

ژنتیک در پزشکی

تامپسون & تامپسون

۲۰۱۶

زیر نظر:

دکتر میر داود عمرانی

استاد گروه ژنتیک پزشکی

دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

و رئیس مرکز تحقیقات سلول بنیادی

مجاری ادراری و تناسلی

دکتر فرخنده پوراسماعیلی

متخصص ژنتیک مولکولی پزشکی

عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

و مرکز تحقیقات بهداشت باروری و ناباروری

ترجمه:

دکتر پگاه لری

(دانشجوی دکتری ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)

ناصر عجمی

(دانشجوی دکتری ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)

شهرزاد خوشبخت

(دانشجوی دکتری ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی و توانبخشی)

دکتر زهرا فاضلی عطار

(استادیار گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)

ویراستاران علمی:

دکتر میر داود عمرانی - دکتر پگاه لری

نوس بام، رابرت ال. - ۱۹۵۰ م. - Nussbaum, Robert L.

ژنتیک در پزشکی تامپسون & تامپسون ۲۰۱۶ / [رابرت ال نوس بام، هانتینگتون اف ویلارد، رoderick مکینس]؛ زیرنظر میردود عمرانی، فرخنده پوراسماعیلی؛ مترجمین پگاه لرکی... [و دیگران]؛ ویراستاران علمی میردود عمرانی، پگاه لرکی.

تهران: انتشارات اطمینان، ۱۳۹۷.

۷۲۸ص: مصور (رنگی)، جدول (رنگی)، نمودار (رنگی).

۹۶-۹۷-۷۸۱۲-۶۰۰-۹۷۸-۷۵۰۰۰ روال

نقیا

عنوان اصلی: Thompson & Thompson genetics in medicine, 10th ed, 2016

در ویراست‌های قبلی مارگارت ویلسن تامپسون مولف بوده است.

مترجمین پگاه لرکی، ناصر عجمی، شهرز خوشبخت، زهرا فاضلی.

ترجمه‌ی ویراست‌های قبلی کتاب حاضر تحت عنوان "ژنتیک در پزشکی" منتشر شده است.

واژه‌نامه.

ژنتیک در پزشکی.

ژنتیک پزشکی

Medical genetics

ویلارد، هانتینگتون اف.

Willard, Huntington F

مکینس رoderick آر.

McInnes, Roderick R

ع. ا. ن. میردود، ۱۳۴۴ - ویراستار

پوراسماعیلی، فرخنده، ۱۳۳۷ -

لرکی، پگاه، ۱۳۵۶ - مترجم، ویراستار

شناسه افزوده

تامپسون، مارگارت ویلسن، ۱۹۲۰ م. - ژنتیک در پزشکی

شناسه افزوده

تامپسون، جیمز اسکات، ۱۹۱۹ م. - ژنتیک در پزشکی

شناسه افزوده

RB155/ت۳۹۶ ۱۳۹۶

رده بندی کنگره

۶۱۶/۰۴۲

رده بندی دیویی

۲۶۷۸۱۳۱۳

شماره کتابشناسی ملی

EP

انتشارات اطمینان

نام ب ژنتیک در پزشکی تامپسون & تامپسون ۲۰۱۶

مؤلفین Robert L. Nussbaum - Roderick R. McInnes - Huntington Willard

زیرنظر ۳ - میردود، ع. ا. ن. - دکتر فرخنده پوراسماعیلی

مترجمین دکتر پگاه لرکی - صر عجمی - شهرز خوشبخت - دکتر زهرا فاضلی عطار

ویراستاران علمی دکتر میردود، ع. ا. ن. - دکتر پگاه لرکی

ناشر انتشارات اطمینان

نوبت چاپ اول - ۱۳۹۶

تیراژ ۳۰۰ نسخه

چاپ و صحافی پاسارگاد

طراحی و صفحه آرایی آتلیه نشر اطمینان

شابک ۹۷۸-۶۰۰-۸۷۱۲-۹۶-۹

بها ۷۵۰۰۰ تومان

با ارسال پیامک به شماره ۳۰۰۰۲۵۰۲۵۸۹۳۲۱ در جریان تازه‌های نشر قرار می‌گیرید.

ارسال عدد ۱ پیوستن به گروه مشترکین

ارسال عدد ۲ دریافت تازه‌های کلیه کتب ناشران پزشکی، پرستاری، مامایی، پیراپزشکی و دندانپزشکی

ارسال عدد ۳ ارسال تازه‌های نشر به صورت پست الکترونیکی

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 ترجمه و تکثیر کتب، نشریات و آثار صوتی

مصوب ۱۳۵۰/۱۰/۶ می‌باشد.

بازنویسی، خلاصه برداری یا برداشت بخشی از متن، شکل‌ها یا جدول‌های کتاب و انتشار آن در قالب کتاب‌های ترجمه، تالیف، خلاصه،

