

# SPIS TREŚCI

<b>1</b>	<b>Historia rozwoju genetyki</b> .....	<b>1</b>
1.1	Chronologia ważniejszych odkryć naukowych w genetyce .....	4
1.2	Pytania .....	8
1.3	Piśmiennictwo .....	8
<b>2</b>	<b>Genetyka klasyczna</b> .....	<b>9</b>
2.1	Prawa Mendla .....	9
2.2	Pierwsze prawo Mendla (prawo czystości gamet) .....	10
2.2.1	Kodominacja .....	13
2.3	Drugie prawo Mendla .....	15
2.4	Chromosomowa teoria dziedziczenia .....	16
2.5	Współdziałanie genów .....	21
2.5.1	Epistaza .....	21
2.5.2	Penetracja i ekspresja .....	22
2.5.3	Poligeny .....	23
2.5.4	Pleiotropia .....	23
2.5.5	Komplementacja .....	23
2.6	Pytania .....	25
2.7	Piśmiennictwo .....	25
<b>3</b>	<b>Kwasy nukleinowe</b> .....	<b>27</b>
3.1	Budowa kwasów nukleinowych .....	28
3.2	Struktura podwójnej helisy .....	33
3.3	Dodatnie i ujemne skręty superhelikalnej cząsteczki DNA .....	34
3.4	Rodzaje RNA .....	37
3.5	Różnice między kwasami nukleinowymi .....	40
3.6	Replikacja genomu .....	41
3.6.1	Replikacja DNA u <i>Prokaryota</i> .....	45
3.6.2	Replikacja DNA u <i>Eukaryota</i> .....	48
3.6.3	Etapy replikacji genomu .....	50
3.7	Enzymy biorące udział w replikacji genomu .....	52
3.8	Pytania .....	56
3.9	Piśmiennictwo .....	58
<b>4</b>	<b>Ekspresja genów</b> .....	<b>59</b>
4.1	Kod genetyczny .....	59
4.1.1	Cechy kodu genetycznego .....	62
4.2	Materiał genetyczny .....	62
4.2.1	Heterogenność DNA .....	62
4.2.2	Ogólna budowa genów kodujących białka .....	63

4.2.3	Geny niepodlegające regulacji .....	64
4.2.4	Pseudogeny .....	65
<b>4.3</b>	<b>Transkrypcja .....</b>	<b>65</b>
4.3.1	Mechanizm transkrypcji u <i>Prokaryota</i> .....	65
4.3.2	Mechanizm transkrypcji u <i>Eukaryota</i> .....	68
4.3.2.1	Transkrypcja przy udziale polimerazy RNA I .....	68
4.3.2.2	Transkrypcja przy udziale polimerazy RNA II .....	70
4.3.2.3	Transkrypcja przy udziale polimerazy RNA III .....	76
<b>4.4</b>	<b>Translacja .....</b>	<b>76</b>
4.4.1	Rola poszczególnych rodzajów RNA w translacji .....	78
4.4.1.1	Struktura i funkcja mRNA .....	78
4.4.1.2	Struktura i funkcja tRNA .....	80
4.4.1.3	Struktura i funkcja rRNA .....	85
4.4.2	Inicjacja translacji .....	86
4.4.3	Elongacja w translacji .....	88
4.4.4	Terminacja translacji .....	88
4.4.5	Polisomy .....	88
4.4.6	Potranslacyjne modyfikacje białek .....	93
<b>4.5</b>	<b>Pytania .....</b>	<b>94</b>
<b>4.6</b>	<b>Piśmiennictwo .....</b>	<b>95</b>
<b>5</b>	<b>Regulacja ekspresji genów .....</b>	<b>97</b>
<b>5.1</b>	<b>Regulacja ekspresji genów u <i>Prokaryota</i> .....</b>	<b>97</b>
5.1.1	Korzyści płynące z regulacji genetycznej .....	98
5.1.2	Pojęcie i budowa operonu .....	98
5.1.2.1	Rola efektorów w regulacji aktywności operonów .....	99
5.1.3	Regulacja szlaków katabolicznych i anabolicznych .....	100
5.1.3.1	Operon laktozowy <i>E. coli</i> .....	101
5.1.3.2	Represja kataboliczna .....	101
5.1.3.3	Operon tryptofanowy <i>E. coli</i> .....	103
5.1.3.4	Atenuacja (osłabienie) .....	104
<b>5.2</b>	<b>Dodatkowe mechanizmy regulacji ekspresji genów .....</b>	<b>106</b>
<b>5.3</b>	<b>Regulacja funkcji genów u <i>Eukaryota</i> .....</b>	<b>107</b>
5.3.1	Zmiany w strukturze chromatyny .....	108
5.3.2	Czynniki transkrypcyjne .....	109
5.3.3	Regulacja funkcji genów przez zewnątrzkomórkowe związki sygnalizujące ..	112
5.3.4	Regulacja ekspresji genów na poziomie potranskrypcyjnym .....	112
5.3.4.1	Procesy wycinania intronów i spajania eksonów .....	113
5.3.4.2	Redagowanie RNA .....	114
5.3.4.3	Cytoplazmatyczna kontrola stabilności mRNA .....	115
5.3.4.4	Wyciszanie RNA .....	116
5.3.4.5	miRNA .....	116
5.3.5	Regulacja ekspresji genów na poziomie translacji .....	117
5.3.6	Potranslacyjne modyfikacje białek .....	117
<b>5.4</b>	<b>Pytania .....</b>	<b>118</b>
<b>5.5</b>	<b>Piśmiennictwo .....</b>	<b>119</b>
<b>6</b>	<b>Genom człowieka .....</b>	<b>121</b>
<b>6.1</b>	<b>Rodzaje i wielkość genomu .....</b>	<b>121</b>
<b>6.2</b>	<b>Organizacja genomu – izochory .....</b>	<b>122</b>
<b>6.3</b>	<b>Pierwszorzędowa struktura genomu człowieka .....</b>	<b>123</b>
6.3.1	Geny i sekwencje związane z genami .....	123
6.3.2	Pozagenowy DNA .....	123
6.3.2.1	Unikatowy DNA .....	124
6.3.2.2	DNA powtórzone .....	124

