

Spis treści

ROZDZIAŁ 1	
Podstawy genetyki	1
Organizmy zbudowane są z komórek	1
Funkcje komórek zależą od białek	1
DNA zawiera informację o syntezie białek	2
Budowa DNA	2
Elementy budujące cząsteczkę DNA	2
Wiązania	4
Składowe cząsteczki DNA	5
Struktura DNA	6
DNA w organizmach eukariotycznych organizowany jest w jądro	
komórkowe	7
Chromatyna	7
Chromosomy	8
Kariotyp	10
Replikacja DNA	11
Replikacja DNA w komórkach eukariotycznych	13
Cykl komórkowy u Eukaryota	14
Ekspresja genów: produkcja białek	16
Kod genetyczny	17
Struktura RNA	18
Transkrypcja genów: przekazywanie kodu	18
Transkrypcja genów w komórkach prokariotycznych	18
Struktura genów i transkrypcja w komórkach eukariotycznych	20
Modyfikacje posttranskrypcyjne	25
Translacja: czytanie kodu	25
Samoregulacja: RNA wycisza sam siebie	27
Obróbka posttranslacyjna	28
Laboratoryjne manipulowanie RNA i DNA	28
Otrzymywanie i analiza kwasów nukleinowych	28
Otrzymywanie RNA	30
Detekcja i pomiar kwasów nukleinowych	30
Otrzymywanie DNA	33
DNA chromosomowy: długi i ciągliwy	33
Wydłużanie, skracanie i edycja DNA	33
Wycinanie i wklejanie DNA – enzymy restrykcyjne i ligaza	34
Edycja DNA z wykorzystaniem enzymów	34
Ligazy	36
Amplifikacja DNA – łańcuchowa reakcja polimerazy (PCR)	37
Przyspieszanie analizy PCR (szybciej!)	38
Przepisywanie DNA z RNA – polimeraza RNA i odwrotna transkryptaza	41
Komplementarny DNA	41
Amplifikacja DNA wytworzonego z RNA – odwrotna transkrypcja-PCR	42
Kopowanie cDNA – klonowanie cDNA	42
Plazmidowy DNA: mały i kolisty	43
Analiza DNA i RNA	46
Sekwencjonowanie DNA	46
Chipy genowe – analiza równoległa	47
Seryjna analiza genów – po jednym znaczniku	50
BeadArray – światelko w tunelu	50
Transpozycja – naturalna rekombinacja	50
Transfekcja i transformacja – wstawianie genów z powrotem do komórki	51
Selekcja i przesiew – znajdowanie komórek, które nabyły zaprojektowane geny	52
Rekombinowane białka	53
Wprowadzanie mutacji	53
ROZDZIAŁ 2	
Zrozumieć genetykę	55
Dziejowy starter – cechy, geny, DNA	55
Przekazywanie genów – mechanizmy dziedziczenia	56
Mejoza – powstawanie komórki rozrodczej	57
Pierwszy podział mejotyczny – replikacja, rekombinacja i rozdział	57
Drugi podział mejotyczny – rozdział i segregacja	58
Prawa Mendla	59
Wzory dziedziczenia	60
Dziedziczenie mendlowskie (klasyczne)	61
Dziedziczenie niemendlowskie	63