جزوه، تست یا نرم افزار 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

۵۳	ترجمه و کد ژنتیکی		
۵۵	رونویسی از ژنوم میتوکندری	۱۵	تولد و تکامل ژنتیک و ژنومیکس
۵۵	بیان ژن در عمل	۱۵	ژنتیک و ژنومیکس در پزشکی
۵۶	آغاز رونویسی	۱۵	به کارگیری ژنتیک
۵۸	پیرایش RNA (RNA splicing)	۱۶	دسته‌بندی بیماری ژنتیکی
۵۹	پیرایش متناوب (جایگزین) (Alternative Splicing)	۱۷	چشم انداز آینده
۵۹	پلی آدنیلاسیون		
	ویرایش RNA (RNA Editing) و تفاوت‌های توالی RNA-DNA		فصل دوم - مقدمه‌ای بر ژنوم انسان
۵۹		۱۹	ژنوم انسان و اساس کروموزومی وراثت
۵۹	مفاهیم اپی ژنتیک و اپی ژنومی بیان ژن	۲۲	ساختار DNA: مروری مختصر
۶۰	متیلاسیون DNA	۲۴	ساختار کروموزوم‌های انسانی
۶۲	تغییرات هیستون‌ها (Histone modifications)	۲۵	کروموزوم میتوکندریایی
۶۲	واربانت‌های هیستونی	۲۶	توالی ژنوم انسان
۶۲	ساختار کروماتین	۲۶	سازمان یابی ژنوم انسان
۶۳	بیان ژن به‌عنوان ادغامی از سیگنال‌های ژنومی و اپی ژنومی	۲۷	توالی‌های DNA تک نسخه‌ای
۶۳	عدم تعادل آللی در بیان ژن	۲۸	توالی‌های DNA تکراری
۶۵	بیان ژنی تک آللی	۲۸	DNA تکراری و بیماری
۶۵	بازآرایی سوماتیکی (Somatic rearrangement)	۲۹	تنوع در ژنوم انسان
۶۵	بیان تک آللی تصادفی (random monoallelic expression)	۲۹	انتقال ژنوم
۶۶	نقش‌پذیری (Imprinting) یا منشا والدین	۳۰	چرخه سلولی
۶۶	غسل سازی کروموزوم X	۳۱	میتوز
۷۰	ارتباط آن با پزشکی	۳۳	کاریوتیپ انسانی
۷۱	مسائل	۳۳	میوز
		۳۹	گامتوزن و لقاح در انسان
	فصل چهارم - ژنتیکی انسان: جهش و پلی مورفیسم	۳۹	اسپرματοژنز
		۳۹	اووژنز
۷۳	ماهیت تنوع ژنتیکی	۴۰	لقاح
۷۴	مفهوم جهش	۴۱	ارتباط پزشکی میوز و میوز
۷۵	مفهوم پلی مورفیسم ژنتیکی	۴۲	مسائل
۷۶	تنوع ارثی و پلی مورفیسم در DNA		
۷۶	پلی مورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی	۴۵	فصل سوم - ژنوم انسان: ساختار و عملکرد ژن
۷۷	پلی مورفیسم‌های حذف و دخول	۴۵	محتوی اطلاعات ژنوم انسان
۷۷	پلی مورفیسم‌های میکروساتلایت (ریزماهورها)	۴۷	فرضیه مرکزی یا Central Dogma: RNA ← DNA ← پروتئین
۷۸	پلی مورفیسم‌های دخول عنصر متحرک	۴۸	سازمان یابی و ساختار ژن
۷۹	واربانت‌های تعداد کمی	۴۹	ویژگی‌های ساختاری یک ژن طبیعی انسان
۷۹	پلی مورفیسم‌های وارونگی	۵۰	خانواده‌های ژنی (Gene families)
۸۰	منشا و فراوانی انواع مختلف جهش ها	۵۱	ژن‌های کاذب
۸۱	جهش‌های کروموزومی	۵۱	ژن‌های RNA غیرکدکننده
۸۱	جهش‌های منطقه‌ای	۵۲	اصول بیان ژن
		۵۲	رونویسی

فهرست

۸۱	فصل ششم - اساس کروموزومی و ژنومی بیماری؛	۸۱	جهش‌های ژنی
۸۱	اختلالات اتوزومی و کروموزوم‌های جنسی	۸۱	اشتباهات همانندسازی DNA
۱۱۵	مکانیسم‌های ناهنجاری‌ها	۸۱	ترمیم آسیب DNA
۱۱۵	آنیوپلوئیدی	۸۲	نرخ کلی جهش‌های DNA
۱۱۶	سندرم داون	۸۳	نرخ جهش‌های ژنی عامل بیماری
۱۱۷	کروموزوم‌ها در سندرم داون	۸۳	اثرات تفاوت‌های جنسی و سن روی نرخ‌های جهش
۱۱۹	خطر سندرم داون	۸۴	انواع جهش‌ها و پیامدهای آن‌ها
۱۲۰	خطر تکرار مجدد	۸۵	جایگزینی‌های نوکلئوتیدی
۱۲۰	دیزومی تک والدی	۸۵	جهش‌های بد معنی
۱۲۱	اختلالات ژنومی: سندرم‌های ریزحذف و مضاعف شدن	۸۵	جهش‌های بی‌معنی
۱۲۱	حذف‌ها و مضاعف شدگی‌های مربوط به کروموزوم ۲۲q۱۱.۲	۸۵	جهش‌های موثر بر رونویسی، پردازش و ترجمه RNA
۱۲۳	ناهنجاری‌های کروموزومی ناشناخته (ایدیوپاتیک)	۸۶	حذف‌ها، دخول‌ها و بازآرایی‌ها
۱۲۴	سندرم‌های حذفی اتوزومی	۸۶	جهش‌های پویا
۱۲۵	جابجایی‌های متعادل با فنتیپ‌های تکوینی	۸۷	تنوع در ژنوم افراد
۱۲۵	تفکیک اختلالات خانوادگی	۸۸	مطالعات توالی‌یابی بالینی
۱۲۷	اختلالات همراه با نقش‌پذیری ژنومی	۸۹	اثر جهش و پلی مورفیسم
۱۲۷	سندرم‌های برادر-ویلی و آنجلمن	۹۱	مسائل
۱۲۹	ساختار اختلالات به دلیل دیزومی تک والدی مناطق نقش‌پذیر شده	۹۱	فصل پنجم - اصول سیتوژنتیک بالینی و آنالیز ژنومی
۱۳۰	کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های آن‌ها	۹۵	مقدمه‌ای بر آنالیز سیتوژنتیکی و ژنومی
۱۳۰	اساس کروموزومی تعیین جنسیت	۹۵	شناسایی کروموزومی
۱۳۰	کروموزوم Y	۹۷	آنالیز کروموزومی با وضوح بالا
۱۳۱	جنین شناسی سیستم تداوم مثل	۹۷	فلورسنس در هیبریداسیون درجا
۱۳۲	SR Y ژن اصلی تعیین کننده جنس است	۹۸	آنالیز ژنومی با استفاده از ریزآرایه
۱۳۳	ژن‌های مرتبط با Y در پرماتوز	۱۰۰	آنالیز ژنومی توسط تعیین توالی کل ژنوم
۱۳۴	کروموزوم X	۱۰۰	ناهنجاری‌های کروموزومی
۱۳۴	غیرفعال شدن کروموزوم X	۱۰۱	مقدار ژن، متعادل و نامتعادل
۱۳۸	اختلالات سیتوژنتیک کروموزوم‌های جنسی	۱۰۳	ناهنجاری‌های تعداد کروموزوم
۱۳۸	آنیوپلوئیدی کروموزوم جنسی	۱۰۳	تریپلوئیدی و تتراپلوئیدی
۱۴۱	اختلالات تکوین جنسی	۱۰۳	آنیوپلوئیدی
۱۴۲	اختلالات تکوین غدد جنسی	۱۰۴	ناهنجاری‌های ساختار کروموزوم
۱۴۲	اختلالات همراه با کاریوتایپ 46,XY	۱۰۶	بازآرایی‌های نامتعادل
۱۴۳	اختلالات مربوط به کاریوتایپ 46,XX	۱۱۰	موزایسم در ناهنجاری‌های کروموزومی
۱۴۴	نمو تخمدان و حفظ آن	۱۱۲	بروز ناهنجاری‌های کروموزومی
۱۴۴	اختلالات تکوین جنسی موثر بر جنسیت فنوتیپی	۱۱۲	سقط‌های خود به خودی
۱۴۶	مرغله‌شدن (Virilization) نوزادان 46,XX: هیپرپلازی آدرنال مادرزادی	۱۱۲	تجزیه و تحلیل کروموزوم و ژنوم در سرطان

