

به نام خدا
دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

ژنتیک انسانی

مترجم : فرخنده بهجتی

بাহمکاری

احمد ابراهیمی ، کبری رضایی ، ایمان علی سلخوری ، علیرضا
قمری ، مسعود گرشناسبی ، صفی آبادی ، محمد مهدی متذکر ،
نجات مهدیه ، حمیده یادگاری ، بهارانچی

Gardner , Anne

گاردنر، آن

ژنتیک انسانی/ مولفان گاردنر آ. هاول ر، دیویس ت: مترجم فرخنده بهجتی؛ با همکاری احمد ابراهیمی ... [و دیگران]؛ ویراستار علمی محمد خلیل جوان. — تهران: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی ۱۳۸۳.
۳۰۷، ۸ ص: مصور، جدول، نمودار.

ISBN 964 - 6518- 90 -7 ریال ۳۰۰۰۰

فهرست نویسی بر اساس اطلاعات فیپا .

Human genetics, 2000

عنوان اصلی:

کتابنامه: ص. ۳۰۱ - ۳۰۷.

۱. ژنتیک انسانی. ۲. بیماریهای ارثی. الف. هاول رادنی. HowrB , Rodney T.

ب. دیویس ترزا Davies , Teresa ج. بهجتی، فرخنده ۱۳۳۲ - ، مترجم. د. ابراهیمی، احمد، مترجم. ه. دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی. و عنوان.

۵۹۹/۹۳۵

QH ۴۳۱ / ۵۱۷۹

۱۳۸۳

۸۳-۳۱۲۷۴

کتابخانه ملی ایران

نام کتاب: ژنتیک انسانی

مولفان: گاردنر آ. هاول ر، دیویس ت

ویراستار علمی: دکتر محمد خلیل جوان، عضو هیات علمی مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

ویراستار: پروین کریمی

مترجم: فرخنده بهجتی، عضو هیات علمی مرکز تحقیقات ژنتیک،

دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

بهمکاری: احمد ابراهیمی، کبری رضایی، ایمان علی سلخوری، علیرضا قمری، مسعود گرشاسبی صفی آبادی، محمد مهدی متذکر، نجات مهدیه، حمیده یادگاری، بهارانچی، فارغ التحصیلان کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی، مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

طراح جلد: امیر ادهم

حروفچینی کامپیوتری و صفحه آرایی: خدمات کامپیوتری تابپ پویا

ناظر چاپ: امیر محمد کیبوهن

شمارگان: ۱۰۰۰

قیمت: ۳۰۰۰۰ ریال

نوبت چاپ: اول

چاپ: موسسه فرهنگی آیه

سال انتشار: ۱۳۸۳

ناشر: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

نشانی: اوین - روبه روی دانشگاه شهید بهشتی - دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

شابک 964-6518-90-7-۹۶۴-۶۵۱۸-۹۰-۷

کلیه حقوق برای ناشر محفوظ است

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

مقدمه مؤلفان

مقدمه مترجمین

بخش اول - مکانیسم بیماریها

فصل اول - ساختار و سازماندهی DNA ۳

فصل دوم - ژنهای نرمال چگونه کار می کنند ۲۴

فصل سوم - مکانیسمهای ایجاد بیماریها ۶۱

بخش دوم - تشخیص بیماریها

فصل چهارم - الگوهای وراثت ۸۹

فصل پنجم - سیتو ژنتیک ۱۲۷

فصل ششم - سیتو ژنتیک مولکولی ۱۵۱

فصل هفتم - ژنتیک مولکولی ۱۷۹

فصل هشتم - ژنتیک سرطان ۲۱۹

بخش سوم - پیشگیری از بیماریها

فصل نهم - تشخیص قبل از تولد ۲۴۷

فصل دهم - مشاوره ژنتیک ۲۷۵

ضمیمه ۲۸۶

جواب سوالات ۲۹۲

منابع ۳۰۱

مقدمه‌ی مؤلفان

امروزه اغلب مردم از برنامه‌های تلویزیونی یا فیلم‌های تخیلی مطالبی را درباره ژن‌ها، کروموزم‌ها و DNA شنیده و یا مشاهده می‌نمایند، هرچند ممکن است این مفاهیم رابه ژنتیک ارتباط ندهند، یک بینش عمومی در مورد چگونگی تأثیر این کشفیات مدرن روی زندگی ما وجود دارد به طوری که این تأثیر در طی چند سال گذشته غیر قابل تصور بوده است.

به دنبال کشف دوباره‌ی یافته‌های قبلی مندل درباره‌ی مکانیسم توارث در خودفرنگی و به دنبال پذیرش مفاهیمی که منشأ گونه‌های داروین را بربر داشت ژنتیک در اوایل قرن بیستم به صورت یک رشته مجزا شناخته شد.

