

تازه‌های ژنتیک بالینی

مؤلفین:

آندرو رید – دیان دونای

مترجمین:

دکتر ابوالفضل موفق

(استاد تمام و مدیر گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)

دکتر شهره علیزاده شرق

(عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی چالوس)

ندا منصوری

(کارشناس ارشد ژنتیک انسانی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)

سرشناسه	رید، اندرو پی، ۱۹۳۹ - Read, Andrew P
عنوان و نام پدیدآور	نازه‌های ژنتیک بالینی
مشخصات نشر	تهران: انتشارات اطمینان، ۱۳۹۳.
مشخصات ظاهری	۵۸۵ ص: مصور، جدول، نمودار.
شابک	۴۱۰۰۰۰ ریالی: 978-964-8607-73-4
وضعیت فهرست نویسی	فیبای مختصر.
یادداشت	این مدرک در آدرس http://opac.niai.ir قابل دسترسی است.
یادداشت	واژه‌نامه.
شناسه افزوده	دونای، دیان.
شناسه افزوده	منصوری، ندا، ۱۳۶۲
شناسه افزوده	علیزاده شرق، شهره، ۱۳۶۲
شناسه افزوده	موفق، ابوالفضل، ۱۳۳۰
شماره کتابشناسی ملی	۳۶۶۸۷۱۳

EP
انتشارات اطمینان

نام کتاب	نازه‌های ژنتیک بالینی
مؤلفین	اندرو پی، دیان دونای
مترجمین	دکتر ابوالفضل موفق، دکتر شهره علیزاده شرق، ندا منصوری
ناشر	انتشارات اطمینان
صفحه‌آرایی	قلم‌نگار - معماری
نوبت چاپ	اول - زمستان ۱۳۹۳
تیراژ	۱۰۰۰ نسخه
چاپ و صحافی	پاسارگاد
شابک	۹۷۸-۹۶۴-۸۶۰۷-۷۳-۴
بها	۴۱۰۰۰ تومان

با ارسال پیامک به شماره ۰۲۵۰۲۵۸۹۳۲۱ در جریان تازه‌های نشر ما قرار گیرید.

ارسال عدد ۱	پیوستن به گروه مشترکین
ارسال عدد ۲	دریافت تازه‌های کلیه کتب ناشران پزشکی، پرستاری، دامپایی، پیراپزشکی و دندانپزشکی
ارسال عدد ۳	ارسال تازه‌های نشر به صورت پست الکترونیک

www.etminanpub.com

توجه: تمامی حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر محفوظ است.

این کتاب مشمول قانون حمایت از مؤلفان، مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸/۱۱/۱۱ و قانون مجازات و حقوق کتب، نشریات و آثار صوتی مصوب ۱۳۵۰/۱۱/۱۶ می‌باشد.
نظریه: خلاصه برداری یا برداشت بخشی از متن، شکل‌ها یا جدول‌های کتاب و انتشار آن در قالب کتب‌های ترجمه، تالیف، خلاصه، جدول، سب یا سایر ابزار بدون اجازه کتبی از ناشر، غیرقانونی و شرعاً حرام بوده و موجب پیگرد قانونی می‌شود.

آدرس مرکز فروش : ضلع جنوب شرقی میدان انقلاب، پلاک ۲۰، فروشگاه بیات، واحد پزشکی، تلفن: ۶۶۹۶۸۰۶۴
آدرس انتشارات : خیابان جمهوری، خیابان پیروز، پلاک ۴۱، طبقه اول تلفن: ۶۶۵۶۲۲۴۷ - ۶۶۹۰۲۰۲۸

مقدمه مؤلفین:

کتاب حاضر حاصل همکاری یک محقق به نام اندرو - رید و یک پزشک به نام دیان - دونائی است که مانند موارد مشابه نشان می‌دهد که ژنتیک بالینی چگونه عمل می‌کند. ما خوشوقتی که به عنوان یک واحد ژنتیکی یکپارچه فعالیت می‌کنیم که در آن پزشک، مشاورین، متخصصین تشخیصی و محققان همگی در ارتباط نزدیک با هم کار کرده و موجب تالو و درخشش حرفه‌ای یکدیگر می‌شوند. وقتی هر دوی ما در منچستر در یکی از روزهای ۱۹۷۷ به گروه ژنتیک پزشکی بیمارستان سنت - مری رفتیم، هر دوی ما در میزهای مجاور هم در کریدور جای گرفته بودیم که دلیل آن طبق معمول رشد بی‌رویه ابزار و دستگاه‌های گروه بود! ما هر دو آنجا بودیم زیرا معتقد بودیم که این یکی از هیجان انگیزترین و پویاترین زمینه‌ها در کل بیولوژی و پزشکی است و در پی گذشت سال‌ها این ادعا درستی خود را بیشتر ثابت نمود.

