

Spis treści (szczegółowy)

Wprowadzenie	1	Komórki prokariotyczne i wirusy	84
Chronologia ważnych wydarzeń w genetyce	13	Izolacja zmutowanych komórek	
Zdarzenia, które w sposób szczególny przyczyniły się do rozwoju genetyki ..	13	bakteryjnych	84
Podstawy	19	Rekombinacja u bakterii	86
Molekularne podstawy genetyki	20	Bakteriofagi	88
Komórka i jej składniki	20	Przenoszenie DNA pomiędzy komórkami	90
Niektóre rodzaje wiązań chemicznych ..	22	Wirusy	92
Węglowodany	24	Cykl replikacyjny wirusów	94
Lipidy (tłuszcze)	26	Wirusy RNA: genom, replikacja, translacja	96
Nukleotydy i kwasy nukleinowe	28	Wirusy DNA	98
Aminokwasy	30	Retrowirusy	100
Białka	32	Integracja i transkrypcja retrowirusa ...	102
DNA jako nośnik informacji genetycznej	34	Komórki eukariotyczne	104
DNA i jego składniki	36	Drożdże: komórki eukariotyczne mające fazę diploidalną i haploidalną	104
Struktura DNA	38	Determinacja typu płciowego u drożdży i dwuhybrydowy system drożdżowy	106
Alternatywne struktury DNA	40	Elementy funkcjonalne chromosomów drożdży	108
Replikacja DNA	42	Sztuczne chromosomy w analizie złożonych genomów	110
Przeptyw informacji genetycznej: transkrypcja oraz translacja	44	Kontrola cyklu komórkowego	112
Geny i mutacje	46	Podział komórki: mitozą	114
Kod genetyczny	48	Podział dojrzewania (mejoza)	116
Struktura genów eukariotycznych	50	Crossing-over w profazie I	118
Sekwencjonowanie DNA	52	Gametogeneza	120
Zautomatyzowane sekwencjonowanie DNA	54	Hodowle komórkowe	122
Klonowanie DNA	56	Genetyka mitochondrialna	124
Klonowanie cDNA	58	Genetyczna kontrola procesów dostarczania energii przez mitochondria	124
Biblioteki DNA	60	Genom chloroplastów i mitochondriów	126
Analiza restrykcyjna przy użyciu techniki Southerna (Southern blot) ...	62	Genom mitochondrialny człowieka ...	128
Mapowanie restrykcyjne	64	Choroby mitochondrialne	130
Powielanie DNA w łańcuchowej reakcji polimeryzacji (PCR)	66	Genetyka klasyczna	132
Zmiany w DNA	68	Cechy mendlowskie	132
Mutacje spowodowane różnymi modyfikacjami zasad	70	Segregacja cech mendlowskich	134
Polimorfizm DNA	72	Niezależna segregacja dwóch cech ...	136
Rekombinacja	74	Fenotyp i genotyp	138
Transpozycja	76		
Ekspansja powtórzeń trinukleotydowych ..	78		
Naprawa DNA	80		
Xeroderma pigmentosum	82		

Segregacja genotypów rodzicielskich	140	Kontrola ekspresji genu u bakterii	
Dziedziczenie monogenowe	142	przez represję	210
Sprzężenie i rekombinacja	144	Kontrola transkrypcji	212
Odległość genetyczna pomiędzy		Kontrola transkrypcji u <i>Eukaryota</i>	214
dwoma <i>loci</i> genowymi a częstość		Regulacja ekspresji genu u <i>Eukaryota</i>	216
rekombinacji	146	Białka wiążące DNA	218
Analiza segregacji przy użyciu markerów		Inne aktywatory transkrypcji	220
genetycznych	148	Inhibitory transkrypcji i translacji	222
Analiza sprzężeń	150	Metylacja DNA	224
Cechy genetyczne o charakterze		Piętnowanie genomowe	226
ilościowym	152	Inaktywacja chromosomu X	228
Rozkład normalny i model dziedziczenia		Rozbicie ciągłości określonego genu	
wielogenowego z wartością progową	154	w myszy transgenicznej	230
Rozkład genów w populacji	156	Genomika	233
Równowaga Hardy'ego i Weinberga	158	Genomika, badanie organizacji	
Pokrewieństwo i wsobność	160	genomów	234
Bliźnięta	162	Pełna sekwencja genomu	
Polimorfizm	164	<i>Escherichia coli</i>	236
Polimorfizm biochemiczny	166	Genom plazmidu z wieloodpornościowej	
Rozkład geograficzny genów	168	<i>Corynebacterium</i>	238
Chromosomy	170	Mapy genomowe	240
Nukleosomy	170	Sposoby analizy genomu	242
DNA w chromosomach	172	Organizacja genomu eukariotycznego	244
Chromosomy politeniczne	174	Identyfikacja genu	246
DNA chromosomów szczoteczkowych		Projekt sekwencjonowania genomu	
Zależność pomiędzy strukturą		człowieka	248
i funkcją chromosomów	178	Identyfikacja kodujących frag-	
Specjalna struktura końców		mentów DNA	250
chromosomu: telomer	180	Genom dynamiczny: ruchome elementy	
Chromosomy metafazowe	182	genetyczne	252
Kariotyp	184	Ewolucja genów i genomów	254
Wzór prążków G i R chromosomów		Genomika porównawcza	256
metafazowych człowieka	186	Ewolucja człowieka	258
Sposób zapisu aberracji		Analiza genomu przy użyciu	
chromosomowych	188	mikromacierzy	260
Przygotowanie chromosomów		Genetyka i medycyna	263
metafazowych do analizy	190	Interakcje komórkowe	264
Hybrydyzacja <i>in situ</i> w metafazie		Systemy sygnalizacji komórkowej	264
i interfazie	192	Rodzaje receptorów powierzchniowych	
Specyficzna identyfikacja chromosomów		Receptory sprzężone z białkiem G	268
metafazowych	194	Przełączniki błonowe	270
Aberracje liczbowe chromosomów	196	Receptory dla neurotransmitterów	272
Translokacja	198	Wrodzone zaburzenia kanałów	
Rodzaje strukturalnych aberracji		jonowych	274
chromosomowych	200	Zaburzenia kanału chlorkowego:	
Wykrywanie strukturalnych aberracji		mukowiscydoza	276
chromosomowych metodami		Rodopsyna jako przykład fotoreceptora	
molekularnymi	202	Mutacje w genie rodopsyny	280
Regulacja i ekspresja genów	204	Widzenie barw	282
Jądro komórkowe i rybosomalny RNA	204	Zmysł słuchu i niedosłuch	284
Transkrypcja	206	Rodzina genów dla receptorów	
Kontrola ekspresji genu u bakterii przez		węchowych	286
indukcję	208		