تا قبل از ۱۹۵۶ تعداد دقیق کروموزوم‌ها را در هسته‌ی سلول‌های انسانی نمی‌دانستیم، تصور براین بود که انسان ۴۸ کروموزوم دارد تا اینکه جیو^(۱) و لوان^(۲) تعداد صحیح کروموزوم‌های انسانی را ۴۶ عدد تعیین نمودند. تنها سه سال قبل ساختار DNA مشخص شده بود. امروزه دانشمندان به طور روزمره رشته‌های طولی از DNA را تعیین توالی می‌کنند. و به دنبال آن کشف ژن‌های جدید (و در نتیجه‌ی آن کشف علت بیماری‌های ژنتیکی) به طور عملی هر روز صورت می‌گیرد!

اما چرا به نظرمی رسد که یک وقفه طولانی در نیمه اول قرن بیستم در ژنتیک انسانی وجود داشت؟ چرا بسیاری از فرضیه‌ها و کشفیات براساس آزمایش با باکتری‌ها، مگس سرکه دروزوفیلا و یا موش می‌باشند؟

پاسخ این سوال‌ها براین پایه استوار است که جهت مطالعه بیماری‌های انسانی راهبردهای متفاوتی نیاز است. باکتری‌ها در آزمایشگاه و در پلیت‌های آگار تحت شرایط کنترل شده به آسانی رشد می‌کنند و در نتیجه سریع‌آمی‌توانند رشد کرده و تقسیم شوند و هر تغییر بوجود آمده در DNA آنها (جهش) به سادگی قابل تشخیص است. به طرز مشابهی مگس سرکه و حتی موش، چرخه تولید مثلی سریعی دارند و در نتیجه

دانشمندان می‌توانند جفت‌های مناسب را برای آزمایش‌های تولید مثل انتخاب کنند. علاوه بر این چون این حیوانات طی مدت زمان طولانی مورد مطالعه قرار گرفته‌اند، اطلاعات زیادی در مورد DNA، ژن‌ها و کروموزوم‌های این موجودات داریم (که غالباً در مقایسه با انسان تعدادشان کمتر و دارای ساختار ساده‌تری می‌باشند) انسان دارای چرخه تولید مثلی نه ماهه طولانی است که در نتیجه آن به دست آوردن شجره نامه با نسل‌های زیاد مشکل است.

اگر یک بیماری غیر عادی در یک خانواده (فامیل) به وجود آید، این بیماری فقط می‌تواند مشاهده شود. هیچ معادله‌ای برای جفت‌گیری کنترل شده که در حیوانات استفاده می‌شود؛ وجود ندارد.

چنین مطالعاتی به تدریج منجر به ابداع روش‌های مختلفی شد که از طریق آن می‌توان ژنتیک انسانی را مطالعه کرد. زمانی که جهش در نواحی حساس DNA اتفاق بیافتد؛ کارکرد طبیعی ژن را تحت تأثیر قرار داده و ممکن است منجر به اختلال در تولید یک محصول مهم ژنی مانند آنزیم یا هورمونی که در موارد نادر می‌تواند منجر به بیماری قابل تشخیصی شود، به عبارت دیگر بیماری ژنتیکی در یک شجره در چندین نسل ظاهر و به بسند می‌منجر می‌شود که همیشه یک ناهنجاری کروموزومی مشخص یا یک جهش، در فرد مبتلا منجر به الگوها و تظاهرات نسبتاً ثابت ولی متنوعی مانند نقص ارگان‌ها، ناهنجاری‌های قابل تشخیص صورت و خصوصیات رفتاری شاخص می‌شود.

این کتاب قصد دارد با مطالعه ی چگونگی عملکرد DNA، ژن‌ها، کروموزوم‌ها و مطالعه نتایج عملکرد اشتباه آن‌ها، مروری بر اساس ژنتیک انسانی داشته باشد. فصل‌ها به طور منطقی به بخش‌های کوچک‌تری سازمان دهی شده‌اند که با شرح مکانیسم بیماری شروع شده، با تشخیص آن ادامه یافته و در نهایت به پیشگیری از بیماری ختم می‌شود.

