

SPIS TREŚCI

1	Historia rozwoju genetyki	1
1.1	Chronologia ważniejszych odkryć naukowych w genetyce	4
1.2	Pytania	8
1.3	Piśmiennictwo	8
2	Genetyka klasyczna	9
2.1	Prawa Mendla	9
2.2	Pierwsze prawo Mendla (prawo czystości gamet)	10
2.2.1	Kodominacja	13
2.3	Drugie prawo Mendla	15
2.4	Chromosomowa teoria dziedziczenia	16
2.5	Współdziałanie genów	21
2.5.1	Epistaza	21
2.5.2	Penetracja i ekspresja	22
2.5.3	Poligeny	23
2.5.4	Plejotropia	23
2.5.5	Komplementacja	23
2.6	Pytania	25
2.7	Piśmiennictwo	25
3	Kwasy nukleinowe	27
3.1	Budowa kwasów nukleinowych	28
3.2	Struktura podwójnej helisy	33
3.3	Dodatnie i ujemne skręty superhelikalnej cząsteczki DNA	34
3.4	Rodzaje RNA	37
3.5	Różnice między kwasami nukleinowymi	40
3.6	Replikacja genomu	41
3.6.1	Replikacja DNA u <i>Prokaryota</i>	45
3.6.2	Replikacja DNA u <i>Eukaryota</i>	48
3.6.3	Etapy replikacji genomu	50
3.7	Enzymy biorące udział w replikacji genomu	52
3.8	Pytania	56
3.9	Piśmiennictwo	58
4	Ekspresja genów	59
4.1	Kod genetyczny	59
4.1.1	Cechy kodu genetycznego	62
4.2	Materiał genetyczny	62
4.2.1	Heterogenność DNA	62
4.2.2	Ogólna budowa genów kodujących białka	63

4.2.3	Geny niepodlegające regulacji	64
4.2.4	Pseudogeny	65
4.3	Transkrypcja	65
4.3.1	Mechanizm transkrypcji u <i>Prokaryota</i>	65
4.3.2	Mechanizm transkrypcji u <i>Eukaryota</i>	68
4.3.2.1	Transkrypcja przy udziale polimerazy RNA I	68
4.3.2.2	Transkrypcja przy udziale polimerazy RNA II	70
4.3.2.3	Transkrypcja przy udziale polimerazy RNA III	76
4.4	Translacja	76
4.4.1	Rola poszczególnych rodzajów RNA w translacji	78
4.4.1.1	Struktura i funkcja mRNA	78
4.4.1.2	Struktura i funkcja tRNA	80
4.4.1.3	Struktura i funkcja rRNA	85
4.4.2	Inicjacja translacji	86
4.4.3	Elongacja w translacji	88
4.4.4	Terminacja translacji	88
4.4.5	Polisomy	88
4.4.6	Potranslacyjne modyfikacje białek	93
4.5	Pytania	94
4.6	Piśmiennictwo	95
5	Regulacja ekspresji genów	97
5.1	Regulacja ekspresji genów u <i>Prokaryota</i>	97
5.1.1	Korzyści płynące z regulacji genetycznej	98
5.1.2	Pojęcie i budowa operonu	98
5.1.2.1	Rola efektorów w regulacji aktywności operonów	99
5.1.3	Regulacja szlaków katabolicznych i anabolicznych	100
5.1.3.1	Operon laktozowy <i>E. coli</i>	101
5.1.3.2	Represja kataboliczna	101
5.1.3.3	Operon tryptofanowy <i>E. coli</i>	103
5.1.3.4	Atenuacja (osłabienie)	104
5.2	Dodatkowe mechanizmy regulacji ekspresji genów	106
5.3	Regulacja funkcji genów u <i>Eukaryota</i>	107
5.3.1	Zmiany w strukturze chromatyny	108
5.3.2	Czynniki transkrypcyjne	109
5.3.3	Regulacja funkcji genów przez zewnątrzkomórkowe związki sygnalizujące ..	112
5.3.4	Regulacja ekspresji genów na poziomie potranskrypcyjnym	112
5.3.4.1	Procesy wycinania intronów i spajania eksonów	113
5.3.4.2	Redagowanie RNA	114
5.3.4.3	Cytoplazmatyczna kontrola stabilności mRNA	115
5.3.4.4	Wyciszanie RNA	116
5.3.4.5	miRNA	116
5.3.5	Regulacja ekspresji genów na poziomie translacji	117
5.3.6	Potranslacyjne modyfikacje białek	117
5.4	Pytania	118
5.5	Piśmiennictwo	119
6	Genom człowieka	121
6.1	Rodzaje i wielkość genomu	121
6.2	Organizacja genomu – izochory	122
6.3	Pierwszorzędowa struktura genomu człowieka	123
6.3.1	Geny i sekwencje związane z genami	123
6.3.2	Pozagenowy DNA	123
6.3.2.1	Unikatowy DNA	124
6.3.2.2	DNA powtórzony	124

6.4	Genom mitochondrialny	125
6.5	Aktualne osiągnięcia w dziedzinie poznania ludzkiego genomu	126
6.6	Mapowanie genomu	129
6.6.1	Mapy genetyczne (mapy sprzężeń)	129
6.6.1.1	Krzyżówki wielopunktowe	131
6.6.1.2	Badanie sprzężeń w rodzinach	132
6.6.2	Mapy cytogenetyczne	132
6.6.3	Mapy fizyczne	133
6.6.3.1	Mapowanie restrykcyjne	136
6.6.3.2	Mapowanie miejscznaczonych sekwencyjnie	136
6.7	Pytania	140
6.8	Piśmiennictwo	141

7

	Cykl życiowy komórki i jego zaburzenia	143
7.1	Regulacja cyklu komórkowego	143
7.1.1	Regulacja fazy G1 cyklu komórkowego	144
7.1.2	Droga sygnałowa mitogen-jądro komórkowe	144
7.2	Udział cyklin w fazie G1 cyklu komórkowego	145
7.2.1	Szlak sygnałowy pRb	145
7.2.2	Sekwestracja Cip/Kip	147
7.2.3	Szlak sygnałowy p53	148
7.3	Inhibitory kinaz zależnych od cyklin	149
7.4	Regulacja fazy S cyklu komórkowego	151
7.5	Regulacja fazy G2 cyklu komórkowego	151
7.6	Udział białek regulujących cykl komórkowy w onkogenezie	151
7.7	Mitoza	155
7.7.1	Profaza i prometafaza	156
7.7.2	Metafaza	157
7.7.3	Anafaza	157
7.7.4	Telofaza	157
7.7.5	Cytokineza	158
7.8	Mejoza	158
7.8.1	Pierwszy podział meiotyczny	159
7.8.1.1	Profaza I	159
7.8.1.2	Metafaza I	160
7.8.1.3	Anafaza I	160
7.8.1.4	Telofaza I	160
7.9	Drugi podział meiotyczny	160
7.9.1	Zaburzenia mejozy	161
7.10	Pytania	162
7.11	Piśmiennictwo	163

