

# Spis treści

---

<b>I. Zakres zastosowań diagnostyki molekularnej w medycynie</b>	<i>Jerzy Bal, Tadeusz Mazurczak</i>	1
<b>II. Podstawy genetyki i genomiki</b>	<i>Jerzy Bal, Ewa Bocian</i>	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
<b>III. Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych</b>	<i>Jerzy Bal, Tadeusz Mazurczak</i>	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
<b>IV. Genetyczna różnorodność współczesnych populacji ludzkich</b>	<i>Patrycja Dąca-Roszak, Ewa Ziętkiewicz</i>	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 sekwencji i ocenie wieku mutacji . . . . .	56
IV.2.4.	Analiza nierównowagi sprzężeń . . . . .	57
IV.3.	Ewolucja <i>Homo s. sapiens</i> 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 <i>H. s. sapiens</i> . . . . .	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 <i>Homo sapiens</i> . . . . .	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
<b>V.</b>	<b>Prawo a dylematy współczesnej genetyki</b> <i>Marek Safian, Leszek Bosek</i> . . . . .	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
<b>VI.</b>	<b>Metody analizy genomu</b> . . . . .	101
VI.1.	Metody badania kwasów nukleinowych <i>Jerzy Bal, Joanna Wiszniewska, Wojciech Wiszniewski</i> . . . . .	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 <i>Ewa Bocian</i> . . . . .	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 <i>in situ</i> FISH . . . . .	127
VI.2.2.3.	Porównawcza hybrydyzacja genomowa . . . . .	131
VI.2.3.	Identyfikacja chromatyny płciowej . . . . .	136
VI.3.	Bioinformatyka . . . . .	137
VI.3.1.	Bazy danych i narzędzia bioinformatyczne <i>Paweł Siedlecki</i> . . . . .	137
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
VI.3.1.5.	Przegląd wybranych narzędzi bioinformatycznych <i>Tomasz Gambin</i> . . . . .	150
VI.3.2.	Sekwencjonowanie następnej generacji . . . . .	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
<b>VII.</b>	<b>Aspekty kliniczne aberracji chromosomowych</b> <i>Ewa Bocian, Tadeusz Mazurczak</i> . . . . .	171
VII.1.	Wskazania do analizy kariotypu . . . . .	173
VII.2.	Zespoły niestabilności chromosomów. . . . .	175
VII.3.	Interpretacja kariotypu. . . . .	176
VII.4.	Kontrola jakości badań diagnostycznych w cytogenetyce klinicznej. . . . .	178
<b>VIII.</b>	<b>Diagnostyka molekularna</b> . . . . .	179
VIII.1.	Strategia działania <i>Jerzy Bal, Wojciech Wiszniewski, Joanna Wiszniewska</i> . . . . .	179
VIII.1.1.	Badanie sposobu dziedziczenia się genu . . . . .	180
VIII.1.2.	Analiza mutacji . . . . .	183
VIII.1.3.	Poblemy diagnostyczne . . . . .	191
VIII.2.	Nieinwazyjna prenatalna diagnostyka molekularna <i>Katarzyna Guz, Beata Nowakowska, Agnieszka Orzińska, Sylwia Rzońca</i> . . . . .	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 maczyno-płodowych . . . . .	201
VIII.2.4.5.	Zastosowanie łożyskowospecyficznych miRNA w diagnostyce wewnątrzmacicznego zahamowania wzrostu płodu oraz stanu przedrzucawkowego . . . . .	203
VIII.3.	Testy genetyczne <i>Jerzy Bal</i> . . . . .	204
<b>IX.</b>	<b>Choroby genetycznie uwarunkowane</b> . . . . .	207
IX.1.	Immunogenetyka <i>Barbara Lisowska-Groszperre, Alain Fischer</i> . . . . .	208
X.1.1.	Dziedziczne choroby układu odpornościowego . . . . .	209
IX.1.1.1.	Ciężki złożony niedobór odporności . . . . .	209
IX.1.1.2.	Funkcjonalne niedobory odporności limfocytów T . . . . .	211
IX.1.1.3.	Wadliwe różnicowanie lub funkcja limfocytów B . . . . .	215