6.4	Genom mitochondrialny .....	125
6.5	Aktualne osiągnięcia w dziedzinie poznania ludzkiego genomu .....	126
6.6	Mapowanie genomu .....	129
6.6.1	Mapy genetyczne (mapy sprzężeń) .....	129
6.6.1.1	Krzyżówki wielopunktowe .....	131
6.6.1.2	Badanie sprzężeń w rodzinach .....	132
6.6.2	Mapy cytogenetyczne .....	132
6.6.3	Mapy fizyczne .....	133
6.6.3.1	Mapowanie restrykcyjne .....	136
6.6.3.2	Mapowanie miejsc znaczonych sekwencyjnie .....	136
6.7	Pytania .....	140
6.8	Piśmiennictwo .....	141
<b>7</b>	<b>Cykl życiowy komórki i jego zaburzenia .....</b>	<b>143</b>
7.1	Regulacja cyklu komórkowego .....	143
7.1.1	Regulacja fazy G1 cyklu komórkowego .....	144
7.1.2	Droga sygnałowa mitogen-jądro komórkowe .....	144
7.2	Udział cyklin w fazie G1 cyklu komórkowego .....	145
7.2.1	Szlak sygnałowy pRb .....	145
7.2.2	Sekwestracja Cip/Kip .....	147
7.2.3	Szlak sygnałowy p53 .....	148
7.3	Inhibitory kinaz zależnych od cyklin .....	149
7.4	Regulacja fazy S cyklu komórkowego .....	151
7.5	Regulacja fazy G2 cyklu komórkowego .....	151
7.6	Udział białek regulujących cykl komórkowy w onkogenezie .....	151
7.7	Mitoza .....	155
7.7.1	Profaza i prometafaza .....	156
7.7.2	Metafaza .....	157
7.7.3	Anafaza .....	157
7.7.4	Telofaza .....	157
7.7.5	Cytokineza .....	158
7.8	Mejoza .....	158
7.8.1	Pierwszy podział mejotyczny .....	159
7.8.1.1	Profaza I .....	159
7.8.1.2	Metafaza I .....	160
7.8.1.3	Anafaza I .....	160
7.8.1.4	Telofaza I .....	160
7.9	Drugi podział mejotyczny .....	160
7.9.1	Zaburzenia mejozy .....	161
7.10	Pytania .....	162
7.11	Piśmiennictwo .....	163
<b>8</b>	<b>Apoptoza .....</b>	<b>165</b>
8.1	Apoptoza .....	165
8.1.1	Rola rodziny białek Bcl-2 w procesie apoptozy .....	166
8.1.2	Rola kaspaz w procesie apoptozy .....	167
8.2	Szlaki sygnałowe apoptozy .....	168
8.2.1	Zewnętrzny szlak apoptozy .....	168
8.2.2	Wewnętrzny szlak apoptozy .....	171
8.2.3	Szlak pseudoreceptorowy .....	172
8.2.4	Szlak sfingomielinowo-ceramidowy .....	172
8.2.5	Szlak indukowany stresem .....	174
8.3	Fizjologiczna rola apoptozy .....	174
8.4	Rola apoptozy w procesach patologicznych .....	175

8.4.1	Znaczenie apoptozy w powstawaniu i leczeniu chorób nowotworowych	175
8.4.2	Apoptoza w niedokrwieniu i zawałe mięśnia sercowego	177
8.4.3	Apoptoza w zakażeniach wirusem HIV	178
8.4.4	Znaczenie apoptozy w degeneracji nerwów obwodowych w przebiegu cukrzycy	180
8.5	Pytania	181
8.6	Piśmiennictwo	182
<b>9</b>	<b>Genetyka rozwoju</b>	<b>183</b>
9.1	Zmiany ekspresji genów w rozwoju zarodkowym	183
9.2	Mechanizmy różnicujące komórki w rozwoju zarodkowym	184
9.3	Geny homeotyczne	185
9.4	Homeoboksy i homeodomeny	188
9.5	Mutacja genów homeotycznych	190
9.6	Genetyczna determinacja płci	191
9.7	Zmiana ekspresji genów w różnicowaniu się komórek	192
9.8	Podsumowanie	194
9.9	Pytania	195
9.10	Piśmiennictwo	196
<b>10</b>	<b>Dziedziczenie jednogenowe u człowieka</b>	<b>197</b>
10.1	Wybrane choroby i zespoły dziedziczone autosomalnie dominująco	198
10.1.1	Ogólne cechy dziedziczenia autosomalnie dominującego u ludzi	198
10.1.2	Wybrane choroby spowodowane zaburzeniami trójnukleotydowych powtórzeń	199
10.1.2.1	Choroba Huntingtona	199
10.1.2.2	Zespół łamliwego chromosomu X	200
10.1.2.3	Dystrofia miotoniczna	202
10.1.2.4	Ataksja Friedreicha	203
10.1.3	Achondroplazja	204
10.1.4	Zespół Marfana	206
10.1.5	Wrodzona łamliwość kości	207
10.1.6	Hipercholesterolemia rodzinna	209
10.1.7	Ostra porfiria przerywana	210
10.2	Wybrane choroby i zespoły dziedziczone autosomalnie recesywnie	212
10.2.1	Ogólne cechy dziedziczenia autosomalnie recesywnego u ludzi	212
10.2.2	Rdzeniowy zanik mięśni	213
10.2.3	Mukowiscydoza	216
10.2.4	Fenylketonuria	218
10.2.5	Galaktozemia	220
10.2.6	Zespół Smitha, Lemlega i Opitza	223
10.2.7	Homocystynuria	224
10.2.8	Hemochromatoza	226
10.2.9	Choroba Wilsona	227
10.2.10	Choroba Tay-Sachsa	228
10.2.11	Mukopolisacharydozy	229
10.2.12	Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa	231
10.2.13	Albinizm	233
10.2.14	Genetyczne uwarunkowania niedosłuchu	234
10.2.14.1	Niedosłuch dziedziczny autosomalnie recesywnie	235
10.2.14.2	Otoskleroza	237
10.3	Wybrane choroby uwarunkowane genami recesywnymi sprzężonymi z chromosomem X	237
10.3.1	Ogólne cechy dziedziczenia recesywnego sprzężonego z chromosomem X	238
10.3.2	Hemofilie A i B	238

