

ژنتیک جامع پزشکی

تالیف:

دکتر سید محمد حسین قادریان

استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

رضا اکبرزاده نجار

دکتر اکرم سادات طباطبائی پناه

سرشناسه :	فادریان، محمدحسین، ۱۳۲۶ -
عنوان و نام پدیدآور :	ریسک جامع پزشکی/تالیف محمدحسین فادریان ، اکرم‌سادات طباطبائی‌پناه ، رضا اکبرزاده نجار.
مستحصلات نشر :	بهران: دساج، ۱۳۹۰.
مستحصلات ظاهری :	۶۸۲ص.: مصور، جدول، نمودار.
سایک :	978-600-5893-07-6
وضعیت فهرست نویسی :	فبا
موضوع :	ریسک
موضوع :	نماری‌های اربی
سیاسه افزوده :	طباطبائی‌پناه، اکرم‌سادات
سیاسه افزوده :	اکبرزاده نجار، رضا
رده بندی کنگره :	۱۳۹۰ ۹۲۹/۹۲۳۱/۱ QH۲۳۱
رده بندی دیویی :	۵۷۵/۱
شماره کتابساز ملی :	۲۳۷۲۵۳۶
تاریخ درخواست :	۱۳۹۰/۰۲/۲۳
تاریخ پاسخگویی :	۱۳۹۰/۰۲/۲۵
کد کتاب :	2373362

ژنتیک جامع پزشکی

دکتر سید محمدحسین فادریان / رضا اکبرزاده نجار /
دکتر اکرم سادات طباطبائی‌پناه

دیباج

ش. دولتی

۱۰۰۰ نسخه

اول ۱۳۹۰

978-600-5893-07-6

۲۴۲۰۰ تومان

عنوان کتاب:

مؤلفین:

ناشر:

طراح و صفحه آرا:

شمارگان:

نوبت چاپ:

شابک:

قیمت:

پیش گفتار

سالها دانشمندان و محققان به دنبال رمزگشایی از علت بیماری های مادرزادی و ناهنجاری های مرتبط با آنها بوده اند. در این میان علم ژنتیک با فعالیت های عملی و برداشت های تئوریک گریگور مندل در اواسط ۱۸۰۰ میلادی پا به عرصه وجود نهاد. تا سال ۱۸۹۰، فعالیت های مندل به طور کامل مورد استفاده قرار نگرفت تا اینکه ویلیام باتسون (William Batson)، کلمه ژنتیک (Genetics) را در سال ۱۹۰۵ به عنوان این رشته نامگذاری نمود و در سال ۱۹۰۶ این نامگذاری رسماً در سومین کنفرانس هیبریداسیون گیاهان در لندن در خصوص توصیف بیماری های توارثی مورد قبول قرار گرفت. تمام فعالیت دانشمندان پس از سال ۱۹۰۶، منجر به ایجاد شاخه ای فعال در این علم به نام ژنتیک مولکولی شد که مدیون کارهای اولیه دانشمندان زیادی می باشد. سال ۱۹۵۳، سال شکوفایی این رشته توسط واتسون و کریک در نتیجه مشخص سازی ساختمان DNA بود که در نهایت با توالی یابی DNA انسان تحت عنوان پروژه ژنوم انسان (Human Genetics Project) در سال ۲۰۰۱ به اوج خود رسید. زحمات بی شائبه دانشمندان علوم نوین و اختراعات دستگاه های گوناگون تجزیه و تحلیلی شیمیایی، بیوشیمیایی، فیزیکی، بیوفیزیکی، الکترونیک و رایانه، همه و همه دست در دست هم توانستند بسیاری از سوالات اساسی در خصوص علوم پزشکی را پاسخ دهند. استفاده از این همه اطلاعات و روش ها جز با طبقه بندی و عملیاتی کردن آنها میسر نمی باشد. دانشمندان علوم پزشکی راه های مختلفی را برای چیدمان این اطلاعات در پیش گرفته اند ولی مهم آن است که برای چه منظور و در چه جهتی این اطلاعات استفاده می شود. لزوم ارتباط تنگاتنگ علوم قدیم و جدید و نیز راه های مختلف دستیابی به جواب سوالات علمی توسط این اطلاعات، مساله ای است که ذهن بسیاری از محققین و دانشمندان امروز دنیا را به خود معطوف داشته و ماحصل این تمرکز ذهنی، نگارش کتب مختلفی در رابطه با ایجاد علوم کاربردی در هر رشته ای است.

