

I. Zakres zastosowań diagnostyki molekularnej w medycynie Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak 1

II. Podstawy genetyki i genomiki Jerzy Bał, Ewa Bocian 5

- II.1. Podstawy genetyki molekularnej 5
 - II.1.1. Kwas deoksyrybonukleinowy i jego replikacja 5
 - II.1.2. Odczytywanie informacji genetycznej 6
 - II.1.3. Regulacja ekspresji 11
 - II.1.3.1. Wyciszanie ekspresji genu 12
 - II.1.3.2. Piętnowanie genomowe 13
 - II.1.4. Gen 13
 - II.1.5. Świat RNA 14
- II.2. Genom człowieka 15
 - II.2.1. Genomika 15
 - II.2.2. Struktura genomu 16
 - II.2.3. Kariotyp 18
 - II.2.3.1. Struktura chromosomu 19
 - II.2.3.2. Mitoza 21
 - II.2.3.3. Mejoza 22
- II.3. Zmienność i dziedziczność 24
 - II.3.1. Mutacje 24
 - II.3.1.1. Mutacje dynamiczne 25
 - II.3.2. Aberracje chromosomowe 27
 - II.3.3. Polimorfizm 33
 - II.3.4. Relacje genotyp-fenotyp 35
 - II.3.4.1. Recesywność i dominacja 38
 - II.3.4.2. Antycypacja 38
 - II.3.5. Priony 39

III. Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak 44

- III.1. Dziedziczenie autosomalne recesywne 44
- III.2. Dziedziczenie autosomalne dominujące 45
- III.3. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X 46
- III.4. Dziedziczenie wieloczynnikowe 46
- III.5. Dziedziczenie mitochondrialne 49

IV. Genetyczna różnorodność współczesnych populacji ludzkich Patrycja Dąca-Roszak, Ewa Ziętkiewicz 52

- IV.1. Mechanizmy powstawania różnorodności genetycznej 52
 - IV.1.1. Mutacje i rodzaje markerów 52
 - IV.1.2. Dryf genetyczny 54
 - IV.1.3. Wpływ demografii na różnorodność populacji 54
- IV.2. Badanie historii populacji 55
 - IV.2.1. Ocena poziomu różnorodności populacji i efektywna wielkość populacji 55
 - IV.2.2. Ocena relacji między populacjami 56
 - IV.2.3. Metody koalescencyjne w badaniach ewolucji sekwen
cji i ocenie wieku mutacji 56
 - IV.2.4. Analiza nierównowagi sprzężeń 57
- IV.3. Ewolucja Homo s. sapiens w świetle danych genetycznych 58
 - IV.3.1. Modele teoretyczne 58
 - IV.3.2. Różnorodność nukleotydowa i efektywna wielkość macierzystej populacji 59
 - IV.3.3. Struktura genetyczna gatunku 59
 - IV.3.4. Rozmieszczenie różnorodności w populacjach kontynentalnych 59
 - IV.3.5. Wiek macierzystej populacji i datowanie ekspansji demograficznej H. s. sapiens 60
 - IV.3.6. Model asymilacji 61
 - IV.3.7. Procesy migracji i kolonizacja świata 62
 - IV.3.8. Efekty założyciela w populacjach ludzkich 63