	10.3.2.1	Hemofilia A .....	238
	10.3.2.2	Hemofilia B .....	239
	10.3.3	Dystrofie mięśniowe Duchenne'a i Beckera .....	239
	10.3.4	Zespół Lescha-Nyhana .....	241
	10.3.5	Genetycznie uwarunkowane zaburzenia widzenia barw .....	243
<b>10.4</b>		Wybrane choroby uwarunkowane genami dominującymi sprzężonymi z chromosomem X .....	246
	10.4.1	Ogólne cechy dziedziczenia dominującego sprzężonego z chromosomem X ..	246
	10.4.2	Zespół Blocha-Sulzbergera .....	246
	10.4.3	Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X .....	247
	10.4.4	Zespół Retta .....	248
<b>10.5</b>		Pytania .....	249
<b>10.6</b>		Piśmiennictwo .....	250
<b>11</b>		<b>Choroby genomu mitochondrialnego .....</b>	<b>253</b>
<b>11.1</b>		Budowa i funkcja mitochondriów .....	254
<b>11.2</b>		Struktura genomu mitochondrialnego .....	254
<b>11.3</b>		Mutacje w mitochondrialnym DNA .....	255
	11.3.1	Tempo mutacji i ich kumulacja .....	256
	11.3.2	Homoplazmia i heteroplazmia .....	258
<b>11.4</b>		Dziedziczenie genomu mitochondrialnego .....	258
<b>11.5</b>		Wybrane choroby genomu mitochondrialnego .....	260
	11.5.1	Choroby wywołane mutacjami punktowymi w mtDNA .....	260
	11.5.1.1	Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera .....	260
	11.5.1.2	Neuropatia obwodowa mięśni z ataksją i zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki .....	262
	11.5.1.3	Zespół Leigha .....	262
	11.5.1.4	Encefalopatia mitochondrialna, kwasica metaboliczna i epizody udaropodobne .....	262
	11.5.1.5	Padaczka miokloniczna z poszarpanymi czerwonymi włóknami .....	263
	11.5.2	Choroby związane z rearanżacjami w mtDNA .....	263
	11.5.2.1	Zespół szpikowo-trzustkowy Pearsona .....	263
	11.5.2.2	Zespół Kearnsa-Sayre'a .....	264
	11.5.2.3	Zespół przewlekłej postępującej oftalmoplegii .....	264
	11.5.3	Choroby mitochondrialne wywołane mutacjami DNA genomu jądrowego ..	264
<b>11.6</b>		Pytania .....	266
<b>11.7</b>		Piśmiennictwo .....	267
<b>12</b>		<b>Cechy uwarunkowane wieloczynnikowo .....</b>	<b>269</b>
<b>12.1</b>		Cechy ilościowe i jakościowe .....	269
<b>12.2</b>		Dziedziczenie barwy skóry u człowieka .....	271
<b>12.3</b>		Współdziałanie poligenów .....	273
<b>12.4</b>		Transgresja .....	273
<b>12.5</b>		Wariancja i odchylenie standardowe .....	275
	12.5.1	Współczynnik korelacji .....	276
	12.5.2	Regresja .....	277
<b>12.6</b>		Odziedziczalność .....	277
<b>12.7</b>		Badanie zgodności występowania określonych cech u bliźniąt .....	278
	12.7.1	Badanie dzieci adoptowanych .....	279
<b>12.8</b>		Korelacja rodzinna .....	280
<b>12.9</b>		Wybrane wady uwarunkowane wieloczynnikowo .....	281
	12.9.1	Rozszczep wargi i/lub podniebienia .....	281
	12.9.2	Zwężenie odźwiernika lub brak odbytu .....	282
	12.9.3	Wrodzone zwichnięcie stawu biodrowego .....	282
	12.9.4	Stopa końsko-szpotawa .....	283

	12.9.5	Wrodzone wady ośrodkowego układu nerwowego .....	283
	12.9.6	Przykłady genetycznie warunkowanych wad palców, dłoni i stóp .....	283
<b>12.10</b>		Wybrane choroby przewlekłe o etiologii wieloczynnikowej .....	284
	12.10.1	Choroba Alzheimera .....	284
	12.10.2	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej (fawizm) .....	287
	12.10.3	Wieloczynnikowe choroby układu sercowo-naczyniowego .....	288
	12.10.4	Cukrzyca insulinozależna typu 1 .....	289
	12.10.5	Cukrzyca insulinoniezależna typu 2 .....	290
	12.10.6	Cukrzyca MODY .....	290
<b>12.11</b>		Pytania .....	291
<b>12.12</b>		Piśmiennictwo .....	292
<b>13</b>		<b>Grupy krwi .....</b>	<b>293</b>
<b>13.1</b>		Układ grupowy AB0 .....	295
	13.1.1	Antygeny układu AB0 .....	295
	13.1.2	Przeciwciała układu AB0 .....	295
	13.1.3	Budowa antygenów układu grupowego AB0 .....	296
	13.1.4	Biosynteza antygenów układu grupowego AB0 .....	296
	13.1.5	Genetyka układu grupowego AB0 .....	297
	13.1.6	Fenotyp Bombay i para-Bombay .....	300
	13.1.7	Fenotyp <i>cis</i> AB .....	300
	13.1.8	Dziedziczenie grup krwi w układzie AB0 .....	301
<b>13.2</b>		Układ grupowy Rh .....	301
	13.2.1	Genetyka układu grupowego Rh .....	301
	13.2.2	Budowa antygenów Rh .....	302
	13.2.3	Genotypy i fenotypy Rh oraz częstość ich występowania .....	303
	13.2.4	Przeciwciała układu Rh .....	304
<b>13.3</b>		Konflikt serologiczny .....	305
	13.3.1	Konflikt serologiczny w układzie Rh .....	305
	13.3.2	Konflikt serologiczny w układzie AB0 .....	306
<b>13.4</b>		Inne układy grupowe krwi .....	306
	13.4.1	Układ grupowy MNS .....	306
	13.4.2	Układ grupowy Lutheran .....	307
	13.4.3	Układ grupowy Kell .....	307
	13.4.4	Układ grupowy Lewis .....	308
	13.4.5	Układ grupowy Duffy .....	308
	13.4.6	Układ grupowy Xg .....	309
<b>13.5</b>		Pytania .....	309
<b>13.6</b>		Piśmiennictwo .....	310
<b>14</b>		<b>Molekularna regulacja funkcji układu immunologicznego. Część I .....</b>	<b>311</b>
		<b>Mechanizmy decydujące o różnorodności receptorów wiążących antygeny .....</b>	<b>311</b>
<b>14.1</b>		Funkcja układu immunologicznego .....	312
<b>14.2</b>		Struktura i funkcja głównego układu zgodności tkankowej .....	315
	14.2.1	Struktury głównego układu zgodności tkankowej .....	315
	14.2.2	Geny głównego układu zgodności tkankowej .....	316
	14.2.3	Mnogość genetycznych <i>loci</i> kodujących białka HLA .....	317
	14.2.4	Polimorfizm genów kodujących cząsteczki HLA .....	317
	14.2.5	Kodominujący model dziedziczenia genów układu HLA .....	318
	14.2.6	Rozszerzone haplotypy HLA i niezrównoważenie sprzężeń .....	318
	14.2.7	Korelacje między układem HLA a chorobami autoimmunizacyjnymi .....	318
<b>14.3</b>		Geny i cząsteczki podobne do MHC i ich funkcja .....	319
<b>14.4</b>		Struktura i funkcja receptorów limfocytów T .....	320
	14.4.1	Przekazywanie sygnału przez receptor TCR .....	320

