

ROZDZIAŁ 1

Podstawy genetyki.....i

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 ciągły.....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	
Kopiowanie 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 - światełko 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
Mapygenomowe.....	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 - kopii, popraw, powtórz.....	86	Wrodzona łamliwość kości (<i>osteogenesis imperfecta</i>).....	110
Struktura ludzkiego genomu - historia i wzrost populacji.....	86	Otoskleroz.....	111
Polimorfizm pojedynczego nukleotydu.....	87	Porfirię.....	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 adenylozy.....	115
Analiza sprzężeń.....	89	Niedobór al-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 - ewolucyjnej 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- bowo-soczewkowe).....	127
		Choroby sprzężone z chromosomem X.....	128
		Dystrofia mięśniowa Duchenne'a.....	128
		Choroba Fabrygo.....	129
		Hemofilia.....	130
		Mukopolisacharydoza typu II (zespoły Huntera, MPS II).....	132
		Zespół Wiskotta-Aldricha oraz trombocy- topenia sprzężona z chromosomem X.....	132
		Adrenoleukodystrofia (postać mózgowa adrenoleukodystrofii oraz adrenomielo- neuropatia).....	133

ROZDZIAŁ 3

Genetyka w praktyce klinicznej.....99

Choroby genetycznie uwarunkowane.....	99
Aberracje chromosomowe.....	99

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
Kardiomiopatiaprzestowa.....	136	Rak piersi.....	155
Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki.....	137	Rak jelita grubego.....	156
Choroby wywołane zwiększoną liczbą		Rodzinną polipowatość	
powtórzeń trój nukleotydowych (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 guzowe.....	162
epigenetycznej?.....	145	Choroba von Hippa-Lindaua.....	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		