

NOWE WYDANIE

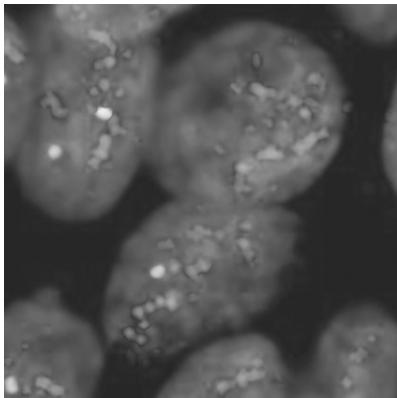
Biologia molekularna

w medycynie

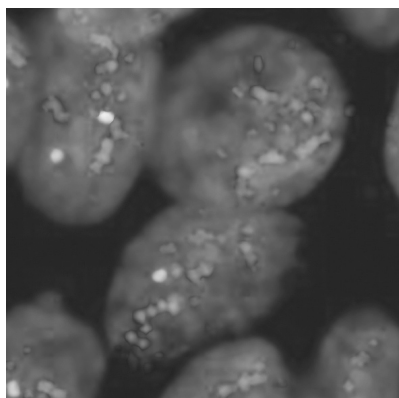
Elementy genetyki klinicznej

Redaktor naukowy
Jerzy Bal

Biologia molekularna w medycynie



Biologia molekularna w medycynie



Elementy
genetyki klinicznej

Redaktor naukowy
Jerzy Bal



WYDAWNICTWO NAUKOWE PWN
WARSZAWA 2013

Projekt okładki i stron tytułowych *Edwin Radzikowski*

Ilustracja na okładce

Po lewej stronie: amplifikacja onkogenu HER-2 w jądrach interfazowych raka piersi. Zastosowano sondę Path Vysion HER-2 Probe Kit, firmy Abbot. Zielone sygnały: centromery chromosomu 17, czerwone – liczne kopie genu HER-2 (dzięki uprzejmości Anity Matyskiel z Katedry i Zakładu Biologii i Genetyki Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego).

Po prawej: „wymalowane” sondą chromosomy X i 21 w metafazie i jądrach interfazowych prawidłowych komórek. Chromosomy X i 21 wybarwione odpowiednio w kolorze zielonym i na czerwono (Zakład Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie)

Wydawca *Małgorzata Nawrot*

Redaktor *Krystyna Kruczyńska*

Produkcja *Mariola Grzywacka*

Łamanie *Auto Graf, Warszawa*

Książka, którą nabyłeś, jest dziełem twórcy i wydawcy. Prosimy, abyś przestrzegał praw, jakie im przysługują. Jej zawartość możesz udostępnić nieodpłatnie osobom bliskim lub osobiście znanym. Ale nie publikuj jej w internecie. Jeśli cytujesz jej fragmenty, nie zmieniaj ich treści i koniecznie zaznacz, czyje to dzieło. A kopiując jej część, rób to jedynie na użytek osobisty.

Szanujmy cudzą własność i prawo
Więcej na www.legalnakultura.pl
Polska Izba Książki

Copyright © by Wydawnictwo Naukowe PWN SA
Warszawa 2001, 2006, 2011

ISBN 978-83-01-16665-6

Wydanie III zmienione – 1 dodruk

Wydawnictwo Naukowe PWN SA
tel. 22 69 54 321; faks 22 69 54 288
infolinia 801 33 33 88
e-mail: pwn@pwn.com.pl
www.pwn.pl