<b>14.5</b>	Struktura i funkcja genów kodujących receptory TCR .....	321
14.5.1	Somatyczna rearanżacja segmentów genowych VDJ kodujących regiony zmienne receptora TCR .....	321
14.5.2	Mnogość segmentów genowych VDJ źródłem różnorodności receptorów TCR .....	321
14.5.3	Zmienność rekombinacyjna źródłem różnorodności receptorów TCR .....	321
14.5.4	Zmienność na złączach źródłem różnorodności receptorów TCR .....	324
14.5.5	Przypadkowe łączenie się łańcuchów w pary źródłem różnorodności receptorów TCR .....	324
14.5.6	Geny kodujące region stały receptora TCR .....	326
<b>14.6</b>	Struktura i funkcja receptorów BCR oraz wolnych przeciwciał .....	326
<b>14.7</b>	Struktura i funkcja genów kodujących receptory BCR oraz wolne przeciwciała .....	328
14.7.1	Somatyczna rearanżacja segmentów genowych VDJ kodujących regiony zmienne receptora BCR .....	328
14.7.1.1	Mnogość segmentów genowych VDJ źródłem różnorodności receptorów BCR .....	328
14.7.1.2	Zmienność rekombinacyjna źródłem różnorodności receptorów BCR .....	329
14.7.1.3	Zmienność na złączach źródłem różnorodności receptorów BCR .....	330
14.7.1.4	Przypadkowe łączenie się łańcuchów w pary źródłem różnorodności receptorów BCR .....	330
14.7.2	Mutacje somatyczne źródłem różnorodności receptorów BCR .....	330
14.7.3	Kompleks genowy łańcuchów lekkich $\kappa$ oraz $\lambda$ .....	331
14.7.4	Kompleks genowy łańcucha ciężkiego .....	331
14.7.5	Budowa regionu stałego łańcucha lekkiego i ciężkiego .....	331
<b>14.8</b>	Przełączanie klas immunoglobulin w przebiegu odpowiedzi immunologicznej .....	332
14.8.1	Ekspresja błonowych lub wydzielniczych immunoglobulin .....	336
<b>14.9</b>	Porównanie procesu tworzenia receptorów TCR oraz BCR .....	336
<b>14.10</b>	Niedobory immunologiczne .....	337
<b>14.11</b>	Pytania .....	340
<b>14.12</b>	Piśmiennictwo .....	342
<b>15</b>	<b>Molekularna regulacja funkcji układu immunologicznego. Część II</b> .....	343
	<b>Cytokiny modyfikujące funkcję układu immunologicznego</b> .....	343
<b>15.1</b>	Podział cytokin .....	344
15.1.1	Receptory dla cytokin .....	346
15.1.2	Szlak kinaz Jak i białek STAT .....	348
15.1.3	Opis wybranych cytokin .....	349
<b>15.2</b>	Interferony .....	349
<b>15.3</b>	Czynnik martwicy nowotworu (TNF) .....	351
15.3.1	Regulacja ekspresji TNF .....	353
<b>15.4</b>	Interleukiny .....	355
15.4.1	Interleukina-1 .....	355
15.4.1.1	Regulacja ekspresji IL-1 .....	355
15.4.1.2	Receptory IL-1 .....	356
15.4.1.3	IL-1Ra .....	356
15.4.2	Interleukina-2 .....	358
15.4.2.1	Regulacja ekspresji IL-2 .....	358
15.4.2.2	Receptor IL-2 .....	358
15.4.3	Interleukina-4 .....	358
15.4.3.1	Regulacja ekspresji IL-4 .....	359
15.4.3.2	Receptor IL-4 .....	359
15.4.4	Interleukina-6 .....	359
15.4.4.1	Regulacja ekspresji IL-6 .....	359
15.4.4.2	Receptor IL-6 .....	360
15.4.5	Interleukina-10 .....	360

16.5	16.5.2	Euploidie (poliploidie) .....	390
	16.5.1	Aneuploidie .....	389
		Aberracje liczbowe chromosomów .....	389
	16.4.1.8	Izochromosom .....	389
	16.4.1.7	Chromosom kołisty .....	388
	16.4.1.6	Chromosom dicyentryczny .....	388
	16.4.1.5	Insercje .....	388
	16.4.1.4	Delecja (deficjenca) .....	387
	16.4.1.3	Duplikacje .....	387
	16.4.1.2	Translokacje .....	385
	16.4.1.1	Inwersje .....	385
	16.4.1	Aberracje chromosomowe strukturalne .....	385
16.4		Mutacje (aberracje) chromosomowe .....	384
	16.3.1	Mutacje genowe .....	383
16.3		Mutacje .....	382
	16.2.4	Rekombinacja transpozycyjna .....	382
	16.2.3	Rekombinacja zlokalizowana .....	381
	16.2.2	Rekombinacja niehomologiczna .....	381
	16.2.1	Rekombinacja homologiczna .....	375
16.2		Rekombinacje .....	375
16.1		Podział zmienności .....	373
16		Zmienność i mutacje .....	373
15.9		Pišmiennictwo .....	371
15.8		Pytania .....	370
15.7		Mechanizm powstawania komórek Th17 .....	369
15.6		Czynniki transkrypcyjne .....	369
	15.5.4	Regulacja odpowiedzi Th17. Cytokiny .....	368
	15.5.3	Odpowiedź Th17 .....	368
	15.5.2	Odpowiedź Th2 .....	367
	15.5.1	Przebieg odpowiedzi Th1/Th2. Odpowiedź Th1 .....	365
15.5		Komórki Th1 oraz Th2 .....	364
	15.4.12.2	Receptor TGF- $\beta$ 1 .....	363
	15.4.12.1	Regulacja ekspresji TGF- $\beta$ .....	363
	<i>factor - <math>\beta</math></i> .....		363
15.4.12		Transformujący czynnik wzrostu - $\beta$ (TGF- $\beta$ - <i>transforming growth</i> .....	363
	15.4.11.1	Receptor IL-23 .....	363
15.4.11		Interleukina-23 .....	363
	15.4.10.1	Receptory IL-22 .....	362
15.4.10		Interleukina-22 .....	362
	15.4.9.2	Receptor IL-21 .....	362
	15.4.9.1	Regulacja ekspresji IL-21 .....	362
15.4.9		Interleukina-21 .....	362
	15.4.8.2	Receptor IL-18 .....	362
	15.4.8.1	Regulacja ekspresji IL-18 .....	362
15.4.8		Interleukina-18 .....	362
	15.4.7.2	Receptor IL-17 .....	362
	15.4.7.1	Regulacja ekspresji IL-17 .....	361
15.4.7		Interleukina-17 .....	361
	15.4.6.2	Receptor IL-12 .....	361
	15.4.6.1	Regulacja ekspresji IL-12 .....	361
15.4.6		Interleukina-12 .....	361
	15.4.5.2	Receptor IL-10 .....	361
15.4.5.1		Regulacja ekspresji IL-10 .....	360