در پایان لازم می دانیم از تمامی عزیزانی که با نهایت بزرگواری وقت گرانبهای خود را در اختیارمان قرار دادند تا این مجموعه شایسته علاقمندان و دانش پژوهان باشد، تشکر و قدردانی نماییم. همچنین از زحمات سرکار خانم ها امینی و آشناگر که در برخی از فصول این کتاب همکاری داشتند سپاسگذاری می نماییم. تلاش نویسندگان، ارائه مجموعه ای مفید، قابل استفاده و ناهمگام بدون خدشه بوده است و امید آن داریم که بدین وسیله گامی در جهت ارتقاء سطح علمی دانشجویان، محققین و پژوهشگران برداشته باشیم. بدین منظور پذیرای هر گونه پیشنهاد، انتقاد، راهنمایی و اصلاحات از سوی اساتید فن و خوانندگان گرامی می باشیم.

سید محمد حسین قادیان

اکرم سادات طباطبائی پناه

رضا اکبرزاده نجار

فهرست مطالب

فصل اول: مکانیسم‌های پایه‌ای	۱۵
بروز خطا در DNA و ترمیم آن	۱۵
کروماتین	۱۵
ساختار کروموزوم	۱۸
ساختار ژن	۲۰
تغییرات ژنتیکی	۲۳
بروز خطا در DNA و ترمیم DNA	۲۹
فصل دوم: کروموزوم‌های سلولی	۳۳
کروموزوم‌های سلول	۳۳
ساختار کروموزوم و نامگذاری	۳۳
شناسایی کروموزوم‌ها	۳۴
چرخه سلول و میتوز	۳۶
میتوز	۳۸
میتوز و تشکیل گامت	۴۰
نقش ناهنجاری‌های کروموزومی در ژنتیک پزشکی انسان	۴۲
ناهنجاری‌های تعداد کروموزومی	۴۲
پولینیدی در مقابل آنیوپلویدی	۴۲
علت و شیوع آنیوپلویدی	۴۲
تربزومی‌های دیگر	۴۶
عدم جدایی میتوزی و موزائیسیم	۴۸

۴۸.....	اختلالات تعدادی از کروموزومهای جنسی
۵۰.....	لیونیزاسیون و میزان فشردگی
۵۱.....	ناهنجاری‌های ساختاری کروموزوم ها
۵۴.....	اشتباهات حذفی
۵۵.....	خطاهای مظاعف شدگی و واژگونی

فصل سوم: مکانیسمهای وراثت..... ۵۷

۵۷.....	مکانیسم‌های وراثت
۵۸.....	وراثت مندلی
۵۸.....	توارث اتوزومی غالب
۶۰.....	ویژگی‌های توارث اتوزومی غالب
۶۳.....	ویژگی‌های توارث اتوزومی مغلوب
۶۳.....	قربت نسبی و توارث مغلوب
۶۴.....	بیان هم غالبی
۶۴.....	توارث وابسته به X مغلوب
۶۶.....	ویژگی‌های توارث وابسته به X مغلوب
۶۷.....	وراثت وابسته به X و جنسیت
۶۷.....	وراثت وابسته به X غالب
۶۹.....	ژن‌های دیرفعال
۷۰.....	توارث غیرمندلی
۷۴.....	نشانه گذاری ژنومی
۷۷.....	موراثیسم
۷۸.....	توارث میتوکندریایی