۱۷۳	موزایسم	۱۴۷	مردانگی ناقص نوزادان 46,XY: سندرم عدم حساسیت به آندروژن
۱۷۴	موزایسم قطعه‌ای	۱۴۷	اختلالات تکوین عصبی و ناتوانی ذهنی
۱۷۴	موزایسم رده زاینده	۱۴۷	عدم تعادل ژنومی در اختلالات تکوین عصبی
۱۷۵	اثرات با منشأ والدینی روی الگوهای توارث	۱۴۹	ناتوانی ذهنی وابسته به X
۱۷۵	الگوهای توارث غیرمعمول به دلیل نقش‌پذیری ژنومی	۱۴۹	ناهمگنی بالینی و همپوشانی تشخیصی
۱۷۵	جهش‌های دینامیک: گسترش ناپایدار تکرارها	۱۵۱	مسائل
۱۷۶	اختلالات پلی‌گلوتامین		فصل هفتم - الگوهای توارث تک ژنی
۱۷۸	سندرم X شکننده	۱۵۳	نگاه کلی و مفاهیم
	شباهت‌ها و تفاوت‌های شجره‌های بیماری هانتینگتون و سندرم	۱۵۳	ژنوتیپ و فنوتیپ
۱۷۹	X شکننده	۱۵۴	نفوذ و بیان
	توارث مادری اختلالات ایجاد شده توسط جهش‌ها در ژنوم	۱۵۵	شجره
۱۷۹	میتوکندری	۱۵۷	توارث مندلی
۱۸۰	توارث مادری mtDNA	۱۵۷	توارث اتوزومی، وابسته به X و میتوکندریایی
۱۸۰	تفکیک همانندسازی	۱۵۷	صفات غالب و مغلوب
۱۸۰	هموپلاسمی و هتروپلاسمی	۱۵۷	لوکوس‌های اتوزومی
۱۸۱	همبستگی ژنوتیپ - فنوتیپ	۱۵۸	لوکوس‌های وابسته به X
۱۸۲	هتروژنی آلی	۱۵۸	الگوهای اتوزومی توارث مندلی
۱۸۲	هتروژنی لوکوسی	۱۵۸	توارث اتوزومی مغلوب
۱۸۳	هتروژنی بالینی	۱۶۰	اختلالات مغلوب اتوزومی تحت تاثیر جنسیت
۱۸۳	اهمیت سابقه خانوادگی در حرفه پزشکی	۱۶۰	فراوانی زن و فراوانی حامل
۱۸۴	مسائل		Consanguinity یا ازدواج خویشاوندی
	فصل هشتم - توارث پیچیده بیماری‌های شایع	۱۶۱	توارث اتوزومی غالب
	پنجاه عاملی	۱۶۲	توارث غالب خالص
۱۸۸	صفات کیفی و کمی	۱۶۳	توارث غالب ناقص
۱۸۸	توزیع بیمه	۱۶۳	فنوتیپ محدود به جنس در بیماری غالب اتوزومی
۱۸۹	تجمع‌رهم‌رانی خانوادگی (Familial aggregation and correlation)		اثر نفوذ ناقص، بروز متغیر و جهش‌های جدید بر الگوهای توارثی غالب
۱۸۹	اشتراک آلل در میان خویشاوندان	۱۶۵	اتوزومی
۱۹۰	تجمع خانوادگی صفات کیفی	۱۶۶	ارتباط بین جهش جدید و میزان شایستگی در اختلالات غالب اتوزومی
۱۹۰	نسبت خطر نسبی	۱۶۷	توارث وابسته به X
۱۹۰	مطالعات مورد-شاهدی تاریخچه خانوادگی	۱۶۷	غیرفعال‌سازی X، جبران مقدار و بیان زن‌های وابسته به X
۱۹۱	اندازه‌گیری سهم ژنتیکی صفات کمی	۱۶۸	توارث مغلوب و غالب اختلالات وابسته به X
۱۹۱	همبستگی خانوادگی	۱۶۹	توارث مغلوب وابسته به X
۱۹۲	توارث‌پذیری	۱۷۰	زنان مبتلا به بیماری مغلوب وابسته به X
۱۹۲	تعیین سهم نسبی زن‌ها و محیط در بیماری‌های پیچیده	۱۷۰	توارث غالب وابسته به X
۱۹۲	تمایز بین تاثیرات ژنتیکی و محیطی با استفاده از مطالعات خانوادگی	۱۷۲	اختلالات غالب وابسته به X شکننده برای مردان
۱۹۳	تمایز بین تاثیرات ژنتیکی و محیطی با استفاده از مطالعات دوقلوها	۱۷۲	اختلالات غالب وابسته به X با درمان ماندن مردان
۱۹۴	دوقلوها	۱۷۲X	ارتباط بین جهش جدید و میزان شایستگی در اختلالات وابسته به X
		۱۷۳	توارث شبه اتوزومی