IV.3.9. Problematyka interpretacji różnorodności genetycznej ewolucji człowieka	64
IV.4. Analiza archaicznego DNA	64
IV.4.1. Problemy metodyczne	65
IV.4.2. Analiza archaicznych form Homo sapiens	65
IV.4.3. Analiza procesów kolonizacji	66
IV.4.4. Prehistoryczne migracje w Europie	66
IV.5. Różnorodność genetyczna populacji w zastosowaniach praktycznych	67
IV.5.1. Populacyjne różnice częstości alleli w praktyce medycznej	67
IV.5.2. Genetyczny profil populacji a mapowanie asocjacyjne w chorobach złożonych	68
IV.5.3. Określanie przynależności populacyjnej i pochodzenia osób – zastosowanie w medycynie sądowej	68
IV.6. Kierunki dalszych badań	70
V. Prawo a dylematy współczesnej genetyki Marek Safian, Leszek Bosek	73
V.1. Standardy europejskie	74
V.1.1. Kilka uwag prawnoporównawczych	74
V.1.2. Unia Europejska	79
V.1.3. Stanowisko Rady Europy	82
V.1.4. Regulacje zawarte w Konwencji o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny	83
V.1.4.1. Zakaz dyskryminacji	83
V.1.4.2. Prawo do wolności w sferze badań naukowych wobec genomu ludzkiego. Dopuszczalność dokonywania interwencji na ludzkim genomie (zmian w genomie)	83
V.1.4.3. Ochrona prywatności i autonomii jednostki. Dopuszczalność przeprowadzania genetycznych testów prognozujących	85
V.1.4.4. Zakaz dokonywania selekcji płci. Autonomia	86
V.1.5. Postanowienia protokołu dodatkowego o zakazie klonowania	86
V.1.6. Postanowienia protokołu dodatkowego o testach genetycznych	87
V.2. Standardy powszechne	90
V.3. Założenia do dalszej ewolucji regulacji prawnych	91
V.4. Stan obecny według prawa polskiego	92
VI. Metody analizy genomu	101
VI.1. Metody badania kwasów nukleinowych Jerzy Bal, Joanna Wiszniewska, Wojciech Wiszniewski	101
VI.1.1. Techniki analizy DNA	101
VI.1.1.1. Enzymy restrykcyjne	101
VI.1.1.2. Klonowanie DNA	102
VI.1.1.3. Hybrydyzacja	103
VI.1.1.4. Powielanie fragmentu DNA	106
VI.1.1.5. Sekwencjonowanie DNA	108
VI.1.1.6. Redagowanie DNA	111
VI.1.2. Identyfikacja mutacji	113
VI.1.3. Mapowanie i identyfikacja genów	117
VI.2. Metody analizy cytogenetycznej i cytogenetyki molekularnej Ewa Bocian	119
VI.2.1. Oznaczanie kariotypu	119
VI.2.1.1. Techniki hodowli komórkowych	120
VI.2.2. Metody analizy chromosomów	120
VI.2.2.1. Analiza prążkowa	122
VI.2.2.2. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ FISH	127
VI.2.2.3. Porównawcza hybrydyzacja genomowa	131
VI.2.3. Identyfikacja chromatyny płciowej	136
VI.3. Bioinformatyka	137

137	VI.3.1. Bazy danych i narzędzia bioinformatyczne Paweł Siedlecki
	VI.3.1.1. Bazy danych 137
	VI.3.1.2. Struktura i wizualizacja makromolekuł 144
	VI.3.1.3. Interaktory białkowe 147
	VI.3.1.4. Bazy literatury naukowej 148
150	VI.3.1.5. Przegląd wybranych narzędzi bioinformatycznych
	VI.3.2. Sekwencjonowanie następnej generacji Tomasz Gambin 155
	VI.3.2.1. Formaty danych 157
	VI.3.2.2. Potok przetwarzania danych z NGS 159
	VI.3.2.3. Kontrola jakości 163
	VI.3.2.4. Interpretacja i raportowanie wyników 165
	VII. Aspekty kliniczne aberracji chromosomowych Ewa Bocian, Tadeusz Mazurczak 171
	VII.1. Wskazania do analizy kariotypu 173
	VII.2. Zespoły niestabilności chromosomów 175
	VII.3. Interpretacja kariotypu 176
8	VII.4. Kontrola jakości badań diagnostycznych w cytogenetyce klinicznej 17
	VIII. Diagnostyka molekularna 179
ewska 179	VIII.1. Strategia działania Jerzy Bal, Wojciech Wiszniewski, Joanna Wiszniewska 179
	VIII.1.1. Badanie sposobu dziedziczenia się genu 180
	VIII.1.2. Analiza mutacji 183
	VIII.1.3. Problemy diagnostyczne 191
	VIII.2. Nieinwazyjna prenatalna diagnostyka molekularna Katarzyna Guz, Beata Nowakowska, Agnieszka Orzińska, Sylwia Rzońca 193
	VIII.2.1. Wolne cyrkulujące płodowe kwasy nukleinowe 194
	VIII.2.2. Markery dla wolnego płodowego DNA 195
	VIII.2.3. Metody separacji i identyfikacji 196
	VIII.2.4. Przykłady zastosowań NIPT 197
	VIII.2.4.1. Identyfikacja płci płodu 197
	VIII.2.4.2. Diagnostyka chorób autosomalnych 198
	VIII.2.4.3. Identyfikacja aneuploidii oraz zmian strukturalnych chromosomów 199
	VIII.2.4.4. Zastosowanie NIPT w badaniach konfliktów matczyno-płodowych 201
	VIII.2.4.5. Zastosowanie łożyskowospecyficznych miRNA w diagnostyce wewnątrzmacicznego zahamowania wzrostu płodu oraz stanu przedrzucawkowego 203
	VIII.3. Testy genetyczne Jerzy Bal 204
	IX. Choroby genetycznie uwarunkowane 207
	IX.1. Immunogenetyka Barbara Lisowska-Groszperre, Alain Fischer 208
	IX.1.1. Dziedziczne choroby układu odpornościowego 209
	IX.1.1.1. Ciężki złożony niedobór odporności 209
211	IX.1.1.2. Funkcjonalne niedobory odporności limfocytów T
15	IX.1.1.3. Wadliwe różnicowanie lub funkcja limfocytów B 2
	IX.1.1.4. Dziedziczne choroby autoimmunologiczne 215
	IX.1.1.5. Choroby złożone 217
k 218	IX.1.2. Antygeny zgodności tkankowej Ewa Brojer, Katarzyna Guz, Jacek Nowak 218
	IX.1.2.1. Funkcje i mechanizmy działania HLA 218
	IX.1.2.2. Podłoże genetyczne antygenów HLA 220
	IX.1.2.3. Polimorfizm HLA 222
	IX.1.2.4. Zjawisko niezrównoważenia sprzężeń 223
	IX.1.2.5. Metody oznaczania antygenów HLA 223
	IX.1.2.6. Nazewnictwo antygenów HLA 225