۸۰.....وراثت چند عاملی

۸۱.....توزیع فنوتیپی

۸۲.....استعداد و میزان خطر

۸۴.....خطر و شدت آن

۸۴.....تفاوت های جنیتی

۸۵.....دیابت ها

۸۷.....مطالعات خانوادگی

۸۸.....آنانومی و جنین شناسی

۹۰.....ایمونولوژی

۹۳.....NIDDM

۹۵.....دیابت های حین بلوغ جوانان

۹۶.....دیابت های دوران قبل از تولد

۹۹.....فصل چهارم: ژنتیک ناهنجاری های متابولسمی

۹۹.....درمان بیماری های ژنتیکی

۱۰۳.....غریبالگری نوزاد

۱۰۴.....اختلالات مربوط به اسیدهای آمینه

۱۰۹.....متابولسم تیروزین

۱۱۲.....هموسیتینوری و هایپرهوموسیتینوری

۱۱۶.....ناهنجاری متابولسم کربوهیدراتی

۱۱۸.....اسیدمی مربوط به ارگان ها

فصل پنجم: ژنتیک سرطان ۱۲۵

غشای گلبول قرمز خون ۱۲۵

تنظیم ژنتیکی چرخه سلولی ۱۲۶

الگوی ژنتیکی سرطان ۱۳۰

انکوژن ها ۱۳۲

فعال سازی انکوژن به وسیله جابجایی ۱۳۵

تکثیر زنی ۱۳۹

ژن های سرکوبگر تومور ۱۴۱

ژن های کنترل کننده تقسیم سلولی ۱۴۱

نوروفیروماتوزیس نوع ۱ ۱۴۷

ژن های ترمیم DNA ۱۴۸

پلی پوزیس آدنومایی خانوادگی (FAP) ۱۵۰

سرطان کولون غیر پلی پوز ارثی (HNPCC) ۱۵۱

سرطان پستان ۱۵۲

سرطان تخمدان ۱۵۶

ژن های دخیل در آپوپتوزیس ۱۵۷

سرطان پروستات ۱۶۱

تلومرها و تلومراز ۱۶۲

تغییرات سیتوژنتیکی در هتروژنی سرطان و تومور ۱۶۴

غربالگری سرطان مبتنی بر DNA ۱۶۷

فصل ششم: اختلالات هماتولوژیکی ۱۶۹

غشای گلبول قرمز خون ۱۶۹

۱۷۰	نواقص غشای سلول قرمز خون
۱۷۷	فاویسم
۱۷۹	وراثت وابسته به جنس
۱۷۹	فهرست واژه ها
۱۸۱	آنمی
۱۸۳	جنبه های ژنتیکی آنمی گلوبول داسی شکل
۱۸۶	هموگلوبین و بانوفیزولوژی آنمی گلوبول داسی شکل
۱۸۸	نالاسمی
۱۹۳	اختلالات خونریزی
۱۹۶	نروموفیلی
۱۹۹	فصل هفتم: اختلالات عضلانی - اسکلتی
۱۹۹	بافت همبند و بیماری های استخوانی
۲۱۳	بیماری اسکلتی عضلانی به علت نقص گیرنده فاکتور رشد
۲۱۹	بیماری های سلول عضلانی
۲۳۱	فصل هشتم: بیماری های عصبی
۲۳۲	اختلالات تک زنی
۲۳۶	اختلالات ذخیره ای لیزوزومی
۲۵۳	تکرارهای سه تایی
۲۵۹	بیماری های پیچیده ی مغزی
۲۶۴	مطالعات ژنتیک رفتاری
۲۶۵	اسکیزوفرنی

