

# Spis treści

---

<b>I. Zakres zastosowań diagnostyki molekularnej w medycynie</b> Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak	1
<b>II. Podstawy genetyki i genomiki</b> Jerzy Bał, Ewa Bocian	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. Priory	39
<b>III. Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych</b> Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak	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> Patrycja Dąca-Rotzak, Ewa Ziętkiewicz	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 kosulescencyjne 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> Marek Safjan, Leszek Bosek	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 powszechnie	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 Jerzy Bał, Joanna Wiźniewska, Wojciech Wiźniewski	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 Ewa Bocian	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 hybrydizacja <i>in situ</i> FISH . . . . .	127
VI.2.2.3.	Porównawcza hybrydizacja genomowa . . . . .	131
VI.2.3.	Identyfikacja chromatyny płciowej . . . . .	136
VI.3.	Bioinformatyka . . . . .	137
VI.3.1.	Bazy danych i narzędzia bioinformatyczne <i>Pawel Siedlecki</i> . . . . .	137
VI.3.1.1.	Bazy danych . . . . .	137
VI.3.1.2.	Struktura i wizualizacja makromolekul . . . . .	144
VI.3.1.3.	Interaktory białkowe . . . . .	147
VI.3.1.4.	Bazy literatury naukowej . . . . .	148
VI.3.1.5.	Przegląd wybranych narzędzi bioinformatycznych . . . . .	150
VI.3.2.	Sekwencjonowanie następnej generacji <i>Tomasz Gambin</i> . . . . .	155
VI.3.2.1.	Formaty danych . . . . .	157
VI.3.2.2.	Protokół przetwarzania danych z NGS . . . . .	159
VI.3.2.3.	Kontrola jakości . . . . .	163
VI.3.2.4.	Interpretacja i raportowanie wyników . . . . .	165
VII.	Aspekty kliniczne aberracji chromosomowych <i>Ewa Bocian, Tadeusz Mazareczak</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
VIII.	Diagnostyka molekularna . . . . .	179
VIII.1.	Strategia działania <i>Jerzy Bał, Wojciech Wiszniewski, Joanna Wiszniewska</i> . . . . .	179
VIII.1.1.	Badanie sposobu dziedziczenia się genu . . . . .	180
VIII.1.2.	Analiza mutacji . . . . .	183
VIII.1.3.	Problemy diagnostyczne . . . . .	191
VIII.2.	Nieinwazyjna prenatalna diagnostyka molekularna <i>Katarzyna Guz, Beata Nowakowska, Agnieszka Orzińska, Sylwia Rzożca</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 Bał</i> . . . . .	204
IX.	Choroby genetycznie uwarunkowane . . . . .	207
IX.1.	Immunogenetyka <i>Barbara Litowska-Grospierre, Alain Fischer</i> . . . . .	208
IX.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. Diagnostyka 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 typu 1 . . . . .	256
		IX.2.6.4. Wady cewy nerwowej . . . . .	258
		IX.2.6.5. Wady wrodzone serca . . . . .	259
	IX.2.7.	Specyfika poradnictwa genetycznego w chorobach kompleksowych . . . . .	261
	IX.2.8.	Aktualny stan badań w chorobach kompleksowych . . . . .	262
	IX.2.9.	Przyszłe kierunki badań – oczekiwania i ograniczenia . . . . .	262
IX.3.	Choroby nowotworowe – aspekty molekularne	<i>Janusz A. Sinflecki</i> . . . . .	265
	IX.3.1.	Molekularne aspekty chorób nowotworowych . . . . .	265
		IX.3.1.1. Etapy karcynogenezy . . . . .	267
		IX.3.1.2. Zaburzenia w transmisji sygnałów wzrostu – onkogeny . . . . .	270
		IX.3.1.3. Utrata zdolności do rozpoznawania sygnałów antywzrostowych – geny supresorowe . . . . .	274
		IX.3.1.4. Zaburzenia w systemach naprawy DNA – geny stabilizacyjne . . . . .	274