IX.1.1.4.	Dziedziczne choroby autoimmunologiczne . . . . .	215
IX.1.1.5.	Choroby złożone . . . . .	217
IX.1.2.	Antygeny zgodności tkankowej <i>Ewa Brojer, Katarzyna Guz, Jacek Nowak</i> . . . . .	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
IX.1.2.7.	Zastosowanie i znaczenie badań antygenów HLA . . . . .	225
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
	IX.1.2.9. Antygeny krwinek czerwonych, płytek i granulocytów . . . . .	233
IX.2.	Choroby kompleksowe <i>Jacek J. Pietrzyk</i> . . . . .	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
	IX.2.4. Oszacowanie udziału czynników genetycznych i środowiskowych w etiologii chorób kompleksowych . . . . .	250
	IX.2.4.1. Modele dziedziczenia . . . . .	251
	IX.2.4.2. Odziedziczalność . . . . .	251
	IX.2.5. Identyfikacja genów głównych . . . . .	252
	IX.2.6. Wybrane przykłady chorób kompleksowych . . . . .	255
	IX.2.6.1. Astma alergiczna jako model choroby kompleksowej . . . . .	255
	IX.2.6.2. Choroba Hirschsprunga . . . . .	256
	IX.2.6.3. Cukrzyca insulinozależna . . . . .	256
	IX.2.6.4. Wady cewy nerwowej . . . . .	258
	IX.2.7. Specyfika poradnictwa genetycznego w chorobach kompleksowych . . . . .	259
	IX.2.8. Aktualny stan badań w chorobach kompleksowych . . . . .	260
	IX.2.9. Przyszłe kierunki badań – oczekiwania i ograniczenia . . . . .	260
IX.3.	Choroby nowotworowe <i>Janusz A. Siedlecki</i> . . . . .	262
	IX.3.1. Molekularne aspekty chorób nowotworowych . . . . .	262
	IX.3.1.1. Etapy karcynogenezy . . . . .	264
	IX.3.1.2. Zaburzenia w transmisji sygnałów wzrostu – onkogeny . . . . .	267
	IX.3.1.3. Utrata zdolności do rozpoznawania sygnałów antywzrostowych – geny supresorowe . . . . .	271
	IX.3.1.4. Zaburzenia w systemach naprawy DNA – geny stabilizacyjne . . . . .	271
	IX.3.1.5. Cykl komórkowy a transformacja nowotworowa . . . . .	273
	IX.3.1.5.1. Regulacja cyklu komórkowego . . . . .	273
	IX.3.1.5.2. Fosforylacja białek a cykl komórkowy . . . . .	281
	IX.3.1.5.3. Konsekwencje deregulacji cyklu komórkowego . . . . .	283
	IX.3.1.6. Zmiany epigenetyczne a transformacja nowotworowa . . . . .	284
	IX.3.1.7. Nabywanie nieograniczonego potencjału podziałowego a transformacja nowotworowa . . . . .	287
	IX.3.1.8. Transformacja nowotworowa a apoptoza . . . . .	289
	IX.3.1.9. Nabywanie zdolności do unaczynienia guza . . . . .	291
	IX.3.1.10. Nabywanie zdolności do tworzenia nacieków i przerzutów . . . . .	293
	IX.3.2. Diagnostyka molekularna . . . . .	298
	IX.3.2.1. Markery biochemiczne . . . . .	298
	IX.3.2.2. Markery genetyczne . . . . .	299
	IX.3.3. Znaczenie badań genetycznych w klinice . . . . .	309
	IX.3.4. Aspekty cytogenetyczne <i>Janusz Limon, Magdalena Ratajska</i> . . . . .	310
	IX.3.4.1. Białaczki i chłoniaki . . . . .	310
	IX.3.4.2. Lite guzy. Mięsaki . . . . .	314
	IX.3.4.3. Inne nowotwory . . . . .	316
	IX.3.5. Badanie predyspozycji genetycznych . . . . .	317
	IX.3.6. Poradnictwo genetyczne w zespołach dziedzicznej predyspozycji do nowotworów . . . . .	318
	IX.3.6.1. Dziedziczne raki piersi i jajnika . . . . .	319
	IX.3.6.2. Dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego . . . . .	322
	IX.3.7. Wskazania do badań molekularnych . . . . .	323
IX.4.	Choroby mitochondrialne <i>Ewa Bartnik, Katarzyna Tońska</i> . . . . .	325
	IX.4.1. Genom mitochondrialny . . . . .	325
	IX.4.2. Mutacje mtDNA . . . . .	328