16.6	Czynniki mutagenne .....	390
16.6.1	Mutagenne działanie związków chemicznych .....	392
16.6.2	Mutagenne działanie czynników fizycznych .....	393
16.7	Mechanizmy naprawy uszkodzeń DNA .....	395
16.7.1	Naprawa DNA przez bezpośrednią rewersję uszkodzenia .....	398
16.7.2	Usuwanie błędnie sparowanej zasady .....	398
16.7.3	Naprawa przez wycinanie zasad azotowych .....	400
16.7.4	Naprawa przez wycinanie nukleotydów .....	402
16.7.5	Naprawa wiązań krzyżowych (poprzecznych) .....	406
16.7.6	Naprawa rekombinacyjna .....	406
16.7.7	Odpowiedź SOS .....	406
16.8	Zespoły chorobowe związane z zaburzeniem napraw DNA .....	408
16.8.1	Skóra pergaminowata barwnikowa .....	409
16.8.2	Zespół Cockayne'a .....	410
16.8.3	Zespół Blooma .....	411
16.8.4	Zespół Wernera .....	412
16.8.5	Ataksja-teleangiektazja .....	412
16.8.6	Zespół Nijmegen .....	413
16.8.7	Niedokrwiistość Fanconiego .....	414
16.9	Mutacje dynamiczne (niestabilne) – ekspansja tripletów .....	415
16.10	Pytania .....	415
16.11	Piśmiennictwo .....	416
<b>17</b>	<b>Cytogenetyczne i bakteryjne testy monitorowania skutków zanieczyszczenia środowiska .....</b>	<b>419</b>
17.1	Test Amesa .....	419
17.2	Test strukturalnych aberracji chromosomowych .....	420
17.3	Test wymian chromatyd siostrzanych .....	423
17.3.1	Test SCE – <i>in vitro</i> .....	425
17.3.2	Test SCE – <i>in vivo</i> .....	425
17.4	Test mikrojądrowy .....	426
17.5	Elektroforeza pojedynczych komórek w żelu agarozowym .....	427
17.6	Pytania .....	428
17.7	Piśmiennictwo .....	429
<b>18</b>	<b>Cytogenetyka .....</b>	<b>431</b>
18.1	Struktura chromosomu .....	431
18.2	Budowa chromosomu metafazowego .....	433
18.3	Prawidłowy kariotyp człowieka .....	436
18.3.1	Wskazania do analizy kariotypu .....	437
18.4	Metody badania chromosomów .....	442
18.4.1	Podstawowe techniki wybarwienia chromosomów .....	444
18.4.2	Dodatkowe (uzupełniające) techniki badania chromosomów .....	447
18.4.3	Cytogenetyka interfazalna .....	451
18.5	Zapisywanie wyników badań cytogenetycznych .....	451
18.5.1	Wykaz symboli i skrótów stosowanych w zapisach wyników badań cytogenetycznych .....	451
18.5.2	Warianty polimorficzne chromosomów .....	453
18.5.3	Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów .....	453
18.5.4	Przykłady zapisów aberracji strukturalnych .....	454
18.5.5	Zasady i przykłady zapisu wyników hybrydyzacji <i>in situ</i> .....	458
18.5.5.1	Lista symboli i skrótów stosowanych w zapisach wyników hybrydyzacji <i>in situ</i> .....	458
18.5.5.2	Zasady i przykłady zapisów wyników hybrydyzacji <i>in situ</i> .....	458

18.6	Chromosomy płci .....	458
18.7	Chromatyna płciowa .....	460
18.7.1	Chromatyna X (ciałko X, ciałko Barra) .....	460
18.7.2	Teoria Lyon – hipoteza powstawania chromatyny X .....	462
18.7.3	Chromatyna Y (ciałko Y) .....	465
18.8	Cytogenetyka nowotworów .....	466
18.8.1	Aberracje chromosomowe w nowotworach złośliwych .....	466
18.8.2	Zasady opisu aberracji chromosomowych w nowotworach (wg ISCN 2005) ..	468
18.8.2.1	Klon i wielkość klonu .....	468
18.8.2.2	Liczba modalna .....	468
18.9	Genomowy <i>imprinting</i> oraz powstawanie i znaczenie uniparentalnej disomii .....	469
18.10	Pytania .....	474
18.11	Piśmiennictwo .....	476
<b>19</b>	<b>Zespoły aberracji chromosomowych .....</b>	<b>477</b>
19.1	Przyczyny i podział aberracji chromosomowych .....	477
19.2	Aspekty kliniczne aberracji chromosomowych .....	478
19.3	Zespoły aberracji liczbowych chromosomów autosomalnych .....	479
19.3.1	Trisomia 21 warunkująca zespół Downa .....	479
19.3.1.1	Cechy fenotypowe zespołu Downa .....	480
19.3.1.2	Ryzyko wystąpienia zespołu Downa .....	481
19.3.2	Trisomia 13 warunkująca zespół Patau .....	481
19.3.3	Trisomia 18 warunkująca zespół Edwardsa .....	483
19.3.4	Trisomia chromosomu 8 .....	484
19.4	Wybrane zespoły delecji chromosomowych .....	485
19.4.1	Zespół Wolfa-Hirschhorna .....	485
19.4.2	Delecja w obrębie krótkiego ramienia chromosomu 5 .....	486
19.4.3	Delecja w obrębie długiego ramienia chromosomu 13 .....	488
19.5	Wybrane zespoły mikrodelecji .....	488
19.5.1	Zespół monosomii 1p36 .....	489
19.5.2	Zespół Pradera-Williego oraz zespół Angelmana .....	489
19.5.2.1	Zespół Pradera-Williego .....	490
19.5.2.2	Zespół Angelmana .....	491
19.5.3	Zespół Williamsa-Beurena .....	493
19.5.4	Zespoły mikrodelecji 22q11.2 .....	496
19.6	Zespoły aberracji chromosomów płciowych .....	499
19.6.1	Zespół Turnera .....	499
19.6.1.1	Zespół Turnera z kariotypami 45,X/46,XX; 45,X/46,XY; 45,X/46,XX/47,XXX; 45,X/47,XXX oraz aberracjami strukturalnymi chromosomu X .....	502
19.6.2	Kobiety z kariotypem 47,XXX .....	502
19.6.3	Zespół Klinefeltera .....	503
19.6.3.1	Zespół Klinefeltera z kariotypem 46,XY/47,XXY .....	504
19.6.3.2	Zespół Klinefeltera z kariotypem 48,XXXY lub 49,XXXXY .....	504
19.6.4	Mężczyźni z kariotypem 46,XX .....	506
19.6.5	Mężczyźni z kariotypem 47,XYY .....	507
19.7	Pytania .....	508
19.8	Piśmiennictwo .....	509
<b>20</b>	<b>Nieprawidłowości budowy i funkcji układu płciowego .....</b>	<b>513</b>
20.1	Embriogeneza układu płciowego .....	514
20.1.1	Determinacja gonady .....	515
20.1.2	Znaczenie składu chromosomów płciowych dla determinacji gonady .....	518
20.1.3	Rozwój zawiązków wewnętrznych narządów płciowych męskich i żeńskich ..	521
20.1.4	Czynność hormonalna gonad .....	521