فهرست

۲۲۱	ازدواج دستمبندی شده	۱۹۵	بر آورد توارث پذیری از مطالعات دوقلوها
۲۲۱	ازدواج خویشاوندی و هم خونی	۱۹۶	دوقلوهای پرورش یافته به طور جداگانه
۲۲۲	استثنائاتی بر فراوانی های ثابت آللی		محدودیت های بر آورد تجمع خانوادگی و توارث پذیری از مطالعات
۲۲۲	اثر جهش	۱۹۶	خانواده و دوقلوها
۲۲۲	انتخاب و تندرستی تولیدمثلی	۱۹۶	منابع بالقوه خطا
۲۲۳	تعادل جهش و انتخاب در بیماری غالب	۱۹۷	تفاوت های اپی ژنتیکی یا ژنتیکی بالقوه
۲۲۵	رانش ژنتیکی	۱۹۷	سایر محدودیت ها
۲۲۵	مهاجرت و جریان ژنی	۱۹۸	نمونه هایی از بیماری های چند عاملی شایع با یک سهم ژنتیکی
۲۲۶	تفاوت های قومی در فراوانی بیماری های ژنتیکی متنوع	۱۹۸	بدشکلی های مادرزادی چند عاملی
۲۲۶	سیستم Rh	۱۹۹	بیماری های عصبی- روانی
۲۲۷	بیماری همولیتیک تازه متولدین توسط ناسازگاری Rh ایجاد می شود	۲۰۱	بیماری عروق کرونر
۲۲۸	تفاوت های قومی در فراوانی های آللی		مثال هایی از صفات چند عاملی که فاکتورهای ژنتیکی و محیطی
۲۲۸	اثر بنیانگذار	۲۰۲	ویژه برای آن ها شناخته شدند.
۲۲۹	انتخاب مثبت برای هتروزیگوت ها (مزیت هتروزیگوتی)	۲۰۳	ژن های تعدیل کننده در بیماری های منسجم
۲۳۰	انتخاب متعادل در سایر بیماری های عفونی	۲۰۴	توارث دی ژنتیک
۲۳۰	رانش در برابر مزیت هتروزیگوتی	۲۰۴	تعامل های ژن- محیط در ترومبوز وریدی
۲۳۰	ژنتیک و دودمان		اجزاء چندگانه کدکننده و غیر کدکننده در بیماری هیرسپرونک
۲۳۰	مارک های آگاهی دهنده دودمانی	۲۰۷	دیابت ملیتوس نوع ۱
۲۳۳	ژنتیک جمعیت و نژاد	۲۰۷	کمپلکس سازگاری بافتی عمده
۲۳۴	مسائل		ژن هایی غیر از لوکوس های کمپلکس سازگاری بافتی عمده کلاس II در دیابت نوع ۱
	فصل ۱۰ - بنیادهای اساسی ژنتیکی برای بیماری انسانی	۲۰۹	بیماری آلزایمر
۲۳۷	برای بیمار انسانی	۲۱۱	آل ۴ اپولیپوپروتئین E
۲۳۸	اساس ژنتیکی آنالیز رشتگی و همبستگی	۲۱۲	چالش بیماری چند عاملی با توارث پیچیده
۲۳۸	جور شدن مستقل و نوت ترکیبی هم وگ در میوز	۲۱۳	مسائل
	آلل ها در لوکوس ها بر روی کروموزوم های مختلف به طور مستقل جور می شوند		فصل نهم - تنوع ژنتیکی در جمعیت ها
۲۳۹	آلل ها در لوکوس هایی بر روی کروموزوم مشابه مستقل از هم جور می شوند، اگر حداقل یک کراسینگ اور بین آن ها همواره رخ دهد	۲۱۵	ژنوتیپ ها و فنوتیپ ها در جمعیت ها
۲۳۹		۲۱۵	فراوانی های آلل و ژنوتیپ در جمعیت ها
۲۴۰	فراوانی نوترکیبی و فاصله نقشه	۲۱۸	قانون هاردی- واینبرگ در بیماری اتوزومی مغلوب
۲۴۰	فراوانی نوترکیبی به عنوان معیاری از فاصله بین لوکوس ها	۲۱۹	قانون هاردی- واینبرگ در بیماری پیوسته به X
۲۴۱	تشخیص وقایع نوترکیبی نیازمند هتروزیگوسیتی و آگاهی ژن فارمی باشد	۲۱۹	فاکتورهای برهم زننده تعادل هاردی- واینبرگ
۲۴۲	پیوستگی و فراوانی نوترکیبی	۲۲۰	استثنائاتی از جمعیت های بزرگ با جفت گیری تصادفی
۲۴۳	نقشه های ژنتیکی و نقشه های فیزیکی	۲۲۰	قشر بندی
۲۴۳	پیوستگی نامتعادل		
۲۴۵	پیوستگی نامتعادل نتایج بیولوژیکی و تاریخی دارد		
۲۴۵	اندازه گیری پیوستگی نامتعادل		
	خوشه هایی از آلل ها بلوک هایی را تشکیل می دهند که توسط		