اختلال دو قطبی ۲۷۲

فصل نهم: اختلالات قلبی ریوی ۲۷۹

اختلالات مربوط به قلب و عروق ۲۷۹

سندرم QT طولانی ۲۸۹

اختلالات ریوی ۲۹۵

کمبود α_1 -آنٹی ترپسین ۳۰۲

فصل دهم: دستگاه‌های کبدی، کلیوی و گوارشی ۳۱۱

اختلالات کلیوی ۳۱۲

آرتریس کلیوی (نقص تکامل کلیوی) ۳۱۲

دیس پلازی چند کیستی کلیوی ۳۱۵

سیستینوری ۳۱۶

اختلالات گوارشی ۳۱۹

اختلالات کبدی ۳۲۱

هموکروماتوزیس ۳۲۱

سندرم منکه ۳۲۹

بیماری ویلسون ۳۳۱

عصب شناسی و آناتومی ۳۳۳

فصل یازدهم: اختلالات تمایز جنسیتی و تکامل جنسی ۳۳۷

تمایز گنادی و اختلالات تکامل جنسیتی ۳۳۷

سندرم ترنر ۳۴۵

سندرم کلاین فلتر ۳۴۹

۳۵۱ موزائیکی کروموزومی

۳۵۲ زنان دارای سه کروموزوم X

۳۵۵ اختلالات تولید استروئیدهای جنسی

۳۵۵ دوجنسی حقیقی

۳۵۶ دوجنسی کاذب مردانه

۳۶۱ دوجنسی کاذب زنانه همراه با مردانگی ارنی

۳۶۹ فصل دوازدهم: ژنتیک جمعیت و پزشکی

۳۶۹ چشم انداز تاریخی

۳۷۰ معادله هاردی-وینبرگ

۳۷۳ لوکوس وابسته به X

۳۷۴ خویشاوندی و وراثت مغلوب

۳۷۸ ازدواج دسته بندی شده و ازدواج خویشاوندی

۳۷۹ فن آوری DNA و تشخیص بالینی

۳۸۳ فصل سیزدهم: پزشکی مولکولی نوین

۳۸۳ ابزارهای پزشکی مولکولی

۳۸۵ روش های ژنتیک مولکولی

۳۹۳ واکنش زنجیره ای پلیمراز

۳۹۶ شناسایی جهش نقطه ای

۳۹۸ آزمایش ژنتیکی و غربالگری

۳۹۹ غربالگری ژنتیکی

۴۰۲ مشاوره ی ژنتیک و تخمین خطر برگشت بیماری

۴۰۴	ارزیابی خطر برگشت بیماری
۴۰۷	راهکارهای ژنتیکی در درمان
۴۰۸	فارماکوژنومیکس و پزشکی فردی
۴۱۰	راهکارهای تشخیصی جدید
۴۱۵	چکیده

فصل چهاردهم: تنظیم ژن در یوکاریوت ها ۴۱۷

۴۲۰	کاربرد ژنتیک برای مطالعه تنظیم ژن
۴۲۳	تنظیم ژن با کنترل بر آغاز نسخه برداری شروع می شود
۴۵۶	تنظیم بعد از نسخه برداری بر تولید RNA، مستقر پروتئین و بیداری پروتئین تاثیر می گذارد
۴۶۵	تعیین جنسیت در دروزوفیلا
۴۶۷	ابزار ژنتیک

فصل پانزدهم: شناسایی مستقیم ژنوتایپ، ژنوم های افراد را متمایز می سازد ۴۷۹

۴۸۳	ژنتیک و جامعه
۴۸۶	تغییر DNA چند جنبه ای و گسترده می باشد
۴۹۳	شناسایی ژنوتایپ های DNA انواع مختلف پلی مورفسم ها
۵۱۲	شبه سازی موقعیتی: از مارکرهای DNA تا کلون های ژنی
۵۲۸	ابزار ژنتیکی
۵۳۳	تجزیه ژنتیکی صفات پیچیده
۵۴۰	مطالعات وابستگی هاپلوتایپ برای نقشه کشی با درجه تفکیک بالا در انسان

فصل شانزدهم: بیولوژی سیستم ها و پروتئومیکس ۵۴۵

۵۴۷	بیولوژی سیستم ها چیست؟
-----	------------------------

نگاه به بیولوژی به عنوان یک علم اطلاعاتی برای عملکرد بیولوژی سیستم‌ها مهم می باشد.....	۵۵۰
راهکار های پروتئومیک کلی و خط مشی های با قابلیت عبوردهی بالا امکان جمع آوری و ارزیابی داده های پروتئینی را در سطح سیستمی فراهم می آورند.....	۵۵۷
قرار دادن همه آنها کنار یکدیگر : عملکرد بیولوژی سیستم ها.....	۵۷۰
یک روش سیستم‌ها برای بیماری منجر به ایجاد داروهای تشخیص دهنده، پیشگیری کننده و منحصر به فرد می شود	۵۷۵
ژنتیک و جامعه.....	۵۷۸