5	IX.1.2.7. Zastosowanie i znaczenie badań antygenów HLA	22
	IX.1.2.7.1. Transplantologia	227
	IX.1.2.7.2. Transfuzjologia	230
	IX.1.2.7.3. Rejestry	230
	IX.1.2.8. HLA a występowanie chorób	231
tów 233	IX.1.2.9. Antygeny krwinek czerwonych, płytek i granulocy	
	IX.2. Choroby kompleksowe Jacek J. Pietrzyk	245
	IX.2.1. Klasyfikacja	245
	IX.2.2. Znaczenie populacyjne	245
	IX.2.3. Genetyka populacyjna – metodyka	246
	IX.2.3.1. Diagnoza fenotypowa	246
	IX.2.3.2. Selekcja	246
	IX.2.3.3. Analiza segregacyjna	247
	IX.2.3.4. Analiza sprzężeniowa	248
	IX.2.3.5. Analiza asocjacji	248
ch w etiologii chorób kompleksowych	IX.2.4. Oszacowanie udziału czynników genetycznych i środowiskowy	250
	IX.2.4.1. Modele dziedziczenia	251
	IX.2.4.2. Odziedziczalność	251
	IX.2.5. Identyfikacja genów głównych	252
j 255	IX.2.6. Wybrane przykłady chorób kompleksowych	255
	IX.2.6.1. Astma alergiczna jako model choroby kompleksowe	
	IX.2.6.2. Choroba Hirschsprunga	256
	IX.2.6.3. Cukrzyca typu I	256
	IX.2.6.4. Wady cewy nerwowej	258
	IX.2.6.5. Wady wrodzone serca	259
ych 261	IX.2.7. Specyfika poradnictwa genetycznego w chorobach kompleksow	
	IX.2.8. Aktualny stan badań w chorobach kompleksowych	262
	IX.2.9. Przyszłe kierunki badań – oczekiwania i ograniczenia	262
	IX.3. Choroby nowotworowe – aspekty molekularne Janusz A. Siedlecki	265
	IX.3.1. Molekularne aspekty chorób nowotworowych	265
geny 270	IX.3.1.1. Etapy karcynogenezy	267
	IX.3.1.2. Zaburzenia w transmisji sygnałów wzrostu – onko	
wzrostowych – geny supresorowe	IX.3.1.3. Utrata zdolności do rozpoznawania sygnałów anty	274
lizacyjne 274	IX.3.1.4. Zaburzenia w systemach naprawy DNA – geny stabi	
	IX.3.1.5. Cykl komórkowy a transformacja nowotworowa	276
284	IX.3.1.5.1. Regulacja cyklu komórkowego	276
	IX.3.1.5.2. Fosforylacja białek a cykl komórkowy	
owego 286	IX.3.1.5.3. Konsekwencje deregulacji cyklu komór	
a 287	IX.3.1.6. Zmiany epigenetyczne a transformacja nowotworow	
ego a transformacja nowotworowa	IX.3.1.7. Nabywanie nieograniczonego potencjału podziałów	290
	IX.3.1.8. Transformacja nowotworowa a apoptoza	292
	IX.3.1.9. Nabywanie zdolności do unaczynienia guza	294
zerzutów 296	IX.3.1.10. Nabywanie zdolności do tworzenia nacieków i pr	
	IX.3.2. Diagnostyka molekularna	301
	IX.3.2.1. Markery biochemiczne	301
	IX.3.2.2. Markery genetyczne	302