	IX.4.3. Korelacje genotyp/fenotyp . . . . .	328
	IX.4.4. Współzależność mtDNA – genom jądrowy . . . . .	331
	IX.4.5. Diagnostyka chorób mitochondrialnych . . . . .	331
	IX.4.6. Poradnictwo genetyczne w chorobach mitochondrialnych . . . . .	334
	IX.4.7. Leczenie chorób mitochondrialnych i strategię reprodukcyjne . . . . .	335

IX.4.8.	Polimorfizm mtDNA . . . . .	335
IX.4.9.	Mitochondria w chorobach nowotworowych . . . . .	336
IX.4.10.	Mitochondria a starzenie . . . . .	336
<b>X.</b>	<b>Epigenetyka</b> <i>Monika Gos</i> . . . . .	339
X.1.	Regulacja epigenetyczna . . . . .	341
X.2.	Mechanizmy regulacji epigenetycznej . . . . .	342
X.2.1.	Metylacja DNA . . . . .	342
X.2.2.	Modyfikacje kowalencyjne białek histonowych . . . . .	344
X.2.3.	Struktura chromatyny . . . . .	344
X.2.4.	Białka związane z regulacją ekspresji genów i przebudowaniem struktury chromatyny . . . . .	347
X.2.5.	Niekodujący RNA . . . . .	347
X.3.	Rodzicielskie piętnowanie genomowe . . . . .	348
X.4.	Zaburzenia procesów regulacji epigenetycznej jako przyczyna chorób dziedzicznych . . . . .	350
X.4.1.	Choroby związane z nałożeniem nieprawidłowego wzoru epigenetycznego . . . . .	350
X.4.2.	Choroby związane z defektem w genach kodujących modyfikatory epigenetyczne . . . . .	362
X.5.	Somatyczne zmiany epigenetyczne jako efekt konstytutywnego defektu genetycznego . . . . .	369
X.6.	Epigenetyczne zmiany somatyczne jako przyczyna chorób kompleksowych . . . . .	369
X.6.1.	Nowotwory . . . . .	371
X.6.2.	Demencja/otępienie . . . . .	373
X.6.3.	Choroby układu krążenia . . . . .	374
X.7.	Dziedziczenie międzypokoleniowe . . . . .	374
<b>XI.</b>	<b>Genetycznie uwarunkowana zmienność osobnicza a współczesne problemy zdrowotne</b> . . . . .	377
XI.1.	Farmakogenetyka <i>Władysława A. Daniel</i> . . . . .	377
XI.1.1.	Farmakogenetyka jako nowa dziedzina nauki . . . . .	377
XI.1.2.	Polimorfizm reakcji utleniania z udziałem cytochromu P450 . . . . .	379
XI.1.3.	Polimorfizm reakcji sprzęgania . . . . .	384
XI.1.3.1.	N-acetylotransferaza . . . . .	384
XI.1.3.2.	S-transferaza glutationowa . . . . .	385
XI.1.3.3.	UDP-glukuronylotransferaza . . . . .	385
XI.1.3.4.	S-metylotransferaza tiopuryny . . . . .	386
X.1.4.	Fenotypowanie . . . . .	386
X.1.4.1.	Fenotypowanie w kierunku aktywności cytochromu P450 . . . . .	387
X.1.4.2.	Fenotypowanie w kierunku aktywności N-acetylotransferazy 2 . . . . .	388
XI.1.5.	Kliniczne znaczenie farmakogenetyki . . . . .	388
XI.1.6.	Czy farmakogenetyka dotyczy jedynie enzymów metabolizujących leki? . . . . .	391
XI.1.6.1.	Polimorfizm transporterów leków . . . . .	391
XI.1.6.2.	Polimorfizm receptorów i transporterów neuroprzekazników . . . . .	391
XI.1.7.	Farmakogenetyka i farmakogenomika a indywidualizacja farmakoterapii . . . . .	393
XI.2.	Nutrigenetyka <i>Małgorzata Schlegel-Zawadzka</i> . . . . .	394
XI.2.1.	Produkty żywnościowe, składniki pokarmowe, zwyczaje i nawyki żywieniowe . . . . .	395
XI.2.2.	Metodyka badań . . . . .	395
XI.2.3.	Interakcja składników diety i genów . . . . .	398
XI.2.4.	Fenotyp żywieniowy . . . . .	398
XI.2.5.	Indywidualizacja diety, zapobieganie chorobom dietozależnym . . . . .	401
XI.2.6.	Etyczne problemy a żywieniowe badania genetyczne . . . . .	402
<b>XII.</b>	<b>Leczenie – praktyka i nadzieje</b> . . . . .	405
XII.1.	Znaczenie terapii <i>Jerzy Bal, Tadeusz Mazurczak</i> . . . . .	405
