

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](mailto:dlabystrzakow@dlabystrzakow.pl)  
WWW: <http://dlabystrzakow.pl>

Printed in Poland.

- Kup książkę
- Poleć książkę
- Oceń książkę

- Księgarnia internetowa
- Lubię to! » Nasza społeczność

# Spis treści

<b>O autorce</b> .....	<b>15</b>
<b>Podziękowania od autorki</b> .....	<b>17</b>
<b>Wprowadzenie</b> .....	<b>19</b>
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**

<b>ROZDZIAŁ 1: Co to takiego genetyka i dlaczego powinieneś trochę ją poznać</b> .....	<b>27</b>
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
Przeгляд karier w genetyce .....	33

<b>ROZDZIAŁ 2:</b>	<b>Podstawowa biologia komórki .....</b>	<b>39</b>
	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
<b>ROZDZIAŁ 3:</b>	<b>Wyobraź sobie groszek: odkrywanie praw dziedziczenia .....</b>	<b>57</b>
	W ogrodzie z Grzegorzem Mendlem .....	58
	Zrozumieć mowę dziedziczenia .....	60
	Upraszczaamy dziedziczenie .....	61
	Określanie dominacji .....	61
	Segregacja alleli .....	63
	Deklarowanie niezależności .....	65
	Szukamy nieznanych alleli .....	66
	Użycie podstaw prawdopodobieństwa do określania dziedziczności .....	66
	Rozwiązywanie prostych problemów genetycznych .....	67
	Deszyfracja krzyżówki jednogenowej .....	69
	Zmierzymy się z krzyżówką dwugenową .....	69
<b>ROZDZIAŁ 4:</b>	<b>Siły porządkowe. Zastosowanie praw Mendla do cech złożonych .....</b>	<b>73</b>
	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 płci .....89**

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 życia .....105**

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 DNA .....121**

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
<b>ROZDZIAŁ 8:</b>	<b>Sekwencjonowanie Twojego DNA .....</b>	<b>139</b>
	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
<b>ROZDZIAŁ 9:</b>	<b>RNA: bliski kuzyn DNA .....</b>	<b>151</b>
	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
<b>ROZDZIAŁ 10:</b>	<b>Translacja kodu genetycznego .....</b>	<b>165</b>
	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

<b>ROZDZIAŁ 13:</b>	<b>Mutacje i choroby dziedziczne: rzeczy, których nie zmienisz .....</b>	<b>213</b>
	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
<b>ROZDZIAŁ 14:</b>	<b>Blizsze spojrzenie na genetykę nowotworu .....</b>	<b>229</b>
	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
<b>ROZDZIAŁ 15:</b>	<b>Choroby chromosomowe: wszystko sprowadza się do liczb .....</b>	<b>249</b>
	Co skrywają przed nami chromosomy .....	250
	Liczmy 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
<b>ROZDZIAŁ 16:</b>	<b>Terapie genowe w leczeniu chorób genetycznych .....</b>	<b>267</b>
	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 planety .....281**

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 DNA .....295**

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 zwierzętach .....313**

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
<b>ROZDZIAŁ 20: Klonowanie: jesteś jedyny w swoim rodzaju .....</b>	<b>331</b>
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 kлона .....	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
<b>ROZDZIAŁ 21: Czas na (zasłużoną) dyskusję etyczną .....</b>	<b>347</b>
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 genetyki .....359**

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 uwierzyć .....375**

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

<b>DODATKI .....</b>	<b>381</b>
<b>Słowniczek .....</b>	<b>383</b>
<b>Skorowidz .....</b>	<b>387</b>

- ▶▶ 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

**U**kończenie 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 przyjrzymy 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](http://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 ultrafioletowym. 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 krwioobiegu 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*  
   wzmacnianie, *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  
     łamliwość, 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  
sekwenator, 32  
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  
homeotypyczny, 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  
 Gelsingera 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  
   NH<sub>2</sub>, *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  
lentiwirus, 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  
   tranzycja, 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  
 nieć  
   kodująca, 158  
   matrycowa, 149, 158  
   opóźniona, 133, 134  
   polinukleotydowa, 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  
 nukleotyd, 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  
oocyt, 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 genowcy, 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  
płaszczyna, 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  
 przedjadrze, 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  
   eukariont, *Patrz:* eukariont  
   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  
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  
zmiennność  
  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**

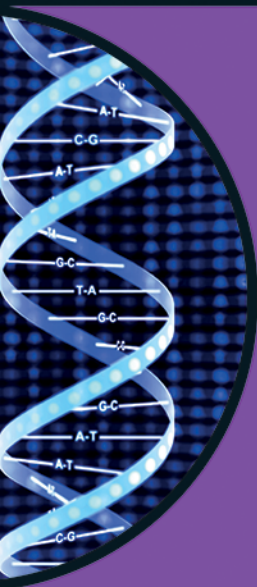
Zmień swoją stronę WWW  
w działający bankomat!

**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](mailto:rad@dlabystrzakow.pl)  
<http://dlabystrzakow.pl>

Cena 39,90 zł

ISBN 978-83-283-3387-1



9 788328 333871