

W PROSTOCIE TKWI SIŁA



wydanie 2

Genetyka

dla
bystrzaków



Zapoznaj się
z najnowszymi
osiągnięciami w genetyce

Dowiedz się, jak postępują
badania nad komórkami
macierzystymi

Poznaj kwestie etyczne
dotyczące genetyki

**Dr Tara Rodden
Robinson**

Nauczycielka genetyki,
Oregon State University

Tytuł oryginału: Genetics For Dummies, 2nd Edition

Tłumaczenie: Wojciech Usarzewicz

ISBN: 978-83-283-3387-1

Original English language edition Copyright © 2010 by Wiley Publishing, Inc., Indianapolis, Indiana
All rights reserved including the right of reproduction in whole or in part any form.
This translation published by arrangement with John Wiley & Sons, Inc.

Oryginalne angielskie wydanie Copyright © 2010 by Wiley Publishing, Inc., Indianapolis, Indiana
Wszelkie prawa, włączając prawo do reprodukcji całości lub części w jakiegokolwiek formie, zarezerwowane.
Tłumaczenie opublikowane na mocy porozumienia z John Wiley & Sons, Inc.

Translation copyright © 2017 by Helion SA

Wiley, the Wiley Publishing logo, For Dummies, Dla Bystrzaków, the Dummies Man logo, A Reference for the Rest of Us!, The Dummies Way, Dummies Daily, The Fun and Easy Way, Dummies.com, and related trade dress are trademarks or registered trademarks of John Wiley and Sons, Inc. and/or its affiliates in the United States and/or other countries. Used by permission.

Wiley, the Wiley Publishing logo, For Dummies, Dla Bystrzaków, the Dummies Man logo, A Reference for the Rest of Us!, The Dummies Way, Dummies Daily, The Fun and Easy Way, Dummies.com i związana z tym szata graficzna są markami handlowymi John Wiley and Sons, Inc. i/lub firm stowarzyszonych w Stanach Zjednoczonych i/lub innych krajach. Wykorzystywane na podstawie licencji.

All rights reserved. No part of this book may be reproduced or transmitted in any form or by any means, electronic or mechanical, including photocopying, recording or by any information storage retrieval system, without permission from the Publisher.

Wszelkie prawa zastrzeżone. Nieautoryzowane rozpowszechnianie całości lub fragmentu niniejszej publikacji w jakiegokolwiek postaci jest zabronione. Wykonywanie kopii metodą kserograficzną, fotograficzną, a także kopiowanie książki na nośniku filmowym, magnetycznym lub innym powoduje naruszenie praw autorskich niniejszej publikacji.

Autor oraz Wydawnictwo HELION dołożyli wszelkich starań, by zawarte w tej książce informacje były kompletne i rzetelne. Nie biorą jednak żadnej odpowiedzialności ani za ich wykorzystanie, ani za związane z tym ewentualne naruszenie praw patentowych lub autorskich. Autor oraz Wydawnictwo HELION nie ponoszą również żadnej odpowiedzialności za ewentualne szkody wynikłe z wykorzystania informacji zawartych w książce.

Drogi Czytelniku!

Jeżeli chcesz ocenić tę książkę, zajrzyj pod adres

<http://dlabystrzakow.pl/user/opinie/genby2>

Możesz tam wpisać swoje uwagi, spostrzeżenia, recenzję.

Wydawnictwo HELION
ul. Kościuszki 1c, 44-100 Gliwice
tel. 32 231 22 19, 32 230 98 63
e-mail: dlabystrzakow@dlabystrzakow.pl
WWW: <http://dlabystrzakow.pl>

Printed in Poland.

- Kup książkę
- Poleć książkę
- Oceń książkę

- Księgarnia internetowa
- Lubię to! » Nasza społeczność

Spis treści

O autorce	15
Podziękowania od autorki	17
Wprowadzenie	19
O książce	19
Konwencje użyte w książce	20
Czego nie musisz czytać	20
Naiwne założenia	20
Jak podzielona jest książka	21
Część I: Kluczowe zagadnienia genetyki: zacznijmy od podstaw	21
Część II: DNA: materiał genetyczny	21
Część III: Genetyka i Twoje zdrowie	22
Część IV: Genetyka i Twój świat	22
Część V: Dekalogi	22
Ikony wykorzystane w książce	22
Co dalej	23

CZĘŚĆ I: KLUCZOWE ZAGADNIENIA GENETYKI: ZACZNIJMY OD PODSTAW

25

ROZDZIAŁ 1: Co to takiego genetyka i dlaczego powinieneś trochę ją poznać	27
Co to takiego genetyka?	27
Genetyka klasyczna: przekazywanie cech z pokolenia na pokolenie	28
Genetyka molekularna: DNA i chemia genów	29
Genetyka populacyjna: genetyka grup	30
Genetyka ilościowa: zrozumieć dziedziczenie	31
Z życia genetyka	31
W laboratorium genetycznym	31
Przegląd karier w genetyce	33

ROZDZIAŁ 2:	Podstawowa biologia komórki	39
	Zaglądamy do Twojej komórki	40
	Komórki pozbawione jądra	40
	Komórki z jądrem	41
	Analiza podstaw chromosomów	43
	Mitoza: czas na podział	46
	Krok 1. Czas rosnać	47
	Krok 2. Podział chromosomów	49
	Krok 3. Wielki podział	51
	Mejoza: produkcja komórek do rozmnażania	51
	Mejoza część 1.	53
	Mejoza II: kontynuacja	54
	Mamo, skąd się wziąłem?	55
ROZDZIAŁ 3:	Wyobraź sobie groszek: odkrywanie praw dziedziczenia	57
	W ogrodzie z Grzegorzem Mendlem	58
	Zrozumieć mowę dziedziczenia	60
	Upraszczaamy dziedziczenie	61
	Określanie dominacji	61
	Segregacja alleli	63
	Deklarowanie niezależności	65
	Szukamy nieznaných alleli	66
	Użycie podstaw prawdopodobieństwa do określania dziedziczności	66
	Rozwiązywanie prostých problemów genetycznych	67
	Deszyfracja krzyżówki jednogenowej	69
	Zmierzymy się z krzyżówką dwugenową	69
ROZDZIAŁ 4:	Siły porządkowe. Zastosowanie praw Mendla do cech złożonych	73
	Dominujące allele rządzą... czasami	74
	Krok do tyłu z dominacją niepełną	74
	Bądźmy uczciwi wobec kodominacji	75
	Guzdramy się z niepełną penetracją	76
	Allele prowadzące do komplikacji	76
	Więcej niż dwa allele	77
	Allele letalne	78
	Czas skomplikować sobie życie	79
	Kiedy geny wzajemnie oddziałują	79
	Geny w ukryciu	79
	Geny sprzężone razem	82
	Jeden gen o wielu fenotypach	85

Odkrywamy więcej wyjątków od praw Mendla	85
Epigenetyka	85
Imprinting genomowy	86
Antycypacja	86
Efekty środowiskowe	87

ROZDZIAŁ 5: Różnica ma znaczenie. Genetyka płci89

Zacznijmy od X: skąd ta cała płciowość	90
Determinacja płci u ludzi	90
Determinacja płci u innych organizmów	93
Schorzenia związane z determinacją płci u ludzi	96
Dodatkowe chromosomy X	98
Dodatkowe chromosomy Y	99
Jeden X i brak Y	99
Znalezione na chromosomach płciowych: dziedziczenie sprzężone z płcią	99
Zaburzenia sprzężone z chromosomem X	100
Cechy ograniczone płcią	101
Cechy związane z płcią	102
Cechy sprzężone z Y	102

CZĘŚĆ II: DNA: MATERIAŁ GENETYCZNY 103

ROZDZIAŁ 6: DNA: podstawa życia105

Dekonstrukcja podwójnej helisy	106
Chemiczne składniki DNA	108
Składanie podwójnej helisy: struktura DNA	111
Analizujemy inne typy DNA	116
DNA jądrowe	116
Mitochondrialne DNA	116
Chloroplastowe DNA	117
Zagłębiajmy się w historię DNA	118
Odkrycie DNA	118
Przestrzeganie reguł Chargaffa	119
Trochę niezgody i helisa: Franklin, Wilkins, Watson i Crick	119

ROZDZIAŁ 7: Replikacja: kopiowanie Twojego DNA121

Rozpinamy: tworzenie matrycy dla nowego DNA	122
W jaki sposób DNA ulega skopiowaniu	125
Poznaj zespół do spraw replikacji	126
Dzielenie helisy	129
Czas na rozruch	131

	Nici wiodące i nici opóźniające	132
	Wszystko łączy się w całość	133
	Sprawdzanie poprawności replikacji	133
	Replikacja u eukariontów	134
	Hamujemy: telomery	135
	Kończenie pracy	136
	W jaki sposób replikuje się koliste DNA	137
	Theta	138
	Toczące się koło	138
	Pętla D	138
ROZDZIAŁ 8:	Sekwencjonowanie Twojego DNA	139
	Przymierzamy kilka genów	140
	Droga do sekwencjonowania ludzkiego genomu	142
	Genom drożdży	142
	Elegancki genom nicienia	144
	Genom kury domowej	144
	Projekt poznania ludzkiego genomu	145
	Sekwencjonowanie: odczytywanie języka DNA	147
	Identyfikacja graczy w sekwencjonowaniu DNA	147
	Odnajdywanie treści w wynikach sekwencjonowania	149
ROZDZIAŁ 9:	RNA: bliski kuzyn DNA	151
	Wiesz już dużo o RNA	151
	Dorzućmy nieco innych cukrów	152
	Poznaj nową zasadę: uracyl	153
	Pleciemy nić!	154
	Transkrypcja: kopiowanie informacji DNA na język RNA	155
	Przygotowanie do transkrypcji	156
	Inicjacja	159
	Elongacja	161
	Terminacja	161
	Obróbka potranskrypcyjna	162
	Dorzucamy czapeczkę i ogonek	162
	Edycja informacji	163
ROZDZIAŁ 10:	Translacja kodu genetycznego	165
	Dobre serce degenerata	166
	Znaczenie kombinacji	167
	W ramce! Odczytywanie kodu	168
	Nie do końca uniwersalny	169

Poznaj zespół do spraw translacji	169
Wycieczka translacyjna	169
Inicjacja	170
Elongacja	173
Terminacja	173
Białka to cenne polipeptydy	176
Poznajemy grupy rodnikowe	176
Białka uzyskują kształt	177

ROZDZIAŁ 11: **Ekspresja genu: jaka urocza para genów** 179

Geny pod kontrolą	180
Kontrola transkrypcyjna ekspresji genów	182
Ciasno nawinięte: efekty pakowania DNA	182
Geny kontrolujące geny	183
Hormony włączające geny	185
Kontrola wsteczna: to, co dzieje się po transkrypcji	188
Ramie w ramie: splicing RNA	188
Cicho bądź! Wyciszanie mRNA	190
Najlepiej spożyć przed: mRNA	190
Wytracona kontrola genów	191
Modyfikacja miejsca translacji	191
Modyfikacja czasu translacji	191
Modyfikacja kształtu białka	192

CZĘŚĆ III: GENETYKA I TWOJE ZDROWIE

 195

ROZDZIAŁ 12: **Poradnictwo genetyczne** 197

Poznajmy doradców genetycznych	198
Budowanie i analiza drzewa genealogicznego	199
Cechy autosomalne dominujące	201
Cechy autosomalne recesywne	203
Cechy recesywne sprzężone z chromosomem X	205
Cechy dominujące sprzężone z chromosomem X	206
Cechy sprzężone z chromosomem Y	208
Badania genetyczne, czyli wiedzieć z wyprzedzeniem	209
Badania ogólne	209
Badania prenatalne	209
Badania przesiewowe noworodka	211

ROZDZIAŁ 13:	Mutacje i choroby dziedziczne: rzeczy, których nie zmienisz	213
	Klasyfikujemy rodzaje mutacji	214
	Co powoduje mutacje	215
	Mutacje spontaniczne	215
	Mutacje indukowane	219
	Twarzą w twarz z konsekwencjami mutacji	222
	Rozważamy opcje naprawy DNA	224
	Analizujemy często spotykane choroby dziedziczne	225
	Mukowiscydoza	225
	Anemia sierpowata	226
	Choroba Taya-Sachsa	227
ROZDZIAŁ 14:	Blizsze spojrzenie na genetykę nowotworu	229
	Definicja nowotworu	230
	Nowotwór łagodny: prawie nieszkodliwy	230
	Nowotwory złośliwe: naprawdę straszne	231
	Przerzuty: nowotwór w ruchu	233
	Nowotwór jako choroba DNA	234
	Cykl komórkowy i nowotwór	234
	Pod zasłoną aberracji chromosomowych	240
	Rozkładamy typy nowotworów na czynniki pierwsze	241
	Nowotwory dziedziczne	242
	Nowotwory, którym można zapobiec	245
ROZDZIAŁ 15:	Choroby chromosomowe: wszystko sprowadza się do liczb	249
	Co skrywają przed nami chromosomy	250
	Liczymy chromosomy	251
	Aneuploidia: dodatkowe lub brakujące chromosomy	251
	Euploidia: zestawy chromosomów	253
	Przyglądamy się zróżnicowaniu chromosomów	255
	Kiedy brakuje chromosomów	256
	Kiedy chromosomów jest za dużo	257
	Inne rzeczy, które mogą pójść źle	260
ROZDZIAŁ 16:	Terapie genowe w leczeniu chorób genetycznych	267
	Uśmierzanie choroby genetycznej	268
	Poszukiwanie środków transportu dla genów	268
	Wirusy od szybkiej roboty	269
	Wirusy trzymające się nieco z daleka	270