۲۷۰	هتروژنیتهی آلی	۲۴۶	پیوستگی نامتبادل تعریف می‌شوند.
۲۷۱	هتروژنیتهی لوکوس	۲۴۸	نقشه گذاری ژن‌های بیماری انسان
۲۷۱	ژن‌های تغییر دهنده	۲۴۸	چرا ژن‌های بیماری نقشه گذاری می‌شوند؟
۲۷۲	هموگلوبین‌ها	۲۴۸	نقشه‌گذاری ژن‌های بیماری انسان با استفاده از آنالیز پیوستگی
۲۷۲	ساختار و عملکرد هموگلوبین	۲۴۸	تعیین کردن این که آیا دو لوکوس پیوسته هستند
۲۷۲	ژن‌های گلوبین	۲۵۰	ترکیب اطلاعات امتیاز LOD در خانواده‌ها
۲۷۲	بیان تکاملی ژن‌های گلوبین و تغییر گلوبین	۲۵۱	شجره نامه‌های فاز شناخته و فاز ناشناخته
۲۷۴	تنظیم تکاملی بیان ژن بتا گلوبین: ناحیه کنترل لوکوسی	۲۵۱	نقشه گذاری ژن‌های بیماری انسان توسط همبستگی
۲۷۴	دوز ژنی، بیان تکاملی گلوبین‌ها و بیماری بالینی	۲۵۱	طراحی یک مطالعه همبستگی
۲۷۵	هموگلوبینوپاتی‌ها	۲۵۲	نسبت‌های احتمالات و ریسک‌های نسبی
۲۷۵	واریانت‌های ساختاری هموگلوبین	۲۵۴	مطالعات همبستگی گسترده ژنومی
۲۷۵	انمی‌های همولیتیک	۲۵۴	نقشه هاپلوتیپ (hapMap)
۲۷۹	تالاسمی: عدم تعادل سنتز زنجیره گلوبین		نقشه‌گذاری ژن توسط مطالعات همبستگی گسترده ژنوم در صفات پیچیده
۲۸۰	آلفا تالاسمی	۲۵۵	
۲۸۲	بتا تالاسمی‌ها	۲۵۶	مشکلات در طراحی و آنالیز GWAS
۲۸۸	روش‌های سلامتی عمومی برای جلوگیری از تالاسمی	۲۵۷	از نقشه گذاری ژن تا شناسایی ژن
۲۸۸	غربالگری محدود به خانواده‌های گسترده		یافتن ژن در یک بیماری شایع مندی با استفاده از نقشه گذاری
۲۹۰	مسائل	۲۵۷	پیوستگی
	فصل دوازدهم - اساس مولکولی، بیوشیمیایی و سلولی بیماری ژنتیکی	۲۵۷	مثال: فیبروز کیستیک
۲۹۳	سازی‌های حاصل از جهش‌ها در کلاس‌های مختلف پروتئین‌ها	۲۵۷	یافتن ژن‌های سهم در بیماری پیچیده با استفاده از همبستگی گسترده ژنومی
۲۹۳	پروتئین‌های خانهدار و پروتئین‌های تخصصی در بیماری ژنتیکی	۲۵۸	مثال: تخریب ماکولار وابسته به سن
۲۹۵	بیماری‌های مادر-زاد	۲۵۹	اهمیت همبستگی‌های کشف شده با GWAS
۲۹۵	آمیدینوپاتی‌ها	۲۶۱	یافتن ژن‌های مسئول بیماری با استفاده از تعیین توالی ژنوم
۲۹۶	فنیل کتونوری واریانت و هیپر فنیل آلانینی Non-PKU		فیلتر کردن اطلاعات توالی کامل ژنوم یا توالی کامل اگزوم برای یافتن واریانت‌های عامل بیماری
۲۹۸	هتروژنیتهی آلی	۲۶۱	
۲۹۸	هتروژنیتهی آلی در ژن PAH	۲۶۳	کاربرد توالی ژنوم کامل یا توالی اگزوم کامل در زمینه‌های بالینی
۲۹۸	نقص‌های متابولیسم تتراهیدروبیوپیرین	۲۶۴	مسائل
۲۹۹	پاسخگویی به تتراهیدروبیوپیرین در جهش‌های PAH		فصل یازدهم-اساس مولکولی بیماری ژنتیکی؛ اصول کلی و درس‌هایی از هموگلوبینوپاتی‌ها
۳۰۰	غربالگری تازه متولدین	۲۶۷	اثر جهش بر روی عملکرد پروتئین
۳۰۰	فنیل کتونوری مادر	۲۶۷	جهش‌های از دست دهنده عملکرد
۳۰۰	بیماری‌های ذخیره لیزوزومی: یک کلاس منحصر به فرد از آنزیموپاتی‌ها	۲۶۸	جهش‌های کسب عملکرد
۳۰۰	بیماری تائ-ساکس	۲۶۹	جهش‌هایی با خاصیت جدید
۳۰۲	عملکرد تغییر یافته پروتئین به دلیل تغییر ناهنجار پس از ترجمه	۲۶۹	جهش‌های همبسته با بیان هتروکرونیک یا اکتوپیک ژن
۳۰۲	فقدان گلیکوزیلاسیون: بیماری سلول I		چگونه جهش‌ها باعث بهم ریختگی در تشکیل پروتئین‌هایی با بیولوژی طبیعی می‌شوند
۳۰۳	کسب گلیکوزیلاسیون: جهش‌هایی که جایگاه‌های گلیکوزیلاسیون جدید (ناهنجار) ایجاد می‌کنند.	۲۶۹	ارتباط بین ژنوتیپ و فنوتیپ در بیماری ژنتیکی
	فقدان عملکرد پروتئین که نتیجه نقص در اتصال یا متابولیسم	۲۷۰	