Rodzina genów dla receptorów smaku u ssaków	288	Mutacje w genach globiny	342
Geny rozwoju zarodkowego	290	Talasemie	344
Mutanty rozwojowe <i>Drosophila</i>	290	Dziedziczne przetrwanie hemoglobiny płodowej (HPFH)	346
Geny <i>homeotyczne</i>	292	Analiza DNA w hemoglobinopatiach ..	348
Genetyka przezroczystego zarodka strunowca: Zebrafish danio pręgowany ...	294	Choroby peroksosomalne	350
Program różnicowania komórek u nicienia <i>C. elegans</i>	296	Lizosomy oraz receptor LDL	352
Geny kontrolujące rozwój zarodków roślin	298	Lizosomy i endocytoza	352
Układ odpornościowy	300	Choroby lizosomalne	354
Elementy układu odpornościowego ...	300	Mukopolisacharydozy (choroby spichrzania mukopolisacharydów) ...	356
Immunoglobuliny	302	Rodzinna hipercholesterolemia	358
Genetyczna różnorodność przeciwciał w wyniku procesu rekombinacji somatycznej	304	Mutacje receptora LDL	360
Mechanizmy rearanżacji genów immunoglobulin	306	Homeostaza	362
Kompleks genów głównego układu zgodności tkankowej (MHC)	308	Insulina i cukrzyca	362
Receptory limfocytów T	310	Inhibitor proteaz – α_1 -antytrypsyna ...	364
Ewolucyjne podstawy różnorodności genów immunoglobulin	312	Czynnik krzepnięcia VIII (hemofilia A) ..	366
Wrodzone i nabyte zespoły niedoborów odporności	314	Czynniki von Willebranda	368
Powstawanie (pochodzenie) nowotworów	316	Geny cytochromu P450	370
Wpływ czynników wzrostu na podział komórki	316	Farmakogenetyka	372
Geny supresji nowotworu (antyonkogeny)	318	Zachowanie kształtu komórki i tkanki ..	374
Onkogeny komórkowe	320	Białka cytoszkieletowe w erytrocytach ..	374
Białko p53, „strażnik genomu”	322	Dziedziczne choroby mięśni	376
Nerwiakowłókniakowatość typu 1 i 2 ..	324	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	378
Gen <i>APC</i> w rodzinnej polipowatości jelita grubego	326	Cząsteczki kolagenu	380
Geny predyspozycji do wystąpienia raka piersi	328	<i>Osteogenesis imperfecta</i>	382
Retinoblastoma (siatkówczak płodowy)	330	Molekularne podstawy rozwoju kości ..	384
Geny fuzyjne jako przyczyna nowotworów: przewlekła białaczka szpikowa (CML)	332	Determinacja i różnicowanie płci u ssaków	386
Zespoły niestabilności chromosomów	334	Determinacja płci	386
Transport tlenu i elektronów	336	Różnicowanie płci	388
Hemoglobina	336	Zaburzenia rozwoju płciowego (zaburzenia determinacji płci)	390
Geny hemoglobiny	338	Wrodzony przerost nadnerczy	392
Anemia sierpowatokrwinkowa	340	Nietypowe modele dziedziczenia	394
		Zmienność liczby trinekuleotydowych powtórzeń sekwencji DNA	394
		Zespół łamliwego chromosomu X	396
		Zaburzenia rodzicielskiego piętnowania genomowego (imprinting diseases) ..	398
		Korelacja kariotyp–fenotyp	400
		Trisomie autosomów	400
		Inne nieprawidłowości numeryczne chromosomów	402
		Delecje i duplikacje	404

Krótki przewodnik diagnostyki chorób genetycznych	406
Zasady	406
Wykrywanie mutacji bez sekwencjonowania	408
Chromosomowa lokalizacja chorób monogenowych	410

Chromosomowa lokalizacja genów odpowiedzialnych za choroby genetyczne człowieka	410
Piśmiennictwo	420
Słownik	422
Skorowidz	439