مخاطب اول ما در این کتاب دانشجویان پزشکی است ولی امیدواریم که این کتاب در عین حال برای مشاورین و دانشمندان و در واقع برای پزشکان با تجربه که مایل به داشتن معلومات مربوط به جایگاه ژنتیک بالینی و بیولوژی هستند نیز مفید باشد. در حال حاضر تنها رقم اندکی از دانشجویان پزشکی در ژنتیک متخصص می‌شوند ولی با تمام اینها همه نیاز به دانستن اصول ژنتیک و کاربردهای آن دارند چرا که در آینده دانش ژنتیک اساس تمام فعالیت‌های پزشکی را تشکیل خواهد داد. سعی ما نوشتن کتابی بوده که اشتیاق به یادگیری را از طریق تمرکز روی بیماران و وضعیت واقعی بالینی را ایجاد کند بدون اینکه از چارچوب موضوعی قوی ژنتیکی دور شود. به طوری که در بخش «چگونه از این کتاب استفاده کنیم» آمده است، این کتاب طوری طراحی شده است تا هم از روی موارد مبتنی بر مورد و یا بر اساس روش متداول تر، بر پایه تمرکز علمی قابل استفاده باشد.

همچنین این کتاب از روی سر فصل انجمن ژنتیک انسانی ایالات متحده و لیست ارزیابی دانشجویان زیر مقطع NHS فوق لیسانس در مرکز آموزش ژنتیک انگلیس تنظیم شده است. نسخه‌های تکمیلی این دو منبع در این کتاب بخش عمده‌ای را تشکیل می‌دهد. که از سایت <http://www.scionpublishing.com/newclinicalgenetic> قابل انتقال است. همچنین از دیوید کوپر، سوزان همیلتون، لارن - کرزین - استوار، هلن میدلتون - پرایز، رهاث پروین و الیسون استیوارت که با مطالعه و ارائه نظر در اکثر بخش‌ها ما را یاری نمودند. خانم سوزان همیلتون همچنین اکثر تصاویر سیتوژنتیک را فراهم نمودند. ما از کلیه همکاری که برای گردآوری داده و تصویر صبر زیادی تحمل نمودند و با مهربانی ما را یاری نمودند و خانواده‌هایی که با درک و خلاقیت خود اجازه استفاده از عکس‌ها را دادند، تشکر می‌کنیم. ما امیدواریم که از کلیه کسانی که در تأمین تصاویر به ما کمک نموده‌اند، قدردانی کرده باشیم اما اگر کسانی از قلم ما افتاده‌اند، استدعا می‌کنیم با ما تماس بگیرند. در نهایت ما بایلم از جاناتان ری از انتشارات اسکینون برای همفکری‌های خوش؛ تلاش بی‌وقفه و استقامت او سپاس‌گزاری کنم که بدون آن این کتاب هرگز به ثمر نمی‌رسید.

اندرو رید و دیان دونائی

اگوست ۲۰۰۶

بسمه تعالی

با سپاس فراوان از خداوند متعالی که فرصت ترجمه این کتاب را با تمام کمبود وقت اینجانب مهیا نمود و توانستیم چنین کتاب ارزشمندی را در زمان نه چندان کوتاهی به جامعه ژنتیک و ژنتیک‌دانان کشور تقدیم نماییم. به قطع کتاب بزرگترین دستاورد فرهنگی بشر است. دانش بشری مدیون هزاران کتابی است که در طول تاریخ با رنج و تلاش فراوان گرد آمده است. کتاب ژنتیک پزشکی نوین یکی از بهترین کتاب‌های موجود در زمینه ژنتیک بالینی است که در بسیاری از دانشگاه‌های دنیا به عنوان یکی از مراجع اصلی به دانشجویان آموخته می‌شود. امید است دانش‌دوستان و دانشجویان گرامی از محتویات آن بهره گیرند. خوانندگان فرهیخته می‌توانند ما را در ارتقای سطح کیفی این اثر ارزشمند یاری نمایند.

دکتر ابوالفضل موفق

استاد ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

استاد نمونه سال ۱۳۹۲ و برگزیده جشنواره خوارزمی ۱۳۹۲

بسمه تعالی

تقدیم به آفتاب که علم و ادب را همزمان فرزانه‌اند

کتاب حاضر اثری جامع، مفید و به روز رسانی شده است که نکات کلیدی و با ارزشی را در خود گنجانده است. با توجه به ضرورت روزافزون برای ارائه آثار جدید و چند جانبه در رشته ژنتیک پزشکی این کتاب بی اغراق یکی از بهترین نمونه از این دست می باشد. با توجه به شناخت شخصی و زمان زیادی که صرف انجام ترجمه این کتاب توسط اینجانب گردید و وقت و وسواس بیش از میزانی که در این رابطه صرف نمودم و همچنین همراهی اساتید گرانقدر در این راستا همچون جناب آقای دکتر ابوالفضل موفق استاد تمام گروه ژنتیک پزشکی که در هر مرحله از مسیر پیشبرد این پروژه از دانش خود دریغ ننمودند بی شک این کتاب یکی از ارزشمندترین کتاب های مجموعه ژنتیک است که دانشجویان گرامی می توانند به آن در زمینه های مختلف ژنتیک به آن رجوع کنند.

