对照标本未检测到 GTA 活性,说明 *ABO** *A1. 02*(c. 575T>C)变异可导致 GTA 活性明显降低,从而引起红细胞 A 抗原弱表达,见图 5。




注:A. 先证者;B. 长子;C. 次子;D. 阳性对照:正常 A 型血浆;E. 阴性对照:正常 O 型血浆。

**图 5　A 糖基转移酶活性检测结果**

**Figure 5　Results of the glycosyltransferase A activity assay**

## 3　讨论

既往已有文献报道 *ABO** *A1. 02* 背景下 c. 575T>C 变异与 Ael 表型相关,但多为单例报道,证据主要来源于血清学表现、基因测序结果及生物信息学预测,缺乏家系共分离和功能学验证[7-8]。本研究在既往报道基础上,对先证者及其 13 名家系成员进行系统分析,结合血型血清学、吸收放散试验、PCR-SBT、克隆测序、Nanopore 三代长读长测序、三维结构模拟及血浆 GTA 活性检测,证实 *ABO** *A1. 02*(c. 575T>C)变异在家系中稳定遗传,并与 Ael/AelB 弱 A 表型共分离。三代长读长测序进一步明确了该变异所在单倍型背景,血浆 GTA 活性降低则从功能层面支持其可导致 A 抗原弱表达。上述结果为 *ABO** *A1. 02*(c. 575T>C)变异致 Ael/AelB 表型提供了较为完整的遗传学和功能学证据链。

本研究采用三维结构模拟分析 c. 575T>C(p. Ile192Thr)变异对 GTA 结构和功能的影响。Ile192 位于 GTA/GTB 活性中心上方的柔性无序环区,该区域参与底物结合后的构象调整,并与糖基转移酶催化效率密切相关[13-14]。c. 575T>C 变异使疏水性异亮氨酸被含极性羟基的苏氨酸替代,可能改变局部氢键网络及疏水相互作用,进而影响无序环区构象稳定性和酶活性中心的空间构象。本研究中,结构模拟显示 p. Ile192Thr 可引起 GTA 局部构象和

氢键相互作用改变;血浆 GTA 活性检测显示携带该变异的受检者 GTA 活性明显降低。二者相互印证,提示 p. Ile192Thr 可能通过降低 GTA 结构稳定性和催化活性,导致 A 抗原合成减少,最终形成 Ael 或 AelB 弱 A 表型。

值得注意的是,同一或相近功能区域的 *ABO* 基因变异在不同等位基因背景下可产生不同血清学表型。c. 575T>C(p. Ile192Thr)在 *B* 等位基因背景下已被 ISBT 收录为 *ABO** $B_W$. *16*,表现为 Bweak 表型[15]。而本研究显示,该变异位于 *ABO** *A1. 02* 背景时可导致 Ael 或 AelB 表型。此外,已有研究显示,c. 425T>C 在 *B*. 01 背景下可表现为 B3 表型[16];在 *A*1. 02 背景下则可表现为 Ael 表型[17]。这些结果提示,ABO 亚型的形成不仅取决于具体变异位点,也受等位基因背景、糖基转移酶活性中心微环境及底物识别差异等因素共同影响。GTA 与 GTB 虽结构高度同源,但二者在供体糖识别相关关键氨基酸和活性中心构象方面存在差异,p. Ile192Thr 可能在不同酶背景下对无序环稳定性、底物结合及催化构象形成产生不同影响,从而表现为 Ael、AelB 或 Bweak 等不同表型。

ABO 亚型可导致正反定型不符,给临床血型判读和输血选择带来困难。Ael 或 AelB 因红细胞表面 A 抗原表达极弱,常规正定型易被误判为 O 型或 B 型。因此,在 ABO 血型鉴定中应重视弱凝集反应和正反定型不符结果,必要时联合吸收放散试验及分子生物学检测,综合血清学表型和基因型进行准确定型[18]。针对此类患者,不能给予 A 型或 AB 型红细胞输注。Ael 型患者给予 O 型洗涤红细胞,AelB 给予 B 型或 O 型洗涤红细胞,血小板一般选择 AB 型输注。

