

Spis treści

CZĘŚĆ PIERWSZA

I. Zakres zastosowań diagnostyki molekularnej w medycynie	15
<i>Jerzy Bal, Tadeusz Mazurczak</i>	
II. Podstawy genetyki molekularnej	19
<i>Jerzy Bal</i>	
II.1. Struktura kodu genetycznego	19
II.2. Odczytywanie informacji genetycznej	24
II.3. Świat RNA	34
III. Genom człowieka	37
<i>Jerzy Bal, Ewa Bocian</i>	
III.1. Genomika	37
III.2. Struktura genomu	38
III.3. Kariotyp	43
IV. Zasady dziedziczenia	53
<i>Jerzy Bal, Tadeusz Mazurczak</i>	
IV.1. Dziedziczenie autosomalne recesywne	55
IV.2. Dziedziczenie autosomalne dominujące	56
IV.3. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X	57
IV.4. Dziedziczenie wieloczynnikowe	58
IV.5. Dziedziczenie mitochondrialne	61
V. Zmienność i dziedziczność	62
<i>Jerzy Bal, Ewa Bocian</i>	
V.1. Mutacje	62
V.2. Polimorfizm	76
V.3. Relacje genotyp–fenotyp	78
V.4. Priony	85

VI. Genetyczna różnorodność współczesnych populacji ludzkich	88
<i>Ewa Ziętkiewicz</i>	
VI.1. Mechanizmy powstawania różnorodności genetycznej w populacji . .	89
VI.2. Różnorodność genetyczna w badaniu historii populacji	94
VI.3. Ewolucja <i>Homo sapiens</i> w świetle danych genetycznych	98
VI.4. Różnorodność genetyczna populacji a praktyka medyczna	109
VI.5. Kierunki dalszych badań	112

VII. Prawo a dylematy współczesnej genetyki	114
--	-----

<i>Marek Sajfan</i>	
VII.1. Standardy europejskie. Ogólna charakterystyka	115
VII.2. Unia Europejska	118
VII.3. Stanowisko UNESCO i Rady Europy	121
VII.4. Regulacje zawarte w Konwencji o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny	123
VII.5. Założenia do dalszej ewolucji regulacji prawnych	130
VII.6. Stan obecny według prawa polskiego	132

CZĘŚĆ DRUGA

VIII. Uwarunkowanie genetyczne chorób dziedzicznych i ich rozpoznawanie	137
--	-----

Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak

IX. Metody badań genomu	142
--	-----

Jerzy Bał, Wojciech Wiszniewski

IX.1. Metody badania kwasów nukleinowych	142
--	-----

Ewa Bocian, Janusz Limon

IX.2. Metody badań cytogenetycznych	162
---	-----

X. Choroby kompleksowe	189
---	-----

Jacek J. Pietrzyk

X.1. Klasyfikacja	189
X.2. Znaczenie populacyjne	190
X.3. Genetyka populacyjna – metodyka	191
X.4. Oszacowanie udziału czynników genetycznych i środowiskowych w etiologii chorób kompleksowych	198
X.5. Identyfikacja genów głównych	202
X.6. Wybrane przykłady chorób kompleksowych	205
X.7. Specyfika poradnictwa genetycznego w chorobach kompleksowych	211
X.8. Aktualny stan badań w chorobach kompleksowych	213
X.9. Przyszłe kierunki badań – oczekiwania i ograniczenia	214

XI. Diagnostyka molekularna	216
<i>Jerzy Bał, Wojciech Wiszniewski, Joanna Wiszniewska</i>	
XI.1. Sposób postępowania	218
XI.2. Diagnostyka preimplantacyjna i prenatalna	234
XI.3. Problemy diagnostyczne	235
XI.4. Testy genetyczne	236
XII. Aspekty kliniczne aberracji chromosomowych	238
<i>Ewa Bocian, Tadeusz Mazurczak</i>	
XII.1. Wskazania do analizy kariotypu	241
XII.2. Zespoły niestabilności chromosomów	243
XII.3. Zespół łamliwego chromosomu X	245
XII.4. Interpretacja kariotypu	246
XII.5. Kontrola jakości badań diagnostycznych w cytogenetyce klinicznej	249
XIII. Choroby mitochondrialne	251
<i>Ewa Bartnik</i>	
XIII.1. Genom mitochondrialny	251
XIII.2. Mutacje mtDNA	253
XIII.3. Korelacje genotyp–fenotyp	255
XIII.4. Współzależność mtDNA–DNA jądrowy	256
XIII.5. Diagnostyka chorób mitochondrialnych	257
XIII.6. Polimorfizm mtDNA	258
XIII.7. Mitochondria a starzenie się	259
XIV. Farmakogenetyka. Polimorfizm genetyczny działania leków w fazie farmakokinetycznej i farmakodynamicznej – znaczenie farmakologiczne i toksykologiczne	261
<i>Władysława A. Daniel</i>	
XIV.1. Farmakogenetyka jako nowa dziedzina nauki	262
XIV.2. Polimorfizm reakcji utleniania z udziałem cytochromu P-450	264
XIV.3. Polimorfizm reakcji sprzęgania	271
XIV.4. Fenotypowanie	275
XIV.5. Kliniczne znaczenie farmakogenetyki	279
XIV.6. Czy farmakogenetyka dotyczy jedynie enzymów metabolizujących leki?	282
XV. Immunogenetyka	287
<i>Ewa Brojer</i>	
XV.1. Główny układ zgodności tkankowej i inne układy antygenowe komórek krwi	287
<i>Barbara Lisowska-Groszperre, Alain Fischer</i>	
XV.2. Dziedziczne choroby układu odpornościowego	319