تابه امروز هزاران بیماری ژنتیکی شناخته شده است، تعدادی از این بیماری‌ها در سری کتاب‌های «توضیح علوم زیست پزشکی»^(۱) شرح داده شده‌اند، برای مثال

«خطاهای مادرزادی متابولیسم» بیماری های بیوشیمیایی هستند، درحالی که «هموگلوبینوپاتی ها» (اختلالات هموگلوبین) ، بیماری هایی هستند که خون را درگیر می کنند. باتوجه به موارد بالا فقط آن دسته از بیماری های ژنتیکی که امروزه مطرح هستند مانند نقش گذاری ژنومی ^(۱) بیماری های تکرارهای سه تایی و ژن های سرکوب کننده تومور به صورت مبسوط در این کتاب بحث شده اند، ضمیمه ی کتاب مرجعی کاملاً قابل دسترس برای بیماری هایی که کم تر بحث شده اند فراهم می کند. اگرچه این کتاب برای دانشجویان سال اول و دوم پزشکی تهیه شده ولی سایر افراد علاقه مند به ژنتیک نیز ممکن است آن را به عنوان یک پیش زمینه و مقدمه برای این رشته درحال رشد مفید ببینند. همگی ما این حق را داریم که عوامل ژنتیکی که خانواده ها و نسل های بعدی ما را تحت تاثیر قرار می دهند بشناسیم و بدانیم که تاچه حد درچالش های پیش بینی و پیش گیری بیماری ژنتیکی پیشرفت داشته ایم.

Anne Gardner

Rodney T. Howell

Teresa Davies

به نام خداوند جان و فراد

مقدمه مترجم

نویسندگان این کتاب را از زمانی که در مرکز دانشگاهی ژنتیک بیمارستان Southmead شهر بریستول انگلستان بودم می‌شناسم و افتخار همکاری با آن‌ها را داشتم. هریک از این افراد مسوول یک بخش اصلی مرکز ژنتیک بوده و تسلط کامل در زمینه‌ی کاری‌شان چه در عرصه‌ی تئوری و چه عملی دارند و از دانشمندان به نام بریتانیایی در زمینه‌های سیتو ژنتیک و ژنتیک مولکولی می‌باشند.

کتاب به صورت منطقی بادیکاربردی به سه بخش مکانسیم، نحوه‌ی تشخیص، و پیشگیری از بیماری‌های ژنتیکی تقسیم شده است. هر فصل دارای نمودارهایی است که در ابتدا اهداف آموزشی، سپس چکیده‌ی مسائل مهم و در انتها نکات کلیدی آن را مشخص می‌کند. در حقیقت این کتاب مقدمه‌ای از ژنتیک انسانی با تاکید بر ژنتیک پزشکی می‌باشد.

دانشجویان پزشکی، پرستاری، مامایی، فیزیوتراپی، کاردرمانی، ژنتیک انسانی و ژنتیک پزشکی و کلیه‌ی کسانی که طالب اطلاعات اساسی در رشته‌ی ژنتیک انسانی و پزشکی می‌باشند، می‌توانند از این کتاب بهره ببرند.

باتوجه به نیاز به کتاب مرجع در رشته‌ی ژنتیک انسانی برای دانشجویان این رشته و علاقه مندی دانشجویان کارشناسی ارشد دوره‌ی دوم ژنتیک انسانی، مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی از ترجمه این کتاب استقبال و حمایت نمود. که با کمک دانشجویان کارشناسی ارشد ژنتیک، خانم‌ها و آقایان، احمد ابراهیمی، کبری رضایی، ایمان علی سلخوری، مسعود گرشاسبی، علیرضا قمری، محمد مهدی متذکر، نجات مهدیه و حمیده یادگاری ترجمه گردید که بدین وسیله از زحمات آنان، قدردانی می‌گردد.

در پایان از طرف خود و دانشجویان مرکز از جناب آقای دکتر نجم آبادی، مدیر محترم گروه ژنتیک که زمینه مناسبی را برای انجام چنین کارهای علمی در گروه ایجاد نموده‌اند، همچنین از جناب آقای دکتر جغتایی، ریاست محترم دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی و جناب آقای دکتر کاکوئی، معاونت محترم اسبق پژوهشی دانشگاه و

سرکار خانم دکتر وامقی معاونت محترم فعلی پژوهشی دانشگاه که بدون حمایت ایشان چاپ این کتاب امکان پذیر نبود و از جناب آقای دکتر سید محمد ابراهیم موسوی معاونت محترم آموزشی، دانشجویی و فرهنگی و از جناب آقای اصغر دالوندی مدیرکل محترم اداره آموزش و از جناب آقای دکتر محمد خلیل جوان و سرکار خانم پروین کریمی که زحمت ویراستاری این کتاب را بر عهده داشته‌اند و نیز از جناب آقای باقریان، سرپرست محترم اسبق مرکز انتشارات دانشگاه و سرکار خانم موسوی سرپرست محترم فعلی مرکز انتشارات دانشگاه، جناب آقای جمشید عطاران که تایپ و صفحه آرایی کتاب را به عهده داشته‌اند و کلیه‌ی کسانی که در ترجمه و چاپ این کتاب ما را یاری فرموده‌اند کمال تشکر و امتنان را داریم.

فرخنده‌ی بهجتی

عضو هیات علمی مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی

دبلمای رویال کالج پاتولوژیست های انگلستان در سیتو ژنتیک بالینی