۳۲۷	پروتئین پیشرو آمیلوئیدی به پپتید بتا آمیلوئید تبدیل می‌شود.	۳۰۳	کوفاکتورها می‌باشد
۳۲۷	ژن‌های پرستیلین ۱ و ۲		نقص در اتصال کوفاکتور: هوموسیستینوری حاصل از نقص
۳۲۸	ژن APOE یک لوکوس مستعدکننده به بیماری آلزایمر است	۳۰۳	سیستاتینوئین سنتتاز
۳۲۹	سایر ژن‌های همبسته با AD	۳۰۴	جهش‌هایی از یک مهارکننده آنزیم: نقص $\alpha 1$ - آنتی تریپسین
۳۳۱	بیماری‌های DNA میتوکندریایی (mtDNA)	۳۰۶	نقص $\alpha 1$ آنتی تریپسین به‌عنوان یک بیماری اکوزنتیک
۳۳۱	ژنوم mtDNA و ژنتیک بیماری‌های mtDNA	۳۰۶	تنظیم ناهنجار یک مسیر بیوسنتز: پورفیریای حاد متناوب
۳۳۱	جهش‌ها در mtDNA و بیماری	۳۰۸	نقص‌هایی در پروتئین‌های رستور
۳۳۲	حذف‌هایی از mtDNA و بیماری	۳۰۸	هیپرکلسترولمیای خانوادگی: یک هیپرلیپیدمیای ژنتیکی
۳۳۲	جهش‌هایی در ژن‌های tRNA و rRNA ژنوم میتوکندری		هیپرکلسترولمیای خانوادگی - اصل از جهش‌هایی در رستور LDL
۳۳۴	فوتوپ‌های بیماری‌های میتوکندریایی	۳۰۸	جذب کلسترول توسط پتور L
۳۳۶	تعامل‌هایی بین ژنوم‌های میتوکندریایی و هسته‌ای	۳۰۹	کلاس‌هایی از جهش‌هایی در رستور LDL
	ژن‌های هسته‌ای می‌توانند فوتوپ بیماری‌های mtDNA را تغییر دهند.	۳۰۹	PCSK9 پروتئاز، یک داروی بالهوه ۲ پایین‌آورنده کلسترول -
۳۳۶		۳۱۰	LDL را هدف گیری می‌کند.
۳۳۷	بیماری‌های حاصل از بسط توالی‌های تکراری ناپایدار	۳۱۲	نقص‌های انتقال
	کلاس ۱: بیماری‌هایی که نتیجه بسط تکرارهای غیرکدکننده هستند	۳۱۱	فیروز کیستیک
۳۳۸	که باعث فقدان بیان پروتئین می‌شوند.	۳۱۱	ژنتیک فیروز کیستیک
	کلاس ۲: بیماری‌هایی که نتیجه بسط‌هایی از تکرارهای غیرکدکننده هستند	۳۱۶	بیماری‌هایی از پروتئین‌های ساختاری
۳۳۹	استند که خصوصیات جدیدی به RNA اعطا می‌کنند.		کمپلکس گلیکوپروتئین دیستروفین: دوشن، بکر و سایر
	کلاس ۳: بیماری‌هایی که نتیجه بسط تکرار یک کدون هستند که خصوصیات جدیدی را به پروتئین مبتلا اعطا می‌کنند.	۳۱۶	دیستروفی‌های ماهیچه‌ای
۳۳۹		۳۱۷	فوتوپ بالینی دیستروفی ماهیچه‌ای بکر
۳۴۰	پهنه‌های بهایی		ژنتیک دیستروفی ماهیچه‌ای دوشن و دیستروفی ماهیچه‌ای بکر
۳۴۲	مسائل	۳۱۷	
			نقص‌های مولکولی و فیزیولوژی در دیستروفی ماهیچه‌ای بکر و
	فصل سیزدهم - بیماری‌های ژنتیکی	۳۱۸	دیستروفی ماهیچه‌ای دوشن
۳۴۵	موقعیت اخیر درمان بیماری‌های ژنتیکی	۳۲۱	کاربردهای بالینی آزمون ژن در دیستروفی ماهیچه‌ای
۳۴۷	ملاحظات اختصاصی در درمان بیماری‌های ژنتیکی		جهش‌ها در ژن‌هایی که کلاژن یا سایر اجزای تشکیل استخوان را
۳۴۷	ارزیابی طولانی مدت درمان مهم است	۳۲۱	کد می‌کنند: استئوژن ایمپرکتا
۳۴۸	هنروژنتیک ژنتیکی و درمان	۳۲۱	ساختار کلاژن طبیعی و ارتباط آن با استئوژن ایمپرکتا
۳۴۹	درمان از طریق دستکاری متابولیسم		اشکال جدید استئوژن ایمپرکتا که نتیجه جهش‌های کلاژن
۳۴۹	کاهش سوبسترا	۳۲۳	نمی‌باشند
۳۵۰	جایگزینی	۳۲۵	ژنتیک استئوژن ایمپرکتا
۳۵۰	منحرف سازی	۳۲۵	بیماری‌های تخریب کننده عصبی
۳۵۲	مهار آنزیمی	۳۲۶	بیماری آلزایمر
۳۵۲	آنتاگونیسم رستور	۳۲۶	ژنتیک بیماری آلزایمر
۳۵۲	تهی سازی		پاتوژن بیماری آلزایمر: پپتید β -آمیلوئید و رسوب‌های پروتئینی Tau ۳۲۶
۳۵۳	درمان از طریق افزایش عملکرد ژن یا پروتئین مبتلا		
۳۵۳	درمان در سطح پروتئین		
۳۵۶	افزایش پروتئین		