		IX.3.1.5. Cykl komórkowy a transformacja nowotworowa . . . . .	276
		IX.3.1.5.1. Regulacja cyklu komórkowego . . . . .	276
		IX.3.1.5.2. Fosforylacja białek a cykl komórkowy . . . . .	284
		IX.3.1.5.3. Konsekwencje deregulacji cyklu komórkowego . . . . .	286
		IX.3.1.6. Zmiany epigenetyczne a transformacja nowotworowa . . . . .	287
		IX.3.1.7. Nabywanie nieograniczonego potencjału podziałowego a transformacja nowotworowa . . . . .	290
		IX.3.1.8. Transformacja nowotworowa a apoptoza . . . . .	292
		IX.3.1.9. Nabywanie zdolności do unaczynienia guza . . . . .	294
		IX.3.1.10. Nabywanie zdolności do tworzenia nacieków i przerzutów . . . . .	296
	IX.3.2.	Diagnostyka molekularna . . . . .	301
		IX.3.2.1. Markery biochemiczne . . . . .	301
		IX.3.2.2. Markery genetyczne . . . . .	302
	IX.3.3.	Znaczenie badań genetycznych w klinice . . . . .	312
IX.4.	Choroby nowotworowe – aspekty cytogenetyczne	<i>Janusz Limon, Magdalena Rajajska</i> . . . . .	313
	IX.4.1.	Białaczki i chłoniaki . . . . .	313
	IX.4.2.	Lite guzy. Mięśniaki . . . . .	317
	IX.4.3.	Inne nowotwory . . . . .	319
	IX.4.4.	Badanie predyspozycji genetycznych . . . . .	320
	IX.4.5.	Poradnictwo genetyczne w zespołach dziedzicznej predyspozycji do nowotworów . . . . .	321
		IX.4.5.1. Dziedziczne raki piersi i jajnika . . . . .	322
		IX.4.5.2. Dziedziczny nieopłowiowaty rak jelita grubego . . . . .	325
	IX.4.6.	Wskazania do badań molekularnych . . . . .	326
IX.5.	Choroby mitochondrialne	<i>Ewa Bartnik, Katarzyna Totiska</i> . . . . .	328
	IX.5.1.	Genom mitochondrialny . . . . .	328
	IX.5.2.	Mutacje mitochondrialnego DNA . . . . .	331
	IX.5.3.	Mutacje genomu jądrowego prowadzące do chorób mitochondrialnych . . . . .	331
	IX.5.4.	Korelacje genotyp-fenotyp w chorobach mitochondrialnych . . . . .	334
	IX.5.5.	Diagnostyka chorób mitochondrialnych . . . . .	334
	IX.5.6.	Poradnictwo genetyczne w chorobach mitochondrialnych . . . . .	337

IX.5.7.	Leczenie chorób mitochondrialnych i strategię reprodukcyjne	337
IX.5.8.	Polimorfizm mtDNA	338
IX.5.9.	Mitochondria w chorobach nowotworowych	339
IX.5.10.	Mitochondria a starzenie	339
<b>X.</b>	<b>Epigenetyka</b> <i>Monika Gos</i>	342
X.1.	Regulacja epigenetyczna	343
X.2.	Mechanizmy regulacji epigenetycznej	344
X.2.1.	Metylacja DNA	344
X.2.2.	Modyfikacje kowalencyjne białek histonowych	346
X.2.3.	Struktura chromatyny	346
X.2.4.	Białka związane z regulacją ekspresji genów i przebudowaniem struktury chromatyny	349
X.2.5.	Niekodującej RNA	349
X.3.	Rodzicielskie piętnowanie genomowe	350
X.4.	Zaburzenia procesów regulacji epigenetycznej jako przyczyna chorób dziedzicznych	352
X.4.1.	Choroby związane z naruszeniem nieprawidłowego wzoru epigenetycznego	352
X.4.2.	Choroby związane z defektem w genach kodujących modyfikatory epigenetyczne	364
X.5.	Somatyczne zmiany epigenetyczne jako efekt konstytutywnego defektu genetycznego	371
X.6.	Epigenetyczne zmiany somatyczne jako przyczyna chorób kompleksowych	371
X.6.1.	Nowotwory	373
X.6.2.	Demencja/otępienie	375
X.6.3.	Choroby układu krążenia	376
X.7.	Dziedziczenie międzypokoleniowe	376
<b>XI.</b>	<b>Genetycznie uwarunkowana zmienność osobnicza a współczesne problemy zdrowotne</b>	379
XI.1.	Farmakogenetyka <i>#Tadysław A. Daniel</i>	379
XI.1.1.	Farmakogenetyka jako nowa dziedzina nauki	379
XI.1.2.	Polimorfizm reakcji utleniania z udziałem cytochromu P450	381
XI.1.3.	Polimorfizm reakcji sprzężania	386
XI.1.3.1.	N-acetylotransferaza	386
XI.1.3.2.	S-transferaza glutationowa	387
XI.1.3.3.	UDP-glukuronosylotransferaza	387