<b>20.2</b>	Nieprawidłowości rozwojowe i czynnościowe układu płciowego .....	523
20.2.1	Wady rozwojowe układu płciowego .....	523
20.2.2	Hipogonadyzm .....	527
20.2.3	Nieprawidłowo przebiegający okres pokwitania .....	530
20.2.3.1	Przedwczesne pokwitanie ( <i>pubertas praecox; precocious puberty</i> ) .....	530
20.2.3.2	Opóźnione pokwitanie .....	532
20.2.4	Nieplodność i jej wybrane przyczyny genetyczne .....	532
<b>20.3</b>	Aberracje chromosomów płciowych .....	534
<b>20.4</b>	Przypadki niezgodności między płcią chromosomową a fenotypową ( <i>sex reversal</i> ) .....	537
20.4.1	XX-mężczyźni ( <i>XX testicular DSD</i> ) i XX hermafrodyty ( <i>XX ovotesticular DSD</i> ) .....	537
20.4.2	Kobiety z czystą dysgenezą gonad (zespół Swyera) i kariotypem 46,XY .....	538
20.4.3	Inne przyczyny niezgodności między płcią chromosomową a gonadalną .....	538
<b>20.5</b>	Zespół niewrażliwości na androgeny .....	539
<b>20.6</b>	Wady rozwojowe narządów płciowych spowodowane niektórymi defektami steroidogenezy .....	540
<b>20.7</b>	Zespół przetrwałych struktur po kanałach Müllera PMDS ( <i>Persistent Müllerian Duct Syndrome</i> ) .....	544
<b>20.8</b>	Wady rozwojowe narządów płciowych wywodzących się z kanałów Müllera .....	544
<b>20.9</b>	Podsumowanie .....	545
<b>20.10</b>	Pytania .....	546
<b>20.11</b>	Piśmiennictwo .....	547
<b>21</b>	<b>Wrodzone wady rozwojowe</b> .....	549
<b>21.1</b>	Znaczenie kliniczne wad wrodzonych .....	549
<b>21.2</b>	Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych .....	550
<b>21.3</b>	Dysmorfologia i jej znaczenie w diagnostyce wad wrodzonych .....	551
<b>21.4</b>	Podział wad rozwojowych .....	552
21.4.1	Wady pojedyncze .....	552
21.4.2	Wady mnogie .....	552
21.4.2.1	Skojarzenia wad wrodzonych .....	552
21.4.2.2	Sekwencje wad .....	552
21.4.2.3	Kompleksy wad .....	553
21.4.2.4	Zespoły wad wrodzonych .....	553
<b>21.5</b>	Mechanizmy patogenetyczne powstawania wad wrodzonych .....	553
21.5.1	Deformacje .....	553
21.5.2	Przerwania .....	554
21.5.3	Dysplazje .....	554
21.5.4	Malformacje .....	554
<b>21.6</b>	Podział wad wrodzonych z uwzględnieniem roli czynnika etiologicznego .....	555
21.6.1	Wady rozwojowe zależne od czynników genetycznych .....	556
21.6.1.1	Wady rozwojowe uwarunkowane monogenowo .....	556
21.6.1.2	Aberracje chromosomowe jako przyczyna wad rozwojowych .....	556
21.6.1.3	Wady rozwojowe uwarunkowane wieloczynnikowo .....	558
21.6.2	Wady wrodzone zależne od działania czynników środowiskowych .....	559
21.6.2.1	Choroby matki jako przyczyna wad rozwojowych płodu .....	559
21.6.2.2	Wady rozwojowe płodu spowodowane infekcjami wewnątrzmacicznymi .....	560
21.6.2.3	Czynniki fizyczne i chemiczne przyczyną wad rozwojowych płodu .....	560
<b>21.7</b>	Duże wady wrodzone .....	561
21.7.1	Wady ośrodkowego układu nerwowego .....	562
21.7.1.1	Wodogłowie izolowane .....	563
21.7.1.2	Holoprosencefalia .....	563
21.7.1.3	Lisencefalia .....	563
21.7.1.4	Wielkogłowie .....	564
21.7.1.5	Małogłowie .....	564