Przedmowa do wydania trzeciego

W przedmowie do drugiego wydania wspominałem przełomowy dla biologii molekularnej i genetyki rok 1953, w którym to James D. Watson i Francis Crick przedstawili model struktury DNA. Przy okazji obecnego wznowienia książki warto przypomnieć nie mniej przełomowy, a może i ważniejszy, jeżeli chodzi o świadomość społeczną, rok 1859, kiedy to ukazała się praca Karola Darwina zatytułowana *O powstawaniu gatunków*. W obchody 150 rocznicy ukazania się dzieła Darwina wpisują się opublikowane w 2009 roku wyniki badań szkieletu *Ardipithecus ramidus*. Ardi żyła na terenach dzisiejszej Etiopii ponad 4,4 milionów lat temu i, jak się wydaje, jej szczątki są najstarszym znanym do tej pory dowodem ewolucji homonidów. Niejako dopełnieniem tych informacji, pokazującym dodatkowo nowe możliwości technologii molekularnych, jest poznanie i opublikowanie sekwencji DNA genomowego (jądrowego i mitochondrialnego) mężczyzny, z kręgu kultur paleoeskimoskich, żyjącego ponad 4000 lat temu na Grenlandii. Źródłem DNA były znalezione w wiecznej zmarzlinie jego włosy. Wstępna analiza porównawcza, oparta między innymi na markerach typu SNP, wskazała na azjatyckie pochodzenie i pokrewieństwo z obecnie żyjącymi na Syberii populacjami Czukczów, Koriaków i Nganasan (dawna nazwa Tawgijczycy). Craig Venter natomiast, analizując genom *Mycoplasma genitalium*, określił minimalną liczbę genów niezbędnych do życia bakterii, a w 2010 roku odtworzył syn-

tetycznie taki genom i wykazał jego aktywność biologiczną.

Od poprzedniego wydania książki upływa pięć lat. To czas w genetyce molekularnej człowieka, który obfitował w nowe informacje będące rezultatem projektu poznania pełnej sekwencji nukleotydowej genomu człowieka. To przede wszystkim badania i gromadzenie informacji umożliwiających spojrzenie na nasz genom od strony osobniczej, a nie tylko gatunkowej. Tak jak w poprzednich latach akcenty zainteresowania genetyków i biologów przesunęły się z chorób monogenowych na choroby kompleksowe, tak teraz obok badań nad patologią molekularną obserwuje się znaczny wzrost zainteresowań podatnością na występowanie chorób, a genetyczne czynniki ryzyka w coraz większym stopniu postrzegane są przez pryzmat wariantów (alleli) genu/genów. Zmiany te są również konsekwencją dalszego postępu technologicznego. Warto wspomnieć, że zsekwenjonowanie w 2007 roku genomu Jamesa Watsona kosztowało około 1 milion dolarów USA. Obecnie szacuje się, że koszt poznania sekwencji genomu dowolnej osoby będzie się kształtował w granicach 1000 dolarów USA.

Wydanie trzecie nie różni się zasadniczo od poprzedniego. Osia książki pozostały prawa Mendla, zasady dziedziczenia i DNA z zakodowaną informacją genetyczną. W niewielkim stopniu zmieniono układ rozdziałów, zaktualizowano i uzupełniono informacje tak z zakresu patologii molekularnej, jak

i nowych metod analitycznych. Nowymi ważnymi rozdziałami są „Nutrigenetyka” i „Bioinformatyka”. Nutrigenetyka to kolejny, po farmakogenetyce, przykład wzajemnych relacji między osobniczą informacją zapisaną w genomie a środowiskiem. Farmakogenetyka koncentruje się na metabolizmie leków, nutrigenetyka zaś obejmuje metabolizm składników odżywczych. Rozdział poświęcony bioinformatyce to przedstawienie, dostępnych w Internecie, narzędzi niezbędnych w pracy biologa molekularnego. Dużo miejsca poświęcono nowym technologiom, a także metodom, takim jak molekularna nieinwazyjna diagnostyka prenatal-

na. Rozdział poświęcony zagadnieniom prawnym towarzyszącym badaniom genetycznym porusza dodatkowo szereg problemów miejscami przekraczających ramy książki.