	IX.3.3. Znaczenie badań genetycznych w klinice	312
	IX.4. Choroby nowotworowe – aspekty cytogenetyczne Janusz Limon, Magdalena Ratajska	313
	IX.4.1. Białaczki i chłoniaki	313
	IX.4.2. Łagodne guzy. Mięsaki	317
	IX.4.3. Inne nowotwory	319
	IX.4.4. Badanie predyspozycji genetycznych	320
	IX.4.5. Poradnictwo genetyczne w zespołach dziedzicznej predyspozycji do nowotworów	321
	IX.4.5.1. Dziedziczne raki piersi i jajnika	322
	IX.4.5.2. Dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego	325
	IX.4.6. Wskazania do badań molekularnych	326
	IX.5. Choroby mitochondrialne Ewa Bartnik, Katarzyna Tońska	328
	IX.5.1. Genom mitochondrialny	328
	IX.5.2. Mutacje mitochondrialnego DNA	331
	IX.5.3. Mutacje genomu jądrowego prowadzące do chorób mitochondrialnych	331
	IX.5.4. Korelacje genotyp-fenotyp w chorobach mitochondrialnych	334
	IX.5.5. Diagnostyka chorób mitochondrialnych	334
	IX.5.6. Poradnictwo genetyczne w chorobach mitochondrialnych	337
	IX.5.7. Leczenie chorób mitochondrialnych i strategie reprodukcji	337
	IX.5.8. Polimorfizm mtDNA	338
	IX.5.9. Mitochondria w chorobach nowotworowych	339
	IX.5.10. Mitochondria a starzenie	339
	X. Epigenetyka Monika Gos	342
	X.1. Regulacja epigenetyczna	343
	X.2. Mechanizmy regulacji epigenetycznej	344
	X.2.1. Metylacja DNA	344
	X.2.2. Modyfikacje kowalencyjne białek histonowych	346
	X.2.3. Struktura chromatyny	346
	X.2.4. Białka związane z regulacją ekspresji genów i przebudowaniem struktury chromatyny	349
	X.2.5. Niekodzący RNA	349
	X.3. Rodzicielskie piętnowanie genomowe	350
	X.4. Zaburzenia procesów regulacji epigenetycznej jako przyczyna chorób dziedzicznych	352
	X.4.1. Choroby związane z nałożeniem nieprawidłowego wzoru epigenetycznego	352
	X.4.2. Choroby związane z defektem w genach kodujących modyfikatory epigenetyczne	364
	X.5. Somatyczne zmiany epigenetyczne jako efekt konstytutywnego defektu genetycznego	371
	X.6. Epigenetyczne zmiany somatyczne jako przyczyna chorób kompleksowych	371
	X.6.1. Nowotwory	373
	X.6.2. Demencja/otępienie	375
	X.6.3. Choroby układu krążenia	376
	X.7. Dziedziczenie międzypokoleniowe	376
	XI. Genetycznie uwarunkowana zmienność osobnicza a współczesne problemy zdrowotne	379
	XI.1. Farmakogenetyka Władysław A. Daniel	379
	XI.1.1. Farmakogenetyka jako nowa dziedzina nauki	379
	XI.1.2. Polimorfizm reakcji utleniania z udziałem cytochromu P450	381
	XI.1.3. Polimorfizm reakcji sprzęgania	386
	XI.1.3.1. N-acetylotransferaza	386