本研究仍存在一定局限性。首先,本研究为单一家系研究,携带 *ABO** *A1. 02*(c. 575T>C)变异的成员数量有限,其基因型与表型关联仍需在更多病例和家系中进一步验证。其次,本研究虽结合三维结构模拟和血浆 GTA 活性检测提示该变异可能影响 GTA 功能,但尚未开展重组蛋白表达、酶动力学分析及细胞水平验证,p. Ile192Thr 对 GTA 蛋白稳定性、催化效率及细胞内表达定位的具体影响仍有待明确。

综上,本研究通过血清学、克隆测序、Nanopore 三代长读长测序、结构模拟及血浆 GTA 活性检测,证实 *ABO** *A1. 02*(c. 575T>C)变异与 Ael/AelB 弱 A 表型相关,并从家系遗传、全长单倍型和功能学角度补充了该变异的证据。临床工作中应重视 ABO 正反定型不符及弱凝集标本,必要时联合吸收放散试验和分子检测明确亚型,以提高疑难血型鉴定准确性,保障输血安全。

**利益冲突说明/Conflict of Interests**

所有作者均声明不存在利益冲突。

**伦理批准及知情同意/Ethics Approval and Patient Consent**

本研究已通过西安交通大学第二附属医院伦理委员会[编号:(2025) 伦审-研第(281)号];受试者已被告知实验内容并由本人签署知情同意书。

**作者贡献/Authors' Contribution**

董艳迎:课题设计、方案实施、数据分析、论文撰写;左琴琴:方案指导、论文修改;徐佩星:文献查阅、论文编辑;张明刚:标本留存、家系调查;姜侠:实验操作、数据整理;王子璇:数据录入;王苗:实验操作;刘耕源:实验操作;丁毅:课题指导;王天菊:课题指导、数据分析、论文修改;权军辉:标本留存、家系调查、实验操作。

## [参考文献]

[1] QIU H, WANG X, SHAO Y. Forward and reverse typing discrepancy and crossmatch incompatibility of ABO blood groups:cause analysis and treatment[J]. Hematology, 2023. 28(1):2240146.

[2] HONG X, YING Y, ZHANG J, et al. Six splice site variations, three of them novel, in the ABO gene occurring in nine individuals with ABO subtypes[J]. J Transl Med, 2021,19(1):470.

[3] CAI X, JIN S, LIU X, et al. Molecular genetic analysis of ABO blood group variations reveals 29 novel ABO subgroup alleles[J]. Transfusion, 2013,53(11 Suppl 2):2910-2916.

[4] LIANG S, LIANG Y, WU F, et al. Genetic characterization of an ABO* O. 01. 02-A2. 05 hybrid allele associated with the Ael phenotype in a Chinese individual[J]. Transfus Apher Sci, 2025,64(5):104211.

[5] CARTRON J P. [Quantitative and thermodynamic study of weak A erythrocyte phenotypes][J]. Rev Fr Transfus Immunohematol, 1976,19(1):35-54.

[6] LEI H, WANG Z, WANG Y, et al. Two novel mutations p. L319V and p. L91P in ABO glycosyltransferases lead to Ael and Bel phenotypes[J]. Blood Transfus, 2020,18(6):471-477.

[7] JIEWEI Z, HUI Z, MINGHAO L, et al. A novel A allele with c. 575T>C variant in glycosyltransferase A leads to ABO discrepancy[J]. Blood Transfus, 2025,23(6):495-497.

[8] HONGLI G, XUE C, MENG L, et al. Characterization of a novel ABO allele with variant c. 575T>C on an A1. 01. 02 background[J]. Transfusion, 2025, 65(12): E92-E93.