Zdrowe geny na scenę!	271
Sprawdzamy bibliotekę DNA	273
Mapowanie genu	276
Postęp na frontach terapii genowej	277

CZĘŚĆ IV: GENETYKA I TWÓJ ŚWIAT 279

ROZDZIAŁ 17: Śledzenie historii ludzkości i przyszłość planety281

Zmienność genetyczna jest wszędzie	282
Częstość allelu	283
Częstość genotypu	284
Analizujemy prawo genetyki populacyjnej Hardy'ego-Weinberga	285
Związki alleli z genotypami	285
Łamanie prawa	287
Mapowanie puli genów	288
Wielka szczęśliwa rodzina	289
Odkrywamy sekretne życie towarzyskie zwierząt	290
Zmiana form z biegiem czasu: genetyka ewolucyjna	291
Zmienność genetyczna to klucz	292
Skąd biorą się nowe gatunki	292
Rosnące drzewo ewolucji	294

ROZDZIAŁ 18: Rozwiązywanie zagadek z użyciem DNA295

Analiza śmieciowego DNA w celu ustalenia tożsamości	296
Na miejscu zbrodni: gdzie to DNA	298
Zbieranie dowodów biologicznych	298
Idziemy do laboratorium	300
Zaprzęgnięcie DNA do łapania przestępców (i uwalniania niewinnych)	305
Dopasowanie dowodu do zbira	305
Drugie spojrzenie na winnego	307
Wszystko, co spokrewnione: szukamy rodziny	307
Testy na ojcostwo	308
Badanie pokrewieństwa	310

ROZDZIAŁ 19: Genetyka nie do poznania: nowe geny w roślinach i zwierzętach313

Organizmy modyfikowane genetycznie	314
Modyfikacje w polu	314
Poleganie na promieniowaniu i substancjach chemicznych	316
Nieumyślne wprowadzanie modyfikacji	316

Stare geny w nowych miejscach	317
Kontrowersje wokół hodowli roślin transgenicznych	318
Proces transgenezy u roślin krok po kroku	318
Odkrywamy zastosowania komercyjne	321
Rozważmy za i przeciw	321
Analiza skutków	324
Menażeria GMO	325
Transgeniczne zwierzęta	325
Błahostki ze zmodyfikowanymi genetycznie owadami	328
Zabawy z transgenicznymi bakteriami	329
ROZDZIAŁ 20: Klonowanie: jesteś jedyny w swoim rodzaju	331
Wyślijcie klony	332
Klonowanie zwierząt: podobne do mam	332
Klonowanie przed Dolly: praca z komórkami płciowymi	333
Odkrywamy, dlaczego Dolly wzbudza takie emocje	334
Tworzenie klonów	335
Robimy bliźniaki	335
Użycie jądra komórki somatycznej do stworzenia kłona	336
Oko w oko z problemami klonów	338
Szybsze starzenie	339
Większe potomstwo	339
Pomyłki w rozwoju	341
Wpływ środowiska	342
W ferworze wojen klonów	343
Argumenty za klonowaniem	343
Argumenty przeciwko klonowaniu	344
ROZDZIAŁ 21: Czas na (zasłużoną) dyskusję etyczną	347
Krótko o rasizmie genetycznym	348
Dzieci zaprojektowane na zamówienie	349
Mit projektowanych dzieci	349
Prawdziwy świat nauki: diagnoza prenatalna	350
Kto wie? Uzyskanie świadomej zgody	351
Określanie ograniczeń dla badań genetycznych	351
Praktykowanie bezpiecznej terapii genowej	352
Dbanie o prywatność	353
Genetyczne prawa własności	354

ROZDZIAŁ 22: Dziesięć wielkich wydarzeń genetyki359

Publikacja „O powstawaniu gatunków” Darwina	359
Ponowne odkrycie pracy Mendla	361
Czynnik transformujący	361
Odkrycie skaczących genów	362
Narodziny sekwencjonowania DNA	363
Wynalezienie PCR	364
Rozwój technologii rekombinowanego DNA	364
Wynalezienie analizy odcisków DNA	365
Wy tłumaczenie genetyki rozwoju	365
Praca Francisa Collinsa i projekt poznania ludzkiego genomu (HGP)	366

ROZDZIAŁ 23: Dziesięć gorących tematów dotyczących genetyki ...367

Medycyna spersonalizowana	368
Badania nad komórkami macierzystymi	368
Geny starzenia się	369
Proteomika	370
Bioinformatyka	370
Chipy genowe	371
Ewolucja odporności na antybiotyki	372
Genetyka chorób zakaźnych	372
Bioterroryzm	373
Kreskowe kody DNA	374

**ROZDZIAŁ 24: Dziesięć opowieści genetycznych,
w które trudno uwierzyć375**

Genocznica: dziobaki łamią wszelkie zasady	376
Czymże jest nazwa?	376
Drugie życie	377
Swędzące chromosomy	377
Nie jesteś sobą: chimery DNA	377
Geny, które pokocha nawet matka	378
Jeden gen, by wszystkimi rządzić	378
Dlaczego aligatory mogą przeżyć nas wszystkich	379
Genetyka „zrób to sam”	379
To kwestia recyklingu	379

DODATKI	381
Słowniczek	383
Skorowidz	387

- ▶▶ poznamy dostarczanie zdrowych genów w celu leczenia choroby,
- ▶▶ dowiemy się, jak identyfikowane są geny niezbędne dla terapii genowej,
- ▶▶ ocenimy postępy na drodze do leków genowych.

Rozdział **16**

Terapie genowe w leczeniu chorób genetycznych

Ukończenie projektu poznania ludzkiego genomu (HGP) w 2004 roku (zobacz rozdział 8.) razem z sekwencjonowaniem genomów innych stworzeń zainicjowało niesamowitą rewolucję w genetyce. W tym samym czasie genetycy prześcigali się w rozwijaniu leków służących do leczenia chorób wywołanych genami, które zeszyły na złą drogę. *Terapia genowa*, leczenie nastawione na bezpośrednią przyczynę chorób genetycznych, czasem traktowana jest jak magiczna pigułka, lekarstwo ostateczne na choroby dziedziczne (zobacz rozdział 13.) i nowotwory (zobacz rozdział 14.). Terapia genowa może również być sposobem na blokowanie genów patogennych, takich jak wirusy, oferując pewne i sprawdzone metody leczenia chorób, które dziś uważa się za nieuleczalne.

Niestety, piękne obietnice terapii genowej zostały przyćmione przez dużą ilość wyzwań, między innymi znalezienie odpowiedniego sposobu na dostarczenie leków pacjentowi bez wywoływania jeszcze gorszych problemów niż te, które chce się leczyć. Co więcej, genetyka chorób okazała się znacznie bardziej skomplikowana, niż sądzono. W tym rozdziale przyjrzą się postępom i niebezpieczeństwom terapii genowej.

Uśmierzanie choroby genetycznej

Wystarczy rzut oka na część III tej książki, by upewnić się, że Twoje zdrowie i genetyka są bardzo powiązane. Mutacje mogą wywoływać choroby przekazywane z pokolenia na pokolenie, a mutacje zyskane w czasie Twojego życia mogą prowadzić do niechcianych konsekwencji, takich jak nowotwór. Twoje własne geny nie są jedynym powodem komplikacji — geny przenoszone przez bakterie, pasożyty czy wirusy też pomagają w szerzeniu chorób i strachu w całym świecie.

Czy nie byłoby wspaniale, gdybyś mógł po prostu wyłączyć te niedobre geny? Pomyśl tylko: mutacja wywołuje utratę funkcji w genie supresorowym, lecz wystarczy zastrzyk, by włączyć tę funkcję z powrotem. Wirus daje Ci się we znaki? Po prostu weź pigułkę blokującą funkcje genów wirusowych.

Niektórzy genetycy uważają, że takie zastosowanie genetycznych rozwiązań problemów zdrowotnych to tylko kwestia czasu. W związku z tym rozwój terapii genowej skupił się na dwóch głównych kierunkach działań. Oto one.

- ▶▶ Dostarczenie genów pełniących pożądaną funkcję, które utracono.
- ▶▶ Blokowanie genów, by nie wytwarzały niechcianych produktów.

Poszukiwanie środków transportu dla genów

Pierwszym krokiem do udanej terapii genowej jest opracowanie odpowiedniego sposobu na wprowadzenie nowego genu lub wyłączenie genu niechcianego. Sposobem na dostarczanie genów w terapii genowej jest wykorzystanie *wektora*. Idealny wektor musi być:

- ▶▶ nieszkodliwy, by układ odpornościowy pacjenta go nie odrzucił lub nie zaczął zwalczać,
- ▶▶ łatwy do wytworzenia w dużych ilościach; tylko jedna terapia może wymagać ponad 10 miliardów kopii wektora, ponieważ potrzeba jednego nośnika dla każdej komórki w chorych narządach,
- ▶▶ celowany w konkretną tkankę; ekspresja genów jest zależna od tkanki (zobacz szczególnie w rozdziale 11.), dlatego wektor również musi być zależny od tkanki,

- ▶▶ zdolny do dołączania swojego ładunku genetycznego do każdej komórki w danym narzędziu, by nowe kopie każdej komórki powstałe później w procesie mitozy zawierały ładunek terapii genowej.



ZAPAMIĘTAJ

Aktualnie najpopularniejszym wektorem są wirusy. Większość terapii genowych dąży do dostarczenia nowego genu do genomu pacjenta, a takie dostarczanie genów to praktycznie dokładnie to, co wirusy robią naturalnie.

Kiedy wirus doczepia się do komórki, która nie jest przed nim chroniona, przejmuje całą jej aktywność dla swojego celu, jakim jest wytwarzanie nowych wirusów. Wirusy namnażają się w ten sposób, ponieważ same nie posiadają żadnych możliwości reprodukcji bez nosiciela. Częścią strategii ataku wirusa jest integracja jego materiału genetycznego (DNA lub RNA) z genomem komórki nosiciela, by zainicjować ekspresję wirusowego genu. Problem jest taki, że kiedy wirus jest dobry w atakowaniu komórki, wywołuje infekcję, którą zwalcza układ odpornościowy pacjenta. Sekret zastosowania wirusa jako wektora sprowadza się więc do jego oswojenia.

Pacyfikowanie wirusa, by użyć go w roli wektora, wymaga zazwyczaj usunięcia większości jego genów. Takie delecje skutecznie pozbawiają wirus praktycznie całego materiału genetycznego, zostawiając tylko kilka odcinków. To, co zostało, jest zazwyczaj tym, z czego wirus normalnie korzysta do wstrzykiwania swojego materiału genetycznego do nosiciela. Używając technik manipulowania DNA, takich jak te, które opisuję w podrozdziale „Zdrowe geny na scenę!”, dalej w tym rozdziale, naukowiec dołącza zdrowe sekwencje genów do wirusa, by zastąpić usuniętą część jego genomu. Jednak w celu przeniesienia ładunku z wirusa do komórki potrzebna jest dodatkowa pomoc, więc naukowiec przygotowuje inną cząsteczkę wirusa z niektórymi z usuniętych genów wektora. Ten drugi wirus, zwany *wirusem pomocniczym (helperowym)*, ma za zadanie upewnić się, że materiał genetyczny wektora zostanie poprawnie zreplikowany.

Genetycy przeprowadzający terapię genową mogą wybierać wśród kilku wirusów nadających się do roli nośników (wektorów). Wirusy te przynależą do jednej z dwóch kategorii.

- ▶▶ Te, które integrują swoje DNA bezpośrednio z genomem nosiciela.
- ▶▶ Te, które wnikają w jądro komórkowe, by zagościć w nim na dobre (*episomy*).

W tych dwóch kategoriach popularne są trzy rodzaje wirusów wybierane dla celów terapii genowej; są to onkoretrowirusy, lentiwirusy i adenowirusy.