XI.1.3.4.	S-metylotransferaza tiopuryny	388
XI.1.4.	Fenotypowanie	388
XI.1.4.1.	Fenotypowanie w kierunku aktywności cytochromu P450	389
XI.1.4.2.	Fenotypowanie w kierunku aktywności N-acetylotransferazy 2	390
XI.1.5.	Kliniczne znaczenie farmakogenetyki	390
XI.1.6.	Czy farmakogenetyka dotyczy jedynie enzymów metabolizujących leki?	393
XI.1.6.1.	Polimorfizm transporterów leków	393
XI.1.6.2.	Polimorfizm receptorów i transporterów neuroprzekazników	393
XI.1.7.	Farmakogenetyka i farmakogenomika a indywidualizacja farmakoterapii	395
XI.2.	Nutrigenetyka <i>Małgorzata Schlegel-Zawadzka</i>	396
XI.2.1.	Produkty żywnościowe, składniki pokarmowe, zwyczaje i nawyki żywieniowe	397
XI.2.2.	Metodyka badań	397
XI.2.3.	Interakcja składników diety i genów	400
XI.2.4.	Fenotyp żywieniowy	400
XI.2.5.	Indywidualizacja diety, zapobieganie chorobom dietozależnym	403
XI.2.6.	Etyczne problemy a żywieniowe badania genetyczne	404
<b>XII.</b>	<b>Leczenie – praktyka i nadzieje</b>	407
XII.1.	Znaczenie terapii <i>Jerzy Bał, Tadeusz Mazurczak</i>	407
XII.2.	Genetyczne choroby metaboliczne – możliwości leczenia <i>Anna Tytki-Szymalska, Barbara Czartoryska</i>	409
XII.2.1.	Definicja choroby metabolicznej	409
XII.2.2.	Przyczyny zaburzeń przemian metabolicznych	410
XII.2.3.	Diagnostyka	411
XII.2.4.	Możliwości lecznicze	411
XII.2.4.1.	Działanie na poziomie metabolitu	412
XII.2.4.2.	Działanie na poziomie zmianowanego enzymu	413
XII.2.4.3.	Inne formy terapii	418
XII.2.5.	Skuteczność leczenia – „choroby rzadkie”	418
XII.3.	Terapia genowa chorób dziedzicznych <i>Jerzy Bał</i>	419
XII.3.1.	Modele zwierzęce chorób dziedzicznych	420

XII.3.2.	Przywrócenie utraconej funkcji – transfer genu	420
XII.3.3.	Zablokowanie ekspresji	422
XII.3.4.	Redagowanie DNA	423
XII.4.	Terapia genowa chorób nowotworowych <i>Janusz A. Siedlecki</i>	423
XII.4.1.	Supresja fenotypu nowotworowego	424
XII.4.2.	Odpowiedź gospodarz–nowotwór	425
XII.4.3.	Niszczenie komórek nowotworowych	425
XII.4.4.	Ochrona komórek macierzystych	425
XII.4.5.	Antyangiogenna forma terapii nowotworów	426
XII.5.	Terapia – wzmocnienie genetyczne – predyspozycje <i>Jerzy Bal</i>	427
<b>XIII.</b>	<b>Poradnictwo genetyczne i profilaktyka chorób</b> <i>Tadeusz Mazurczak</i>	429
XIII.1.	Poradnictwo genetyczne	429
XIII.1.1.	Definicja i cele poradnictwa genetycznego	430
XIII.1.2.	Metodyka poradnictwa genetycznego	431
XIII.1.3.	Aspekty psychologiczne poradnictwa genetycznego	434
XIII.2.	Profilaktyka chorób genetycznych	438
<b>XIV.</b>	<b>Epidemiologia chorób genetycznie uwarunkowanych</b> <i>Anna Latos-Bieleńska</i>	443
XIV.1.	Częstość występowania chorób genetycznych w różnych okresach życia człowieka	443
XIV.2.	Choroby genetyczne a choroby rzadkie. Rejestry chorób genetycznych	444
XIV.3.	Epidemiologia poszczególnych rodzajów chorób genetycznych	445
XIV.3.1.	Aberracje chromosomowe i choroby genomowe	445
XIV.3.2.	Choroby uwarunkowane jednogenu	446
XIV.3.3.	Choroby uwarunkowane wielogenu/wieloczynnikowo (choroby kompleksowe)	450
XIV.4.	Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych	451
<b>XV.</b>	<b>Spektrum zastosowań biologii molekularnej</b>	457
XV.1.	Analiza DNA w genetyce sądowej <i>Piotr Kuzioł, Urszula Rogalla, Tomasz Grzybowski</i>	457
XV.1.1.	Badania genetyczne w ustalaniu ojcostwa	457
XV.1.1.1.	Aspekty prawne	458
XV.1.1.2.	Markery genetyczne w analizie ojcostwa	459
XV.1.1.3.	Analiza polimorfizmu mikrosatelitarnego	461
XV.1.1.4.	Analiza wyników w ekspertyzie dla sądu	463