ضمن آرزوی موفقیت روزافزون و تقدیر و تشکر از اعضای تیم امیدوارم سلسله آثار بعدی بدون وقفه آماده و در اختیار دانشگاهیان عزیز قرار گیرد.

دکتر شهره علیزاده شرق

استاد دانشگاه علوم پزشکی چالوس

آبان ۱۳۹۳

فهرست مطالب

شماره صفحه

عنوان

محتویات

مخفف‌ها

دبیاجه

نحوه استفاده از کتاب

فصل اول - از سابقه خانوادگی چه نکاتی را می‌توان آموخت؟..... ۱

۱-۱ مطالعه موردی..... ۱

مورد ۱ - خانواده اشتون..... ۱

مورد ۲ - خانواده براون..... ۲

جعبه ۱-۱ تأثیرات پلوتروپی در کیستیک فیبروزیس..... ۳

مورد ۳ - خانواده چادهاری..... ۴

مورد ۴ - خانواده دیویس..... ۴

مورد ۵ - خانواده الیوت..... ۵

مورد ۶ - خانواده فلچر..... ۶

۱-۲ معلومات زمینه‌ای..... ۷

جعبه ۱-۲ چگونه تاریخچه خانوادگی گرفته و شجره‌نامه رسم می‌شود..... ۷

۱-۳ بررسی‌های بیماران..... ۸

مورد ۱ - خانواده اشتون..... ۸

مورد ۲ - خانواده براون..... ۹

مورد ۳ - خانواده چادهاری..... ۱۰

جعبه ۱-۳ بررسی روابط موجود..... ۱۲

مورد ۴ - خانواده دیویس..... ۱۲

مورد ۵ - خانواده الیوت..... ۱۳

۱۴	مورد ۶- خانواده قلچر
۱۶	۱-۴ خلاصه و ملحقات
۱۶	هنر تفسیر شجره‌نامه
۱۷	جعبه ۱-۴- خلاصه روش‌های توارث
۱۹	نفوذ و قدرت بیان - خطا در توارث و مشاوره
۲۲	جعبه بیماری‌ها ۱- نوروفیروماتوز تیپ ۱
۲۳	موارد نادرتر توارث
۲۵	برخی موانع دیگر در تفسیر شجره‌نامه
۲۶	موزائیسیم
۲۷	۱-۵ منابع
۲۷	وب سایت‌های مفید
۲۷	۶-۱ سئوالات خودآزمایی
۳۱	فصل ۲- روش‌های مطالعه کروموزوم‌های بیمار
۳۱	۲-۱ مطالعه موردی
۳۱	مورد ۷- خانواده گرین
۳۲	مورد ۸- خانواده هوارد
۳۳	مورد ۹- خانواده اینگرام
۳۴	۲-۲ معلومات زمینه‌ای
۳۴	دلیل نیاز اطلاع پزشک در مورد کروموزوم‌ها
۳۴	نحوه مطالعه کروموزوم‌ها
۳۶	جعبه ۲-۱- ملزومات بررسی کروموزومی
۳۷	جعبه ۲-۲- کروموزوم‌ها و اشکال غیر طبیعی آنها: فهرست علائم و لغات
۳۹	ناهنجاری‌های کروموزومی
۳۹	دلیل وجود کروموزوم‌ها
۴۱	جعبه ۲-۳- سندرم‌های ناشی از ناهنجاری‌های عددی کروموزوم‌ها
۴۲	جعبه ۲-۴- سندرم‌های عود کننده ریز حذف‌ها
۴۳	سانترومرها و تلومرها
۴۴	رفتار کروموزوم‌ها در خلال تقسیم سلولی
۵۰	۲-۳ بررسی‌های بیماران