Wirusy od szybkiej roboty

Dwa popularne wirusy używane w terapii genowej integrują swoje DNA bezpośrednio z genomem nosiciela. *Onkoretrowirusy* oraz *lentiwirusy* to retrowirusy, które transferują swoje geny do genomu nosiciela; kiedy geny retrowirusa są na miejscu, replikują się razem z pozostałym DNA nosiciela. Retrowirusy używają RNA

zamiast DNA, by kodować swoje geny, i korzystają z procesu zwanego *odwrotną transkrypcją* (opisanego w rozdziale 11.), by konwertować swoje RNA na DNA, które następnie jest umieszczane w genomie komórki nosiciela.

Onkoretrowirusy, pierwsze wektory opracowane do genoterapii, dostały swoją nazwę od *onkogenów*, które na stałe włączają cykl komórkowy — to jeden z prekursorów rozwoju pełnoprawnego raka. Większość wektorów onkoretrowirusowych używanych w terapii genowej wywodzi się od wirusów powodujących białaczkę u małp (ang. *Moloney murine leukemia virus*, inaczej **MLV**). MLV okazał się skutecznym wektorem, ale nie jest pozbawiony wad; skłonność MLV do wywoływania nowotworu była trudna do powstrzymania. Onkoretrowirusy sprawdzają się w roli wektorów, dopóki są używane do leczenia komórek, które aktywnie ulegają podziałowi.

Lentiwirusy mogą być używane do leczenia komórek, które się nie dzielą. Z pewnością znasz już dobrze słynny lentiwirus, czyli HIV. Wektory do terapii genowej zostały opracowane bezpośrednio z wirusa HIV. Choć wypatroszona wersja wirusa zawiera tylko 5% pierwotnego RNA, co sprawia, że jest nieszkodliwy, lentiwirus może odzyskać usunięte geny, jeśli wejdzie w kontakt z nieoswojoną cząsteczką wirusa HIV (to znaczy takiego, który wywołuje infekcję AIDS). Lentiwirusy są również dość ryzykowne, ponieważ mają tendencję do umieszczania genów dokładnie w środku genów nosiciela, co prowadzi do mutacji utraty funkcji (tę i inne mutacje omawiam w rozdziale 13.).

Mimo to, wektory lentiwirusowe HIV używane są do walki z AIDS. Wirus wektorowy przenosi informację genetyczną, która umieszczana zostaje w komórkach układu immunologicznego pacjenta. Kiedy HIV atakuje te odporne komórki, wektor DNA blokuje replikację atakującego wirusa, skutecznie chroniąc pacjenta przed postępowaniem infekcji. Na razie leczenie zdaje się działać i stopniowo zmniejsza ilość wirusa przenoszonego przez zarażoną osobę.

Wirusy trzymające się nieco z daleka

Adenowirusy są doskonałymi wektorami, ponieważ dostarczają swoje geny do komórek bez względu na to, czy te się dzielą, czy nie. W terapii genowej adenowirusy były zarówno obiecujące, jak i problematyczne. Z jednej strony, są naprawdę dobre w dostarczaniu ładunku do komórek. Z drugiej strony, mają tendencję do wywoływania ostrej reakcji immunologicznej — ciało pacjenta identyfikuje wirus jako obcą cząsteczkę i zwalcza go. By walczyć z reakcją odpornościową, naukowcom udało się usunąć geny sprawiające, że adenowirusy są łatwe do wykrycia przez organizm nosiciela.



ZAPAMIĘTAJ

Adenowirusy nie dostarczają swojego DNA bezpośrednio do genomu nosiciela. Istnieją osobno jako episomy, dlatego nie są tak skłonne do mutacji jak lentiwirusy. Minusem jest to, że episomy nie zawsze są replikowane i przekazywane do komórek potomnych, kiedy komórka pierwotna ulega podziałowi. Mimo to, badacze

stosowali adenowirusy z wieloma wartymi wspomnienia sukcesami — i porażkami (zobacz podrozdział „Postęp na frontach terapii genowej”, pod koniec tego rozdziału, by poznać szczegóły).

Zdrowe geny na scenę!

Znalezienie odpowiedniego systemu dostarczenia to niezbędny krok w dopracowaniu terapii genowej, ale by zaciągnąć geny do pracy w roli terapeutów, genetycy muszą także znaleźć odpowiednie geny. Ponieważ znalezienie zdrowych genów nie jest takie proste, mapowanie genów pozostaje dużą przeszkodą na drodze do implementacji terapii genowej. Wyobraź sobie, że dostałeś fotografię mężczyzny i masz go znaleźć w Nowym Jorku — żadnego nazwiska, adresu czy numeru telefonu. Gdy chcesz go odnaleźć, musisz poznać jego tożsamość (może poprzez odnalezienie jego przyjaciół), dowiedzieć się, czym się zajmuje, zawęzić poszukiwania do dzielnicy, w której mieszka, zidentyfikować ulicę, budynek i w końcu też jego adres. Takie poszukiwanie igły w stogu siana to niemal to samo, co szalenie trudne zadanie identyfikowania genów.

Twoje DNA zawiera w przybliżeniu 22 tysiące genów pogrzebanych wśród około 3 miliardów par zasad DNA (wróć do rozdziału 6., by dowiedzieć się, jak DNA mierzy się w parach zasad). Ponieważ większość genów jest dość mała, ogólnie mówiąc (często ma mniej niż 5 tysięcy par zasad długości; zobacz rozdział 9.), odnalezienie zaledwie jednego genu w tym genetycznym gąszczu może wydawać się zadaniem niemożliwym do realizacji. Do niedawna jedynym narzędziem posiadanym przez genetyków, a służącym do poszukiwania genów, była obserwacja wzorów dziedziczenia (pokazanych w rozdziale 12.) oraz następnie porównywanie tego, jak dziedziczone są różne grupy cech. Genetycy używają tej metody, zwanej *analizą sprzężeń*, by tworzyć mapy genów (zobacz rozdział 4.). Jednak wraz z pojawieniem się sekwencjonowania DNA (zobacz rozdział 8.) poszukiwanie nazwisk i adresów genów wkroczyło na zupełnie nowy poziom (poszukiwania nie są jeszcze zakończone; zobacz poniżej ramkę „Znaczenie projektu poznania ludzkiego genomu”). Teraz genetycy dołączają do rozbudowanej sieci ludzi, którzy pracują, by zidentyfikować dokładne położenie genów. Oto oni.

- ▶▶ **Lekarze** identyfikują chorobę, obserwując fenotyp wywołany przez mutację. Ostatecznie to twarz genu.
- ▶▶ **Doradcy genetyczni** pracują z pacjentami i ich rodzinami, by zgromadzić pełną historię medyczną (zobacz rozdział 12.). Analiza drzew genealogicznych może pomóc w odkryciu innych cech powiązanych z chorobą.
- ▶▶ **Biolodzy komórkowi** analizują kariotypy różnych chorych ludzi, by wiązać cechy z oczywistymi aberracjami chromosomowymi. Takie wielkoskalowe zmiany w chromosomach często dostarczają wskazówek dotyczących umiejscowienia genów (w rozdziale 15. analizują metody kariotypowania).

- ▶▶ **Genetycy populacyjni** analizują DNA dużych grup ludzi chorych i zdrowych, by zbadać, które chromosomy i geny są związane z chorobą.
- ▶▶ **Biochemicy** studiują chemiczne procesy dotkniętych narządów u ludzi z chorobą, by zidentyfikować jej fizjologię. Często są w stanie zidentyfikować dokładnie białko, które zeszło na złą drogę.
- ▶▶ **Genetycy**, mając białko w ręce, używają kodu genetycznego (omówionego w rozdziale 10.), by rozpracować gen wstecznie w oparciu o składniki budujące białko — konkretne aminokwasy — i poznać, jak wyglądały instrukcje mRNA.



ZAPAMIĘTAJ

Identyfikowanie konkretnego białka i rozpracowanie dzięki temu wzoru mRNA jest bardzo pomocne, ale wciąż nie odkrywa przed nami tożsamości genu. Problemem jest między innymi fakt, że mRNA jest często bardzo modyfikowane przed translacją na białka (zobacz rozdział 10.), a fakt, że kod jest *degeneratywny*, to znaczy, że do utworzenia konkretnego aminokwasu może zostać użyty więcej niż jeden kodon, nie pomaga. Białko dostarcza ogólne wskazówki dotyczące adresu genu, ale nie jest to zbyt dokładna wskazówka. By odnaleźć właściwy adres, łowca genu musi przegrzebać samo DNA.

Całe polowanie na geny w dużej mierze opiera się na rozległych komputerowych bazach danych, z których społeczność naukowa może z łatwością korzystać. Bazy te pozwalają badaczom na przeszukiwanie pism naukowych, aby być na bieżąco z nowymi odkryciami innych naukowców. Badacze także cały czas dodają nowe elementy układanki — takie jak nowo zidentyfikowane białka — do tych olbrzymich magazynów danych.



WSKAZÓWKA

Możesz zerknąć do magazynu informacji genetycznej, odwiedzając www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM. Link NCBI w górnej lewej części strony prowadzi do głównej strony National Center for Biotechnology Information (Narodowe centrum informacji biotechnologicznej). Z tego miejsca możesz szukać wszelkich danych, od tych na temat DNA do tych na temat białek, zebranych przez naukowców z całego świata.



ZAPAMIĘTAJ

Technologia rekombinowanego DNA to pojemne pojęcie określające większość metod używanych przez genetyków do analizowania DNA w laboratorium. Słowo *rekombinowane* jest używane, ponieważ DNA badanych organizmów często jest wciskane w wirusy lub bakterie (to znaczy, jest rekombinowane z DNA pochodzącym z innego źródła), by umożliwić dalsze badania. Naukowcy używają także rekombinowanego DNA do wielu innych rzeczy, choćby do tworzenia genetycznie zmodyfikowanych organizmów (zobacz rozdział 19.) i klonowania (zobacz rozdział 20.). W terapii genowej rekombinowane DNA używane jest do:

- ▶▶ lokalizowania genu (lub genów) mającego związek z daną chorobą czy schorzeniem,
- ▶▶ wycinania danego genu z otaczającego go DNA,
- ▶▶ wklejania genu do wektora (nośnika) w celu transferu do komórek wymagających leczenia.

ZNACZENIE PROJEKTU POZNANIA LUDZKIEGO GENOMU

Czy genetycy nie mogą po prostu poszukać potrzebnych im genów w tych wszystkich danych sekwencji zebranych przez projekt poznania ludzkiego genomu (HGP)? Pewnego dnia na pewno tak będzie, ale jeszcze nie dziś. Do 2005 roku 99% fragmentów bogatych w geny w genomie (zwanymi *euchromatyną*) zostało w pełni zsekwenconowanych. To dobra wiadomość. Zła wiadomość dla łowców genów jest taka, że spore 20% niekodujących obszarów genomu wciąż nie zostało zsekwenconowanych.

Niekodujące regiony genomu (*heterochromatyna*) są trudne w opracowaniu, ponieważ zbudowane są z sekwencji powtarzalnych. Właśnie te powtórzenia sprawiają, że ustawienie wszystkich sekwencji w odpowiedniej kolejności jest bardzo trudne. Przykładowo badacze wciąż dyskutują nad tym, ile w sumie jest genów (zapewne około 22 tysięcy, ale może ich być mniej lub więcej). A do tego wiele genów wciąż nie zostało odkrytych; to, co kontrolują i gdzie są umiejscowione, jest wciąż zagadką.

Niestety, mapy pełnego ludzkiego genomu utworzone w HGP są rysowane w złej skali, zatem nie mogą być pomocne do wskazywania lokacji genów. By zrozumieć, dlaczego skala może być problemem, pomyśl o patrzeniu na mapę drogową. Mapa autostrad o małej rozdzielczości może pomóc Ci w dostaniu się z jednego miasta do drugiego, ale nie pomoże w dojechaniu na konkretną ulicę w konkretnym mieście.

Wszystko sprowadza się do tego, że genetycy wciąż analizują miliardy par zasad zawierających instrukcje genetyczne, które pozwalają człowiekowi funkcjonować. To dlatego polowanie na geny jeszcze długo potrwa (więcej o HGP dowiesz się w rozdziale 8.).

Sprawdzamy bibliotekę DNA

Jedną z najpopularniejszych metod odszukiwania konkretnego genu jest utworzenie *biblioteki DNA*. To dokładnie to, co myślisz: biblioteka wypełniona fragmentami DNA zamiast książek. Genetycy mogą przeglądać bibliotekę, by odnaleźć odcinek DNA zawierający interesujący ich gen. Jedną z popularniejszych wersji metody biblioteki genowej jest *biblioteka cDNA* — kolekcja fragmentów instrukcji genetycznych, które są używane w konkretnej komórce (*c* czyli *complementary*, komplementarny, ponieważ cały proces zaczyna się od kopiowania informacji mRNA w format komplementarnego DNA).