8

	Apoptoza	165
8.1	Apoptoza	165
8.1.1	Rola rodziny białek Bcl-2 w procesie apoptozy	166
8.1.2	Rola kaspaz w procesie apoptozy	167
8.2	Szlaki sygnałowe apoptozy	168
8.2.1	Zewnętrzny szlak apoptozy	168
8.2.2	Wewnętrzny szlak apoptozy	171
8.2.3	Szlak pseudoreceptorowy	172
8.2.4	Szlak sfingomielinowo-ceramidowy	172
8.2.5	Szlak indukowany stresem	174
8.3	Fizjologiczna rola apoptozy	174
8.4	Rola apoptozy w procesach patologicznych	175

8.4.1	Znaczenie apoptozy w powstawaniu i leczeniu chorób nowotworowych	175
8.4.2	Apoptoza w niedokrwieniu i zawale mięśnia sercowego	177
8.4.3	Apoptoza w zakażeniach wirusem HIV	178
8.4.4	Znaczenie apoptozy w degeneracji nerwów obwodowych w przebiegu cukrzycy	180
8.5	Pytania	181
8.6	Piśmiennictwo	182
9	Genetyka rozwoju	183
9.1	Zmiany ekspresji genów w rozwoju zarodkowym	183
9.2	Mechanizmy różnicujące komórki w rozwoju zarodkowym	184
9.3	Geny homeotypyczne	185
9.4	Homeoboksy i homeodomeny	188
9.5	Mutacja genów homeotypycznych	190
9.6	Genetyczna determinacja płci	191
9.7	Zmiana ekspresji genów w różnicowaniu się komórek	192
9.8	Podsumowanie	194
9.9	Pytania	195
9.10	Piśmiennictwo	196
10	Dziedziczenie jednogenowe u człowieka	197
10.1	Wybrane choroby i zespoły dziedziczone autosomalnie dominująco	198
10.1.1	Ogólne cechy dziedziczenia autosomalnie dominującego u ludzi	198
10.1.2	Wybrane choroby spowodowane zaburzeniami trójnukleotydowych powtórzeń	199
10.1.2.1	Choroba Huntingtona	199
10.1.2.2	Zespół łamliwego chromosomu X	200
10.1.2.3	Dystrofia miotoniczna	202
10.1.2.4	Ataksja Friedreicha	203
10.1.3	Achondroplazja	204
10.1.4	Zespół Marfana	206
10.1.5	Wrodzona łamliwość kości	207
10.1.6	Hipercholesterolemia rodzinna	209
10.1.7	Ostra porfiria przerywana	210
10.2	Wybrane choroby i zespoły dziedziczone autosomalnie recesywnie.	212
10.2.1	Ogólne cechy dziedziczenia autosomalnie recesywnego u ludzi	212
10.2.2	Rdzeniowy zanik mięśni	213
10.2.3	Mukowiscydoza	216
10.2.4	Fenyloketonuria	218
10.2.5	Galaktozemia	220
10.2.6	Zespół Smitha, Lemlego i Opitza	223
10.2.7	Homocystynuria	224
10.2.8	Hemochromatoza	226
10.2.9	Choroba Wilsona	227
10.2.10	Choroba Tay-Sachsa	228
10.2.11	Mukopolisacharydozy	229
10.2.12	Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa	231
10.2.13	Albinizm	233
10.2.14	Genetyczne uwarunkowania niedosłuchu	234
10.2.14.1	Niedosłuch dziedziczony autosomalnie recesywnie.	235
10.2.14.2	Otoskleroza	237
10.3	Wybrane choroby uwarunkowane genami recesywnymi sprzężonymi z chromosomem X	237
10.3.1	Ogólne cechy dziedziczenia recesywnego sprzężonego z chromosomem X	238
10.3.2	Hemofilie A i B	238

	10.3.2.1	Hemofilia A	238
	10.3.2.2	Hemofilia B	239
	10.3.3	Dystrofie mięśniowe Duchenne'a i Beckera	239
	10.3.4	Zespół Lescha-Nyhana	241
	10.3.5	Genetycznie uwarunkowane zaburzenia widzenia barw	243
10.4		Wybrane choroby uwarunkowane genami dominującymi sprzężonymi z chromosomem X	246
	10.4.1	Ogólne cechy dziedziczenia dominującego sprzężonego z chromosomem X ..	246
	10.4.2	Zespół Blocha-Sulzbergera	246
	10.4.3	Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X	247
	10.4.4	Zespół Retta	248
10.5		Pytania	249
10.6		Piśmiennictwo	250

11

Choroby genomu mitochondrialnego 253

11.1		Budowa i funkcja mitochondriów	254
11.2		Struktura genomu mitochondrialnego	254
11.3		Mutacje w mitochondrialnym DNA	255
	11.3.1	Tempo mutacji i ich kumulacja	256
	11.3.2	Homoplazmia i heteroplazmia	258
11.4		Dziedziczenie genomu mitochondrialnego	258
11.5		Wybrane choroby genomu mitochondrialnego	260
	11.5.1	Choroby wywołane mutacjami punktowymi w mtDNA	260
	11.5.1.1	Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera	260
	11.5.1.2	Neuropatia obwodowa mięśni z ataksją i zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki	262
	11.5.1.3	Zespół Leigha	262
	11.5.1.4	Encefalopatia mitochondrialna, kwasica metaboliczna i epizody udaropodobne	262
	11.5.1.5	Padaczka miokloniczna z poszarpanymi czerwonymi włóknami	263
	11.5.2	Choroby związane z rearanżacjami w mtDNA	263
	11.5.2.1	Zespół szpikowo-trzustkowy Pearsona	263
	11.5.2.2	Zespół Kearnsa-Sayre'a	264
	11.5.2.3	Zespół przewlekłej postępującej oftalmoplegii	264
	11.5.3	Choroby mitochondrialne wywołane mutacjami DNA genomu jądrowego ..	264
11.6		Pytania	266
11.7		Piśmiennictwo	267