21.7.2	Wady cewy nerwowej .....	565
21.7.2.1	Bezmózgowie .....	566
21.7.2.2	Przepuklina mózgowia .....	566
21.7.2.3	Rozszczep kręgosłupa .....	566
21.7.3	Wady układu kostnego .....	567
21.7.4	Wady kończyn .....	568
21.7.4.1	Wady ubytkowe kończyn .....	568
21.7.4.2	Palce dodatkowe .....	569
21.7.4.3	Palczosty .....	569
21.7.4.4	Rozszczepy dłoni i stóp .....	569
21.7.5	Wady układu krążenia .....	570
21.7.5.1	Ubytek przegrody międzykomorowej .....	570
21.7.5.2	Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej .....	571
21.7.5.3	Kanał przedsionkowo-komorowy .....	571
21.7.5.4	Przetwały przewod tętniczy .....	571
21.7.5.5	Zespół hipoplazji lewego serca .....	572
21.7.5.6	Nadzastawkowe zwężenie aorty .....	572
21.7.5.7	Koarktacja aorty .....	572
21.7.5.8	Wady stożka i pnia naczyniowego .....	572
21.7.5.9	Zastawkowe zwężenie tętnicy płucnej .....	572
21.7.6	Wady układu pokarmowego .....	572
21.7.6.1	Wady przedniej ściany brzucha .....	573
21.7.6.2	Przepuklina przeponowa .....	573
21.7.6.3	Rozszczep wargi i/lub podniebienia .....	574
21.7.6.4	Niedrożność przełyku .....	575
21.7.6.5	Wrodzone zwężenie odźwiernika .....	575
21.7.6.6	Wrodzona niedrożność jelit .....	575
21.7.6.7	Choroba Hirschsprunga .....	575
21.7.7	Wady nerek i układu moczowego .....	576
21.7.7.1	Agenezja nerek .....	576
21.7.7.2	Torbielowatość nerek typu dorosłych .....	576
21.7.7.3	Torbielowatość nerek postacią dziecięcą .....	576
21.7.7.4	Dysplazja wielotorbielowata nerek .....	577
21.8	Wady małe .....	577
21.9	Profilaktyka pierwotna i wtórna wad rozwojowych .....	578
21.10	Pytania .....	579
21.11	Piśmiennictwo .....	580

## 22 Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania nowotworów .....

22.1	Istota i definicje choroby nowotworowej .....	582
22.2	Ogólna charakterystyka komórki nowotworowej .....	583
22.3	Podłoże molekularne choroby nowotworowej .....	584
22.3.1	Aktywacja protoonkogenów oraz inaktywacja genów supresorowych (antyonkogenów) .....	584
22.3.1.1	Protoonkogeny .....	586
22.3.1.2	Mechanizmy aktywacji protoonkogenów .....	587
22.3.1.3	Onkoproteiny .....	588
22.3.1.4	Geny supresorowe .....	588
22.4	Biologiczne czynniki onkogenne .....	589
22.5	Etapy procesu nowotworowego .....	590
22.6	Inne grupy genów biorących udział w rozwoju nowotworu .....	592
22.7	Rola zaburzeń regulacji cyklu komórkowego w procesie karcynogenezy .....	593
22.8	Czynniki epigenetyczne .....	594
22.9	Rola czynników środowiskowych w karcynogenezie .....	594
22.9.1	Karcynogeneza chemiczna .....	595

22.9.2	Karcynogeneza fizyczna .....	596
22.9.3	Karcynogeneza biologiczna .....	597
22.10	Aberracje chromosomowe w nowotworach .....	597
22.11	Cytogenetyka najczęstszych nowotworów krwi .....	598
22.12	Aplikacje kliniczne .....	599
22.13	Pytania .....	601
22.14	Piśmiennictwo .....	602
<b>23</b>	<b>Nowotwory dziedziczne .....</b>	<b>603</b>
23.1	Dziedziczny rak piersi i jajnika .....	604
23.2	Rodzinna polipowatość gruczolakowata jelita grubego .....	606
23.2.1	Łagodna forma rodzinnej polipowatości gruczolakowatej jelita grubego .....	608
23.2.2	Zespół Gardnera .....	608
23.2.3	Zespół Turcota .....	608
23.2.4	Polipowatość jelita grubego niezwiązana z mutacjami genu APC .....	608
23.2.4.1	Polipowatość recesywna .....	608
23.2.4.2	Zespół Peutza-Jeghersa .....	609
23.2.4.3	Rodzinna polipowatość młodzieńcza .....	609
23.3	Dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego .....	609
23.4	Zespoły gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1 i 2 .....	611
23.4.1	Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1 .....	611
23.4.2	Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2 .....	613
23.5	Dziedziczny rak rdzeniasty tarczycy .....	614
23.6	Nerwiakowłóknikowatość .....	616
23.6.1	Nerwiakowłóknikowatość typu 1 – choroba von Recklinghausena .....	616
23.6.2	Nerwiakowłóknikowatość typu 2 .....	616
23.7	Siatkówczak .....	617
23.8	Zespół von Hippel-Lindaua .....	619
23.9	Guz Wilmsa .....	620
23.10	Czerniak – postać rodzinna .....	621
23.11	Zespół Li-Fraumeni .....	623
23.12	Pytania .....	624
23.13	Piśmiennictwo .....	625
<b>24</b>	<b>Poradnictwo genetyczne .....</b>	<b>627</b>
24.1	Dane ogólne .....	627
24.2	Diagnoza fenotypowa i przyjęcie wstępnego rozpoznania .....	629
24.2.1	Fenotyp morfologiczny .....	630
24.2.2	Wady rozwojowe .....	631
24.2.3	Fenotyp zachowania .....	631
24.3	Wsparcie psychologiczne podczas przekazywania diagnozy .....	632
24.4	Weryfikacja rozpoznania za pomocą testów genetycznych .....	632
24.5	Analiza rodowodowa .....	633
24.5.1	Konstrukcja rodowodu .....	633
24.5.2	Sposób (tok) dziedziczenia i teoretyczny wskaźnik ryzyka genetycznego .....	634
24.5.3	Empiryczne oszacowanie prawdopodobieństwa wystąpienia schorzenia w rodzinie (empiryczne ryzyko genetyczne) .....	636
24.5.4	Empiryczne oszacowanie prawdopodobieństwa wystąpienia zaburzeń rozwojowych w rodzinach z nosicielstwem translokacji chromosomowych ..	637
24.6	Wspomaganie rozwoju .....	639
24.7	Prognoza rozwoju fizycznego i umysłowego dziecka .....	641
24.8	Opieka interdyscyplinarna medyczna i pozamedyczna .....	641
24.9	Decyzje prokreacyjne rodziców .....	641

