

Przedmowa do wydania drugiego

Obecne wydanie książki *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej* jest znacznie zmienione. Uaktualniono informacje zawarte w poszczególnych rozdziałach i wzbogacono warstwę ilustracyjną. Uzupełniono rozdziały dotyczące chorób infekcyjnych i zastosowań biotechnologii w medycynie. Przedstawiono nowe spojrzenie na analizę DNA w medycynie sądowej. Integralną częścią książki jest wykład z zakresu patologii molekularnej i diagnostyki chorób nowotworowych. Przede wszystkim jednak wzbogacono tematykę w zakresie tzw. dziedzicznych chorób metabolicznych, chorób kompleksowych oraz informacji dotyczących genetycznej różnorodności współczesnych populacji człowieka.

Zagadnienia chorób metabolicznych wydawały się szczególnie ważne ze względu na minimum optymizmu, potrzebnego również w genetyce klinicznej. Przy braku znaczących postępów terapii genowej, możliwości leczenia chociażby kilku typów mukopolisacharydoz to ważne wydarzenie na polu walki z chorobami dziedzicznymi.

Poświęcenie odrębnego rozdziału chorobom kompleksowym jest kwestią wyzwania, przed jakimi staje obecnie genetyka medyczna. Szereg tzw. chorób cywilizacyjnych to choroby kompleksowe. O ile metody identyfikacji defektów molekularnych nie odbiegają od metod stosowanych w analizie chorób monogenowych, o tyle zrozumienie wieloczynnikowego charakteru chorób kompleksowych wymaga poszerzenia warsztatu pojęciowego.

Zrezygnowano z rozdziału poświęconego nowym technologiom w biologii molekularnej. Wszystko co nowe natychmiast staje się elementem warsztatu laboratorium genetycznego. W książce można znaleźć dużo takich przykładów.

Drugie wydanie książki ukazuje się po zakończeniu programu poznania genomu jądrowego człowieka. W tysiącach zamyka się liczba zsekwencjonowanych genomów, w tym takich organizmów, jak kolejne gatunki bakterii, ryż, pies czy szympan. Narzędzia, jakich dostarcza biologia molekularna, umożliwiają również śledzenie historii naturalnej człowieka. Szereg tego typu rozważań znalazło się w rozdziale o genetycznej różnorodności populacji ludzkich. Przykłady zmienności osobniczej i populacyjnej przynosi także rozdział poświęcony farmakogenetyce. Wydaje się, że na bazie możliwości różnicowania genotypów przed genetyką medyczną szerzej otwiera się droga w kierunku prognozowania, profilaktyki i indywidualizacji leczenia.

Książka podzielona jest na dwie części. W części pierwszej przedstawiono podstawy dziedziczenia i zmienności genetycznej. Zamyka ją rozdział poświęcony stanowi prawnemu medycyny molekularnej, w tym patologii i diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych, jakie ukształtowały się wraz z rozwojem technologii analizy kwasów nukleinowych.

W 2003 roku minęła 50. rocznica odkrycia przez Watsona i Cricka struktury i zasady replikacji DNA. Bez tego odkrycia trudno sobie wyobrazić rozwój genetyki i biologii molekularnej. Po przeszło pół wieku, poza niewielkimi fragmentami, znana jest już pełna sekwencja nukleotydów genomu człowieka. Znaczenie tego osiągnięcia, będącego przykładem współpracy międzynarodowej, w sposób obrazowy przedstawił Francis Collins, jeden z organizatorów i kierowników programu sekwencjonowania genomu ludzkiego. Fakt

poznania pełnego zapisu informacji zawartej w DNA porównał do zestawu trzech podręczników. Pierwszy to rodzaj książki serwisowej opisującej schemat działania naszych komórek. Drugi podręcznik to historia naszego gatunku. Trzeci to podręcznik medycyny, który pomoże ustalić podłoże genetyczne naszych zachowań, chorób czy też ich predyspozycji¹. Naszą książką staramy się zachęcić do studiowania tych podręczników.

Wzbogacenie tematyczne książki wiąże się z nawiązaniem współpracy również z kolegami, którzy swoją drogę naukową rozpoczęli stosunkowo niedawno, ale których dorobek w zakresie medycyny molekularnej jest znaczący. Mam nadzieję, że takie połączenie doświadczenia z młodością wyjdzie naszej książce tylko na dobre. Chciałbym podziękować wszystkim koleżankom i kolegom, których wiedza i doświadczenie przyczyniły się do powstania tej książki. Dziękuję wydawnictwu Garland Publishing Inc. Za wyrażenie zgody na zamieszczenie rysunków wykonanych na podstawie rycin 2-6, 3-2, 2-10, 3-14, 3-16a, 5-20, 5-21, 5-78 z *Molecular Biology of the Cell*. Alberts A., Bray D., Lewis J., Raff M., Watson J.D., wyd. II 1994 oraz dr Benowi Roa z Baylor College of Medicine, Houston za zgodę na udostępnienie wyników badań molekularnych wykonanych w Diagnostic Laboratory, Department of Molecular and Human Genetics. Pani Monice Sankowskiej dziękuję za przygotowanie rycin XV-1, XV-2, XV-4, XV-5.

W ciągu ostatnich lat na polskim rynku wydawniczym pojawiło się kilka nowych pozycji z zakresu genetyki i genetyki człowieka:

Ciechanowicz A., Januszewicz A., Januszewicz W., Rużyło W.: *Genetyka chorób układu krążenia. Medycyna praktyczna*, 2002 • Friedman J.M., Dill F.J., Hayden M.R., Mcgilluray B.: *Genetyka (NMS)*. Wydawnictwo Medyczne Urban and Partner, Wrocław 2002 • Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L.: *Genetyka medyczna*. Wydawnictwo Czelej Sp. z o.o., Lublin 2000 • King R.C., Stansfield W.D.: *Słownik terminów genetycznych*. Ośrodek Wydawnictw Naukowych. Polska Akademia Nauk, Warszawa 2002 • Korf B.R.: *Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych*. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2003 • *Terapia genowa*. Redakcja naukowa St. Szala. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2003 • Passarge E.: *Genetyka. Ilustrowany przewodnik*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2004 • Turner P.C., McLennan A.G., Bates A.D., White M.R.H.: *Krótkie wykłady. Biologia molekularna*. Wyd. 2. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2004.

JERZY BAL

¹ Za P. Węgleńskim, por. *Polityka* 08/2005 (2492).