	XI.1.3.2. S-transferaza glutationowa	387
	XI.1.3.3. UDP-glukuronylotransferaza	387
	XI.1.3.4. S-metylotransferaza tiopuryny	388
	XI.1.4. Fenotypowanie	388
P450 389	XI.1.4.1. Fenotypowanie w kierunku aktywności cytochromu	
ansferazy 2 390	XI.1.4.2. Fenotypowanie w kierunku aktywności N-acetylotr	
	XI.1.5. Kliniczne znaczenie farmakogenetyki	390
ych leki? 393	XI.1.6. Czy farmakogenetyka dotyczy jedynie enzymów metabolizując	
	XI.1.6.1. Polimorfizm transporterów leków	393
ekazników 393	XI.1.6.2. Polimorfizm receptorów i transporterów neuroprz	
akoterapii 395	XI.1.7. Farmakogenetyka i farmakogenomika a indywidualizacja farm	
	XI.2. Nutrigenetyka Małgorzata Schlegel-Zawadzka	396
yki żywieniowe 397	XI.2.1. Produkty żywnościowe, składniki pokarmowe, zwyczaje i naw	
	XI.2.2. Metodyka badań	397
	XI.2.3. Interakcja składników diety i genów	400
	XI.2.4. Fenotyp żywieniowy	400
ym 403	XI.2.5. Indywidualizacja diety, zapobieganie chorobom dietozależn	
	XI.2.6. Etyczne problemy a żywieniowe badania genetyczne	404
XII. Leczenie – praktyka i nadzieje		407
	XII.1. Znaczenie terapii Jerzy Bal, Tadeusz Mazurczak	407
	XII.2. Genetyczne choroby metaboliczne – możliwości leczenia Anna Tylki-Sz	
ymańska, Barbara Czartoryska		409
	XII.2.1. Definicja choroby metabolicznej	409
	XII.2.2. Przyczyny zaburzeń przemian metabolicznych	410
	XII.2.3. Diagnostyka	411
	XII.2.4. Możliwości lecznicze	411
	XII.2.4.1. Działanie na poziomie metabolitu	412
	XII.2.4.2. Działanie na poziomie zmutowanego enzymu	413
	XII.2.4.3. Inne formy terapii	418
	XII.2.5. Skuteczność leczenia – „choroby rzadkie”	418
	XII.3. Terapia genowa chorób dziedzicznych Jerzy Bal	419
	XII.3.1. Modele zwierzęce chorób dziedzicznych	420
	XII.3.2. Przywrócenie utraconej funkcji – transfer genu	420
	XII.3.3. Zablockowanie ekspresji	422
	XII.3.4. Redagowanie DNA	423
	XII.4. Terapia genowa chorób nowotworowych Janusz A. Siedlecki	423
	XII.4.1. Supresja fenotypu nowotworowego	424
	XII.4.2. Odpowiedź gospodarz-nowotwór	425
	XII.4.3. Niszczenie komórek nowotworowych	425
	XII.4.4. Ochrona komórek macierzystych	425
	XII.4.5. Antyangiogenna forma terapii nowotworów	426
	XII.5. Terapia – wzmocnienie genetyczne – predyspozycje Jerzy Bal	427
XIII. Poradnictwo genetyczne i profilaktyka chorób	Tadeusz Mazurczak	429
	XIII.1. Poradnictwo genetyczne	429
	XIII.1.1. Definicja i cele poradnictwa genetycznego	430
	XIII.1.2. Metodyka poradnictwa genetycznego	431
	XIII.1.3. Aspekty psychologiczne poradnictwa genetycznego	434
	XIII.2. Profilaktyka chorób genetycznych	438
XIV. Epidemiologia chorób genetycznie uwarunkowanych	Anna Latos-Bieleńska	443
	XIV.1. Częstość występowania chorób genetycznych w różnych okresach życia	
człowieka		443