فصل هفدهم: ژنتیک تکامل..... ۵۸۱

ارگانسیم‌ها از طریق تغییر ژنتیکی که در جمعیت‌ها ایجاد می شود، تکامل می یابند.....	۵۸۳
بیشتر جمعیت های طبیعی حاوی سطوح بالایی از تغییر ژنتیکی هستند.....	۵۸۴
گونه های جدید از طریق تکامل جدایی تولید مثل حاصل می آیند.....	۵۹۳
تاریخچه تکاملی گروهی از ارگانسیم‌ها را می توان با مطالعه تغییرات در ویژگی های همولوگ بازسازی نمود.....	۶۰۷
الگوهای تکاملی توسط تغییرات در سطح مولکولی نشان داده می شوند.....	۶۱۳

فصل هجدهم: رسم نقشه ژنی و شبیه سازی..... ۶۲۱

رسم نقشه ژنتیکی : ارزیابی پیوسته.....	۶۲۳
عدد LOD: تعیین اهمیت نتایج پیوستگی.....	۶۲۸
محاسبات عدد های LOD در ارزیابی های پیوستگی.....	۶۲۸
ارزیابی های پیوستگی و نقشه ژنی انسانی.....	۶۳۲
عدم تعادل در پیوستگی: ارتباط غیر تصادفی الل‌ها در یک لوکوس پیوسته.....	۶۳۷
رتینیتیس پیگمنتوزا: یک بیماری ژنتیکی که ویژگی آن هتروژنی لوکوسی است.....	۶۳۹
پیوستگی در مقابل همبستگی در جمعیت.....	۶۴۲
رسم نقشه فیزیکی و شبیه سازی.....	۶۴۴
مورفولوژی کروموزوم.....	۶۴۵

۶۴۵	هترومورفیسم
۶۴۵	حذف ها
۶۴۶	جابجایی ها
۶۴۷	رسم نقشه ژنی دوز با استفاده از حذف ها و جابجایی ها
۶۴۷	هیبریداسیون درجا
۶۵۰	هیبریداسیون سلول سومات
۶۵۲	رسم نقشه ژنی هیبریدی به کمک تابش
۶۵۳	نزدیک شدن بر روی ژن شیه سازی موقعیتی
۶۵۴	پروپ ها و کتابخانه ها: ساختمان و کاربرد آنها در رسم نقشه ژنی
۶۵۸	پروژه ژنوم انسانی
۶۶۰	ارزیابی نگهداری از گونه های پیوندی
۶۶۱	تشخیص جزایر CG
۶۶۱	تکنیک های تشخیص اگزون
۶۶۲	ارزیابی های کامپیوتری توالی DNA
۶۶۳	تشخیص جهش در یک توالی
۶۶۴	آزمایش بیان ژن
۶۶۶	ژنهای انتخاب شده

فصل نوزدهم: ژن درمانی

۶۶۹	درمان سلول های سوماتیکی
۶۷۱	درمان جایگزینی ژنی
۶۷۱	حامل های رتروویروسی
۶۷۳	حامل های آدنوویروسی

۶۷۳	 ویروسهای وابسته به آدنو
۶۷۴	 سایر حامل های ویروسی
۶۷۵	 ژن درمانی و نقص ایمنی ترکیبی حاد
۶۷۷	 حامل های غیر ویروسی
۶۷۸	 درمان های به واسطه ایجاد موانع ژنی
۶۷۸	 درمان به روش آنتی سنس
۶۷۹	 درمان به کمک ریبوزیم
۶۷۹	 تداخل RNA
۶۷۹	 ژن درمانی برای بیماریهای غیر ارثی
۶۸۰	 درمان با استفاده از لایه زایا
۶۸۱	 درمان به کمک لایه ژرمینال، تکثیر ژنتیکی و شبه سازی انسانی
۶۸۲	 ژن درمانی: یک دورنما
۶۸۳	 منابع

www.ketab.ir