۳۸۷	تکوین و تکامل	۳۵۶	آنزیم جایگزین درمانی: تجویز خارج سلولی یک آنزیم درون سلولی
۳۸۷	ژن‌ها و محیط در تکوین	۳۵۶	آدنوزین دآمیناز تغییر یافته
۳۸۷	ژنتیک تکوینی	۳۵۸	آنزیم جایگزین درمانی: افزایش هدفدار یک آنزیم درون سلولی
۳۸۹	احتمالات	۳۵۹	تعدیل بیان ژن
۳۸۹	عوامل محیطی	۳۵۹	افزایش بیان ژن از لوکوس نوع وحشی یا جهش یافته
۳۹۰	مفاهیم پایه‌ی زیست‌شناسی تکوینی		افزایش بیان ژن از یک لوکوس توسط بیماری تحت تاثیر قرار نمی‌گیرد
۳۹۰	مروری بر تکوین جنینی	۳۶۰	کاهش بیان یک محصول ژنی جهش یافته غالب: مولکول‌های RNA
۳۹۰	فرآیندهای سلولی در طی تکوین		تداخل کننده کوچک
۳۹۳	جنین‌زایی در انسان	۳۶۰	القا پرس اکزون
۳۹۴	نقص‌های لوله‌ی عصبی	۳۶۱	ویرایش ژن
۳۹۶	تکوین جنینی در انسان	۳۶۲	تعدیل ژنوم سوماتیک از طریق پیوند
۳۹۶	سلول زایشی: انتقال اطلاعات ژنتیکی	۳۶۳	پیوند سلول بنیادی
۳۹۶	سلول بنیادی: حفظ ظرفیت ترمیمی در بافت‌ها	۳۶۴	پیوند سلول بنیادی همانوپرنتیک ری بی‌از پای ذخیره لیزوزومی
۳۹۶	سرنوشت، اختصاصیت و تعیین	۳۶۴	پیوند کبد
۳۹۹	تکوین تنظیمی و موزائیکی	۳۶۵	مسائل و آینده پیوند
۳۹۹	تکوین تنظیمی و دوقلو زایی	۳۶۵	ژن درمانی
۴۰۰	تکوین موزائیکی	۳۶۶	ملاحظات عمومی برای ژن درمانی
۴۰۰	اختصاصیت محوری و تشکیل الگو	۳۶۷	روش‌های انتقال ژن
۴۰۱	تشکیل الگو و سیستم ژنی HOX	۳۷۰	سلول هدف
۴۰۳	مکانیسم‌های سلولی و مولکولی در تکوین	۳۷۱	انتقال DNA به داخل سلول‌ها: وکتورهای ویروسی
۴۰۳	تنظیم بیان ژن توسط عوامل رونویسی		ریسک ژن درمانی
۴۰۴	موزون‌ها و پیام‌رسانی سلول به سلول	۳۷۱	بیماری‌هایی که قابلیت ژن درمانی دارند
۴۰۵	سکالین و سازمان‌بندی سلولی	۳۷۱	نقص ایمنی ترکیبی حاد پیوسته به X
۴۰۶	مهارت‌های سلول	۳۷۲	لوکودیستروفی متاکروماتیک
۴۱۰	سرک برزخ‌ریز شده سلولی	۳۷۳	هموفیلی B
۴۱۰	برهمکنش میان سلول‌های تکوینی در جنین‌زایی	۳۷۳	β تالاسمی
۴۱۰	دست و پاها: سلول‌های از اندام‌زایی	۳۷۴	چشم اندازه‌هایی برای ژن درمانی
۴۱۲	توضیحات نهایی	۳۷۵	پزشکی دقیق: حال و آینده درمان بیماری مندلی
۴۱۳	مسائل	۳۷۵	مسائل
		۳۷۸	

فصل پانزدهم - ژنتیک و ژنومیکس سرطان

۴۱۵	نئوپلازی	۴۱۵	فصل چهاردهم - ژنتیک تکوینی و نقایص هنگام تولد
۴۱۷	اساس ژنتیکی سرطان	۴۱۷	زیست‌شناسی تکوینی در پزشکی
۴۱۷	جهش‌های ژنی پیش‌برنده و گذرکننده	۴۱۷	تاثیر نقایص هنگام تولد بر روی بهداشت عمومی
۴۱۷	طیف جهش‌های ژنی پیش‌برنده	۴۱۷	دیسمورفولوژی و مکانیسم‌هایی که باعث نقایص هنگام تولد می‌شوند
۴۱۸	عملکردهای سلولی ژن‌های پیش‌برنده	۴۱۸	بدشکلی‌ها، دگرشکلی‌ها و از هم گسیختگی‌ها
۴۱۸	انکوژن‌های فعال شده و ژن‌های مهارکننده تومور	۴۱۸	علل ژنتیکی، ژنومیکی و محیطی بدشکلی‌ها
۴۱۹	هتروژنتی سلولی در درون تومورهای منفرد	۴۱۹	پلیوتروپی: سندرم‌ها و توالی‌ها
		۴۱۹	مقدمه‌ای بر زیست‌شناسی تکوینی