12

Cechy uwarunkowane wieloczynnikowo 269

12.1		Cechy ilościowe i jakościowe	269
12.2		Dziedziczenie barwy skóry u człowieka	271
12.3		Współdziałanie poligenów	273
12.4		Transgresja	273
12.5		Wariancja i odchylenie standardowe	275
	12.5.1	Współczynnik korelacji	276
	12.5.2	Regresja	277
12.6		Odziedziczalność	277
12.7		Badanie zgodności występowania określonych cech u bliźniąt	278
	12.7.1	Badanie dzieci adoptowanych	279
12.8		Korelacja rodzinna	280
12.9		Wybrane wady uwarunkowane wieloczynnikowo	281
	12.9.1	Rozszczep wargi i/lub podniebienia	281
	12.9.2	Zwężenie odzwiernika lub brak odbytu	282
	12.9.3	Wrodzone zwinięcie stawu biodrowego	282
	12.9.4	Stopa końsko-szpotawa	283

12.9.5	Wrodzone wady ośrodkowego układu nerwowego	283
12.9.6	Przykłady genetycznie warunkowanych wad palców, dłoni i stóp	283
12.10	Wybrane choroby przewlekłe o etiologii wieloczynnikowej	284
12.10.1	Choroba Alzheimera	284
12.10.2	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej (fawizm)	287
12.10.3	Wieloczynnikowe choroby układu sercowo-naczyniowego	288
12.10.4	Cukrzyca insulinozależna typu 1	289
12.10.5	Cukrzyca insulinozależna typu 2	290
12.10.6	Cukrzyca MODY	290
12.11	Pytania	291
12.12	Piśmiennictwo	292

13

	Grupy krwi	293
13.1	Układ grupowy AB0	295
13.1.1	Antygeny układu AB0	295
13.1.2	Przeciwciała układu AB0	295
13.1.3	Budowa antygenów układu grupowego AB0	296
13.1.4	Biosynteza antygenów układu grupowego AB0	296
13.1.5	Genetyka układu grupowego AB0	297
13.1.6	Fenotyp Bombay i para-Bombay	300
13.1.7	Fenotyp <i>cis</i> AB	300
13.1.8	Dziedziczenie grup krwi w układzie AB0	301
13.2	Układ grupowy Rh	301
13.2.1	Genetyka układu grupowego Rh	301
13.2.2	Budowa antygenów Rh	302
13.2.3	Genotypy i fenotypy Rh oraz częstość ich występowania	303
13.2.4	Przeciwciała układu Rh	304
13.3	Konflikt serologiczny	305
13.3.1	Konflikt serologiczny w układzie Rh	305
13.3.2	Konflikt serologiczny w układzie AB0	306
13.4	Inne układy grupowe krwi	306
13.4.1	Układ grupowy MNS	306
13.4.2	Układ grupowy Lutheran	307
13.4.3	Układ grupowy Kell	307
13.4.4	Układ grupowy Lewis	308
13.4.5	Układ grupowy Duffy	308
13.4.6	Układ grupowy Xg	309
13.5	Pytania	309
13.6	Piśmiennictwo	310

14

	Molekularna regulacja funkcji układu immunologicznego. Część I	311
	Mechanizmy decydujące o różnorodności receptorów wiążących antygeny	311
14.1	Funkcja układu immunologicznego	312
14.2	Struktura i funkcja głównego układu zgodności tkankowej	315
14.2.1	Struktury głównego układu zgodności tkankowej	315
14.2.2	Geny głównego układu zgodności tkankowej	316
14.2.3	Mnogość genetycznych <i>loci</i> kodujących białka HLA	317
14.2.4	Polimorfizm genów kodujących cząsteczki HLA	317
14.2.5	Kodominujący model dziedziczenia genów układu HLA	318
14.2.6	Rozszerzone haplotypy HLA i niezrównoważenie sprzężeń	318
14.2.7	Korelacje między układem HLA a chorobami autoimmunizacyjnymi	318
14.3	Geny i cząsteczki podobne do MHC i ich funkcja	319
14.4	Struktura i funkcja receptorów limfocytów T	320
14.4.1	Przekazywanie sygnału przez receptor TCR	320

14.5	Struktura i funkcja genów kodujących receptory TCR	321
14.5.1	Somatyczna rearanżacja segmentów genowych VDJ kodujących regiony zmienne receptora TCR	321
14.5.2	Mnogość segmentów genowych VDJ źródłem różnorodności receptorów TCR	321
14.5.3	Zmienność rekombinacyjna źródłem różnorodności receptorów TCR	321
14.5.4	Zmienność na złączach źródłem różnorodności receptorów TCR	324
14.5.5	Przypadkowe łączenie się łańcuchów w pary źródłem różnorodności receptorów TCR	324
14.5.6	Geny kodujące region stały receptora TCR	326
14.6	Struktura i funkcja receptorów BCR oraz wolnych przeciwciał	326
14.7	Struktura i funkcja genów kodujących receptory BCR oraz wolne przeciwciała	328
14.7.1	Somatyczna rearanżacja segmentów genowych VDJ kodujących regiony zmienne receptora BCR	328
14.7.1.1	Mnogość segmentów genowych VDJ źródłem różnorodności receptorów BCR	328
14.7.1.2	Zmienność rekombinacyjna źródłem różnorodności receptorów BCR	329
14.7.1.3	Zmienność na złączach źródłem różnorodności receptorów BCR	330
14.7.1.4	Przypadkowe łączenie się łańcuchów w pary źródłem różnorodności receptorów BCR	330
14.7.2	Mutacje somatyczne źródłem różnorodności receptorów BCR	330
14.7.3	Kompleks genowy łańcuchów lekkich κ oraz λ	331
14.7.4	Kompleks genowy łańcucha ciężkiego	331
14.7.5	Budowa regionu stałego łańcucha lekkiego i ciężkiego	331
14.8	Przełączanie klas immunoglobulin w przebiegu odpowiedzi immunologicznej	332
14.8.1	Ekspresja błonowych lub wydzielniczych immunoglobulin	336
14.9	Porównanie procesu tworzenia receptorów TCR oraz BCR	336
14.10	Niedobory immunologiczne	337
14.11	Pytania	340
14.12	Piśmiennictwo	342