[9] COHN C S, DELANEY M, JOHNSON S T, et al. AABB technical manual[M]. 20th ed. Bethesda: AABB, 2020.

[10] ZUO Q, DUAN Y, WANG B, et al. Genomic analysis of blood samples with serologic ABO discrepancy identifies 12 novel alleles in a Chinese Han population[J]. Transfus Med, 2020,30(4):308-316.

[11] CAI X, QIAN C, WU W, et al. An exonic missense mutation c. 28G>A is associated with weak B blood group by affecting RNA splicing of the ABO gene[J]. Transfusion, 2017,57(9):2140-2149.

[12] 左琴琴, 吴大洲, 张泳,等. B 新等位基因 c. 737A>G 突变与 B 抗原弱表达的研究——附 1 例报告[J]. 中国输血杂志,2022,35(11):1177-1179.
ZUO Q Q, WU D Z, ZHANG Y, et al. A novel B allele carrying the c. 737A>G variant associated with weak B antigen expression: a case report[J]. Chin J Blood Transfusion, 2022,35(11):1177-1179.

[13] YAZER M H, PALCIC M M. The importance of disordered loops in ABO glycosyltransferases[J]. Transfus Med Rev, 2005,19(3):210-216.

[14] GAGNON S M L, LEGG M S G, POLAKOWSKI R, et al. Conserved residues Arg188 and Asp302 are critical for active site organization and catalysis in human ABO (H) blood group A and B glycosyltransferases[J]. Glycobiology, 2018,28(8):624-636.

[15] HOSSEINI-MAAF B, LETTS J A, PERSSON M, et al. Structural basis for red cell phenotypic changes in newly identified, naturally occurring subgroup mutants of the human blood group B glycosyltransferase[J]. Transfusion, 2007,47(5):864-875.

[16] 史丽莉, 陆乐, 肖建宇,等. 一例 ABO* B3. 05/0. 01. 01 基因型鉴定及其遗传学特点[J]. 中国输血杂志, 2020,33(12):1229-1231.
SHI L L, LU L, XIAO J Y, et al. Serologic and genetic characteristics of an ABO* B3. 05/O. 01. 01 case with B3 phenotype[J]. Chin J Blood Transfusion, 2020,33(12):1229-1231.

[17] YU Q, DENG Z, WU G, et al. Molecular genetic analysis for a novel Ael allele of the ABO blood group system[J]. J Hum Genet, 2005,50(12):671-673.

[18] 左琴琴, 张良子, 徐华,等. 西安地区 12 例 A 新等位基因 c. 389T>C 变异与 A 抗原弱表达的研究[J]. 中华医学遗传学杂志,2025,42(4):406-410.
ZUO Q Q, ZHANG L Z, XU H, et al. Study of 12 blood donors with c. 389T>C variant of ABO* A1. 01 allele and weak expression of A from Xi′an area[J]. Chin J Med Genet, 2025,42(4):406-410.

(2026-04-21 收稿,06-15 修回,06-17 接收)

本文编辑:夏玲 李宜博

(上接第 921 页)

[14] MORTAZAVI H, HAJIAN S, FADAVI E, et al. ABO blood groups in oral cancer: a first case-control study in a defined group of Iranian patients[J]. Asian Pac J Cancer Prev, 2014, 15(3): 1415-1418.

[15] MA C M, WU Q S, YU T T, et al. ABO gene subtypes and gene expression analysis in three cases of hematological malignancies patients[J]. Zhonghus Yi Xue Za Zhi, 2020,100(43):3443-3447.

[16] 李慧,冯晨晨,陈青. ABO 血型基因分型方法的进展与应用[J]. 中国实验血液学杂志,2022,30(2):622-626.
LI H, FENG C C, CHEN Q. The advances and application of ABO blood group genotyping technology[J]. J Exp Hematol, 2022,30(2):622-626.

(2026-02-02 收稿,04-04 修回,06-05 接收)

本文编辑:夏玲 李宜博