XII.2.	Genetyczne choroby metaboliczne – możliwości leczenia <i>Anna Tylki-Szymańska, Barbara Czartoryska</i> . . . . .	407
XII.2.1.	Definicja choroby metabolicznej . . . . .	407
XII.2.2.	Przyczyny zaburzeń przemian metabolicznych . . . . .	408
XII.2.3.	Diagnostyka . . . . .	409
XII.2.4.	Możliwości lecznicze . . . . .	409
XII.2.4.1.	Działanie na poziomie metabolitu . . . . .	410
XII.2.4.2.	Działanie na poziomie zmutowanego enzymu . . . . .	411
XII.2.4.3.	Inne formy terapii . . . . .	416
XII.2.5.	Skuteczność leczenia – „choroby rzadkie” . . . . .	416
XII.3.	Terapia genowa chorób dziedzicznych <i>Jerzy Bal</i> . . . . .	417
XII.3.1.	Modele zwierzęce chorób dziedzicznych . . . . .	418
XII.3.2.	Przywrócenie utraconej funkcji – transfer genu . . . . .	418
XII.3.3.	Zablokowanie ekspresji . . . . .	420

XII.3.4. Redagowanie DNA . . . . .	421
XII.4. Terapia genowa chorób nowotworowych <i>Janusz A. Siedlecki</i> . . . . .	421
XII.4.1. Supresja fenotypu nowotworowego . . . . .	422
XII.4.2. Odpowiedź gospodarz–nowotwór . . . . .	423
XII.4.3. Niszczenie komórek nowotworowych . . . . .	423
XII.4.4. Ochrona komórek macierzystych . . . . .	423
XII.4.5. Antyangiogenna forma terapii nowotworów . . . . .	424
XII.5. Terapia – wzmocnienie genetyczne – predyspozycje <i>Jerzy Bal</i> . . . . .	425
<b>XIII. Poradnictwo genetyczne i profilaktyka chorób</b> <i>Tadeusz Mazurczak</i> . . . . .	427
XIII.1. Poradnictwo genetyczne . . . . .	427
XII.1.1. Definicja i cele poradnictwa genetycznego . . . . .	428
XII.1.2. Metodyka poradnictwa genetycznego . . . . .	429
XII.1.3. Aspekty psychologiczne poradnictwa genetycznego . . . . .	432
XIII.2. Profilaktyka chorób genetycznych . . . . .	436
<b>XIV. Epidemiologia chorób genetycznie uwarunkowanych</b> <i>Anna Latos-Bieleńska</i> . . . . .	441
XIV.1. Częstość występowania chorób genetycznych w różnych okresach życia człowieka . . . . .	441
XIV.2. Choroby genetyczne a choroby rzadkie. Rejestry chorób genetycznych . . . . .	442
XIV.3. Epidemiologia poszczególnych rodzajów chorób genetycznych. . . . .	443
XIV.3.1. Aberracje chromosomowe i choroby genomowe . . . . .	443
XIV.3.2. Choroby uwarunkowane jednogenowo . . . . .	444
XIV.3.3. Choroby uwarunkowane wielogenowo/wieloczynnikowo (choroby kompleksowe) . . . . .	448
XIV.4. Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych . . . . .	449
<b>XV. Spektrum zastosowań biologii molekularnej</b> . . . . .	455
XV.1. Analiza DNA w genetyce sądowej <i>Piotr Kozioł, Urszula Rogalla, Tomasz Grzybowski</i> . . . . .	455
XV.1.1. Badania genetyczne w ustalaniu ojcostwa . . . . .	455
XV.1.1.1. Aspekty prawne . . . . .	456
XV.1.1.2. Markery genetyczne w analizie ojcostwa . . . . .	457
XV.1.1.3. Analiza polimorfizmu mikrosatelitarnego . . . . .	459
XV.1.1.4. Analiza wyników w ekspertyzie dla sądu . . . . .	461
XV.1.2. Badanie śladów biologicznych w sprawach kryminalnych . . . . .	466
XV.1.2.1. Polimorfizm chromosomu Y . . . . .	470
XV.1.2.2. Polimorfizm DNA mitochondrialnego . . . . .	473
XV.1.2.3. Sekwencjonowanie następnej generacji w genetyce sądowej . . . . .	476
XV.1.2.4. Badania predykcyjne . . . . .	477
XV.1.2.5. Analiza pochodzenia biogeograficznego w genetyce sądowej . . . . .	480
XV.1.3. Banki profili genetycznych . . . . .	483
XV.2. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych . . . . .	484
XV.2.1. Podstawy diagnostyki molekularnej <i>Norman J. Pieniążek</i> . . . . .	484
XV.2.1.1. Przykłady zastosowania . . . . .	485