15

Molekularna regulacja funkcji układu immunologicznego. Część II

	Cytokiny modyfikujące funkcję układu immunologicznego	343
15.1	Podział cytokin	344
15.1.1	Receptory dla cytokin	346
15.1.2	Szlak kinaz Jak i białek STAT	348
15.1.3	Opis wybranych cytokin	349
15.2	Interferony	349
15.3	Czynnik martwicy nowotworu (TNF)	351
15.3.1	Regulacja ekspresji TNF	353
15.4	Interleukiny	355
15.4.1	Interleukina-1	355
15.4.1.1	Regulacja ekspresji IL-1	355
15.4.1.2	Receptory IL-1	356
15.4.1.3	IL-1Ra	356
15.4.2	Interleukina-2	358
15.4.2.1	Regulacja ekspresji IL-2	358
15.4.2.2	Receptor IL-2	358
15.4.3	Interleukina-4	358
15.4.3.1	Regulacja ekspresji IL-4	359
15.4.3.2	Receptor IL-4	359
15.4.4	Interleukina-6	359
15.4.4.1	Regulacja ekspresji IL-6	359
15.4.4.2	Receptor IL-6	360
15.4.5	Interleukina-10	360

	15.4.5.1	Regulacja ekspresji IL-10	360
	15.4.5.2	Receptor IL-10	361
15.4.6		Interleukina-12	361
	15.4.6.1	Regulacja ekspresji IL-12	361
	15.4.6.2	Receptor IL-12	361
15.4.7		Interleukina-17	361
	15.4.7.1	Regulacja ekspresji IL-17	361
	15.4.7.2	Receptor IL-17	362
15.4.8		Interleukina-18	362
	15.4.8.1	Regulacja ekspresji IL-18	362
	15.4.8.2	Receptor IL-18	362
15.4.9		Interleukina-21	362
	15.4.9.1	Regulacja ekspresji IL-21	362
	15.4.9.2	Receptor IL-21	362
15.4.10		Interleukina-22	362
	15.4.10.1	Receptory IL-22	363
15.4.11		Interleukina-23	363
	15.4.11.1	Receptor IL-23	363
15.4.12		Transformujący czynnik wzrostu – β (TGF- β – <i>transforming growth factor</i> – β)	363
	15.4.12.1	Regulacja ekspresji TGF- β	363
	15.4.12.2	Receptor TGF- β 1	363
15.5		Komórki Th1 oraz Th2	364
	15.5.1	Przebieg odpowiedzi Th1/Th2. Odpowiedź Th1	365
	15.5.2	Odpowiedź Th2	367
	15.5.3	Odpowiedź Th17	368
	15.5.4	Regulacja odpowiedzi Th17. Cytokiny	368
15.6		Czynniki transkrypcyjne	369
15.7		Mechanizm powstawania komórek Th17	369
15.8		Pytania	370
15.9		Piśmiennictwo	371

16

	Zmienność i mutacje	373
16.1	Podział zmienności	373
16.2	Rekombinacje	375
	16.2.1 Rekombinacja homologiczna	375
	16.2.2 Rekombinacja niehomologiczna	381
	16.2.3 Rekombinacja zlokalizowana	381
	16.2.4 Rekombinacja transpozycyjna	382
16.3	Mutacje	382
	16.3.1 Mutacje genowe	383
16.4	Mutacje (aberracje) chromosomowe	384
	16.4.1 Aberracje chromosomowe strukturalne	385
	16.4.1.1 Inwersje	385
	16.4.1.2 Translokacje	385
	16.4.1.3 Duplikacje	387
	16.4.1.4 Delecja (deficjencja)	387
	16.4.1.5 Insercje	388
	16.4.1.6 Chromosom dicentryczny	388
	16.4.1.7 Chromosom kolisty	388
	16.4.1.8 Izochromosom	389
16.5	Aberracje liczbowe chromosomów	389
	16.5.1 Aneuploidie	389
	16.5.1.1 Powstawanie uniparentalnej disomii	390
	16.5.2 Euploidie (poliploidie)	390

16.6	Czynniki mutagenne	390
16.6.1	Mutagenne działanie związków chemicznych	392
16.6.2	Mutagenne działanie czynników fizycznych	393
16.7	Mechanizmy naprawy uszkodzeń DNA	395
16.7.1	Naprawa DNA przez bezpośrednią rewersję uszkodzenia	398
16.7.2	Usuwanie błędnie sparowanej zasady	398
16.7.3	Naprawa przez wycinanie zasad azotowych	400
16.7.4	Naprawa przez wycinanie nukleotydów	402
16.7.5	Naprawa wiązań krzyżowych (poprzecznych)	406
16.7.6	Naprawa rekombinacyjna	406
16.7.7	Odpowiedź SOS	406
16.8	Zespoły chorobowe związane z zaburzeniem napraw DNA	408
16.8.1	Skóra pergaminowata barwnikowa	409
16.8.2	Zespół Cockayne'a	410
16.8.3	Zespół Blooma	411
16.8.4	Zespół Wernera	412
16.8.5	Ataksja-teleangiektazja	412
16.8.6	Zespół Nijmegen	413
16.8.7	Niedokrwistość Fanconiego	414
16.9	Mutacje dynamiczne (niestabilne) – ekspansja tripletów	415
16.10	Pytania	415
16.11	Piśmiennictwo	416

17

Cytogenetyczne i bakteryjne testy monitorowania skutków zanieczyszczenia środowiska

419

17.1	Test Ames	419
17.2	Test strukturalnych aberracji chromosomowych	420
17.3	Test wymian chromatyd siostrzanych	423
17.3.1	Test SCE – <i>in vitro</i>	425
17.3.2	Test SCE – <i>in vivo</i>	425
17.4	Test mikrojądrowy	426
17.5	Elektroforeza pojedynczych komórek w żelu agarozowym	427
17.6	Pytania	428
17.7	Piśmiennictwo	429

18

Cytogenetyka

431

18.1	Struktura chromosomu	431
18.2	Budowa chromosomu metafazowego	433
18.3	Prawidłowy kariotyp człowieka	436
18.3.1	Wskazania do analizy kariotypu	437
18.4	Metody badania chromosomów	442
18.4.1	Podstawowe techniki wybarwiania chromosomów	444
18.4.2	Dodatkowe (uzupełniające) techniki badania chromosomów	447
18.4.3	Cytogenetyka interfazalna	451
18.5	Zapisywanie wyników badań cytogenetycznych	451
18.5.1	Wykaz symboli i skrótów stosowanych w zapisach wyników badań cytogenetycznych	451
18.5.2	Warianty polimorficzne chromosomów	453
18.5.3	Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów	453
18.5.4	Przykłady zapisów aberracji strukturalnych	454
18.5.5	Zasady i przykłady zapisu wyników hybrydyzacji <i>in situ</i>	458
18.5.5.1	Lista symboli i skrótów stosowanych w zapisach wyników hybrydyzacji <i>in situ</i>	458
18.5.5.2	Zasady i przykłady zapisów wyników hybrydyzacji <i>in situ</i>	458

