

# | OBSAH

|  |     |
|--|-----|
| <b>Slovník a vysvetlivky</b>   | 6   |
| <b>Predslov</b>  | 14  |
| <b>Pod'akovanie</b>  | 16  |
| <b>1. Hemoglobín</b>   | 17  |
| 1.1 Všeobecná charakteristika  | 17  |
| 1.2 Genetika a štruktúra hemoglobínu   | 19  |
| 1.3 Funkcia hemoglobínu  | 27  |
| <b>2. Variantné hemoglobíny a abnormality globínovej syntézy</b>   | 38  |
| <b>3. Talasémie</b>  | 41  |
| 3.1 Alfa-talasémie   | 44  |
| 3.1.1 Hemoglobín H   | 47  |
| 3.1.2 Hemoglobín Bart hydrops fetalis  | 50  |
| 3.2 Beta-talasémie   | 52  |
| 3.2.1 Beta-talasémia minor   | 54  |
| 3.2.2 Dominantná beta-talasémia  | 58  |
| 3.2.3 Hemoglobín Lepore  | 59  |
| 3.2.4 Beta-talasémia intermédiá  | 59  |
| 3.2.5 Beta-talasémia major   | 60  |
| 3.3 Ďalšie typy talasémii  | 63  |
| 3.4 Liečba talasémii   | 64  |
| <b>4. Hereditárna perzistencia fetálneho hemoglobínu (HPFH)<br/>a iné stavy spojené so zvýšenou hodnotou hemoglobínu F</b> | 68  |
| <b>5. Štrukturálne poruchy globínových reťazcov</b>  | 71  |
| 5.1 Hemoglobín S   | 71  |
| 5.2 Hemoglobín C   | 81  |
| 5.3 Hemoglobín E   | 84  |
| 5.4 Hemoglobín O-Arab  | 85  |
| 5.5 Hemoglobín D a G   | 86  |
| <b>6. Nestabilné hemoglobíny</b>   | 87  |
| 6.1 Hemoglobíny so zvýšenou afinitou k O <sub>2</sub>  | 91  |
| 6.2 Hemoglobíny so zníženou afinitou k O <sub>2</sub>  | 92  |
| <b>7. Methemoglobín a hemoglobín M</b>   | 93  |
| <b>8. Získané hemoglobinopatie</b>   | 95  |
| <b>9. Poruchy syntézy hému (hematologický aspekt)</b>  | 100 |
| <b>10. Laboratórne vyšetrovacie metódy</b>   | 104 |
| <b>11. Diagnostický postup pri podozrení na hemoglobinopatiu</b>   | 131 |
| <b>12. Hemoglobinopatie v Európskej únii a v Slovenskej republike</b>  | 141 |
| <b>Literatúra</b>  | 146 |
| <b>Register</b>  | 154 |
| <b>Summary</b>   | 156 |