مورد ۷ - خانواده گرین.....	۵۰
مورد ۸ - خانواده هوارد.....	۵۱
مورد ۹ - خانواده اینگرام.....	۵۴
مورد ۵ - خانواده الیوت.....	۵۵
۲-۴ خلاصه و ملحقات.....	۵۹
کروموزوم چیست؟.....	۵۹
ناهنجاری‌های عددی و ساختمانی کروموزوم‌ها.....	۶۰
ناهنجاری‌های متعادل و نامتعادل.....	۶۱
ناهنجاری‌های ساختاری و موزائیک.....	۶۴
جعبه بیماری ۲ - ألفا نالاسمی / سندرم عقب‌ماندگی ذهنی: بیماری کروماتین.....	۶۶
۲-۵ منابع.....	۶۹
وب سایت‌های مفید.....	۶۹
۲-۶ سئوالات خودآزمایی.....	۶۹
فصل سوم - نحوه عملکرد زن‌ها.....	۷۱
۳-۱ مطالعه موردی.....	۷۱
مورد ۱۰ - خانواده جانسون.....	۷۱
۳-۲ معلومات زمینه‌ای.....	۷۳
ساختمان اسیدهای نوکلئیک.....	۷۴
جعبه ۳-۱ مروری بر واحدها.....	۷۶
ساختمان زن‌ها: اگزون‌ها و اینترون‌ها.....	۷۶
جعبه ۳-۲ انتهاهای ۵' و ۳'.....	۷۶
برش ترانسکرپت اولیه.....	۷۸
ترجمه و کد ژنتیکی.....	۷۹
جعبه ۳-۳ چارچوب خوانش.....	۸۱
ترجمه پایان داستان نیست!.....	۸۱
جعبه ۳-۴ میکرو فیبریل‌ها: از زن تا ساختارهای چند پروتئینی.....	۸۲
۳-۳ بررسی‌های بیماران.....	۸۴
مورد ۵ - خانواده الیوت.....	۸۴
مورد ۱۰ - خانواده جانسون.....	۸۴

۸۴	مورد ۱ - خانواده اشتون
۸۵	مورد ۲ - خانواده براون
۸۶	مورد ۳ - خانواده چادهاری
۸۶	مورد ۴ - خانواده دیویس
۸۷	مورد ۶ - خانواده فلچر
۸۹	مورد ۷ - خانواده گرین
۸۹	مورد ۸ - خانواده هوارد
۸۹	مورد ۹ - خانواده اینگرام
۹۰	۳-۴ خلاصه و ملحقات
۹۰	مختصری درباره شیمی
۹۰	جعبه ۳-۵ - فرمول شیمیایی A,G,C,T
۹۰	زن‌ها بزرگتر از آنچه تصور می‌شود هستند
۹۱	جعبه ۳-۶ - ساختمان پروتئین‌ها
۹۲	روشن و خاموش شدن زن‌ها - رونوشت‌برداری و کنترل آن
۹۳	یک زن اغلب اوقات بیش از یک پروتئین را کد می‌کند
۹۵	جعبه ۳-۷ - پروژه ژنوم انسان
۹۸	نحوه عمل کل DNA
۱۰۰	دنیای مخفی RNA
۱۰۱	جعبه بیماری ۳ - سندرم ویلیامز - بون
۱۰۳	۲-۵ منابع
۱۰۳	معلومات عمومی
۱۰۴	وبسایت‌های مفید
۱۰۴	۳-۶ سؤالات خودآزمایی
۱۰۷	فصل ۴ - چگونه می‌توان DNA بیمار را مطالعه و بررسی نمود؟
۱۰۷	۴-۱ مطالعه موردی
۱۰۷	مورد ۱۱ - خانواده کواناگ
۱۰۹	مورد ۱۲ - خانواده لاونتن
۱۱۰	مورد ۱۳ - خانواده مورفی
۱۱۱	جعبه ۴-۱ - بد شکلی‌ها، تغییر شکل‌ها، دیسپلازی و سندرم‌ها

۱۱۱	۴-۲ معلومات زمینه‌ای
۱۱۲	دورگه‌سازی اسیدهای نوکلئیک
۱۱۳	کاربرد دورگه‌سازی به عنوان اساس آزمایش DNA
۱۱۶	جعبه ۴-۲ اساس لکه‌گذاری Southern
۱۲۰	جعبه ۴-۳ آندو نوکلئازهای محدود کننده
۱۲۱	جعبه ۴-۴ الکتروفرورزس روی ژل
۱۲۱	تقویت و ازدیاد توالی مورد نظر
۱۲۲	جعبه ۴-۵ ازدیاد توالی با روش کلون‌سازی
۱۲۵	واکنش زنجیره پلی‌مراز
۱۲۷	جعبه ۴-۶ درک مفهوم PCR
۱۲۹	۴-۳ بررسی‌های بیماران
۱۳۰	مطالعات موردی با استفاده از روش دورگه‌سازی
۱۳۰	مورد ۱۱ - خانواده کاواناگ
۱۳۱	مورد ۱۲ - خانواده لاوتن
۱۳۳	مورد ۷ - خانواده گرین
۱۳۴	مورد ۸ - خانواده هوارد
۱۳۵	مورد ۱۳ - خانواده مورفی
۱۳۶	مطالعه موردی با استفاده از PCR
۱۳۶	مورد ۹ - خانواده اینگرام
۱۳۷	مورد ۴ - خانواده دیویس
۱۴۰	مورد ۱ - اشتون
۱۴۲	۴-۴ خلاصه و ملحقات
۱۴۳	PCR کمی
۱۴۴	Real-time -PCR
۱۴۴	آزمایش RNA
۱۴۶	آزمایش پروتئین
۱۴۶	رنگ‌آمیزی کروموزوم‌ها