18.6	Chromosomy płci	458
18.7	Chromatyna płciowa	460
18.7.1	Chromatyna X (ciałko X, ciałko Barra)	460
18.7.2	Teoria Lyon – hipoteza powstawania chromatyny X	462
18.7.3	Chromatyna Y (ciałko Y)	465
18.8	Cytogenetyka nowotworów	466
18.8.1	Aberracje chromosomowe w nowotworach złośliwych	466
18.8.2	Zasady opisu aberracji chromosomowych w nowotworach (wg ISCN 2005) ..	468
18.8.2.1	Klon i wielkość klonu	468
18.8.2.2	Liczba modalna	468
18.9	Genomowy <i>imprinting</i> oraz powstawanie i znaczenie uniparentalnej disomii	469
18.10	Pytania	474
18.11	Piśmiennictwo	476

19

Zespoły aberracji chromosomowych

19.1	Przyczyny i podział aberracji chromosomowych	477
19.2	Aspekty kliniczne aberracji chromosomowych	478
19.3	Zespoły aberracji liczbowych chromosomów autosomalnych	479
19.3.1	Trisomia 21 warunkująca zespół Downa	479
19.3.1.1	Cechy fenotypowe zespołu Downa	480
19.3.1.2	Ryzyko wystąpienia zespołu Downa	481
19.3.2	Trisomia 13 warunkująca zespół Patau	481
19.3.3	Trisomia 18 warunkująca zespół Edwardsa	483
19.3.4	Trisomia chromosomu 8	484
19.4	Wybrane zespoły delecji chromosomowych	485
19.4.1	Zespół Wolfa-Hirschhorna	485
19.4.2	Delecja w obrębie krótkiego ramienia chromosomu 5	486
19.4.3	Delecja w obrębie długiego ramienia chromosomu 13	488
19.5	Wybrane zespoły mikrodelecji	488
19.5.1	Zespół monosomii 1p36	489
19.5.2	Zespół Pradera-Williego oraz zespół Angelmana	489
19.5.2.1	Zespół Pradera-Williego	490
19.5.2.2	Zespół Angelmana	491
19.5.3	Zespół Williamsa-Beurena	493
19.5.4	Zespoły mikrodelecji 22q11.2	496
19.6	Zespoły aberracji chromosomów płciowych	499
19.6.1	Zespół Turnera	499
19.6.1.1	Zespół Turnera z kariotypami 45,X/46,XX; 45,X/46,XY; 45,X/46,XX/47,XXX; 45,X/47,XXX oraz aberracjami strukturalnymi chromosomu X	502
19.6.2	Kobiety z kariotypem 47,XXX	502
19.6.3	Zespół Klinefeltera	503
19.6.3.1	Zespół Klinefeltera z kariotypem 46,XY/47,XXY	504
19.6.3.2	Zespół Klinefeltera z kariotypem 48,XXXY lub 49,XXXXY	504
19.6.4	Mężczyźni z kariotypem 46,XX	506
19.6.5	Mężczyźni z kariotypem 47,YYY	507
19.7	Pytania	508
19.8	Piśmiennictwo	509

20

Nieprawidłowości budowy i funkcji układu płciowego

20.1	Embriogeneza układu płciowego	514
20.1.1	Determinacja gonady	515
20.1.2	Znaczenie składu chromosomów płciowych dla determinacji gonady	518
20.1.3	Rozwój zawiązków wewnętrznych narządów płciowych męskich i żeńskich ..	521
20.1.4	Czynność hormonalna gonad	521

20.2	Nieprawidłowości rozwojowe i czynnościowe układu płciowego	523
20.2.1	Wady rozwojowe układu płciowego	523
20.2.2	Hipogonadyzm	527
20.2.3	Nieprawidłowo przebiegający okres pokwitania	530
20.2.3.1	Przedwczesne pokwitanie (<i>pubertas praecox; precocious puberty</i>)	530
20.2.3.2	Opóźnione pokwitanie	532
20.2.4	Niepłodność i jej wybrane przyczyny genetyczne	532
20.3	Aberracje chromosomów płciowych	534
20.4	Przypadki niezgodności między płcią chromosomową a fenotypową (<i>sex reversal</i>)	537
20.4.1	XX-mężczyźni (<i>XX testicular DSD</i>) i XX hermafrodyty (<i>XX ovotesticular DSD</i>)	537
20.4.2	Kobiety z czystą dysgenezją gonad (zespół Swyera) i kariotypem 46,XY	538
20.4.3	Inne przyczyny niezgodności między płcią chromosomową i gonadalną	538
20.5	Zespół niewrażliwości na androgeny	539
20.6	Wady rozwojowe narządów płciowych spowodowane niektórymi defektami steroidogenezy	540
20.7	Zespół przetrwałych struktur po kanałach Müllera PMDS (<i>Persistent Müllerian Duct Syndrome</i>)	544
20.8	Wady rozwojowe narządów płciowych wywodzących się z kanałów Müllera	544
20.9	Podsumowanie	545
20.10	Pytania	546
20.11	Piśmiennictwo	547

21 Wrodzone wady rozwojowe

21.1	Znaczenie kliniczne wad wrodzonych	549
21.2	Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych	550
21.3	Dysmorfologia i jej znaczenie w diagnostyce wad wrodzonych	551
21.4	Podział wad rozwojowych	552
21.4.1	Wady pojedyncze	552
21.4.2	Wady mnogie	552
21.4.2.1	Skojarzenia wad wrodzonych	552
21.4.2.2	Sekwencje wad	552
21.4.2.3	Kompleksy wad	553
21.4.2.4	Zespoły wad wrodzonych	553
21.5	Mechanizmy patogenetyczne powstawania wad wrodzonych	553
21.5.1	Deformacje	553
21.5.2	Przerwania	554
21.5.3	Dysplazje	554
21.5.4	Malformacje	554
21.6	Podział wad wrodzonych z uwzględnieniem roli czynnika etiologicznego	555
21.6.1	Wady rozwojowe zależne od czynników genetycznych	556
21.6.1.1	Wady rozwojowe uwarunkowane monogenowo	556
21.6.1.2	Aberracje chromosomowe jako przyczyna wad rozwojowych	556
21.6.1.3	Wady rozwojowe uwarunkowane wieloczynnikowo	558
21.6.2	Wady wrodzone zależne od działania czynników środowiskowych	559
21.6.2.1	Choroby matki jako przyczyna wad rozwojowych płodu	559
21.6.2.2	Wady rozwojowe płodu spowodowane infekcjami wewnątrzmacicznymi	560
21.6.2.3	Czynniki fizyczne i chemiczne przyczyną wad rozwojowych płodu	560
21.7	Duże wady wrodzone	561
21.7.1	Wady ośrodkowego układu nerwowego	562
21.7.1.1	Wodogłowie izolowane	563
21.7.1.2	Holoprosencefalia	563
21.7.1.3	Lisencefalia	563
21.7.1.4	Wielkogłowie	564
21.7.1.5	Małogłowie	564

