

Abstrakt

Hematopoéza je proces, kterým se utváří krevní buňky. Všichni obratlovci mají dvě fáze hematopoézy – primitivní a definitivní. Základním smyslem primitivní hematopoézy je produkce červených krvinek, které umožňují okysličení tkání embrya. Definitivní hematopoéza pak dá vzniknout všem krevním buněčným liniím. Hlavním úkolem erytrocytů je transport kyslíku ke tkáním. Pokud z nějakého důvodu dojde ke snížené produkci erytrocytů, k poškození jejich membrány, enzymatického vybavení erytrocytu či k poruše tvorby hemoglobinu, nastává anémie. Srpkovitá anémie a β -thalasémie se souhrnně nazývají hemoglobinopatie, protože jsou způsobeny poruchou hemoglobinizace erytrocytů. Fanconiho anémie je zapříčiněna mutacemi v jednom z jednadvaceti genů dráhy Fanconiho anémie, které se účastní oprav DNA. Diamondova-Blackfanova anémie vzniká jako odpověď na mutaci v genech kódujících ribozomální proteiny. Lidské buňky, *Mus musculus*, *Gallus gallus*, *Xenopus laevis* a *Danio rerio* se jeví jako vhodné modely pro studium těchto onemocnění a jsou také velmi užitečné pro hledání dalších terapeutických cílů.