Geny, loci i allele – szersze definicje	66	Zagadnienia ogólne	99
Symbol genu – unikalna nazwa	66	Zespół Downa	101
Znajdowanie genów – mutanty, markery i mapy	67	Zespół Turnera	102
Mutacja	67	Zespół Williamsa-Beurena	102
Mapy genomowe	72	Zespół mikrodelecji 22q11 (zespół DiGeorge'a lub zespół podniebieno- -sercowo-twarzowy)	103
Mapy sprzężeń	72	Choroby monogenowe (mendelowskie)	104
Cytogenetyka	73	Zagadnienia ogólne	104
Mapy fizyczne	76	Choroby autosomalne dominujące	105
Zastosowanie PCR w analizie genetycznej	81	Achondroplazja	105
Allelospecyficzna reakcja łańcuchowa polimerazy	81	Zespół policystycznych nerek typu dorosłych	105
Amplifikacja całego genomu	81	Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 1 i 2 (dziedziczne neuropatie czuciowo- -ruchowe, HMSN)	106
Ludzki genom – dlaczego jesteśmy podobni i czym się różnimy	82	Rodzinna hipercholesterolemia	107
Projekt Genomu Ludzkiego – chronologia	83	Dziedziczna telangiektazja krwotoczna	108
Podobieństwo między gatunkami – dlaczego jesteśmy podobni?	86	Zespół Marfana	109
Rodziny genów – kopiuje, popraw, powtórz	86	Wrodzona łamliwość kości (<i>osteogenesis imperfecta</i>)	110
Struktura ludzkiego genomu – historia i wzrost populacji	86	Otoskleroza	111
Polimorfizm pojedynczego nukleotydu	87	Porfirie	112
Haplotypy – podejrzenie choroby i interakcje między lekami	87	Choroba von Willebranda	114
Zróznicowanie populacji – jak się różnimy?	89	Choroby autosomalne recesywne	115
Choroby – badanie sprzężeń i asocjacji	89	Niedobór deaminazy adenozyliny	115
Analiza sprzężeń	89	Niedobór α 1-antytrypsyny	117
Analiza asocjacji	90	Wrodzony przerost nadnerczy	118
Farmakogenomika – indywidualizacja medycyny	90	Mukowiscydoza (choroby spowodowane mutacjami w genie <i>CFTR</i>)	119
Zmiany genomu – ewolucja i jej drogi	91	Rodzinna gorączka śródziemnomorska	121
Ewolucja – szansa i selekcja	91	Choroba Gauchera typu 1	122
Genomika porównawcza i organizmy modelowe	92	Hemoglobinopatie	122
Zwierzęta transgeniczne – dodawanie genów	93	Hemochromatoza wrodzona	123
Myszy – ważny model chorób człowieka	93	Mukopolisacharydoza (MPS) typu I (zespoły Hurler, Scheiego i Hurler-Scheiego)	124
Wycinanie i dodawanie genów: knock-out i knock-in	95	Fenyloketonuria	125
Klonowanie zwierząt – klonowanie terapeutyczne	95	Rdzeniowy zanik mięśni	126
Konsekwencje etyczne, prawne i społeczne	97	Choroba Wilsona (zwyrodnienie wątro- -kowo-soczewkowe)	127
ROZDZIAŁ 3		Choroby sprzężone z chromosomem X	128
Genetyka w praktyce klinicznej	99	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	128
Choroby genetycznie uwarunkowane	99	Choroba Fabry'ego	129
Aberracje chromosomowe	99	Hemofilia	130
		Mukopolisacharydoza typu II (zespoły Huntera, MPS II)	132
		Zespół Wiskotta-Aldricha oraz trombocy- topenia sprzężona z chromosomem X	132
		Adrenoleukodystrofia (postać mózgową adrenoleukodystrofii oraz adrenomielo- neuropatia)	133

Zespół Alporta	134	Nowotwory występujące sporadycznie	
Choroby wywołane mutacją w różnych		i rodzinnie	153
genach	135	Nowotwory dziedziczne	153
Choroba Hirschsprunga	135	Ataksja-telangiektazja	154
Kardiomiopatia przerostowa	136	Rak piersi	155
Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	137	Rak jelita grubego	156
Choroby wywołane zwiększoną liczbą		Rodzinna polipowatość	
powtórzeń trójnukleotydowych (TNT)	137	gruczolakowata	156
Zespół łamliwego chromosomu X	138	Dziedziczny niepolipowaty rak jelita	
Ataksja Friedreicha	140	grubego	157
Choroba Huntingtona	140	Zespół Li-Fraumeniego	158
Dystrofia miotoniczna typu 1	141	Zespół mnogiej gruczolakowatości	
Choroby niewywołane mutacjami		wewnątrzwydzielniczej typu 1	159
(epigenetyczne)	142	Neurofibromatoza	159
Zespół Pradera-Williego	143	Neurofibromatoza typu 1	
Zespół Angelmana	143	(choroba von Recklinghausena)	160
Zespół Beckwitha-Wiedemanna	144	Neurofibromatoza typu 2	160
Czy techniki wspomaganego rozrodu		Retinoblastoma	161
zwiększają ryzyko wystąpienia choroby		Stwardnienie guzowate	162
epigenetycznej?	145	Choroba von Hippel-Lindau	162
Choroby mitochondrialne	145	Guz Wilmsa	163
Choroby wielogenowe	147	Nowotwory sporadyczne	163
Poznanie genetycznego podłoża		Wpływ biologii molekularnej	
chorób wielogenowych	147	na terapię nowotworów	164
Choroba Alzheimera	147	Terapia genowa - nadzieje i wyzwania	164
Choroby układu sercowo-		Wektory wirusowe	165
-naczyniowego	148	Wektory niewirusowe	166
Cukrzyca	149	Bioinformatyka i wykorzystanie	
Nadciśnienie tętnicze	150	Internetu w genetyce	167
Nowotwory - wieloetapowe choroby		Znaczenie biologii molekularnej	
genetyczne	152	w chorobach genetycznie uwarunkowanych	167
Onkogeny	152	Diagnostyka prenatalna	168
Geny supresji nowotworów	153	Aspekty etyczne w genetyce	169
W jaki sposób mutacje prowadzą		Indeks	171
do powstania nowotworów?	153		