ZAPAMIĘTAJ

Celem biblioteki cDNA jest zgromadzenie z komórki całego mRNA, które jest związane z jakąś chorobą genetyczną (więcej o RNA dowiesz się z rozdziału 8.). Ponieważ ekspresja genu jest zależna od tkanki (zobacz rozdział 10.), mRNA w dowolnej komórce reprezentuje tylko geny, które tam działają. Dlatego, zamiast przebijać się przez 22 tysiące genów ludzkiego genomu, by znaleźć ten jeden z problemami, genetycy mogą zawęzić poszukiwania do kilkuset genów w konkretnej komórce.

Pobieranie i konwertowanie mRNA

Pierwszym krokiem w tworzeniu biblioteki cDNA jest zebranie mRNA, a najszybszym sposobem na złapanie mRNA jest pochwycenie molekuł za ich ogonki. Kiedy mRNA przygotowuje się do wycieczki z jądra komórkowego do cytoplazmy, długi odcinek rybonukleotydów adeninowych zostaje dołączony na koniec mRNA. Odcinek ten, zwany *ogonkiem poli-A*, pomaga chronić mRNA przed przedwczesnym rozkładem. By znaleźć mRNA produkowane przez gen komórki, genetycy używają substancji otwierających komórki, a następnie odcodzają mRNA, wystawiając ogonki molekuł na długie nici nukleotydów tyminy. Adeniny w ogonkach naturalnie łączą się z komplementarnymi tyminami z uwagi na ich naturalne przyciąganie się.

Odwrotna transkrypcja

Po uzyskaniu mRNA komórki naukowcy konwertują informację mRNA z powrotem na DNA, odwracając proces transkrypcji. *Odwrotna transkrypcja* działa podobnie jak replikacja DNA (zobacz rozdział 7.). Starter używany w odwrotnej transkrypcji to długa nić tymin komplementarna do ogonka poli-A mRNA. Specjalny enzym, *odwrotna transkryptaza*, izolowany z wirusa, doczepia dNTP do startera, by utworzyć kopię DNA z mRNA.

Po utworzeniu kopii DNA kolejność zasad — A, G, C i T — na końcu 5' sekwencji DNA jest określana (wróć do rozdziału 6., by zrozumieć numerację końców DNA) z użyciem sekwencjonowania DNA (zobacz rozdział 11.). Ta częściowa sekwencja DNA (około 500 zasad) nazywana jest markerem **EST** (ang. *Expressed sequence Tag*, znacznik sekwencji dokonującej ekspresji). Sekwencja powoduje ekspresję, ponieważ zawiera tylko eksony, zaś *znacznik* oznacza, że tylko część całej sekwencji genu jest pozyskana (a tym samym „oznaczona”).

Przesiew biblioteki

Po utworzeniu EST (zobacz wcześniejszy podpunkt) łowcy genów badają każdą „książkę” w bibliotece cDNA, by znaleźć konkretny gen powodujący chorobę. Proces ten nazywany jest *przesiewem* biblioteki. Chodzi o to, by rozrzuć wszystkie EST i wyszukać między nimi właściwy EST, który jest rezultatem genu poszukiwanego przez naukowców. Trudność w przesiewie biblioteki zależy od tego, co naukowcy już wiedzą o danym genie. Przykładowo wiedza o tym, które białko zeszło na złą drogę, może dostarczyć wystarczającej ilości informacji genetycznej naukowcom, by dać im fory w poszukiwaniach. Czasami genetycy patrzą na to, co wiadomo o genach pełniących podobną funkcję w innych organizmach i zaczynają od tego.

Bez względu na dostępne łowcom genów wskazówki, przesiew wymaga tworzenia tysięcy identycznych kopii, *klonów*, każdego EST poprzez wstrzykiwanie go bakteriom lub wirusom. Ponieważ EST są tak małe (w porównaniu z DNA), niemożliwe jest manipulowanie tylko jedną kopią na raz. Proces klonowania rozdziela EST na wygodne, małe, identyczne stosiki, a każdy z nich składa się z tysięcy kopii tylko jednego EST.



Jedną z metod używanych przez genetyków do klonowania EST jest *klonowanie bakteriofagów*. Bakteriofagi (w skrócie fagi) to przydatne małe wirusy, które żyją, bo bezpośrednio wstrzykują swoje DNA do komórek bakteryjnych.

By zainfekować komórki bakteryjne, bakteriofagi przyczepiają się do zewnętrznej ściany komórkowej i wstrzykują swoje DNA do bakterii, gdzie DNA faga integruje się bezpośrednio z własnym DNA bakterii. Geny wirusowe replikują się, są transkrybowane i w końcu tłumaczone z użyciem maszyneryi komórek bakteryjnych. Ostatecznie geny faga uruchamiają nową fazę, która rozbija bakteryjne DNA i uwalnia genom faga. DNA bakteriofaga jest replikowane wiele razy w komórkach bakteryjnych, a nowa osłonka białkowa faga również jest produkowana. Komórki bakteryjne w końcu są rozrywane, uwalniając nowe kompletne fagi, które ruszają na podbój nowych komórek.

A tak te odjechane wirusy są wykorzystywane do tworzenia kopii EST.

1. Genetycy biorą miksturę EST i wklejają ją w DNA tysięcy mikrofagów.

By wkleić EST do fagów, DNA faga (koliste) jest rozcinane z użyciem *enzymu restrykcyjnego*. Enzymy restrykcyjne rozcinają DNA w miejscach zwanych *sekwencjami palindromowymi*, gdzie komplementarne sekwencje zasad brzmią tak samo bez względu na kierunek odczytu (jak choćby 5'-GATC-3', dla której komplementarna jest 3'-CTAG-5'). Enzym restrykcyjny zawsze działa pomiędzy dwoma tymi samymi zasadami, na przykład G i A, na obu niciach. Rozerwane pary wycięć zostawiają po sobie zwisające, jednoniciowe końcówki na jednym długim kawałku fagowego DNA. EST są poddane działaniu enzymów dodających im *końce lepkie* — odstające kawałki komplementarne do końcówek resztek fagowego DNA. Połączone DNA faga i EST dopasowują swoje końcówki lepkie, zamykając koliste DNA faga, lecz teraz każda kopia faga zawiera EST w swoim DNA.

2. Fagi nosiciele EST mieszane są z ich ulubionymi ofiarami — bakteriami — i trafiają do szalek Petriego.

3. Kiedy wirus namnoży się i zrobi, co trzeba (co zajmuje około 24 godziny po wymieszaniu z bakteriami), rezultatem są małe dołki w ogólnie jednolitej warstwie bakterii rosnących w szalce Petriego.

Każdy mały dołek, zwany *łysinką*, reprezentuje infekcję wywołaną przez jednego faga, który namnożył się i w wyniku łańcucha infekcji doprowadził do śmierci wielu komórek i ich pęknięcia. Każdy osobny region infekcji reprezentuje tysiące kopii jednego EST.

Mamy już tysiące EST i ich kopie, zatem zostało już tylko odnalezienie EST powiązanego z genem, na który polujemy. Z pomocą tego „spaczonego” białka naukowcy mogą zgadywać, jak wygląda poszukiwany EST. Po określeniu, jaka sekwencja DNA może być komplementarna do EST, zamawiają zestaw DNA, zwany *sondą*, specjalnie tworzony, by pasować do sekwencji, której naukowcy sobie życzą. Sonda jest komplementarna do całego EST lub jego fragmentu i znaczone barw-

nikiem, zatem naukowcy mogą ją znaleźć, kiedy tylko zwiąże się z EST. Każdy EST poddaje się czynnościom zamieniającym go na postać jednoniciową, a następnie wystawia się go na działanie sondy. Sonda formuje dwuniciową molekułę tylko z pasującym do niej EST; naukowcy odnajdują dopasowany komplet z pomocą specjalnego sprzętu, który pozwala barwnikowi jasno świecić.

Naukowcy mogą też wykorzystać EST do przeszukiwania chromosomów w celu odnalezienia ogólnej lokacji genu. Genetyk tworzy *kariotyp* — kolekcję wszystkich chromosomów — który może być zbadany pod mikroskopem (zobacz rozdział 15.). Genetyk następnie poddaje chromosom działaniu substancji umożliwiających zabarwionemu EST związać się ze swoim komplementem w nienaruszonych chromosomach. Zabarwiony EST doczepia się do nici kodującej, z której pochodzi jego odpowiednik mRNA. Naukowcy mogą zobaczyć rezultaty procesu z pomocą specjalnego mikroskopu: region, gdzie EST połączył się ze swoim komplementem (proces połączenia nazywany jest *hybrydyzacją*), jasno świeci w świetle ultravioletowym. Cała procedura, zwana *fluorescencyjną hybrydyzacją in situ* (lub FISH), pozwala naukowcom celować w konkretny region chromosomu w ich genowych łowach, ale nie jest to zbyt dokładny proces, z uwagi na sposób zapakowania DNA (zobacz rozdział 6.). Przede wszystkim FISH pozwala zawęzić obszar poszukiwań do kilku milionów par zasad. Jednak nie jest to ostatni element układanki, gdyż mając tylko część adresu (dostarczoną przez odpowiedni EST) i nazwę ulicy (chromosom), łowcy genów muszą opracować mapę o wysokiej rozdzielczości, by zakończyć poszukiwania sukcesem.

Mapowanie genu

Dzięki postępom projektu poznania ludzkiego genomu naukowcy otrzymali mapy dla każdego chromosomu, a każda mapa posiada charakterystyczne punkty, zwane *markerami STS* (ang. *sequence tagged sites*). Markery STS to krótkie fragmenty unikalnych kombinacji zasad rozmieszczone w różnych miejscach chromosomu. Nie ma dwóch identycznych STS, dlatego stanowią dobre punkty orientacyjne, kiedy już wystąpią. Pełna mapa STS pokazuje odległość od jednego końca chromosomu do drugiego (liczoną w parach zasad), a także punkty orientacyjne znajdujące się po drodze. Kiedy posiadasz mapę STS, to tak jakbyś znał położenie Times Square, Empire State Building i Central Parku względem całego Manhattanu. Możesz wiedzieć, że poszukiwana przez Ciebie ulica znajduje się między Central Parkiem a Empire State Building, ale w całym tym obszarze są setki małych budynków. STS i inne punkty orientacyjne w genomie są właśnie takie — naukowcy mogą wiedzieć, że EST znajduje się między dwoma STS, ale te dwa STS mogą być od siebie oddalone o 20 tysięcy par zasad!

Używając EST jako punktu wyjścia, genetycy sekwencjonują DNA chromosomów w obydwu kierunkach w procesie zwanym *spacerem po chromosomie*. Ogólnie mówiąc, muszą zebrać wystarczająco dużo informacji o sekwencjach, by przebiec się przez przynajmniej dwa punkty STS na mapie — po jednym w każdym kierunku. Kontynuując analogię, mogę napisać, że spacer po chromosomie jest jak rozkładanie map dzielnic obok siebie, dopóki ważne punkty orientacyjne nie nałożą

się na siebie. Spacer po chromosomie dostarcza dwa ważne elementy układanki: dokładne położenie genu względem reszty chromosomu oraz (nareszcie!) całą sekwencję genu powiązaną z EST.



Z pomocą nowej technologii i wiedzy o genomie mapowanie genów staje coraz łatwiejsze. Projekty, takie jak HapMap (omówiony w rozdziale 17.), pomogły w zidentyfikowaniu różnic na poziomie pojedynczych nukleotydów (wróć do rozdziału 7., by przypomnieć sobie te składowe DNA). Te małe różnice, nazywane *SNP* (czytaj „snip”, *polimorfizm pojedynczego nukleotydu*), oferują tak użyteczny sposób mapowania genów, że budowanie bibliotek może kiedyś przejść do historii.

Kiedy naukowcy opracują dokładną mapę genu, porównują jego sekwencje genów u wielu ludzi (zarówno chorych, jak i zdrowych), by dokładnie określić, jaka zaszła mutacja (to znaczy, jak gen różni się u ludzi dotkniętych i niedotkniętych chorobą). Wszystkie informacje w końcu łądzą w bazie danych *Online Mendelian Inheritance in Man*.

Po zlokalizowaniu genu wiele tysięcy dokładnych replik zdrowszej jego wersji może zostać utworzonych w *reakcji łańcuchowej polimerazy*, procesie używanym do identyfikowania odcisków DNA (zobacz rozdział 18.). Badacze wstrzykują kopie zdrowego genu do wektora używanego w terapii genowej z pomocą tych samych metod, których użyli do utworzenia opisanej tu biblioteki cDNA.

Postęp na frontach terapii genowej

Kiedy projekt poznania ludzkiego genomu (HGP) zaczął realizować sen genetyków z całego świata, spełnienie obietnic terapii genowej zdawało się być na wyciągnięcie ręki. Pierwsze próby przeprowadzono w 1990 roku i były olbrzymim sukcesem.