XV.1.2.	Badanie śladów biologicznych w sprawach kryminalnych	468
XV.1.2.1.	Polimorfizm chromosomu Y	472
XV.1.2.2.	Polimorfizm DNA mitochondrialnego	475
XV.1.2.3.	Sekwencjonowanie następnej generacji w genetyce sądowej	478
XV.1.2.4.	Badania predykcyjne	479
XV.1.2.5.	Analiza pochodzenia biogeograficznego w genetyce sądowej	482
XV.1.3.	Banki profili genetycznych	485
XV.2.	Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych	486
XV.2.1.	Podstawy diagnostyki molekularnej <i>Norman J. Plewiński</i>	486
XV.2.1.1.	Przykłady zastosowania	487
XV.2.1.2.	Kontrola jakości	488
XV.2.1.3.	Nowe czynniki infekcyjne	489
XV.2.1.4.	Epidemiologia molekularna	492
XV.2.1.5.	Prawny status molekularnych testów diagnostycznych	494
XV.2.2.	Analiza genetyczna w bakteriologii i epidemiologii zakażeń bakteryjnych <i>Janusz Fien, Radostaw, Izabela, Marek Gniadkowski</i>	494
XV.2.2.1.	Strategie i obszary zastosowań analizy genetycznej	494
XV.2.2.2.	Wykrywanie obecności bakterii w materiale klinicznym i środowisku	495
XV.2.2.3.	Identyfikacja taksonomiczna	497
XV.2.2.4.	Metody genetyczne w epidemiologii zakażeń bakteryjnych	499
XV.2.2.5.	Wykrywanie i charakterystyka elementów genetycznych związanych z rozprzestrzenieniem, zjadliwością i lekoopornością bakterii	505
XV.2.2.6.	Genomika bakterii i jej zastosowania	508
XV.2.2.7.	Dostępność, przetwarzanie i wymiana danych	509
XV.2.3.	Diagnostyka wirusów przenoszonych przez krew <i>Ewa Brojer, Piotr Grabarczyk</i>	511
XV.2.3.1.	Wirusy wykrywane we krwi ludzkiej i ich znaczenie w transfuzjologii	511
XV.2.3.2.	Molekularne badania przeglądowe u dawców krwi	511
XV.2.3.3.	Metody i diagnostyka wirusologiczna	512
XV.3.	Biotechnologia <i>Józef Kapusta, Tomasz Priewski</i>	519

XV.3.1.	Szczepionki	520
XV.3.1.1.	Wykorzystanie bakteryjnego systemu ekspresji w produkcji szczepionek	522
XV.3.1.2.	Otrzymywanie szczepionek w roślinach	524
XV.3.2.	Indukcja tolerancji immunologicznej	531
XV.3.3.	Wytwarzanie przeciwciał monoklonalnych	532
XV.3.3.1.	Rośliny transgeniczne jako bioreaktor do wytwarzania przeciwciał monoklonalnych	532
XV.3.3.2.	Przeciwciała monoklonalne a ochrona roślin	533
XV.3.4.	Biotechnologia w pozyskiwaniu naturalnych farmaceutyków roślinnych	533
XV.3.5.	Produkcja w roślinach związków biologicznie aktywnych, terapeutyków i nutraceutyków	536
XV.3.6.	Zwierzęta transgeniczne w produkcji biofarmaceutyków	537
XV.3.7.	Komórki macierzyste, medycyna regeneracyjna, klonowanie i terapia transplantacyjna	537
XV.3.8.	Biotechnologia medyczna z perspektywy lat – nowe wyzwania	545
<b>XVI.</b>	<b>Słabość i siła genocentrycznej wizji biologii</b> <i>Andrzej Jerzmanowski</i>	549
<b>XVII.</b>	<b>Uzupelnienia i załączniki</b> <i>Jerzy Bał, Ewa Bosian</i>	557
XVII.1.	Kod genetyczny	557
XVII.2.	Przygotowanie materiału do badania	557
XVII.2.1.	Pobranie krwi na izolację DNA	557
XVII.2.2.	Pobranie krwi do badania cytogenetycznego	558
XVII.3.	Nazewnictwo genów i mutacji	558
XVII.4.	Ważniejsze osiągnięcia w genetyce i biologii molekularnej w latach 1953–2016	560
XVII.5.	Słownik terminów	562
XVII.6.	Przykłady wyników diagnostyki molekularnej	566
XVII.7.	Deklaracja świadomej zgody	573
XVII.8.	Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny	574
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	581
XVII.10.	Projekt komentarza do projektu Protokołu Dodatkowego w sprawie zakazu klonowania istot ludzkich	582
XVII.11.	Protokół Dodatkowy do Konwencji o Prawach Człowieka i Biomedycynie o testach genetycznych dla celów zdrowotnych	583