۱۴۷	جعبه بیماری ۴ - بیماری‌های حاصله از گسترش تکرارهای نوکلئوتیدی
۱۵۰	۴-۵ منابع
۱۵۱	وبسایت‌های مفید
۱۵۱	۴-۶ سئوالات خودآزمایی
۱۵۳	فصل پنجم - نحوه بررسی DNA بیمار از نظر جهش
۱۵۳	۵-۱ مطالعه موردی
۱۵۳	مورد ۱۴ - خانواده نیکولائیدس
۱۵۴	۵-۲ معلومات زمینه‌ای
۱۵۵	سکانس کردن DNA
۱۵۷	جعبه ۵-۱ - روش اصلی دستی تعیین توالی سانگر
۱۵۹	روش‌های شناسائی تغییرات ویژه توالی
۱۶۳	روش‌های اسکن کردن یک ژن برای بررسی هر نوع تغییر توالی
۱۶۵	روش‌های تشخیص حذف و مضاعف‌شدگی در کل اکزون‌ها
۱۶۷	۵-۳ بررسی بیماران
۱۶۸	ادامه تئوری
۱۶۸	مورد ۲ - خانواده براون
۱۷۲	جعبه ۵-۲ - راهنمای خلاصه در مورد کلمات اختصاری جهش‌ها
۱۷۲	مورد ۱۴ - خانواده نیکولائیدس
۱۷۵	مورد ۶ - خانواده فلچر
۱۷۶	۵-۴ خلاصه و ملحقات
۱۷۶	سه سؤال
۱۷۸	تشخیص جهش‌ها با استفاده از chip
۱۷۹	سایر روش‌ها برای تعیین ژنوتیپ و تعیین توالی DNA
۱۸۱	۵-۵ منابع
۱۸۱	جعبه بیماری ۵ - سندرم کیو - تی طولانی
۱۸۴	۵-۶ سئوالات خودآزمایی
۱۸۷	فصل ششم - نحوه عملکرد جهش‌ها
۱۸۷	۶-۱ مطالعات موردی

۱۸۷	مورد ۱۵ - خانواده اوریلی
۱۸۹	۶-۲ معلومات زمینه‌ای
۱۹۰	جعبه ۶-۲ خلاصه‌ای از انواع جهش‌های مطرح شده در این فصل
۱۹۱	حذف و مضاعف‌شدگی‌های کل ژن
۱۹۱	گسیختگی یک ژن
۱۹۴	جهش‌هایی که روی رونوشت‌برداری یک توالی کد کننده سالم تاثیر می‌گذارند
۱۹۶	جهش‌هایی که باعث خطا در ترجمه می‌شوند
۱۹۷	جهش‌هایی که باعث جایگزینی آمیند آمینه می‌شوند
۲۰۰	۶-۳ بررسی بیماران
۲۰۰	مورد ۱ - خانواده اشتون
۲۰۱	مورد ۲ - خانواده برلون
۲۰۲	مورد ۴ - خانواده دیویس
۲۰۴	مورد ۶ - خانواده فلچر
۲۰۴	مورد ۱۱ - خانواده کاوانگا
۲۰۵	مورد ۱۴ - خانواده نیکولائیدس
۲۰۶	مورد ۱۵ - خانواده اریلی
۲۰۷	جعبه ۶-۲ بیوسنتر کلاژن‌ها
۲۱۰	۶-۴ خلاصه و ملحقات
۲۱۰	تغییرات از حذف و کسب عملکرد
۲۱۳	غالب یا مغلوب؟
۲۱۴	درک مفهوم فنوتیپ
۲۱۴	ارتباط ژنوتیپ - فنوتیپ
۲۱۵	جعبه ۶-۳ ارتباط ژنوتیپ - فنوتیپ در جهش‌های ژن FGFR
۲۲۰	پیش‌بینی فنوتیپ: مشکل جهش‌های جدید بد معنی
۲۲۰	حساسیت به دوزاژ و آسیب‌شناسی ناهنجاری‌های کروموزومی
۲۲۲	جهش‌های سوماتیک