W tych pierwszych próbach terapii genowej dwoje pacjentów cierpiących na to samo schorzenie niedoboru odpornościowego otrzymało dawki komórek przenoszących geny kodujące brakujące enzymy. Choroba była formą zespołu SCID (*ciężkiego złożonego niedoboru odporności*), wynikającego z utraty jednego enzymu, czyli deaminazy adenzynowej (ADA). SCID to tak ciężka choroba, że osoba chora musi żyć w całkowicie sterylnych środowiskach, pozbawiona kontaktu z zewnętrznym światem, ponieważ nawet najmniejsza infekcja może doprowadzić do śmierci. Ponieważ w grę wchodzi tylko jeden gen, SCID jest naturalnym kandydatem do leczenia z pomocą terapii genowej. W HGP retrowirusy uzbrojone w zdrowy gen ADA zostały wstrzyknięte dwójce dzieci, a efekty były niesamowite: dzieci zostały wyleczone z choroby i do dziś prowadzą normalne życie.

Inne zastosowania terapii genowej dały mieszane rezultaty. Przynajmniej 17 dzieci było leczonych na sprzężoną z X odmianę SCID. Dzieci te również otrzymały retrowirus załadowany zdrowym genem i wydawało się, że zostały wyleczone. Jednak u czworga z nich został później zdiagnozowany nowotwór krwi, białaczka.

Wirus, który dostarczył gen, wstrzyknął także swój materiał genetyczny prosto w protoonkogen, włączając go na dobre (wróć do rozdziału 14., by dowiedzieć się więcej o działaniu onkogenów).



Z ŻYCIA WZIĘTE

Najsłynniejsza porażka w terapii genowej miała miejsce w 1999 roku, kiedy 18-letni Jesse Gelsinger zgłosił się na ochotnika do badań, których celem było wyleczenie choroby genetycznej zwanej wrodzonym niedoborem transkarbamylazy ornitynowej (OTC). W chorobie tej Jesse okazjonalnie cierpiał na spore gromadzenie się amoniaku w swoim ciele, ponieważ jego wątrobie brakowało enzymu OTC do przetwarzania pozostałości przemiany azotu obecnych w jego krwi. Choroba Jessego była kontrolowana medycznie — z pomocą leków i diety — ale inne dotknięte dzieci często umierały z powodu choroby. Badacze użyli adenowirusa, by dostarczyć prawidłowy gen OTC bezpośrednio do wątroby Jessego (zobacz wcześniej w tym rozdziale punkt „Wirusy trzymające się nieco z daleka”, by przypomnieć sobie adenowirusy). Wirus uciekł do krwiobiegu chłopca i nagromadził się w innych narządach. Jego ciało rzuciło się, by zwalczać coś, co traktowało jak poważną infekcję, a w cztery dni po zabiegu, który miał go uzdrowić, Jesse zmarł. Co dziwne, inni ochotnicy z tej samej grupy eksperymentalnej otrzymali tę samą dawkę wirusa, co Jesse, ale nie doświadczyli żadnych skutków ubocznych.

Nie wszystkie wiadomości były złe. W roku 2009 naukowcy ogłosili, że udało się skutecznie przetestować terapię genową u małą cierpiących na ślepotę barw. Mały, które cierpiały na rodzaj ślepoty kolorów czerwonego i zielonego, podobnej do spotykanej u ludzi, otrzymały wirusy przenoszące funkcjonalną formę brakującego genu. Kilka tygodni później mały potrafiły dostrzegać kolory, których nie widziały przed terapią. Również w roku 2009 naukowcy ogłosili, że przez dodanie trzech genów do mózgu małą cierpiących na formę choroby Parkinsona zwierzęta te wykazały zmniejszony stopień niekontrolowanych ruchów towarzyszących chorobie.

Choć najnowsze rezultaty wydają się optymistyczne, wciąż trwa praca mająca na celu odnalezienie odpowiednich wektorów. Przyszłość terapii genowej komplikują odkrycia, że większość chorób genetycznych wywoływana jest przez kilka genów na różnych chromosomach. To nie wszystko, gdyż wiele różnych genów może powodować chorobę (przykładowo cukrzyca powiązana jest z genami przynajmniej na pięciu różnych chromosomach), co utrudnia identyfikację genu do leczenia. W końcu niektóre geny są tak duże, jak choćby gen w dystrofii mięśniowej Duchenne'a, że typowe wektory nie są w stanie ich przynieść.

Skorowidz

5-bromouracyl, 220
5BU, 220

A

aberracja
 chromatyczna wielkoskalowa, 246
 chromosomowa, 29, 255, 271
 u ludzi, 256, 257
achondroplazja, 202, 218
adaptacja, 292
adenina, 110, 114, 119, 122, 127, 152, 153, 216,
 219, 220, 226
 kolor, 149
adenowirus, 269, 270
adenozynotrójfosforan, *Patrz:* ATP
AIDS, 236, 270
aktywność egzonukleazy, 135
aligator, 96, 379
allel, 46, 53, 60, 222, 297, 361
 częstość, 282, 283, 284, 285, 286
 obliczanie, 283, 286
 dominujący, 63, 74, *Patrz też:* dominacja
 letalny, 78
 recesywny, 63, 74, 78
 segregacja, 63
 unikalny, 288
ameba, 140
aminoacylacja, 170, 171
aminokwas, 93, 166, 169, 176
Amisze, 205, 287
amniopunkcja, 211
amplifikacja, 237, 238
analiza
 chromosomu Y, 310
 mitochondrialnego DNA, 310, 312
 odcisków DNA, 295, 296, 301, 304, 305,
 310, 349, 351, 360, 364, 365

 mtDNA, 310, 312
 ofiary katastrof, 310, 311
 test na ojcostwo, 308, 309
 SNP, *Patrz:* SNP
 sprzężeń, 82, 83, 271
analog zasady, 219
 5BU, *Patrz:* 5BU
 deaminaza, *Patrz:* deaminaza
anemia sierpowata, 199, 226
aneuploidia, 251, 255, 260
 u ludzi, 256, 257
angiogeneza, 233
Anglosasi, 92
annealing, 301
antybiotyki, 316, 317, 372
antycypacja, 86, 87, 261
antygen, 75
 stercowy, 242
antykodon, 171, 172
apomiksja, 254
apoptoza, 136, 239, 240, 369
aromataza, 96
ATP, 42, 111
Auerbach Charlotte, 219
autoklaw, 32
autosom, 43, 61, 201
autyzm, 262, 356
Avery Oswald, 118, 362

B

badania
 genetyczne, 210, *Patrz też:* test genetyczny
 ograniczenia, 351, 352
 świadoma zgoda, 351, 352, 353
 prenatalne, 210
bakłażan, 74

bakteria, 39, 41, 117, 118, 126, 316, 317
 Agrobacterium tumefaciens, 319, 320
 glebowa, 319
 koniugacja, 372
 Streptococcus pneumonia, 362
 transgeniczna, 330
 bakteriofag, 118
 klonowanie, 275
 baran, 86
 Barr Murray, 97
 Barra ciałko, 97
 Bateson William, 361
 bawełna, 254
 bąbel transkrypcyjny, 160, 161
 Beadle George, 175
 bezpłodność, 253, 255
 białaczka, 187, 232, 241, 277
 kotów, 236
 białko, 48, 169, 176, 370
 adhezyjne zespołu Downa, *Patrz: DSCAM*
 aktywujące transkrypcję, 183
 Argonauta, 189
 denaturacja, 181
 inicjujące, 130
 kształt, 176, 177, 178
 modyfikacja po translacji, 178
 opiekuńcze, 178
 p21, 239
 p27, 187
 p53, 239, 240
 pRB, 239
 receptorowe, 187
 struktura
 czwartorzędowa, 178
 drugorzędowa, 177
 pierwszorzędowa, 177
 trzeciorzędowa, 178
 supresorowe, 240
 szoku cieplnego, 181
 wiązące
 jednoniciowy DNA, *Patrz: SSB*
 żelazo w krwi, 192
 wytwarzanie, 169
 biblioteka
 cDNA, 273, 274
 DNA, 273
 biegun, 50
 bioinformatyka, 146, 370, 371

biopsja kosmówki, *Patrz: CVS*
 bioróżnorodność, 282
 sposoby zachowania, 289
 bioterroryzm, 373
 biwalent, 52, 53, 54
 blastocysta, 333
 blaszka gęsta, 233
 bliźnięta, 335
 jednojąjowe, 85
 monozygotyczne, 342
 błona
 jądrowa, 50
 komórkowa, 41, 225
 podstawna, 233
 błonowy regulator przewodnictwa, *Patrz: CFTR*
 Bridges Calvin, 251, 254

C

Cajun, 227
 CaMV, 319
 CDK, 48
 cecha
 autosomalna
 dominująca, 201, 202, 223, 243, 263
 recesywna, 203, 204, 205, 212, 225, 226, 227
 dominująca, 63, 201, 236, *Patrz też:*
 dominacja
 autosomalna, *Patrz: cecha autosomalna*
 dominująca
 sprzężona z chromosomem X, 207, 208, 209
 sprzężona z chromosomem Y, 209
 fizyczna, *Patrz: fenotyp*
 ograniczona płcią, 101
 przekazywanie, 29
 recesywna, 63
 autosomalna, *Patrz: cecha autosomalna*
 recesywna
 sprzężona z chromosomem X, 205, 206
 sprzężona, *Patrz: gen sprzężony*
 wzmocnienie, *Patrz: antycypacja*
 związana z płcią, 102, 205, 206, 207, 208, 209
 centralny dogmat genetyki, 175
 centromer, 45, 50, 262
 CF, *Patrz: mukowiscydoza*

CFTR, 225
 Chargaff Erwin, 119, 362
 Chargaffa reguła, *Patrz:* reguła Chargaffa
 Chase Alfred, 118
 chemioterapia, 233, 240
 chimera tetragametyczna, 377
 chip genowy, 371
 chloroplast, 42, 117
 chłodziarka, 32
 chłoniak, 232
 choroba
 Alzheimerera, 143
 chromosomowa, 249
 ciężkiego złożonego niedoboru odporności,
 Patrz: SCID
 Creutzfeldta–Jakoba, 192
 dominująca, 201
 Duchenne’a, 156
 dziedziczna, 225
 genetyczna, 198, 199, 201, 243
 diagnozowanie, 211
 mRNA, 273
 w małych populacjach, 205
 Huntingtona, 78, 87, 202
 Parkinsona, 198, 278
 recesywna, 203
 szalonych krów, 192
 Taya–Sachsa, 199, 227
 umysłowa, 378
 wrodzony niedobór transkarbamylazy
 ornitynowej, *Patrz:* OTC
 chów
 selektywny, 316
 wsobny, 287, 289, 315
 chromatyda, 50
 siostrzana, 48, 55, 124
 chromatyna, 4,8
 chromosom, 29, 41, 43, 48, 108
 1, 242
 10, 241
 11, 226, 238, 246, 264
 13, 239, 259
 14, 258, 259
 15, 262
 17, 239
 18, 259
 21, 257, 259
 fuzja z autosomem, 258
 22, 241, 264
 3, 246
 5, 263
 8, 260
 9, 241, 246, 264
 badanie, 249, 250
 eukariotyczny, 41
 Filadelfia, 241
 homologiczny, 43, 44, 45, 51, 52, 53, 65,
 96
 kopiowanie, 43
 liczba, 43, 141, *Patrz też:* ploidia
 liczenie, 250
 mapa, 276
 marker STS, *Patrz:* STS
 miejsce łąmliwe, 261, 265
 mitochondrialny, 377
 para, 43
 płci, 43, 90, 93, 95, 376, *Patrz też:*
 chromosom X, chromosom Y
 polisomia, *Patrz:* polisomia
 ramię p, 250
 ramię q, 250
 rearanżacja, 261
 delecja, 261, 263
 duplikacja, 261, 262
 inwersja, 261, 262
 translokacja, 261, 264
 spacer, 276
 utrata, 240
 W, 95
 w czasie metafazy, 250
 X, 90, 91, 205, 239
 łąmliwość, 261
 mapa genów, 254
 monosomia, 99, *Patrz też:* zespół Turnera
 odkrycie, 93
 trisomia, 98
 Y, 90, 91, 92, 286, 309
 trisomia, 99
 Z, 95
 zaburzenia, 96, 251
 zmiany wielkoskalowe, 240, 261
 chwasty, 321
 chwostka wspaniała, 291
 ciałko
 Barra, 97
 kierunkowe, 56

cietrzew preriowy, 289
 CODIS, 301, 306
 Collins Francis, 366
 Combined DNA Index System, *Patrz:* CODIS
 Correns Carl, 361
 cpDNA, *Patrz:* DNA chloroplastowe
 Creighton Harriett, 362
 Crick Francis, 120, 166, 175
 crossing-over, 52, 53, 82, 84, 92, 258,
 Patrz też: rekombinacja
 błędy, 217
 nierównomierny, 262, 263
 cukrzyca, 143
 CVS, 211
 cykl komórkowy, 46
 interfaza, *Patrz:* interfaza
 mejoza, *Patrz:* mejoza
 mitoza, *Patrz:* mitoza
 punkt kontrolny, 48, 235, 239
 cyklina, 48
 cysteina, 167
 cystic fibrosis, *Patrz:* mukowiscydoza
 cystic fibrosis transmembrane conductance
 regulator, *Patrz:* CFTR
 cytogenetyka, 249
 cytokineza, 51
 cytoplazma, 41, 56, 117, 151, 191
 cytozyna, 110, 114, 119, 122, 127, 136, 145, 152,
 153, 216, 219, 220
 kolor, 149
 czerniak, 246
 Człowiek Lodu, 109
 czynnik
 alkilujący, 220
 inicjacji, 172
 interkalacji, 221
 terminujący, 162
 transformujący, 362
 transkrypcyjny, 183
 uwalniający, 173