444	XIV.2. Choroby genetyczne a choroby rzadkie. Rejestry chorób genetycznych	
	XIV.3. Epidemiologia poszczególnych rodzajów chorób genetycznych	445
	XIV.3.1. Aberracje chromosomowe i choroby genomowe	445
	XIV.3.2. Choroby uwarunkowane jednogеноowo	446
	XIV.3.3. Choroby uwarunkowane wielogenowo/wieloczynnikowo (choroby kompleksowe)	450
	XIV.4. Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych	451
	XV. Spektrum zastosowań biologii molekularnej	457
	XV.1. Analiza DNA w genetyce sądowej Piotr Kozioł, Urszula Rogalla, Tomasz Grzybowski	457
	XV.1.1. Badania genetyczne w ustalaniu ojcostwa	457
	XV.1.1.1. Aspekty prawne	458
	XV.1.1.2. Markery genetyczne w analizie ojcostwa	459
	XV.1.1.3. Analiza polimorfizmu mikrosatelitarnego	461
	XV.1.1.4. Analiza wyników w ekspertyzie dla sądu	463
	XV.1.2. Badanie śladów biologicznych w sprawach kryminalnych	468
	XV.1.2.1. Polimorfizm chromosomu Y	472
	XV.1.2.2. Polimorfizm DNA mitochondrialnego	475
sądowej	XV.1.2.3. Sekwencjonowanie następnej generacji w genetyce	478
	XV.1.2.4. Badania predykcyjne	479
e sądowej	XV.1.2.5. Analiza pochodzenia biogeograficznego w genetyce	482
	XV.1.3. Banki profili genetycznych	485
	XV.2. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych	486
	XV.2.1. Podstawy diagnostyki molekularnej Norman J. Pieniążek	486
	XV.2.1.1. Przykłady zastosowania	487
	XV.2.1.2. Kontrola jakości	488
	XV.2.1.3. Nowe czynniki infekcyjne	489
	XV.2.1.4. Epidemiologia molekularna	492
y	XV.2.1.5. Prawny status molekularnych testów diagnostycznych	494
	XV.2.2. Analiza genetyczna w bakteriologii i epidemiologii zakażeń bakteryjnych Janusz Fiett, Radosław, Izdebski, Marek Gniadkowski	494
nej	XV.2.2.1. Strategie i obszary zastosowań analizy genetycznej	494
	XV.2.2.2. Wykrywanie obecności bakterii w materiale klinicznym i środowisku	495
	XV.2.2.3. Identyfikacja taksonomiczna	497
ryjnych	XV.2.2.4. Metody genetyczne w epidemiologii zakażeń bakteryjnych	499
	XV.2.2.5. Wykrywanie i charakterystyka elementów genetycznych związanych z rozprzestrzenianiem, zjadliwością i lekoopornością bakterii	505
	XV.2.2.6. Genomika bakterii i jej zastosowania	508
	XV.2.2.7. Dostępność, przetwarzanie i wymiana danych	509
	XV.2.3. Diagnostyka wirusów przenoszonych przez krew Ewa Brojer, Piotr Grabarczyk	511
ie w transfuzjologii	XV.2.3.1. Wirusy wykrywane we krwi ludzkiej i ich znaczenie	511
11	XV.2.3.2. Molekularne badania przeglądowe u dawców krwi	511
	XV.2.3.3. Metody i diagnostyka wirusologiczna	512
	XV.3. Biotechnologia Józef Kapusta, Tomasz Pniewski	519
	XV.3.1. Szczepionki	520
produkcji szczepionek	XV.3.1.1. Wykorzystanie bakteryjnego systemu ekspresji w	522
	XV.3.1.2. Otrzymywanie szczepionek w roślinach	524
	XV.3.2. Indukcja tolerancji immunologicznej	531

XV.3.3. Wytwarzanie przeciwciał monoklonalnych	532
XV.3.3.1. Rośliny transgeniczne jako bioreaktor do wytwarzania przeciwciał monoklonalnych	532
XV.3.3.2. Przeciwciała monoklonalne a ochrona roślin	533
XV.3.4. Biotechnologia w pozyskiwaniu naturalnych farmaceutyków roślinnych	533
XV.3.5. Produkcja w roślinach związków biologicznie aktywnych, terapeutyków i nutraceutów	536
XV.3.6. Zwierzęta transgeniczne w produkcji biofarmaceutyków	537
XV.3.7. Komórki macierzyste, medycyna regeneracyjna, klonowanie i terapia transplantacyjna	537
XV.3.8. Biotechnologia medyczna z perspektywy lat – nowe wyzwania	545
XVI. Słabość i siła genocentrycznej wizji biologii	Andrzej Jerzmanowski 549
XVII. Uzupełnienia i załączniki	Jerzy Bał, Ewa Bocian 557
XVII.1. Kod genetyczny	557
XVII.2. Przygotowanie materiału do badania	557
XVII.2.1. Pobranie krwi na izolację DNA	557
XVII.2.2. Pobranie krwi do badania cytogenetycznego	558
XVII.3. Nazewnictwo genów i mutacji	558
XVII.4. Ważniejsze osiągnięcia w genetyce i biologii molekularnej w latach 1953–2016	560
XVII.5. Słownik terminów	562
XVII.6. Przykłady wyników diagnostyki molekularnej	566
XVII.7. Deklaracja świadomej zgody	573
XVII.8. Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny	574
XVII.9. Projekt Protokołu Dodatkowego do Konwencji o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny w sprawie zakazu klonowania istot ludzkich	581
XVII.10. Projekt komentarza do projektu Protokołu Dodatkowego w sprawie zakazu klonowania istot ludzkich	582
XVII.11. Protokół Dodatkowy do Konwencji o Prawach Człowieka i Biomedycynie o testach genetycznych dla celów zdrowotnych	583