۴۵۱	شاخص‌های رایج برای مشاوره ژنتیک	۴۲۲	سرطان در خانواده‌ها
۴۵۲	مدیریت خطر وقوع مجدد در خانواده‌ها	۴۲۲	انکوژن‌های فعال شده در سندرم‌های سرطان وراثتی
۴۵۳	جنبه‌های روان‌شناختی	۴۲۲	آدنوماتوز متعدد غدد درون‌ریز، نوع ۲
۴۵۴	تعیین خطر وقوع مجدد	۴۲۴	تئوری دو ضربه‌ای غیرفعال شدن ژن مهارکننده تومور در سرطان
	برآورد خطر با استفاده از قوانین مندلی وقتی که ژنوتیپ‌ها	۴۲۵	ژن‌های مهارکننده تومور در سندرم‌های سرطان اتوزومی غالب
۴۵۵	کاملاً مشخص هستند	۴۲۵	رتینوبلاستوما
	برآورد خطر با استفاده از احتمال شرطی در صورتی که		سرطان پستان خانوادگی ناشی از جهش‌های BRCA1 و
۴۵۵	ژنوتیپ‌های دیگر محتمل هستند	۴۲۷	BRCA2
۴۵۶	احتمال شرطی	۴۲۹	سرطان وراثتی کولون
۴۵۶	شناسایی سناریوهای ممکن		جهش‌ها در ژن‌های مهارکننده تومور باعث سندرم‌های سرطان
۴۵۸	احتمال شرطی برای اختلالات وابسته به X کشته	۴۳۲	اتوزومی مغلوب در کودکان می‌باشد
۴۶۰	اختلالات با نفوذ ناکامل		انجام آزمایش برای جهش‌های رده زایشی که باعث سرطان وراثتی
۴۶۱	اختلالات با بروز در سنین بالا	۴۳۳	می‌شوند
۴۶۲	خطرهای وقوع مجدد تجربی	۴۳۳	انجام آزمایش برای BRCA1 و BRCA2
۴۶۲	مشاوره برای اختلالات پیچیده	۴۳۳	انجام آزمایش برای جهش رده زایشی سرطان موراثی
۴۶۴	مشاوره ژنتیک برای ازدواج خویشاوندی	۴۳۳	وقوع خانوادگی سرطان
۴۶۴	روش‌های تشخیص بر پایه مولکولی و ژنومی		سرطان تک‌گیر
۴۶۵	پانل‌های ژنی و «کل آگروم‌های بالینی»	۴۳۵	فعال شدن انکوژن‌ها از طریق جهش نقطه‌ای
۴۶۶	تفسیر واریانت و «واریانت‌های با اهمیت ناشناخته»	۴۳۵	فعال شدن انکوژن‌ها از طریق جابه‌جایی کروموزومی
۴۶۹	مسائل	۴۳۷	تلومراز به عنوان یک انکوژن
	فصل نهم - تشخیص و غربال‌گری پیش از تولد	۴۳۸	فقدان ژن مهارکننده تومور در سرطان تک‌گیر
		۴۳۸	TP53 و RB1 در سرطان‌های تک‌گیر
۴۷۴	روش‌های تشخیص پیش از تولد	۴۳۸	تغییرات سیتوژنتیکی در سرطان
۴۷۴	آزمایش‌های تهاجمی	۴۳۸	آنوپلوئیدی و آنپوزومی
۴۷۴	آمنیوسنتز	۴۳۹	تکثیر ژنی
۴۷۷	نمونه‌برداری از برزهای آمنیونی	۴۳۹	به کارگیری ژنومیکس در درمان فردی سرطان
۴۷۸	تشخیص ژنتیکی پیش از تولد	۴۳۹	تعیین الگو و خوشه‌بندی بیان ژن برای ایجاد نشانه‌ها
۴۷۸	تشخیص غیرتهاجمی پیش از تولد	۴۴۰	کاربرد نشانه‌های ژنی
۴۷۸	تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌ها از طریق اولتراسونوگرافی	۴۴۰	تعیین الگوی بیان ژن در پیش‌آگهی سرطان
۴۸۱	اولتراسونوگرافی پیش از تولد برای تشخیص اختلالات تک‌ژنی	۴۴۲	درمان هدف‌گیری شده سرطان
۴۸۱	اولتراسونوگرافی پیش از تولد برای تشخیص اختلالات چندعاملی	۴۴۳	سرطان و محیط
۴۸۲	تعیین جنسیت جنین	۴۴۳	تابش
۴۸۲	شاخص‌های تشخیص پیش از تولد از طریق آزمایش‌های تهاجمی	۴۴۴	کارسینوزن‌های شیمیایی
۴۸۲	غربال‌گری پیش از تولد	۴۴۷	مسائل
۴۸۳	غربال‌گری برای نقایص لوله عصبی		
۴۸۴	غربال‌گری برای سندرم داون و سایر آنوپلوئیدی‌ها	۴۴۹	فصل شانزدهم - ارزیابی خطر و مشاوره ژنتیک
۴۸۵	غربال‌گری سه ماهه اول	۴۵۰	سابقه خانوادگی در ارزیابی خطر
۴۸۵	غربال‌گری سه ماهه دوم	۴۵۱	مشاوره ژنتیک در حرفه پزشکی
			ارائه‌دهندگان مشاوره ژنتیک

- مورد ۱۵- پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی ۵۹۲
- مورد ۱۶- هایپر کلسترولمی خانوادگی ۵۹۶
- مورد ۱۷- سندروم X شکننده ۶۰۰
- مورد ۱۸- بیماری گوشه (تیپ I غیرنورونوبیاتیک) ۶۰۴
- مورد ۱۹- نقص گلوکز - ۶- فسفات دهیدروژناز ۶۰۸
- مورد ۲۰- هموکروماتوز وراثتی ۶۱۱
- مورد ۲۱- هموفیلی ۶۱۴
- مورد ۲۲- بیماری هیرشپرونک ۶۱۸
- مورد ۲۳- هولوپروزنسفالی (غیرسندرومی) ۶۲۲
- مورد ۲۴- بیماری هانتینگتون ۶۲۶
- مورد ۲۵- کاردیومیوپاتی هایپر-تروفیک ۶۳۰
- مورد ۲۶- دیابت شیرین وابسته به انسولین (تیپ I) ۶۳۴
- مورد ۲۷- محدودیت رشد داخل رحم ۶۳۸
- مورد ۲۸- سندروم QT بلند ۶۴۲
- مورد ۲۹- سندروم لینچ ۶۴۶
- مورد ۳۰- سندروم مارفان ۶۵۰
- مورد ۳۱- نقص اسیل- کوآنزیم A دهیدروژناز زنجیر تنفسی ۶۵۰
- مورد ۳۲- سندروم میلر-دیگر ۶۵۸
- مورد ۳۳- صرع میوکلونیک به همراه رشته‌های قرمز ناهموار (MERRF) ۶۶۱
- مورد ۳۴- نوروفیبروماتوز ۱ ۶۶۵
- مورد ۳۵- دیابت شیرین غیروابسته به انسولین (تیپ ۲) ۶۶۹
- مورد ۳۶- نقص اورنیتین ترانس کربامیلاز ۶۷۳
- مورد ۳۷- بیماری کلیه پلی کیستیک ۶۷۷
- مورد ۳۸- سندرم پراذر - ویلی ۶۸۰
- مورد ۳۹- رتینوبلاستوما ۶۸۴
- مورد ۴۰- سندرم Rett ۶۸۸
- مورد ۴۱- اختلال تکامل جنسی (مردان ۴۶,XX) ۶۹۲
- مورد ۴۲- بیماری سلول داسی شکل ۶۹۶
- مورد ۴۳- بیماری Tay-Sachs ۶۹۹
- مورد ۴۴- تالاسمی ۷۰۳
- مورد ۴۵- نقص تیوپورین S- متیل ترانسفراز ۷۰۶
- مورد ۴۶- ترومبوفیلی ۷۰۹
- مورد ۴۷- سندرم ترنر ۷۱۳
- مورد ۴۸- زردرما پیگمنتوزا Xeroderma Pigmentosum ۷۱۶
- واژه نامه ۷۲۰
- پاسخ به سوالات ۷۲۵