D

danio pręgowana, 328
 Darwin Karol, 291, 359
 Davenport Charles, 348
 ddNTP, 148
 de Vries Hugo, 361
 deaminacja, 219, 220
 deaminaza, 220, 277
 delecja, 214, 218, 224, 241, 246, 261, 263
 genów wirusa, 269
 denaturacja, 301
 dendrogram, 294
 deoksyryboza, 108, 111, 127, 129
 depresja wsobna, 288
 depurynacja, 218
 determinizm biologiczny, 349
 determinowanie płci, *Patrz:* płęć
 determinowanie
 diagnostyka preimplantacyjna, *Patrz:* PGD
 dicer, 190
 dimer, 221, 247
 tymidynowy, 222
 dioksyna, 186
 diploidia, 251, 284, 286
 DNA, 27, 29, 30, 41, 105, 113, 122, 153, 154,
 183, 362
 analiza, *Patrz:* analiza mitochondrialnego
 DNA, odcisków DNA
 bakteryjne, 117
 biblioteka, *Patrz:* biblioteka DNA
 chloroplastowe, 117, 118
 degradacja, 300
 ekstrakcja, 107
 forma
 chemiczna, 108, 110
 helikalna, 114
 strukturalna, 108, 110, 113
 jądrowe, 116, 169
 jednoniciowy, 185
 klonowanie, 332
 koliste, 116, 117, 118, 126, 312
 replikacja, 138
 komplementarne, 273
 kopiowanie, *Patrz:* replikacja
 liniowe, 110, 116, 126
 matrycowe, 127, 129
 mitochondrialne, 109, 116, 117, 169, 290,
 310, 312
 molekuła struktura chemiczna, 85
 naprawa niesparowanych zasad, 135
 odcisk, *Patrz:* odcisk DNA,
 analiza odcisków DNA
 oddzielanie, 33
 odkrycie, 118

powtórzenie odwrócone, 238
profilowanie, 295
promotor, *Patrz: promotor rekombinowane*, 272
 technologia, 318, 364
replikacja, *Patrz: replikacja rozkład*, *Patrz: DNA degradacja*
sekwencjonowanie, 33, 34, 142, 147, 363,
 Patrz też: genom sekwencjonowanie historia, 143
skondensowane, *Patrz: chromatyna spiralizacja*, *Patrz: spiralizacja*
śmieciowe, 92, 136, 141, 142, 164, 283, 290,
 296, 379
terminator, *Patrz: terminator translacji bezpośrednio na białka*, 175
unikalność, 31
DNaza I, 183
dNTP, 127, 129, 132, 133, 148, 153
dominacja
 autosomalna, 61
 niepełna, 74, 75, 76
 prosta, 74
doradca genetyczny, 36, 68, 197, 198, 199,
 210, 271
dostosowanie, 292
Down Syndrome Cell Adhesion Molecule,
 Patrz: DSCAM
dowód biologiczny, 298, 299
drożdże, 39
drożdże piwowarskie, 142, 143, 144
drzewo
 ewolucyjne, 294
 genealogiczne, 198, 199, 271, 307
DSCAM, 188
dysertacja, 34
dysgenika, 349
dysplazja, 231, 236
dystrofia mięśniowa, 144, 156
 Duchenne'a, 278
dziecko zaprojektowane, 349, 350
dziedziczenie, 29, 122, 201, 360, 362
 dominujące autosomalne, *Patrz: cecha autosomalna dominująca mendlowskie*, 100
 proste, 61
 sprzężone z płcią, 99, 100

zasada dominacji, *Patrz: zasada dominacji dziennik laboratoryjny*, 32
dziobak, 376

E

egzonukleaza, 300
ekson, 161, 163, 188
ekspresja genów, *Patrz: gen ekspresja ekspresywność*, 76, 202
ektoderma, 334
elektroforeza, 149, 303
elongacja, 161, 173, 302
embrion, 180
endoderma, 334
endogamia, *Patrz: chów wsobny*
enukleacja, 336
enzym, 48, 96, 122, 129, 154
 DNaza I, *Patrz: DNaza I HinIII*, 364
 holoenzym, *Patrz: holoenzym naprawy bezpośredniej*, 224
 restrykcyjny, 275, 364, 365
epidemia, 361, 372
epigenetyka, 85, 86, 236, 368, 378
epilepsja, 145
episom, 270
epistaza, 79, 80
eplikacja, 130
estrogen, 92, 96, 186
euchromatna, 273
eugenika, 348, 349
eukariont, 40, 41, 43, 108, 126, 135, 142
 replikacja, 135
euploidia, 251
Ewa mitochondrialna, 117
ewolucja, 291, 292, 294, 360

F

fag, *Patrz: bakteriofag*
fagocyt, 240
farmakogenomika, 368
fenotyp, 46, 60, 74, 85, 116, 122, 151, 165,
 282, 296
 czynniki środowiskowe, 87
 ekspresja, 74, 76
 letalny, 78
 nowotworu, 234

fenotyp
płci, 89, 90
recesywny ekspresja, 74
fenyloalanina, 85, 157, 212
fenyloketonuria, 212, 227, *Patrz:* PKU
filogenia, 294
fiolka, 32
Fire Andrew, 189
FISH, 276
Fisher Ronald, 82
fMet-tRNA, 173
fosforan, 111
fotosynteza, 118
fragment Okazaki, 134
Franklin Rosalind, 119, 120, 166
Frankofończyk, 227

G

gad, 96
galaktozemia, 212
Galton Francis, 348, 349
gameta, 55, 64, 94
gametogeneza, 55, 86
gangliozyd, 227
gastrula, 334
gatunek
koncepcja biologiczna, 293
nazewnictwo, 292
gaz musztardowy, 220
Gelsinger[JD1] Jesse, 353
gen, 28, 29, 45, 46, 60, 108
BAX, 240
bezoki, 366
BRCA, 242
BRCA1, 243, 355
BRCA2, 243
cDNA, 355
Cheap Date, 376
ciasne pakowanie, 182, 183, 184
DAX1, 92
DIBD1, 264
DSCAM, 188
ekspresja, 30, 175, 179, 189, 191, 350, 371
tkankozależna, 180
u zwierząt transgenicznych, 341
włączona, 182, 183, 184, 185, 236

wyłączona, 182, 183, 184, 187, 189, 191, 236
FMR1, 261
Groucho Marx, 376
hemizygotyczny, 100, 102
homeotyczny, 366
hormonów wzrostu, 326
HRAS1, 238
izolator, 184
jednostka transkrypcyjna, *Patrz:* jednostka transkrypcyjna
kodujący hemoglobinę, 180
kontrolujący odczuwanie bólu, 378
Lunatic Fringe, 376
markerowy, 319
metylacja, 86
Out Cold, 376
p53, 241, 242, 243, 244, 246
patent, 354, 355
penetrujący, *Patrz:* penetracja
plejotropowy, 85
PRCA1, 242
RAS, 238
RB, 242
RB1, 239
regulujący rytm dobowy, 181
segmentacji, 366
skaczący, 363, *Patrz:* transpozon
sprzężony, 82, 83
z X, 97
SRY, 93, 376
supresorowy, 187, 235, 236, 238, 240, 241
TP53, 239
transfer, 317
wielkość, 156
wieloeksonowy, 163
włączanie przez czynniki zewnętrzne,
Patrz: indukcja
WNT4, 92
wyciszacz, 184
wyłączanie, 153
wzmacniacz, 184
wzrostu, 340
X inaktywacja, 97
XIST, 97
zmutowany, 222
związany z ludzką mową, 109
genetyk konserwatorski, 288, 289

genetyka, 27, 361
 centralny dogmat, 175
 ilościowa, 28
 klasyczna, *Patrz:* genetyka mendlowska
 komórki, *Patrz:* cytogenetyka
 mendlowska, 26, 28, 29, 286
 molekularna, 28, 29
 nadużycia, 348, 349, 350, 351, 352, 353, 354, 355, 373
 płci, 89
 populacyjna, 28, 30, 31, 281, 283
 przekazywania cech, 29
 sądowa, 295
 zmienność, *Patrz:* zmienność genetyczna
 genom, 116
 człowieka, 140, 141, 142, 144
 liczba genów, 146
 projekt poznania, *Patrz:* HGP
 drożdży, 142, 143, 144
 kury domowej, 95, 144
 myszy, 142
 niciansia, 144
 sekwencja powtarzalna, 141, 145
 sekwencjonowanie, 139, 146, *Patrz też:* DNA
 sekwencjonowanie
 skala mapy, 273
 syntetyczny, 377
 wielkość, 140, 141
 genotyp, 60, 122, 151, 282, 296
 częstość, 282, 284, 285
 obliczanie, 284, 286
 gepard, 30
 Gelsinger Jesse, 278
 GINA, 354
 Girard Genae, 356
 glejak wielopostaciowy, 241
 GM, 314
 GMO, 314
 gonada bipotencjalna, 92
 gonocyt, 340
 Griffith Frederick, 118, 361
 gruczolak, 244
 grupa
 aminowa, 176, 219
 COOH, *Patrz:* grupa karboksylowa
 fosforanowa, 112, 113, 127, 152, 221
 hemowa, 178
 karboksylowa, 176
 krwi, 75
 metylowa, 85, 154
 NH₂, *Patrz:* grupa aminowa
 OH, 128, 132
 reaktywna, 111, 128, 152
 rodnikowa, 176
 hydrofilowa, 176
 hydrofobowa, 176
 przyciąganie, 176, 177
 grypa, 372
 ptasia, 145
 grzebień płciowy, 92
 guanina, 110, 114, 119, 122, 127, 136, 145, 152, 153, 216, 220
 kolor, 149
 guz, 230
 łagodny, *Patrz:* nowotwór łagodny
 pierwotny, 233
 złośliwy, *Patrz:* nowotwór złośliwy
 gyraza, 129, 132, 161

H

haplotyp, 290
 HapMap, 277, 290
 Hardy Godfrey, 285
 heksozaminidaza A, *Patrz:* HEXA
 helikaza, 129, 130, 132
 Hemings Sally, 309, 352
 hemofilia, 101, 208, 215
 typu A, 262
 hemoglobina, 178, 180, 226
 typ, 180
 alfa, 180
 beta, 180
 epsilon, 180
 gamma, 180
 Henking Hermann, 93
 Henry Edward, 296
 herbicydy, 321
 hermafrodytyzm, 90, 95
 Hershey Martha, 118
 heterochromatyna, 273
 heterozygota, 60, 201, 361
 niedotknięta, *Patrz:* nosiciel
 HEXA, 227
 HGP, 145, 146, 147, 150, 273, 366
 histon, 106, 137, 183
 holoenzym, 159, 183

homogametyczność, 94
homozygota, 60, 201, 361
 recesywna, 66
hormon, 182, 185, 187
 stresu, 378
 wzrostu bawołu, 330
hormone response element, *Patrz:* HRE
HPV, 236
HRE, 188
Hughes Walter, 123
hybrydyzacja, 314
hybrydyzacja fluorescencyjna in situ,
 Patrz: FISH

I

ideochromosom, 93
imprinting genomowy, 86, 341
inkubator, 32
Innocence Project, 307
insercja, 214, 218, 224
insulina, 192
interfaza, 47, 125
 faza G1, 47
 faza G2, 47, 48
 faza S, 47, 48
interkalacja, 221
interleukina 26, 145
intron, 93, 161, 163, 188
inwersja, 241, 261, 262
 paracentryczna, 262
 pericentryczna, 262
inżynieria genetyczna, 30, 318, 341

J

jajnik, 92
 wielotorbielowaty, 102
jaszczurka, 96
jądro, 55, 92
 inicjacja rozwoju, 93
 komórkowe, 40, 41, 108
 DNA, *Patrz:* DNA jądrowe
jednostka transkrypcyjna, 156, 161
Jefferson Thomas, 309, 352
Jeffreys Alec, 365
jeleni azjatycki, 253
jelito grube, 244