21.7.2	Wady cewy nerwowej	565
21.7.2.1	Bezmózgowie	566
21.7.2.2	Przepuklina mózgowa	566
21.7.2.3	Rozszczep kręgosłupa	566
21.7.3	Wady układu kostnego	567
21.7.4	Wady kończyn	568
21.7.4.1	Wady ubytkowe kończyn	568
21.7.4.2	Palce dodatkowe	569
21.7.4.3	Palcozrosty	569
21.7.4.4	Rozszczepy dłoni i stóp	569
21.7.5	Wady układu krążenia	570
21.7.5.1	Ubytek przegrody międzykomorowej	570
21.7.5.2	Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej	571
21.7.5.3	Kanał przedsionkowo-komorowy	571
21.7.5.4	Przetrzywały przewod tętniczy	571
21.7.5.5	Zespół hipoplazji lewego serca	572
21.7.5.6	Nadzastawkowe zwężenie aorty	572
21.7.5.7	Koarktaacja aorty	572
21.7.5.8	Wady stożka i pnia naczyniowego	572
21.7.5.9	Zastawkowe zwężenie tętnicy płucnej	572
21.7.6	Wady układu pokarmowego	572
21.7.6.1	Wady przedniej ściany brzucha	573
21.7.6.2	Przepuklina przeponowa	573
21.7.6.3	Rozszczep wargi i/lub podniebienia	574
21.7.6.4	Niedrożność przełyku	575
21.7.6.5	Wrodzone zwężenie odźwiernika	575
21.7.6.6	Wrodzona niedrożność jelit	575
21.7.6.7	Choroba Hirschsprunga	575
21.7.7	Wady nerek i układu moczowego	576
21.7.7.1	Agenezja nerek	576
21.7.7.2	Torbielowatość nerek typu dorosłych	576
21.7.7.3	Torbielowatość nerek postać dziecięca	576
21.7.7.4	Dysplazja wielotorbielowata nerek	577
21.8	Wady małe	577
21.9	Profilaktyka pierwotna i wtórna wad rozwojowych	578
21.10	Pytania	579
21.11	Piśmiennictwo	580

22

22	Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania nowotworów	581
22.1	Istota i definicje choroby nowotworowej	582
22.2	Ogólna charakterystyka komórki nowotworowej	583
22.3	Podłoże molekularne choroby nowotworowej	584
22.3.1	Aktywacja protoonkogenów oraz inaktywacja genów supresorowych (antyonkogenów)	584
22.3.1.1	Protoonkogeny	586
22.3.1.2	Mechanizmy aktywacji protoonkogenów	587
22.3.1.3	Onkoproteiny	588
22.3.1.4	Geny supresorowe	588
22.4	Biologiczne czynniki onkogenne	589
22.5	Etapy procesu nowotworowego	590
22.6	Inne grupy genów biorących udział w rozwoju nowotworu	592
22.7	Rola zaburzeń regulacji cyklu komórkowego w procesie karcynogenezy	593
22.8	Czynniki epigenetyczne	594
22.9	Rola czynników środowiskowych w karcynogenezie	594
22.9.1	Karcynogeneza chemiczna	595

22.9.2	Karcynogeneza fizyczna	596
22.9.3	Karcynogeneza biologiczna	597
22.10	Aberracje chromosomowe w nowotworach	597
22.11	Cytogenetyka najczęstszych nowotworów krwi	598
22.12	Aplikacje kliniczne	599
22.13	Pytania	601
22.14	Piśmiennictwo	602

23

23	Nowotwory dziedziczne	603
23.1	Dziedziczny rak piersi i jajnika	604
23.2	Rodzinna polipowatość gruczolakowata jelita grubego	606
23.2.1	Łagodna forma rodzinnej polipowatości gruczolakowatej jelita grubego	608
23.2.2	Zespół Gardnera	608
23.2.3	Zespół Turcota	608
23.2.4	Polipowatość jelita grubego niezwiązana z mutacjami genu APC	608
23.2.4.1	Polipowatość recesywna	608
23.2.4.2	Zespół Peutza-Jeghersa	609
23.2.4.3	Rodzinna polipowatość młodzieńcza	609
23.3	Dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego	609
23.4	Zespoły gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1 i 2	611
23.4.1	Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1	611
23.4.2	Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2	613
23.5	Dziedziczny rak rdzeniasty tarczycy	614
23.6	Nerwiakowłókniakowatość	616
23.6.1	Nerwiakowłókniakowatość typu 1 – choroba von Recklinghausena	616
23.6.2	Nerwiakowłókniakowatość typu 2	616
23.7	Siatkówczak	617
23.8	Zespół von Hippel-Lindaua	619
23.9	Guz Wilmsa	620
23.10	Czerniak – postać rodzinna	621
23.11	Zespół Li-Fraumeni	623
23.12	Pytania	624
23.13	Piśmiennictwo	625

24

24	Poradnictwo genetyczne	627
24.1	Dane ogólne	627
24.2	Diagnoza fenotypowa i przyjęcie wstępnego rozpoznania	629
24.2.1	Fenotyp morfologiczny	630
24.2.2	Wady rozwojowe	631
24.2.3	Fenotyp zachowania	631
24.3	Wsparcie psychologiczne podczas przekazywania diagnozy	632
24.4	Weryfikacja rozpoznania za pomocą testów genetycznych	632
24.5	Analiza rodowodowa	633
24.5.1	Konstrukcja rodowodu	633
24.5.2	Sposób (tok) dziedziczenia i teoretyczny wskaźnik ryzyka genetycznego	634
24.5.3	Empiryczne oszacowanie prawdopodobieństwa wystąpienia schorzenia w rodzinie (empiryczne ryzyko genetyczne)	636
24.5.4	Empiryczne oszacowanie prawdopodobieństwa wystąpienia zaburzeń rozwojowych w rodzinach z nosicielstwem translokacji chromosomowych	637
24.6	Wspomaganie rozwoju	639
24.7	Prognoza rozwoju fizycznego i umysłowego dziecka	641
24.8	Opieka interdyscyplinarna medyczna i pozamedyczna	641
24.9	Decyzje prokreacyjne rodziców	641

24.10	Przedurodzeniowa diagnostyka wad rozwojowych i schorzeń genetycznych oraz postępowanie w przypadku pozytywnego wyniku testów genetycznych	643
24.11	Pytania	644
24.12	Piśmiennictwo	646