XV.2.1.2. Kontrola jakości . . . . .	486
XV.2.1.3. Nowe czynniki infekcyjne . . . . .	487
XV.2.1.4. Epidemiologia molekularna . . . . .	490
XV.2.1.5. Prawny status molekularnych testów diagnostycznych . . . . .	492
XV.2.2. Analiza genetyczna w bakteriologii i epidemiologii zakażeń bakteryjnych <i>Janusz Fielt, Radosław, Izdebski, Marek Gniadkowski</i> . . . . .	492
XV.2.2.1. Strategie i obszary zastosowań analizy genetycznej . . . . .	492
XV.2.2.2. Wykrywanie obecności bakterii w materiale klinicznym i środowisku . . . . .	493
XV.2.2.3. Identyfikacja taksonomiczna . . . . .	495
XV.2.2.4. Metody genetyczne w epidemiologii zakażeń bakteryjnych . . . . .	497
XV.2.2.5. Wykrywanie i charakterystyka elementów genetycznych związanych z rozprzestrzenianiem, zjadliwością i lekoopornością bakterii . . . . .	503
XV.2.2.6. Genomika bakterii i jej zastosowania . . . . .	506
XV.2.2.7. Dostępność, przetwarzanie i wymiana danych . . . . .	507
XV.2.3. Diagnostyka wirusów przenoszonych przez krew <i>Ewa Brojer, Piotr Grabarczyk</i> . . . . .	509
XV.2.3.1. Wirusy wykrywane we krwi ludzkiej i ich znaczenie w transfuzjologii . . . . .	509
XV.2.3.2. Molekularne badania przeglądowe u dawców krwi . . . . .	509
XV.2.3.3. Metody i diagnostyka wirusologiczna . . . . .	510
XV.3. Biotechnologia <i>Józef Kapusta, Tomasz Pniewski</i> . . . . .	517
XV.3.1. Szczepionki . . . . .	518

XV.3.1.1.	Wykorzystanie bakteryjnego systemu ekspresji w produkcji szczepionek . . . . .	520
XV.3.1.2.	Otrzymywanie szczepionek w roślinach . . . . .	522
XV.3.2.	Indukcja tolerancji immunologicznej . . . . .	529
XV.3.3.	Wytwarzanie przeciwciał monoklonalnych . . . . .	530
XV.3.3.1.	Rośliny transgeniczne jako bioreaktor do wytwarzania przeciwciał monoklonalnych . . . . .	530
XV.3.3.2.	Przeciwciała monoklonalne a ochrona roślin . . . . .	531
XV.3.4.	Biotechnologia w pozyskiwaniu naturalnych farmaceutyków roślinnych . . . . .	531
XV.3.5.	Produkcja w roślinach związków biologicznie aktywnych, terapeutyków i nutraceutyków . . . . .	534
XV.3.6.	Zwierzęta transgeniczne w produkcji biofarmaceutyków . . . . .	535
XV.3.7.	Komórki macierzyste, medycyna regeneracyjna, klonowanie i terapia transplantacyjna . . . . .	535
XV.3.8.	Biotechnologia medyczna z perspektywy lat – nowe wyzwania . . . . .	543
<b>XVI.</b>	<b>Słabość i siła genocentrycznej wizji biologii</b> <i>Andrzej Jerzmanowski</i> . . . . .	547
<b>XVII.</b>	<b>Uzupelnienia i załączniki</b> <i>Jerzy Bal, Ewa Bocian</i> . . . . .	555
XVII.1.	Kod genetyczny . . . . .	555
XVII.2.	Przygotowanie materiału do badania . . . . .	555
XVII.2.1.	Pobranie krwi na izolację DNA . . . . .	555
XVII.2.2.	Pobranie krwi do badania cytogenetycznego . . . . .	556
XVII.3.	Nazewnictwo genów i mutacji . . . . .	556
XVII.4.	Ważniejsze osiągnięcia w genetyce i biologii molekularnej w latach 1953–2016 . . . . .	558
XVII.5.	Słownik terminów . . . . .	560
XVII.6.	Przykłady wyników diagnostyki molekularnej. . . . .	564
XVII.7.	Deklaracja świadomej zgody . . . . .	571
XVII.8.	Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny . . . . .	572
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 . . . . .	579
XVII.10.	Projekt komentarza do projektu Protokołu Dodatkowego w sprawie zakazu klonowania istot ludzkich . . . . .	580
XVII.11.	Protokół Dodatkowy do Konwencji o Prawach Człowieka i Biomedycynie o testach genetycznych dla celów zdrowotnych. . . . .	581