24.10	Przedurodzeniowa diagnostyka wad rozwojowych i schorzeń genetycznych oraz postępowanie w przypadku pozytywnego wyniku testów genetycznych .....	643
24.11	Pytania .....	644
24.12	Piśmiennictwo .....	646
<b>25</b>	<b>Diagnostyka przedurodzeniowa .....</b>	<b>649</b>
25.1	Wstęp .....	649
25.2	Badania inwazyjne .....	651
25.2.1	Techniki inwazyjne pobierania od płodu materiału do badań .....	652
25.2.1.1	Amniopunkcja .....	652
25.2.1.2	Biopsja trofoblastu (kosmówki; CVS) .....	652
25.2.1.3	Kordocenteza .....	653
25.2.1.4	Fetoskopia .....	653
25.2.1.5	Biopsja tkanek płodu .....	653
25.2.1.6	Punkcja pozazarodkowej jamy ciała .....	654
25.2.1.7	Diagnostyka przedimplantacyjna .....	654
25.2.2	Najczęściej wykonywane inwazyjne badania genetyczne .....	654
25.2.2.1	Badanie kariotypu .....	654
25.2.2.2	Badania molekularne w kierunku chorób monogenowych .....	655
25.2.2.3	Badania molekularne w diagnostyce aneuploidii płodu .....	655
25.2.2.4	Badania markerów biochemicznych otwartych wad cewy nerwowej w płynie owodniowym .....	660
25.2.3	Wskazania do inwazyjnych badań prenatalnych .....	661
25.2.4	Wady diagnostyki inwazyjnej .....	663
25.2.4.1	Ryzyko utraty ciąży .....	663
25.2.4.2	Problemy metodyczne .....	664
25.3	Badania nieinwazyjne .....	666
25.3.1	Diagnostyczne badania nieinwazyjne .....	666
25.3.1.1	Diagnostyczne badania nieinwazyjne z zastosowaniem metod biologii molekularnej .....	666
25.3.1.2	Diagnostyczne badania nieinwazyjne z zastosowaniem metod obrazowych .....	668
25.3.1.3	Diagnostyczne badania nieinwazyjne z zastosowaniem metod biochemicznych .....	671
25.3.2	Badania przesiewowe .....	674
25.3.2.1	Markery aneuploidii .....	674
25.3.2.2	Interpretacja wyników badań przesiewowych .....	674
25.3.2.3	Ultrasonograficzne markery aneuploidii płodu .....	676
25.3.2.4	Przesiewowe testy biochemiczne w kierunku aneuploidii płodu ..	681
25.4	Społeczne i medyczne aspekty badań prenatalnych .....	686
25.5	Podsumowanie .....	686
25.6	Pytania .....	688
25.7	Piśmiennictwo .....	688
<b>26</b>	<b>Komórki macierzyste .....</b>	<b>691</b>
26.1	Rodzaje i pochodzenie komórek macierzystych .....	691
26.2	Plastyczność komórek macierzystych .....	694
26.3	Cykl życiowy, podział i starzenie się komórek macierzystych .....	696
26.4	Pytania .....	698
26.5	Piśmiennictwo .....	699

<b>27</b>	<b>Metody molekularne badania genomu</b> .....	<b>701</b>
<b>27.1</b>	Wstęp .....	701
<b>27.2</b>	Techniki inżynierii genetycznej jako podstawa diagnostyki molekularnej .....	703
27.2.1	Enzymy restrykcyjne .....	703
27.2.2	Wektory .....	705
27.2.3	Klonowanie DNA .....	708
<b>27.3</b>	Metody molekularne stosowane w diagnostyce wad rozwojowych i chorób uwarunkowanych genetycznie .....	710
27.3.1	Izolacja i oczyszczanie DNA .....	710
27.3.2	Metody izolacji RNA .....	710
27.3.3	Oznaczanie ilości i jakości otrzymanych preparatów kwasów nukleinowych .....	711
27.3.4	Rozdział elektroforetyczny kwasów nukleinowych .....	712
27.3.4.1	Elektroforeza w żelu agarozowym i poliakrylamidowym .....	712
27.3.4.2	Elektroforeza kapilarna .....	713
27.3.4.3	Transfer kwasów nukleinowych z żeli na odpowiednie nośniki ..	714
27.3.5	Techniki hybrydyzacyjne analizy kwasów nukleinowych .....	714
27.3.5.1	Hybrydyzacja typu <i>Southern</i> .....	715
27.3.5.2	Hybrydyzacja typu <i>Northern</i> .....	716
27.3.5.3	Hybrydyzacja z użyciem mikromacierzy .....	717
27.3.6	Metody cytogenetyki molekularnej .....	718
27.3.6.1	Fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i> (FISH) .....	719
27.3.6.2	Modyfikacje techniki FISH .....	719
27.3.6.3	Metoda PRINS .....	721
27.3.6.4	Metoda porównawczej hybrydyzacji genomowej CGH .....	722
27.3.7	Amplifikacja kwasów nukleinowych z wykorzystaniem techniki PCR .....	723
27.3.7.1	Rodzaje reakcji PCR .....	724
27.3.7.2	Ilościowe techniki z zastosowaniem PCR .....	727
27.3.7.3	Reakcja LCR .....	727
27.3.8	Metody przesiewowe stosowane w diagnostyce molekularnej .....	729
27.3.9	Techniki sekwencjonowania kwasów nukleinowych .....	730
<b>27.4</b>	Systemy markerów molekularnych .....	732
27.4.1	Definicja i podział markerów molekularnych .....	732
27.4.2	Zastosowanie markerów molekularnych .....	734
<b>27.5</b>	Podsumowanie .....	735
<b>27.6</b>	Pytania .....	736
<b>27.7</b>	Piśmiennictwo .....	736
<b>28</b>	<b>Wybrane zagadnienia z biotechnologii</b> .....	<b>737</b>
<b>28.1</b>	O biotechnologii ogólnie .....	737
<b>28.2</b>	Kolory biotechnologii .....	738
<b>28.3</b>	Organizmy transgeniczne .....	739
28.3.1	Rośliny transgeniczne .....	739
28.3.2	Zwierzęta transgeniczne .....	746
28.3.2.1	Zwierzęce bioreaktory .....	746
28.3.2.2	Zwierzęta transgeniczne w nauce .....	746
28.3.2.3	Ksenotransplantacje .....	747
28.3.3	Metody uzyskiwania zwierząt transgenicznych .....	747
28.3.3.1	Mikroiniekcja do przedjardzy .....	747
28.3.3.2	Modyfikacja pierwotnych komórek zarodkowych .....	748
28.3.3.3	Klonowanie .....	752
<b>28.4</b>	Pytania .....	755
<b>28.5</b>	Piśmiennictwo .....	756