25

	Diagnostyka przedurodzeniowa	649
25.1	Wstęp	649
25.2	Badania inwazyjne	651
25.2.1	Techniki inwazyjne pobierania od płodu materiału do badań	652
25.2.1.1	Amniopunkcja	652
25.2.1.2	Biopsja trofoblastu (kosmówki; CVS)	652
25.2.1.3	Kordocenteza	653
25.2.1.4	Fetoskopia	653
25.2.1.5	Biopsja tkanek płodu	653
25.2.1.6	Punkcja pozazarodkowej jamy ciała	654
25.2.1.7	Diagnostyka przedimplantacyjna	654
25.2.2	Najczęściej wykonywane inwazyjne badania genetyczne.	654
25.2.2.1	Badanie kariotypu	654
25.2.2.2	Badania molekularne w kierunku chorób monogenowych.	655
25.2.2.3	Badania molekularne w diagnostyce aneuploidii płodu	655
25.2.2.4	Badania markerów biochemicznych otwartych wad cewy nerwowej w płynie owodniowym	660
25.2.3	Wskazania do inwazyjnych badań prenatalnych	661
25.2.4	Wady diagnostyki inwazyjnej	663
25.2.4.1	Ryzyko utraty ciąży	663
25.2.4.2	Problemy metodyczne	664
25.3	Badania nieinwazyjne	666
25.3.1	Diagnostyczne badania nieinwazyjne	666
25.3.1.1	Diagnostyczne badania nieinwazyjne z zastosowaniem metod biologii molekularnej	666
25.3.1.2	Diagnostyczne badania nieinwazyjne z zastosowaniem metod obrazowych	668
25.3.1.3	Diagnostyczne badania nieinwazyjne z zastosowaniem metod biochemicznych	671
25.3.2	Badania przesiewowe	674
25.3.2.1	Markery aneuploidii	674
25.3.2.2	Interpretacja wyników badań przesiewowych	674
25.3.2.3	Ultrasonograficzne markery aneuploidii płodu	676
25.3.2.4	Przesiewowe testy biochemiczne w kierunku aneuploidii płodu ..	681
25.4	Spółeczne i medyczne aspekty badań prenatalnych	686
25.5	Podsumowanie	686
25.6	Pytania	688
25.7	Piśmiennictwo	688

26

	Komórki macierzyste	691
26.1	Rodzaje i pochodzenie komórek macierzystych	691
26.2	Plastyczność komórek macierzystych	694
26.3	Cykl życiowy, podział i starzenie się komórek macierzystych	696
26.4	Pytania	698
26.5	Piśmiennictwo	699

27	Metody molekularne badania genomu	701
27.1	Wstęp	701
27.2	Techniki inżynierii genetycznej jako podstawa diagnostyki molekularnej	703
27.2.1	Enzymy restrykcyjne	703
27.2.2	Wektory	705
27.2.3	Klonowanie DNA	708
27.3	Metody molekularne stosowane w diagnostyce wad rozwojowych i chorób uwarunkowanych genetycznie	710
27.3.1	Izolacja i oczyszczanie DNA	710
27.3.2	Metody izolacji RNA	710
27.3.3	Oznaczanie ilości i jakości otrzymanych preparatów kwasów nukleinowych	711
27.3.4	Rozdział elektroforetyczny kwasów nukleinowych	712
27.3.4.1	Elektroforeza w żelu agarozowym i poliakrylamidowym	712
27.3.4.2	Elektroforeza kapilarna	713
27.3.4.3	Transfer kwasów nukleinowych z żeli na odpowiednie nośniki	714
27.3.5	Techniki hybrydizacyjne analizy kwasów nukleinowych	714
27.3.5.1	Hybrydizacja typu <i>Southern</i>	715
27.3.5.2	Hybrydizacja typu <i>Northern</i>	716
27.3.5.3	Hybrydizacja z użyciem mikromacierzy	717
27.3.6	Metody cytogenetyki molekularnej	718
27.3.6.1	Fluorescencyjna hybrydizacja <i>in situ</i> (FISH)	719
27.3.6.2	Modyfikacje techniki FISH	719
27.3.6.3	Metoda PRINS	721
27.3.6.4	Metoda porównawczej hybrydizacji genomowej CGH	722
27.3.7	Amplifikacja kwasów nukleinowych z wykorzystaniem techniki PCR	723
27.3.7.1	Rodzaje reakcji PCR	724
27.3.7.2	Ilościowe techniki z zastosowaniem PCR	727
27.3.7.3	Reakcja LCR	727
27.3.8	Metody przesiewowe stosowane w diagnostyce molekularnej	729
27.3.9	Techniki sekwencjonowania kwasów nukleinowych	730
27.4	Systemy markerów molekularnych	732
27.4.1	Definicja i podział markerów molekularnych	732
27.4.2	Zastosowanie markerów molekularnych	734
27.5	Podsumowanie	735
27.6	Pytania	736
27.7	Piśmiennictwo	736
28	Wybrane zagadnienia z biotechnologii	737
28.1	O biotechnologii ogólnie	737
28.2	Kolory biotechnologii	738
28.3	Organizmy transgeniczne	739
28.3.1	Rośliny transgeniczne	739
28.3.2	Zwierzęta transgeniczne	746
28.3.2.1	Zwierzęce bioreaktory	746
28.3.2.2	Zwierzęta transgeniczne w nauce	746
28.3.2.3	Ksenotransplantacje	747
28.3.3	Metody uzyskiwania zwierząt transgenicznych	747
28.3.3.1	Mikroiniekcja do przedjądrzy	747
28.3.3.2	Modyfikacja pierwotnych komórek zarodkowych	748
28.3.3.3	Klonowanie	752
28.4	Pytania	755
28.5	Piśmiennictwo	756