۲۲۲	منشأ پیدایش جهش‌ها
۲۲۴	جمعیه بیماری ۶ - آسیب‌شناسی مولکولی واریانت‌ها در ژن گیرنده آندروژن
۲۲۷	۶-۵ مراجع
۲۲۷	وبسایت‌های مفید
۲۲۷	۶-۶ سؤالات خودآزمایی
۲۲۸	جمعیه ۶-۴ توانایی بخشی از ژن PAX برای سؤالات خودآزمایی
۲۳۱	فصل هفتم - مفهوم اپی ژنتیک
۲۳۱	۷-۱ مطالعه موردی
۲۳۱	مورد ۱۶ - خانواده پورتیلو
۲۳۳	جمعیه ۷-۱ انواع و عملکرد لئوسیت‌ها
۲۳۳	مورد ۱۷ - خانواده کیان
۲۳۴	مورد ۱۸ - خانواده راجرز
۲۳۵	۷-۲ معلومات زمینه‌ای
۲۳۶	جبران دوزاز کروموزوم X
۲۳۸	مهرگذاری ژنی* (تاثیرپذیری ژنی) - دلیل نیاز به پدر و مادر
۲۴۰	جمعیه کلیدی برای غیر فعال‌سازی X و مهر کردن ژنی متیلاسیون DNA
۲۴۲	بررسی متیلاسیون DNA
۲۴۳	۷-۳ بررسی بیماران
۲۴۳	مورد ۴ - خانواده دیوبیس
۲۴۴	مورد ۹ - خانواده اینگرام
۲۴۵	مورد ۱۶ - خانواده پورتیلو
۲۴۸	مورد ۱۷ - خانواده کیان و ۱۸ - خانواده راجرز
۲۵۴	۷-۴ خلاصه و ملحقات
۲۵۴	CpG به عنوان نقطه داغ جهش
۲۵۶	غیر فعال‌سازی X در زنانی که جابجائی X- اتوزوم دارند پیچیدگی نشان می‌دهد
۲۵۷	سایر ناهنجاری‌های مرتبط با مهرگذاری ژنی
۲۵۸	هدف مهرگذاری ژنی

۲۵۹	نحوه اهمیت یافتن تأثیرات اپی ژنتیکی
۲۶۰	جعبه بیماری ۷ - سندرم رت
۲۶۲	۷-۵ منابع
۲۶۳	۷-۶ سئوالات خودآزمایی
۲۶۵	فصل هشتم - نحوه تأثیر ژن ها روی متابولیسم، پاسخ به دارو و سیستم ایمنی
۲۶۵	۸-۱ مطالعه موردی
۲۶۵	مورد ۱۹ - خانواده اسکات
۲۶۷	مورد ۲۰ - خانواده تایرنی
۲۶۷	۸-۲ معلومات زمینه‌ای
۲۶۸	خطاهای متابولیسمی مادرزادی
۲۷۰	جعبه ۸-۱ چند نمونه تاریخچه
۲۷۲	فارماکوژنتیک
۲۷۴	جعبه ۸-۲ حذف‌شدگی و معکوس‌شدگی ژنی در کمبود ۲۱ - هیدروکسیلاز
۲۷۸	ایمونو ژنتیک
۲۸۳	۸-۳ بررسی بیماران
۲۸۳	مورد ۲۰ - خانواده تایرنی
۲۸۵	مورد ۱۶ - خانواده پورتیلو
۲۸۹	۸-۴ خلاصه و ملحقات
۲۸۹	خطاهای مادرزادی متابولیسم
۲۸۹	یک خطای عمومی مادرزادی
۲۹۰	جعبه ۸-۳ C ناتوانی در تولید ویتامین
۲۹۲	جعبه ۸-۴ عدم تحمل به لاکتوز - یک پلی مورفیسم شایع متابولیکی
۲۹۵	فارماکوژنتیک
۲۹۷	ایمونوژنتیک
۲۹۹	جعبه بیماری ۸ - پورفیریا
۳۰۲	۸-۵ منابع

۳۰۳	وب سایت‌های مفید
۳۰۳	۸۶. سئوالات خودآزمایی
۳۰۵	فصل نهم - نحوه یافتن و تشخیص ژن‌های بیماری‌های مندلی
۳۰۵	۹-۱ مطالعه موردی
۳۰۵	دیسکروماتوز متقارن ارثی
۳۰۶	۹-۲ معلومات زمینه‌ای
۳۰۸	جعبه ۹-۱ - شناسایی ژن‌ها از روی محصولات آنها
۳۰۹	اصول نقشه‌برداری ژنی
۳۱۲	مشکلات ویژه نقشه‌برداری ژنی در انسان
۳۱۵	دستورالعمل برای محاسبه پیوستگی
۳۱۷	بازی آخر! - آزمودن ژن‌های کاندید از نظر جهش
۳۱۹	۹-۳ بررسی بیماران
۳۱۹	دیسکروماتوزیس متقارن ارثی
۳۲۳	مورد ۳ - خانواده کادهاری
۳۲۵	۹-۴ خلاصه و ملحقات
۳۲۵	استفاده از ناهنجاری‌های کروموزومی برای یافتن ناحیه احتمالی یا ژن کاندید
۳۲۶	نشانه‌گذاری ژنی: استفاده از شاخص‌ها (مارکر) پیوستگی برای پیش‌بینی احتمال خطر ژنتیکی در شجره
۳۲۹	جعبه بیماری ۹ - سندرم رابنشتاین - تایی
۳۳۱	۹-۵ منابع
۳۳۱	معلومات عمومی
۳۳۲	۹-۶ سئوالات خودآزمایی
۳۳۵	فصل دهم - دلیل شایع بودن برخی بیماری‌ها و نادر بودن بعضی دیگر
۳۳۶	۱۰-۱ مطالعه موردی
۳۳۶	مورد ۲۱ - خانواده المر
۳۳۷	۱۰-۲ معلومات زمینه‌ای
۳۳۸	جعبه ۱۰-۱ - توزیع هاردی - واینبرگ
۳۳۹	استفاده از هاردی - واینبرگ برای محاسبه خطر ناقلین
۳۴۰	تغییر فرکانس ژنی
۳۴۲	عوامل تعیین کننده فرکانس ژنی