K

kancerogen, 219
kangur, 376
kanibalizm, 95
kariotyp, 43, 250, 253
kariotypowanie, 250
kawa, 254
keratyna, 145
kinaza, 48
 zależna od cyklin, *Patrz:* CDK
klonowanie, 30, 86, 255, 331
 bakteriofagów, 275
 dawca, 336, 337, 342
 DNA, *Patrz:* DNA klonowanie
 kota, 337, 338
 problemy, 339, 340, 341, 342, 343
 reprodukcyjne, 334
 skuteczność, 335, 338, 341
 terapeutyczne, 334, 343
 zagrożenia, 344
 zalety, 343
 zwierząt, 332
Knudson Alfred, 238
kod
 genetyczny, 166, 169
 degeneratywny, 272
 jednoznaczny, 167
 kolearny, 167
 nadmierny, 222
 prawie uniwersalny, 167, 169
 trójkowy, 167, 168
 zdegenerowany, 166, 167, 169
kodominaacja, 75, 76
kodon, 166, 167, 169
 bezprzecinkowy, 168, 169
 leucyny, 167
 niezachodzący, 168
 oddzielny, 168
 pozycja chwiejna, 167, 169
 ramka odczytu, 168, 169
 start, 167, 168, 169, 170, 172, 192
 stop, 167, 168, 170, 222, 224
kolonoskopia, 244
komar, 316, 329
komórka, 29, 40
 budulcowa, *Patrz:* komórka somatyczna

diploidalna, 43, 51
eukariotyczna, 41, 42
guza złośliwego, 232, 233
haploidalna, 43, 44, 51
haploidalne, 64
jajowa, 42, 55, 56, 59, 90, 214,
 Patrz też: komórka płciowa
 pozyskiwanie, 337
 rozmiar, 337
 rozwój, 258
jelitowa, 42
krwi, 42, 47
macierzysta, 368
nerwowa, 230
nowotworowa, 237, 340
 powstawanie, 234
nullipotencjalna, 334, 336
płciowa, 42, 51, 64, 214,
 Patrz też: komórka jajowa, plemnik
podział, 51
potomna, 43
prokariotyczna, 41
przerzutowa, 233
rozrodcza, *Patrz:* komórka płciowa
skóry, 230, 299, 340
somatyczna, 42, 333, 336
szpiku kostnego, 340
tłuszczowa, 42
torebki włosowej, 340
totipotencjalna, 180, 318, 333, 368
kompakcja, 333
kompensacja dawki, 97
kompleks
 holoenzymów, 183
 remodelujący chromatynę, 183
konik polny, 94, 140, 141
koń, 255
 kolor sierści, 80, 81
kosmówka, 211
kostniakomięsak, 239
kot
 białaczką, 236
 klonowanie, 337, 338
 szylkretowy, 98
 tricolor, 98
KRAS, 246

krew
 antygen, 75
 choroba, 232, *Patrz też:* białaczka
 grupa, 75
 komórka, 42, 47, *Patrz też:* krwinka
krokodyl, 96
królik, 69, 70, 77, 78
 himalajski, 77, 87
krótkie powtórzenie tandemowe, *Patrz:* STR
krwinka
 biała, 118, 298, 378
 czerwona, 47, 75, 108, 226
krzyżowanie, 58
krzyżówka, 66
 dwugenowa, 69, 70
 jednogenowa, 61, 67, 69, 78
 testowa, 66
kukurydza, 141, 185, 315
 pierwotna, 315
 transgeniczna, 323
kura domowa, 144, 236
kwas
 deoksyrybonukleinowy, *Patrz:* DNA
 foliowy, 154
 glutaminowy, 226
 nukleinowy, 118
 rybonukleinowy, *Patrz:* RNA

L

laboratorium genetyczne, 31
 ludzie, 33, 34, 35, 36
laktoza, 109, 212
lek antynowotworowy, 233
lentivirus, 269, 270
leucyna kodon, 167
ligaza, 129, 134
linia komórkowa, 352
lizyna, 157
loci, *Patrz:* locus
locus, 46, 53, 60, 76, 284, 298
 odległość mapowa, 84
lokacja, 95
LOS, 340, 341
Loy Thomas, 109

Ł

łożysko, 211
 łysienie, 102
 łysinka, 275

M

MacLeod Collin, 362
 mais, 315
 makromolekuła, 106
 małpa transgeniczna, 326
 mapa genetyczna, 290
 marker, 298, 301
 marker EST, 274
 hybrydyzacja, 276
 klonowanie, 274, 275
 matka
 jajowa, 337
 nosicielka, 338
 matryca, 126
 McCarty Maclyn, 362
 McClintock Barbara, 185, 362
 McClung Clarence, 93, 94
 medycyna
 sądowa, 31, 295
 spersonalizowana, 150, 368
 mejoza, 42, 43, 51, 92, 136, 218, 249, 362
 anafaza II, 55
 I, 51, 52
 II, 51, 53, 54
 interfaza, 53
 metafaza II, 55
 profaza I, 53
 telofaza II, 55
 melatonina, 181
 Mello Craig, 189
 Mendel Grzegorz, 28, 58, 59, 361
 metabolizm, 47
 metionina, 167, 168, 172
 fMet, 173
 mezoderma, 334
 Miescher Johann Friedrich, 118
 mięsak, 232
 migracja, 290
 mikromacierz, 212, 371
 mitochondrium, 42, 116, 117, 169, 240

mitoza, 41, 42, 43, 46, 47, 48, 49, 91, 136, 234
 anafaza, 50
 metafaza, 50
 profaza, 49, 235
 telofaza, 50
 MLV, 270
 MMTV, 236
 mniszek, 254
 modrowronka zaroślowa, 291
 modyfikacja genetyczna, 313, 314, *Patrz też:*
 transgenika
 Moloney murine leukemia virus, *Patrz:* MLV
 monogamia, 291
 monosomia, 241, 251, 256
 14, 259
 21, 256, 259
 chromosomu X, 256
 Morgan Thomas, 100, 251, 254
 morula, 333
 mozaicyzm, 260, 325
 mozaikowość łożyska, 260
 MRCA, 117
 mRNA, 153, 155, 156, 159, 160, 167, 169, 182,
 272, 371
 czapeczka, 162, 169, 172
 czas życia, 190
 ogonek, 162
 poli-A, 162, 190, 274
 pierwotny transkrypt, 162, 163
 wyciszanie, 190
 mtDNA, *Patrz:* DNA mitochondrialne
 mukowiscydoza, 68, 78, 198, 199, 204, 225
 Mullis Kary, 364
 muł, 255
 muszka owocowa, 94, 97, 141, 251, 317, 366
 kolor oczu, 100, 251
 mutacja, 31, 77, 86, 168, 184, 199, 202, 213,
 221, 222, 234, 261, 288, 361
 cicha, 222
 częstość występowania, 215
 dziedziczenie, 292
 indukowana, 219
 nabycia funkcji, 223, 236
 naprawianie, 224
 neutralna, 222
 nonsensowa, 222, 223
 płciowa, 214

przesuwająca ramkę, 214
 przez duplikację, 87
 punktowa, 214, 312
 delecja, 214, 218, 224
 insercja, 214, 218, 224
 substytucja, 218, 219
 transwersja, 214
 tranzyzja, 214
 somatyczna, 214
 spontaniczna, 215, 216, 229
 w dopasowaniu w czasie replikacji, 216
 w niciach, 217
 zmiany chemiczne, 218, 224
 związana z wiekiem rodzica, 218
 utraty funkcji, 223, 238, 270
 wewnątrz ramki, 215
 wskaźnik, 215
 wywołana
 celowo, 316
 nieumyślnie, 316
 zmiany sensu, 222
 zmieniająca funkcję, 223
 mutagen, 219, 239
 chemiczny, 219, 220, 221
 czynnik
 alkilujący, *Patrz:* czynnik alkilujący
 interkalacji, *Patrz:* czynnik interkalacji
 wolny rodnik, *Patrz:* wolny rodnik
 mysz, 141, 142, 236
 transgeniczna, 325
 ekspresja genów, 341
 żółta, 78

N

nasiono, 59
 Neandertalczyk, 109
 Neufeld Peter, 307
 nicień, 144, 189
 nić
 kodująca, 158
 matrycowa, 149, 158
 opóźniona, 133, 134
 polinukleotydydowa, 112, 113
 poślizg, 217, 224
 wiodąca, 133
 nondysjunkcja, 96, 218, 251, 252, 254, 257
 nosiciel, 201
 nowotwór, 86, 146, 186, 187, 213, 214, 229

dziedziczny, 242
 gałki ocznej, *Patrz:* siatkówczak
 jajnika, 198, 243
 jąder, 187
 jelit, 198, 232
 kostny, 239
 krwi, 232, *Patrz też:* białaczka
 leczenie, 231, 343
 łagodny, 230, 244
 leczenie, 231
 mózgu, 241
 okrężnicy, 244
 pęcherza, 238
 piersi, 181, 198, 233, 236, 239, 242, 243
 leczenie, 244
 mężczyzn, 243
 objawy, 243
 penetracja, 243
 płuc, 245, 246
 drobnokomórkowy, 245, 246
 niedrobnokomórkowy, 245
 postać dziedziczna, 238
 prostaty, 187, 236, 239, 242, 243
 skóry, 232, 246
 szczęki, 246
 szyjki macicy, 236
 terapia, 220
 trzustki, 189
 układu
 nerwowego, 232
 oddechowego, 232
 wątroby, 187
 złośliwy, 230, 231
 leczenie, 233, 240
 przerzuty, 232, 233
 przyczyny, 236
 typ, 232
 związek ze światłem, 181
 nukleaza, 154
 nukleosom, 106, 137, 183
 nukleotydy, 108, 111, 112, 127, 129, 148
 polimorfizm, 312, *Patrz:* SNP
 wycinanie, 225
 nukleus, *Patrz:* jądro komórkowe
 nullisomia, 256
 Nüsslein-Volhard Christiane, 365

O

obcopylność, 59
obojnactwo, 90, 95
odcisk
 DNA, 295
 analiza, *Patrz:* analiza odcisków DNA
 odczytywanie, 303
 genetyczny, 31
 STR DNA, 298
Okazaki Reiji, 134
okrężnica, 244
onkogen, 236, 237, 241
 nowotworu u kur, 236
 RAS, 244, 246
onkoretrowirus, 269, 270
ocyt, 337
oogonium, 56
organella, 41
organizm
 genetycznie zmodyfikowany, 272, 314
 transgeniczny, 314, 317, 325, 326, 328, 329
 tworzenie, 318
ori, 130, 135
osa, 43, 94
osioł, 255
osobnik
 diploidalny, 94, 141, 284, 286
 haploidalny, 94
 heksaploidalny, 141
 hemizygotyczny, 209
 heterozygotyczny, 284
 homogametyczny, 94
 homozygotyczny, 203, 284
 oktoploidalny, 254
 poliploidalny, 253, 254, 314
 spokrewniony, 307
OTC, 278
Otzi, 109
owad transgeniczny, 329
owca, 86
 Dolly, 332, 333, 338
owulacja, 337

P

pałeczkowatość palców, 245
papryka, 79
partenogeneza, 332

PCR, 32, 33, 34, 300, 301, 302, 355, 364, 365
penetracja, 76, 102
 niepełna, 76, 81, 202
 pełna, 76
PGD, 350
pies, 293
pipeta, 32
pirymidyna, 110, 114, 154
pistolet genowowy, 320
PKU, 85, 87
plazmid, 372
płąsawica, *Patrz:* choroba Huntingtona
plejotropia, 85
plemnik, 42, 55, 56, 90, 117, 214, *Patrz też:*
 komórka płciowa
ploidia, 44, 141, 250, 251
płaszczyczna, 52
płęć, 43
 determinowanie, 29, 90, 92, 93, 94, 95, 96
 zmiana, 29
plód, 180
podpis genetyczny, 30, 288, 290
pokolenie
 F1, 62
 F2, 62, 63
 P, 62
 potomstwa, 62
 rodzicielskie, 62
pokrewieństwo, 307
pokwitanie przedwczesne, 102
polidaktylia, 76, 202, 260
poligynia, 290
polimeraza, *Patrz też:* PCR
 DNA, 129, 133, 134, 135, 216, 224
 forma, 129
 RNA, 159, 160, 162
 forma, 159
 Taq, 148, 302, 355
polimorfizm, 297
 nukleotydu, 312
polip, 244
polipeptyd, 165, 166, 175
poliploid, 314
poliploidalność, 253, 254
polisomia, 98
populacja, 282
 izolowanie reproduktywne, 293

populacja o niskim poziomie heterozygotyczności, 288
 poradnictwo genetyczne, 29
 potomstwo rekombinowane, 84
 prawdopodobieństwo, 66, 67, 68
 prawo
 czystości gamet, *Patrz:* prawo Mendla
 Hardy'ego-Weinberga, 284, 285, 286, 287, 360
 Mendla, 61, 65, 78
 niezależnej segregacji alleli, *Patrz:* prawo Mendla
 pre-mRNA, 162, 163
 pręcik, 59
 primaza, 129
 prion, 192
 probant, 199
 próbówka, 32
 progeria, 218
 prokariot, 40, 41, 43, 126
 replikacja, 135
 promienie Roentgena, 219
 promieniowanie, 221, 316
 światła słonecznego, 239
 ultrafioletowe, 246
 promotor, 156, 157, 159, 319
 prostata, 231, 236, 239, 242
 nowotwór, *Patrz:* nowotwór prostaty
 proteomika, 370
 protonacja, 216
 protoonkogen, 235, 236, 237, 240
 przeciwciała, 342
 przedjądrze, 325
 przemiana materii komórkowa, 116
 pseudogen, 147
 pszczoła, 43, 94
 pszenica, 141
 pula genowa, 283
 puryna, 110, 114, 154, 218
 pyłek, 59