29	Zastosowanie technik biologii molekularnej w medycynie sądowej	759
29.1	Wstęp	759
29.2	Era „przedgenetyczna”	760
29.3	Zmienność DNA a identyfikacja osobnicza	762
29.3.1	Istota polimorfizmu DNA jądrowego	763
29.3.2	Zastosowanie polimorfizmu DNA jądrowego w identyfikacji osobniczej	763
29.4	Początki identyfikacji genetycznej	765
29.5	Współczesna identyfikacja genetyczna	769
29.5.1	Analiza autosomalnych układów STR	770
29.5.2	Obliczenia statystyczne dla profili złożonych z układów STR	774
29.5.2.1	Obliczenia statystyczne w badaniach śladów biologicznych	775
29.5.2.2	Obliczenia statystyczne w analizie pokrewieństwa	779
29.6	Markery nieautosomalne, bazy danych profili genetycznych i przyszłość identyfikacji genetycznej	782
29.6.1	Analiza układów STR chromosomów płciowych	782
29.6.2	Analiza zdegradowanego DNA – miniSTR i SNP	785
29.6.3	Analiza DNA mitochondrialnego	786
29.6.4	Bazy danych profili genetycznych	787
29.6.5	Przewidywanie fenotypu i pochodzenia etnicznego	790
29.7	Podsumowanie	793
29.8	Pytania	793
29.9	Piśmiennictwo	794
30	Terapia genowa	795
30.1	Strategie terapii genowej	796
30.2	Rodzaje terapii genowej	796
30.3	Metody wprowadzania genów do komórek	796
30.4	Wektory wirusowe	797
30.4.1	Wirusy RNA	797
30.4.2	Wirusy DNA	797
30.4.3	Wektory plazmidowe	798
30.4.4	Wektory chemiczne	798
30.5	Próby terapii genowej u ludzi	798
30.5.1	Terapia genowa w mukowiscydozie	800
30.5.2	Terapia genowa w chorobach układu krążenia	801
30.5.3	Terapia genowa w hipercholesterolemii rodzinnej	802
30.5.4	Terapia genowa w chorobie Parkinsona	803
30.5.5	Terapia genowa w AIDS	804
30.5.6	Terapia genowa w chorobie Huntingtona	804
30.5.7	Terapia genowa w chorobie Alzheimera	805
30.6	Terapia genowa nowotworów	805
30.6.1	Immunoterapia	805
30.6.2	Wirusy onkolityczne	806
30.6.3	Kompensacja mutacji	807
30.6.4	Terapia genowa stosująca geny samobójcze	807
30.7	Pytania	808
30.8	Piśmiennictwo	809
31	Ekogenetyka i farmakogenetyka	811
31.1	Farmakogenetyka	811
31.1.1	Acetylacja i metabolizm leków	811

31.1.2	Genetycznie uwarunkowana wrażliwość na chlorek suksametonium	815
31.1.3	Hipertermia złośliwa	816
31.1.4	Akatalazemia (choroba Takahary) i hipokatalazemia	816
31.1.5	Metabolizm alkoholu etylowego	817
31.1.6	Porfirie	817
31.1.7	Krzywica oporna na witaminę D ₃	819
31.2	Ekogenetyka	819
31.2.1	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej (G6PD)	819
31.2.2	Niedobór α -1-antytrypsyny	820
31.2.3	Niedobór paraoksonazy	820
31.2.4	Hemochromatoza	820
31.2.5	Hipolaktazja (niedobór laktazy)	820
31.2.6	Fenylketonuria	821
31.2.7	Wrażliwość smaku na fenylotiomocznik	821
31.2.8	Celiakia	821
31.3	Teratogenne i mutagenne działanie leków	822
31.3.1	Przyczyny wad wrodzonych	823
31.4	Pytania	823
31.5	Piśmiennictwo	824

32 Genetyka zachowania

32.1	Dziedziczenie inteligencji	827
32.2	Dziedziczenie cech osobowości	830
32.3	Zachowania agresywne	833
32.3.1	Wpływ aberracji chromosomowych na zachowanie się	833
32.3.2	Wpływ mutacji genowych na zachowanie się	834
32.4	Rola czynników genetycznych w przestępczości	834
32.5	Zachowania samobójcze	835
32.6	Palenie tytoniu	835
32.7	Alkoholizm	836
32.8	Schizofrenia	837
32.9	Choroby afektywne	838
32.10	Podsumowanie	839
32.11	Pytania	839
32.12	Piśmiennictwo	839

33 Genetyczne aspekty starzenia

33.1	Definicje i teorie starzenia się	841
33.1.1	Teoria zużycia	842
33.1.2	Teoria zatrucia	842
33.1.3	Teoria sieciowania	843
33.1.4	Teoria ograniczonej liczby podziałów komórkowych Hayflicka	843
33.1.5	Teoria katastrofy błędów Orgela	844
33.1.6	Teoria skracania telomerów	845
33.1.7	Teoria mutacji somatycznych	845
33.1.8	Mitochondrialna teoria starzenia	846
33.1.9	Teoria wolnorodnikowa Harmana	847
33.1.10	Teoria immunologiczna	849
33.2	Pytania	850
33.3	Piśmiennictwo	850

34	Podstawy genetyki populacyjnej i wybrane zagadnienia z genetyki ewolucyjnej człowieka	853
34.1	Populacja w stanie równowagi – prawo Hardy’ego-Weinberga	854
34.2	Czynniki zwiększające genetyczną różnorodność populacji – mutacje i rekombinacja	855
34.3	Przepływ genów	858
34.4	Zmniejszanie różnorodności genetycznej; dryf genetyczny	858
34.5	Struktura (rozwarstwienie) populacji	861
34.6	Selekcja naturalna i jej rodzaje	862
34.7	Metody analizy danych populacyjnych	864
34.7.1	Metody opisowe	864
34.7.2	Metody filogenetyczne	866
34.8	Pochodzenie <i>Homo sapiens sapiens</i>	869
34.9	Najwcześniejsze migracje z Afryki do Eurazji	875
34.10	Czas i szlaki kolonizacji kontynentu amerykańskiego w świetle wyników badań mtDNA	877
34.11	Struktura (rozwarstwienie) populacji europejskich. Dystanse genetyczne i geograficzne	879
34.12	Pytania	880
34.13	Piśmiennictwo	881
35	Prawne, psychologiczne i etyczno-moralne aspekty poradnictwa genetycznego	883
35.1	Wstęp	883
35.2	Najważniejsze dokumenty o charakterze międzynarodowym dotyczące praw człowieka w świetle rozwoju biologii i medycyny a sytuacja prawna w Polsce	886
35.3	Prawa i normy fundamentalne	888
35.3.1	Godność człowieka i jego dziedzictwo genetyczne	888
35.3.2	Klonowanie	890
35.4	Prawa człowieka jako jednostki w kontekście badań genetycznych	890
35.4.1	Świadoma zgoda osoby na wykonanie badań genetycznych	890
35.4.2	Ochrona danych osobowych ze szczególnym uwzględnieniem charakteru informacji genetycznych	893
35.5	Problemy prawne i etyczne związane z technikami wspomaganego rozrodu	896
35.6	Diagnostyka przedurodzeniowa	899
35.7	Eugenika	904
35.8	Badania postnatalne	904
35.9	Podsumowanie	907
35.10	Pytania	909
35.11	Piśmiennictwo	910
	Skorowidz	911