۳۴۵	مزیت هتروزیگوتی
۳۴۵	مزیت هتروزیگوتی یا اثر بنیانگذار؟
۳۴۷	۱۰-۳ بررسی بیماران
۳۴۷	مورد ۲۱ - خانواده المر
۳۴۸	جعبه ۱۰-۲ - خطر همزادها (خواهر - برادر) سالم، ناقل بودن است
۳۴۹	مورد ۳ - خانواده چادهاری
۳۵۰	جعبه ۱۰-۳ - inbreeding محاسبه تأثیر خویشاوندی
۳۵۲	۱۰-۴ خلاصه و ملحقات
۳۵۴	شانس به ارث بردن بیماری مغلوب در فرزندان ازدواج‌های قاصلی چقدر است؟
۳۵۵	فصل یازدهم - فواید غربالگری
۳۵۵	۱۱-۱ مطالعه موردی
۳۵۵	مورد ۲۲ - خانواده ولاسی
۳۵۶	۱۱-۲ معلومات زمینه‌ای
۳۵۶	آزمایشات غربالگری در مقابل آزمایشات تشخیصی
۳۵۸	جعبه ۱۱-۱ - پارامترهای یک آزمایش غربالی
۳۵۸	چه زمانی آزمایش غربالی انجام می‌شود؟
۳۶۰	چه کسی باید مورد آزمایش غربالی واقع شود؟
۳۶۱	چگونه یک آزمایش غربالی انجام می‌شود؟
۳۶۱	۱۱-۳ بررسی بیماران
۳۶۱	مورد ۸ - خانواده هوارد
۳۶۳	مورد ۲۲ - خانواده ولاسی
۳۶۳	جعبه ۱۱-۲ - بهترین آزمایش تشخیصی جنینی برای سندرم داون
۳۶۶	مورد ۴ - خانواده دیویس
۳۶۷	مورد ۲ - خانواده براون
۳۷۱	مورد ۲۱ - خانواده المر
۳۷۳	۱۱-۴ خلاصه و ملحقات
۳۷۳	آزمایشات غربالی برای چه شرایطی انجام می‌شود؟
۳۷۴	جعبه ۱۱-۳ - نسبت خطر جمعیتی
۳۷۶	جعبه ۱۱-۴ - معیار مورد استفاده توسط انجمن غربالگری ملی انگلیس

۳۷۸	جعبه ۱۱-۵- آزمایش ژنتیکی «سبک زندگی»
۳۸۴	جعبه بیماری ۱۱- هیپر کلسترولمی خانوادگی
۳۸۷	۱۱-۵ منابع
۳۸۷	وب سایت های مفید
۳۸۷	۱۱-۶ سئوالات خودآزمایی
۳۸۹	فصل دوازدهم - آیا کانسر ژنتیکی است؟
۳۹۰	۱۲-۱ مطالعه موردی
۳۹۰	مورد ۲۳ - خانواده ویلسون
۳۹۱	مورد ۲۴ - خانواده زناکیس
۳۹۲	۱۲-۲ معلومات زمینه ای
۳۹۲	انتخاب طبیعی و تکامل سرطان
۳۹۳	جعبه ۱۲-۱- شش توانائی اساسی یک تومور بدخیم
۳۹۳	غلبه سیستم دفاعی
۳۹۴	جعبه ۱۲-۲- ناپایداری کروموزومی در سلول های سرطانی
۳۹۵	زندگی جاودان: اهمیت تلومرها
۳۹۷	انکوژن ها
۳۹۹	عملکرد و فعال شدن انکوژن ها
۴۰۲	جعبه ۱۲-۳- کروموزوم فیلادلفیا و ژن کیمریک BCR-ABL
۴۰۴	ژن های سرکوب کننده تومور
۴۰۵	اثبات فرضیه دو ضربه ای
۴۰۷	عمل طبیعی ژن های سرکوبگر تومور
۴۰۹	جعبه ۱۲-۴- GI-S نقطه کنترل
۴۱۱	راه حل ناامیدانه: آپتوزیس
۴۱۴	۱۲-۳ بررسی بیماران
۴۱۴	مورد ۲۰ - خانواده تایرنی
۴۱۳	مورد ۲۳ - خانواده ویلسون
۴۱۸	مورد ۲۴ - خانواده زناکیس
۴۲۱	۱۲-۴ خلاصه و ملحقات
۴۲۱	سرطان ارثی غیر پولیمی کولون