R

rachunek prawdopodobieństwa, *Patrz:* prawdopodobieństwo
 radioterapia, 233, 240
 ramka odczytu, 168, 169
 przesunięcie, 214

Rasputin Grigorij, 208
 reguła, *Patrz też:* zasada Chargaffa, 114, 119, 120, 154
 chwiejność, 167
 komplementarności par zasad, *Patrz:* reguła Chargaffa
 reintrodukcja, 289
 rekombinacja, 39, 51, 52, 82, 272
 procent, 84
 replikacja, 39, 48, 87, 121, 125, 133, 239
 błędy, 216
 eukariot, *Patrz:* eukariot
 kolistego DNA, 138, 139
 konserwatywna, 123
 pomyłka, 297
 prokariotów, 135
 semikonserwatywna, 123, 124
 szybkość, 134
 wskaźnik błędów, 135
 represor, 183
 retrotranspozon, 185
 retrowirus, 236, 269
 HIV, 236
 XMRV, 236
 riketsja, 117
 RNA, 30, 97, 111, 151, 153, 154
 informacyjne, *Patrz:* mRNA
 interferujące, *Patrz:* RNAi
 małe, *Patrz:* siRNA
 niekodujące, 175, 189
 replikacja, 175
 starter, 129, 132, 134, 135
 struktura drugorzędowa, 155
 RNAi, 189, 190
 rNTP, 153, 158, 160, 161, 162
 rodnik wolny, 220
 rodowód, *Patrz:* drzewo genealogiczne
 roślina
 DNA, 117
 poliploidalność, 253, 254
 rozmnażanie, *Patrz:* rozmnażanie roślin
 Rous Peyton, 236
 rozmnażanie
 bezpłciowe, 332
 płciowe, 39, 42, 51, 89, 253, 282, 286
 roślin, 59, 332
 równonóg *Ichthyoxenus fushanensis*, 95

równowaga Hardy'ego-Weinberga, 285, 286, 288
złamanie, 287
różnorodność genetyczna, 30, 51, 89
rRNA, 155, 159, 169
ryba
 świecąca, 328
 talasoma sinogłowa, 95
 transgeniczna, 326
rybonukleotyd, 158
rybosom, 169, 170, 173, 192
 miejsce A, 172, 173
 miejsce E, 172, 173
 miejsce P, 172
 podjednostka, 171, 172, 175
ryboza, 111, 152
ryż, 141
rzepak transgeniczny, 323
rzęski, 42

S

samozapylenie, 59, 61
Sanger Frederick, 363
Scheck Barry, 307
schizofrenia, 86, 87, 264
SCID, 277
sekwenator, 149, 150
sekwencja
 Alu, 164
 graniczna, 184
 kontrolująca, 185
 najwyższej zgodności, 157, 163
 odpowiedzi hormonalnych, *Patrz:* HRE
 palindromowa, 238, 275
 promotorowa, 319
 TATA, 157, 158
sekwencjonowanie, 271
selekcja naturalna, 291, 292, 293
semikonserwatywność, 123, 124
senescencja, 369
sequence tagged sites, *Patrz:* STS
siatkówczak, 238
siRNA, 190
skałowron, 291
słupek, 59
Smith Hamilton, 364
Smith Walter, 307

SNP, 277, 290, 351
Sperling John, 338
spermatocyt rzędu II, 56
spermatogonium, 55
spiralizacja, 106, 137
spliceosom, 163, 189
splicing, 163, 188
 alternatywny, 163, 164
SSB, 130
stado, 291
standard Frye'a, 304
steroid, 187
sterydy anaboliczne, 187
Stevens Nettie, 90, 93, 254
STR, 296, 308, 365
STS, 276
student, 34
Sturtevant Alfred, 254, 363
substancja
 mutagenna, *Patrz:* mutagen
 rakotwórcza, *Patrz:* kancerogen
substytucja, 218, 219
syntetaza aminoacylo-tRNA, 171
szaparon, *Patrz:* białko opiekuńcze
szkło laboratoryjne, 32
szpiczak, 232
szpik kostny, 232
szynszyl, 77, 78

Ś

ściana komórkowa, 41
ślepoty barw, 278
ślimak *Crepidula fornicata*, 95
świnia transgeniczna, 326

T

taksonomia, 292
Tatum Edward, 175
Taylor Herbert, 123
technik laboratoryjny, 33
technologia rekombinowanego DNA, 272
telomer, 45, 92, 136, 339, 369
 replikacja, 136
 skracanie, 339, 340
telomeraza, 129, 136, 339, 340, 369
telomery, 129
teoria zwyrodnienia, 349

teosinte, 315
 terapia
 celowana, 146
 genowa, 30, 146, 150, 189, 233, 267, 272, 277, 318, 349, 351, 365
 terapia genowa, 271
 terminator, 156, 161
 termocykler, 32
 test
 genetyczny, 76, 205, *Patrz też: badania genetyczne*
 genetyczne
 prywatność, 353, 354
 na ojcostwo, 308, 309
 prawdopodobieństwo ojcostwa, 309
 wskaźnik ojcostwa, 309
 PSA, 242
 testosteron, 93, 96, 187, 343
 forma syntetyczna, 187
 tetraploidia, 260
 tetrasomia, 256
 tkanka, 180
 kostna, 232
 łączna miękka, 232
 toczeń, 143
 transdukcja sygnału, 187
 transgen, 316, 320
 ekspresja, 317, 321
 ucieczka, 323
 transgeneza roślin, 318, 319
 transgenika, 313
 zagrożenia, 321, 322, 323, 324
 transkrypcja, 142, 151, 155, 182
 mRNA, 156
 odwrotna, 185, 270, 274
 transkryptaza odwrotna, 274
 translacja, 30, 142, 169
 translokacja, 173, 241, 256, 261, 264
 niewzajemna, 264
 robertsonowska, 258
 wzajemna, 264
 transpozon, 184, 185
 transwersja, 214
 tranzyzja, 214
 trifosforan deoksyrybonukleotydu,
 Patrz: dNTP
 trifosforan dideoksynukleotydu, *Patrz: ddNTP*
 trifosforan rybonukleozydu, *Patrz: rNTP*
 triploidia, 260
 trisomia, 251, 256, 257
 13, *Patrz: zespół Patau*
 14, 259
 18, *Patrz: zespół Edwardsa*
 21, 259, *Patrz też: zespół Downa*
 8, 257, 260
 częściowa, 262, 265
 tRNA, 155, 159, 167, 169, 170
 działanie, 170
 ładowanie, 171
 ramię akceptorowe, 171
 syntetaza
 aminoacylo-tRNA, *Patrz: syntetaza aminoacylo-tRNA*
 truskawka, 254
 tryptofan, 167
 trzęsawka, 192
 Tsui Lap-Chee, 366
 tyfus, 117
 tymina, 110, 114, 119, 122, 127, 154, 216, 219, 226
 kolor, 149
 odpowiednik, 220
 radioaktywna, 124
 typ dziki, 77

U

układ
 nerwowy, 232
 oddechowy, 232
 odpornościowy, 145
 uracyl, 152, 153, 154
 w DNA, 219
 USG, 211
 ustawa o niedyskryminacji informacji genetycznej, 354

V

von Tschermak Erich, 361

W

wada wrodzona, 198, 213, 264
 waga laboratoryjna, 32
 walina, 226
 Watson James, 120, 146, 166
 węgiel, 373
 wąż, 96

Weinberg Wilhelm, 285
wektor, 268, 319
wesz ludzka, 377
węzeł chłonny, 232, 233
wiązanie
 fosfodiesterowe, 112, 133, 134, 148, 152
 wodorowe, 114, 128
wić, 42
widełki replikacyjne, 132
Wieschaus Eric, 365
wilk, 293
 szary, 290
Wilkins Maurice, 120
Wilson Edmund, 93
wirówka, 32
wirus, 106, 118, 175, 190, 317
 brodawczaka ludzkiego, *Patrz:* HPV
 Ebola, 373
 grypy, 372
 helperowy, *Patrz:* wirus pomocniczy
 HIV, 140, 270
 jako wektor, 269
 mozaiki kalafiora, *Patrz:* CaMV
 mysi guza sutkowego, *Patrz:* MMTV
 nosiciel, 236
 pomocniczym, 269
 powodujący białaczkę u małp, *Patrz:* MLV
 wywołujący nowotwór, 236
witamina B9, *Patrz:* kwas foliowy
wolny rodnik, 220
Woods Philip, 123
wrzeciono podziałowe, 50
wykres Hardy'ego-Weinberga, 285, 286

Z

zaburzenie afektywne dwubiegunowe, 264
załóżnia, 59
zamrażarka, 32
zapalenie płuc, 361
zapłodnienie in vitro, 340, 341, 350
zapylenie, 59
zarodek
 etap nieodróżnicowania płciowego, 91
 hemoglobina, 180

zasada
 azotowa, 108, 110
 wiązanie, 114
 dominacji, 61, 63
 mnożenia dla zdarzeń niezależnych, 66
 nukleotydowa, 152
 odpowiednik, *Patrz:* analog zasady
 pirymidynowa, 110
 purynowa, 110
 sumy zdarzeń, 67
 zasadniczej równoważności, 322
zespół
 Cri du chat, 263
 Downa, 29, 188, 218, 257
 czynniki środowiskowe, 258
 rodzinny, 258, 259
 zależność od wieku matki, 257
 dużego potomstwa, *Patrz:* LOS
 Edwardsa, 257, 259
 Jacobsa, 99
 Klinefeltera, 98
 kocięgo krzyku, *Patrz:* zespół Cri du chat
 łamliwego chromosomu X, 261
 Marfana, 202, 218
 Patau, 257, 259
 Pradera-Williego, 264
 supersamca, *Patrz:* zespół Jacobsa
 Turnera, 92, 99, 256, *Patrz też:* monosomia
 chromosomu X
 wielotorbielowatych jajników, 102
zięba Darwina, 293
zmiennosc
 fenotypowa, 282, 292
 genetyczna, 282, 292, 360
zmysł
 smaku, 144, 145
 węchu, 145
znamię, 59
zygota, 56, 180, 333, 335

Ż

zółtw, 96
Żyd aszkenazyjski, 227

PROGRAM PARTNERSKI

GRUPY WYDAWNICZEJ HELION



- 1. ZAREJESTRUJ SIĘ**
- 2. PREZENTUJ KSIĄŻKI**
- 3. ZBIERAJ PROWIZJĘ**

Zmień swoją stronę WWW
w działający bankomat!

Dowiedz się więcej i dołącz już dzisiaj!

<http://program-partnerski.helion.pl>

Genetyka w prostych słowach!

Chcesz wiedzieć więcej o genetyce? Ten praktyczny podręcznik sprawi, że będziesz na bieżąco zarówno z podstawami, jak i najświeższymi odkryciami w tej dziedzinie. Od cech dziedzicznych, dominujących i recesywnych po podwójną helisę DNA — wszystko to podane w przystępny, czytelny sposób. Dowiesz się też, jak ludzie wykorzystują genetykę do leczenia chorób, tworzenia nowych produktów, zwalczania przestępstw oraz... klonowania kotów.



W książce:

- Podstawy biologii komórkowej
- Prawa dziedziczenia
- Genetyka płci
- Sposób replikacji DNA
- Genetyka chorób
- Zastosowania DNA w kryminalistyce

Dr Tara Rodden Robinson

naucza o genetyce na Oregon State University. Wcześniej pracowała jako wykładowca i pracownik naukowy w dziedzinie genetyki na Auburn University w stanie Alabama.

dla
bystrzaków

Zamówienia telefoniczne:

 0 801 339900  0 601 339900

septem
septem.pl

Sprawdź najnowsze promocje:
• <http://dlabystrzakow.pl/promocje>
Książki najchętniej czytane:
• <http://dlabystrzakow.pl/bestsellery>
Zamów informacje o nowościach:
• <http://dlabystrzakow.pl/nowosci>

Hellon SA
ul. Kościuszki 1c, 44-100 Gliwice
tel.: 32 230 98 63
e-mail: rad@dlabystrzakow.pl
<http://dlabystrzakow.pl>

Cena 39,90 zł

ISBN 978-83-283-3387-1



9 788328 333871