Spośród nowych pozycji wydawniczych z zakresu genetyki i biologii molekularnej, jakie ukazały się w ostatnich latach w języku polskim, należy wymienić drugie, zmienione wydanie *Genomów* T.A. Browna (Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2009). Warta polecenia jest również więcej niż popularnonaukowa książka J. Watsona i A. Berry’ego *DNA tajemnica życia* (Wydawnictwo CiS i W.A.B., Warszawa 2005).

Jerzy Bal

Autorzy

Prof. dr hab. Jerzy Bal

Pracuje w Zakładzie Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka (IMiD) w Warszawie. Zajmuje się badaniami i diagnostyką molekularną chorób dziedzicznych.

Prof. dr hab. Ewa Bartnik

Pracuje w Instytucie Genetyki i Biotechnologii Uniwersytetu Warszawskiego (UW) oraz w Instytucie Biochemii i Biofizyki PAN (IBB PAN). W ramach zainteresowań genetyką człowieka specjalizuje się w chorobach powodowanych defektem mitochondrialnego DNA.

Prof. dr hab. Ewa Bocian

Kieruje Zakładem Genetyki Medycznej IMiD. Specjalizuje się w badaniach i diagnostyce cytogenetycznej i molekularnej chorób dziedzicznych.

Dr Leszek Bosek

Adiunkt w Instytucie Prawa Cywilnego UW i Uniwersytetu Jagiellońskiego, radca Prokuratury Generalnej Skarbu Państwa.

Prof. dr hab. Ewa Brojer

Kierownik Zakładu Immunologii Hematologicznej i Transfuzjologicznej Instytutu Hematologii i Transfuzjologii (IHT) w Warszawie. Specjalizuje się w badaniach molekularnych antygenów komórek krwi i diagnostyce molekularnej wirusów przenoszonych przez krew.

Dr Barbara Czartoryska

Pracuje w Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie. Zajmuje się badaniami biochemicznymi i diagnostyką chorób lizosomalnych.

Prof. dr hab. nauk farm. Władysława A. Daniel

Kierownik Zakładu Farmakokinetyki i Metabolizmu Leków Instytutu Farmakologii PAN w Krakowie. Specjalizuje się w farmakokinetyce i metabolizmie leków działających na ośrodkowy układ nerwowy.

Dr Janusz Fiett

Adiunkt w Zakładzie Mikrobiologii Molekularnej Narodowego Instytutu Leków (NIL) w Warszawie. Zajmuje się epidemiologią molekularną zakażeń bakteryjnych oraz metodami typowania bakterii opartymi na analizie DNA.

Alain Fischer

Profesor na Uniwersytecie im. Karzejusza (Paryż V). Zajmuje się diagnostyką i leczeniem pierwotnych niedoborów odporności.

Prof. dr hab. Marek Gniadkowski

Kierownik Zakładu Mikrobiologii Molekularnej NIL. Specjalizuje się w epidemiologii molekularnej zakażeń bakteryjnych.

Dr hab. Piotr Grabarczyk

Pracuje w Zakładzie Immunologii Hematologicznej i Transfuzjologicznej IHT. Zajmuje się molekularną diagnostyką wirusologiczną.

Dr Katarzyna Guz

Pracuje w Pracowni Biologii Molekularnej Zakładu Immunologii Hematologicznej i Transfuzjologicznej IHT. Specjalizuje się w badaniach molekularnych antygenów erytrocytów, płytek krwi i granulocytów. Od 10 lat zajmuje się nieinwazyjną diagnostyką prenatalną w konfliktach matczyno-rodzowych.

Dr Józef Kapusta

Pracuje w Instytucie Biotechnologii i Antybiotyków w Warszawie. Przedmiotem pracy badawczej jest ekspresja w roślinach preparatów biomedycznych.

Dr hab. Piotr Koziol

Pracuje w Zakładzie Medycyny Sądowej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie. Specjalizuje się w zastosowaniu analizy DNA w badaniach pokrewieństwa.