XVI. Choroby nowotworowe	336
<i>Janusz A. Siedlecki</i>	
XVI.1. Podłoże molekularne	337
XVI.2. Diagnostyka molekularna	381
<i>Janusz Limon</i>	
XVI.3. Swoiste aberracje chromosomowe	397
XVI.4. Badanie predyspozycji genetycznych	408
<i>Janusz A. Siedlecki</i>	
XVI.5. Terapia genowa nowotworów	413
XVII. Leczenie chorób dziedzicznych	418
<i>Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak</i>	
XVII.1. Znaczenie terapii	418
<i>Anna Tyłki-Szymańska, Barbara Czartoryska</i>	
XVII.2. Genetyczne choroby metaboliczne – możliwości leczenia	420
<i>Jerzy Bał</i>	
XVII.3. Terapia genowa	435
XVIII. Poradnictwo i profilaktyka w chorobach genetycznie uwarunkowanych	443
<i>Tadeusz Mazurczak</i>	
XVIII.1. Poradnictwo genetyczne	443
XVIII.2. Profilaktyka chorób genetycznych	456
<i>Janusz Limon</i>	
XVIII.3. Poradnictwo genetyczne w dziedzicznych chorobach nowotworowych	460
XIX. Analiza DNA w medycynie sądowej	468
<i>Piotr Kozioł</i>	
XIX.1. Badania genetyczne w ustalaniu ojcostwa	468
XIX.2. Badanie śladów biologicznych w kryminalistyce	494
XIX.3. Polimorfizm DNA mitochondrialnego	499
XIX.4. Banki profili genetycznych	503
XX. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych	506
<i>Norman J. Pieniążek</i>	
XX.1. Podstawy diagnostyki molekularnej	506
<i>Ewa Brojer, Piotr Grabarczyk</i>	
XX.2. Diagnostyka wirusów przenoszonych przez krew	519

XX.3. Analiza genetyczna w bakteriologii i epidemiologii zakażeń bakteryjnych	528
XXI. Biotechnologia	550
<i>Józef Kapusta, Tomasz Pniewski</i>	
XXI.1. Szczepionki	552
XXI.2. Wytwarzanie przeciwciał monoklonalnych	565
XXI.3. Biotechnologia w pozyskiwaniu naturalnych farmaceutyków roślinnych	569
XXI.4. Produkcja w roślinach związków biologicznie aktywnych, terapeutyków i nutraceutyków	570
XXI.5. Zwierzęta transgeniczne w produkcji biofarmaceutyków	572
XXI.6. Komórki macierzyste, klonowanie ssaków i terapia transplantacyjna	575
XXI.7. Biotechnologia medyczna z perspektywy lat – nowe wyzwania	580
XXII. Uzupełnienia	585
<i>Jerzy Bał, Ewa Bocian</i>	
XXII.1. Przygotowanie materiału do badania	585
XXII.2. Nazewnictwo genów i mutacji.	586
XXII.3. Ważniejsze osiągnięcia w genetyce i biologii molekularnej w latach 1953–2005	587
XXII.4. Słownik	591
XXIII. Załączniki	596
XXIII.1. Przykłady wyników diagnostyki molekularnej	597
XXIII.2. Deklaracja świadomej zgody	606
XXIII.3. Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny	607
XXIII.4. Projekt Protokołu Dodatkowego do Konwencji o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny w sprawie zakazu klonowania istot ludzkich	617
Indeks	623