۴۲۵	پیدایش چند مرحله‌ای سرطان
۴۲۷	ایمی ژنتیک در سرطان
۴۲۸	سرطان ارثی پستان و کولون واقعاً چند عاملی است؟
۴۲۹	الگوی بیان ژن در تومورها
۴۳۲	جعبه بیماری ۱۲ - بیماری ون - هیل لیتدائو
۴۳۵	۱۲-۵ منابع
۴۳۶	وب سایت‌های مفید
۴۳۶	۱۲-۶ سئوالات خودآزمایی
۴۳۹	فصل سیزدهم - آیا می‌توان استعداد به بیماری‌های شایع را از نظر ژنتیکی آزمایش نمود؟
۴۴۰	۱۳-۱ مطالعه موردی
۴۴۰	مورد ۲۵ - خانواده یاماموتو
۴۴۱	مورد ۲۶ - خانواده زوایی
۴۴۲	۱۳-۲ معلومات زمینه‌ای
۴۴۳	دو مدل از تشخیص ژنتیکی
۴۴۴	ویژگی کیفی در مقابل ویژگی کمی
۴۴۴	تئوری پلی ژنیک
۴۴۶	تحقیقات روی ژنتیک بیماری‌های پیچیده
۴۴۶	جعبه ۱۳-۱ - حساسیت پلی ژنیک به بیماری
۴۴۹	بررسی‌های پیوستگی برای تعیین عوامل حساسیت
۴۴۹	تشخیص عوامل حساسیت با همبستگی
۴۵۵	۱۳-۳ بررسی بیماران
۴۵۶	جعبه ۱۳-۲ - پیوستگی و همبستگی
۴۵۶	مورد ۲۵ - خانواده یاماموتو
۴۶۰	جعبه ۱۳-۳ - آستانه‌های ارزش معنادار در مطالعات پیوستگی ژنومی
۴۶۲	مورد ۲۶ - خانواده زوایی
۴۶۷	۱۳-۴ خلاصه و ملحقات
۴۶۹	مشکلات مطالعات همبستگی
۴۷۱	یک منبع برای مطالعه همبستگی: پروژه Hap-Map
۴۷۲	یک خطر در مطالعات همبستگی: همه چیز وابسته به بیماری شایع دارد - فرضیه واریانت شایع

۴۷۴	بعد از تشخیص عوامل حساسیت چه باید کرد؟
۴۷۶	جعبه ۴-۱۳- یک مورد فرضی در سال ۲۰۱۰
۴۷۹	جعبه بیماری ۱۳ - اوتیسم
۴۸۳	۱۳-۵ منابع
۴۸۳	۱۳-۶ سئوالات خودآزمایی
۴۸۷	فصل چهاردهم - در مورد بیماری ژنتیکی چه کاری می توان انجام داد؟
۴۸۷	۱۴-۱ مطالعه موردی
۴۸۸	۱۴-۲ معلومات زمینه‌ای
۴۸۸	تشخیص
۴۸۸	ارزیابی شانس خطر و مشاوره ژنتیکی
۴۹۰	جعبه ۱-۱۴- مقدمه‌ای بر محاسبات بازین در آزمایشات ژنتیکی
۴۹۳	جعبه ۲-۱۴- دستورالعمل آزمایش پیش‌بینی بیماری هانتینگتون
۴۹۸	درمان
۵۰۵	۱۴-۳ بررسی بیماران
۵۰۵	امکان تشخیص پیش از تولد
۵۰۶	امکانات موجود برای درمان
۵۰۹	امکان ژن درمانی
۵۱۱	امکان سلول درمانی
۵۱۲	۱۴-۴ خلاصه و ملحقات
۵۱۲	ژن درمانی
۵۱۴	درمان با سلول‌های بنیادی
۵۱۵	درمان و مشاوره
۵۱۵	آزمایش
۵۱۷	درمان
۵۲۶	۱۴-۵ منابع
۵۲۷	۱۴-۶ سئوالات خودآزمایی
۵۲۹	راهنمای سئوالات خودآزمایی
۵۲۹	فصل ۱
۵۳۰	فصل ۲

۵۳۰	فصل ۳
۵۳۰	فصل ۴
۵۳۱	فصل ۵
۵۳۱	فصل ۶
۵۳۱	فصل ۷
۵۳۲	فصل ۸
۵۳۲	فصل ۹
۵۳۳	فصل ۱۰
۵۳۴	فصل ۱۱
۵۳۴	فصل ۱۲
۵۳۵	فصل ۱۳
۵۳۶	فصل ۱۴
۵۳۹	فهرست لغات