Prof. dr hab. czł. koresp. PAN Janusz Limon

Kierownik Katedry i Zakładu Biologii i Genetyki Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Zajmuje się genetyką i cytogenetyką nowotworów.

Dr Barbara Lisowska-Groszperle

Wieloletni dyrektor badań naukowych francuskiego Instytutu Badań Medycznych. W Laboratorium INSERM U429 w Szpitalu Neckera w Paryżu zajmowała się genetyką molekularną pierwotnych niedoborów odporności.

Prof. dr hab. med. Tadeusz Mazurczak

Wieloletni kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IMiD. Specjalizuje się w genetyce klinicznej i poradnictwie genetycznym chorób dziedzicznych.

Dr Norman J. Pieniążek

Kierownik Laboratorium Referencyjnej Diagnostyki Molekularnej Narodowego Centrum Chorób Infekcyjnych, Centrum Kontroli i Zapobiegania Chorobom w Atlancie. Specjalizuje się w diagnostyce molekularnej chorób pasożytniczych.

Prof. dr hab. med. Jacek Pietrzyk

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Katedry Pediatrii Polsko-Amerykańskiego Instytutu Pediatrii Collegium Medicum UJ. Specjalizuje się w poradnictwie genetycznym chorób dziedzicznych i badaniach chorób kompleksowych.

Dr Tomasz Pniewski

Pracuje w Instytucie Genetyki Roślin PAN w Poznaniu. Przedmiotem zainteresowań i pracy badawczej jest ekspresja w roślinach preparatów biomedycznych.

Prof. dr hab. Marek Safjan

W pracy naukowej w Instytucie Prawa Cywilnego UW zajmuje się prawem cywilnym i medycznym. Prezes

Trybunału Konstytucyjnego w latach 1998–2006. Obecnie sędzia Europejskiego Trybunału Sprawiedliwości.

Prof. dr hab. Małgorzata Schlegel-Zawadzka

Swoje zainteresowania związane z aspektami żywieniowymi osób zdrowych i chorych realizuje w Wydziale Nauk o Zdrowiu Collegium Medicum UJ. Interesuje się aspektami kulturowymi odżywiania i jego wpływu na nasz stan zdrowia.

Prof. dr hab. Janusz A. Siedlecki

Kierownik Zakładu Biologii Molekularnej Centrum Onkologii–Instytutu w Warszawie. Specjalizuje się w diagnostyce molekularnej chorób nowotworowych.

Dr Paweł Siedlecki

Adiunkt w Zakładzie Bioinformatyki IBB PAN i Instytutu Biologii Eksperymentalnej Roślin UW. Jest autorem publikacji z zakresu projektowania leków *in silico*. Uczy bioinformatyki na UW i Uniwersytecie im. Adama Mickiewicza w Poznaniu.

Dr Katarzyna Tońska

Pracuje w Instytucie Genetyki i Biotechnologii UW. Zajmuje się diagnostyką molekularną i epidemiologią chorób mitochondrialnych oraz polimorfizmami mitochondrialnego DNA.

Prof. dr hab. med. Anna Tyłki-Szymańska

Pracuje w Oddziale Chorób Metabolicznych Kliniki Pediatrii Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”. Zajmuje się diagnostyką i leczeniem osób z chorobami metabolicznymi.

Lek. Joanna Wiszniewska

Kierownik Laboratorium Diagnostyki Molekularnej w Zakładzie Genetyki Molekularnej Człowieka w Taylor College of Medicine (BCM) w Houston.

Dr hab. Wojciech Wiszniewski

Pracuje w Zakładzie Genetyki Molekularnej w BCM. Zainteresowania badawcze obejmują różne aspekty patologii molekularnej chorób dziedzicznych.

Prof. dr hab. Ewa Ziętkiewicz

Pracuje w Instytucie Genetyki Człowieka PAN w Poznaniu. Specjalizuje się w zagadnieniach genetyki populacyjnej i molekularnych mechanizmach ewolucji *HOMO sapiens*.