

## SPIS TREŚCI

PRZEDMOWA . . . . .	5
WSTĘP . . . . .	6
<b>Część I.</b>	
<b>ŚWIAT GENETYKI MOLEKULARNEJ –</b>	
<b>WPROWADZENIE . . . . .</b>	<b>8</b>
<b>Rozdział 1. GENOM CZŁOWIEKA . . . . .</b>	<b>8</b>
Organizacja genomu człowieka . . . . .	8
Cząsteczka DNA . . . . .	10
Centralny dogmat biologii molekularnej . . . . .	14
Replikacja DNA . . . . .	15
Transkrypcja . . . . .	16
Poznać informację zapisaną w DNA . . . . .	17
Kodowanie . . . . .	18
<b>Rozdział 2. SEKWENCJA DNA KODUJĄCA BIAŁKO . . . . .</b>	<b>21</b>
Mutacje – podstawowe definicje . . . . .	24
Bezpośrednie uszkodzenia sekwencji kodującej białko . . . . .	25
Mutacje w sekwencjach kontrolujących aktywność transkrypcyjną . . . . .	26
<b>Rozdział 3. DZIEDZICZENIE MUTACJI I ICH EFEKTY . . . . .</b>	<b>31</b>
<b>Rozdział 4. GENETYCZNE WARUNKOWANIE PROCESÓW</b>	
<b>    NOWOTWORZENIA . . . . .</b>	<b>40</b>
Onkogeny . . . . .	40
Supresory onkogenów . . . . .	42
Dziedziczenie skłonności do nowotworów . . . . .	44
<b>Rozdział 5. DIAGNOSTYCZNE BADANIA GENETYCZNE . . . . .</b>	<b>49</b>
Znaleźć defekt w genomie człowieka . . . . .	50
Rekombinacje wzajemne . . . . .	53
Diagnostyka genetyczna defektu dominującego . . . . .	56
Polimorfizm pojedynczych nukleotydów – (Single Nucleotide Polymorphism – SNP) . . . . .	58
Snipowe mikromacierze (matryce) DNA . . . . .	60

## Część II.

# CZŁOWIEK PRZEJRZYSTY – SZANSE I ZAGROŻENIA . . . . . 62

## Rozdział 6. CELE GENETYCZNEGO BADANIA

### DIAGNOSTYCZNEGO . . . . . 62

Badania genetyczne związane z wyborem terapii . . . . . 62

Badania genetyczne dla chorób nieuleczalnych . . . . . 63

Skutki społeczne badań genetycznych . . . . . 66

## Rozdział 7. TERAPIA GENOWA . . . . . 70

## Rozdział 8. ZAPŁODNIENIE POZAUSTROJOWE . . . . . 74

Procedura *in vitro* . . . . . 75

Kwalifikowanie par do procedury zapłodnienia pozaustrojowego . . . . . 77

Decyzja o wyborze właściwej procedury ART . . . . . 81

Wpływ warunków zapłodnienia na aktywność genów we wczesnym zarodku 82

Ciąże mnogie po ART . . . . . 83

Defekty wrodzone dzieci po ART . . . . . 84

Występowanie wad genetycznych po ART . . . . . 85

Wpływ ICSI na występowanie defektów u dzieci po ART . . . . . 86

Zaburzenia piętnowania rodzicielskiego . . . . . 89

Częstość mutacji po ART . . . . . 92

Macierzyństwo zastępcze – wykorzystanie surogatek . . . . . 95

## Rozdział 9. EUGENIKA . . . . . 98

Krótką historią społecznych ruchów eugenicznych . . . . . 98

Współczesna eugenika . . . . . 102

## PODSUMOWANIE . . . . . 104

## SŁOWNIK TERMINÓW GENETYCZNYCH . . . . . 108