

ژنتیک پزشکی

در یک نگاه

نویسندگان:

Dorian J. Pritchard

Bruce R. Korf

مترجمین:

نعیم احتشام

دانشجوی دارشناسی ارشد ژنتیک انسانی
دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

محمد حسین بخشی علی آباد

دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی
دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی بزد

زیر نظر:

دکتر محمدرضا شریفی

عضو هیئت علمی گروه

ژنتیک و بیولوژی مولکولی

دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

انتشارات مانی

۱۳۹۵

سرشناسه: پریچارد، دورین ج.

Pritchard, D. J. (Dorian J.)

عنوان و نام پدیدآور: ژنتیک پزشکی در یک نگاه/ نویسندگان [دورینج، پریچارد، بروس آر. کورف]؛ مترجمین نعیم احتشام، محمدحسین بخشی علی آباد، محمدرضا شریفی.

مشخصات نشر: اصفهان: مانی، ۱۳۹۵

مشخصات ظاهری: ۳۳۲ ص.

شابک: 978-600-184-088-3

وضعیت فهرست نویسی: فیا

یادداشت: عنوان اصلی: Medical genetics at a glance, 3rd. ed, 2013

موضوع: اختلالات ژنتیکی

موضوع: Genetic disorders

شناسه افزوده: Korf, Bruce R.

شناسه افزوده: احتشام، نعیم، ۱۳۶۷ - مترجم

شناسه افزوده: بخشی علی آباد، محمدحسین، ۱۳۶۵ - مترجم

شناسه افزوده: شریفی، محمدرضا، ۱۳۵۰ - مترجم

ردیف کتاب: ۱۳۹۵/۴۹/پ/۱۵۵/۱۵۵

رده بندی: ۶۱۶/۰۴۲

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۴۲۷۸۴



اصفهان:

سند قدیمی: ۳۹۶-۸۱۶۴۵

تلفن: ۰۳۱-۲۸۸۰۹۰

maniiipub@manov.com

نام کتاب:	ژنتیک پزشکی در یک نگاه
مؤلف:	پریچارد دورین
مترجمین:	نعیم احتشام، محمدحسین بخشی علی آباد، محمدرضا شریفی
ناشر:	انتشارات مانی
صفحه آرای:	یاسر صالحی
نوبت چاپ:	۱/۱۳۹۵
تیراژ:	۳۰۰ نسخه
لیتوگرافی:	آسمان
چاپ:	گیتی
قیمت:	۳۶۰۰۰ تومان
شابک:	۹۷۸-۶۰۰-۱۸۴-۰۸۸-۳

فهرست مطالب

۲۸..... مثال	۱۶..... مقدمه ای بر ویدئو اول
۲۸..... آزمون جفت گیری	۱۶..... مقدمه ای بر ویرایش سو
۲۸..... آمیزش بین هتروزیگوت های دوگانه	۱۷..... وضعیت حال حاضر رتیک
۲۹..... پشتیبانی زیستی برای قوانین مندل	۷۱..... ۱. جایگاه ژنتیک در پزشکی
۲۹..... استثنای در قوانین مندل	۱۸..... ژنهای دخیل در تکوین
۳۲..... نتیجه گیری	ژنوتیپ و فنوتیپ.....
۳۳..... نگاه کلی	ژنتیک در پزشکی.....
۳۳..... قوانینی برای وراثت غالب اتوزوم	کاربرد ژنتیک.....
۳۳..... مثال	۲۲..... ۲. رسم شجره نامه
۳۳..... ۱.۴. وراثت غالب اتوزوم و فارماکوژنتیک	۲۳..... نگاه کلی
۳۴..... تخمین احتمال خطا	۲۳..... سوابق پزشکی
۳۵..... تخمین نرخ جهش	۲۵..... استفاده از شجره نامه ها
۳۵..... فارماکوژنتیک	۲۶..... ۳. قوانین مندل
۳۸..... ۵. مثال های بالینی وراثت غالب اتوزوم	۲۷..... نگاه کلی
۳۹..... نگاه کلی	۲۷..... اصل وراثت واحد
۳۹..... اختلالات گیرنده های فاکتور رشد فیروپلاستی	۲۷..... اصل غالبیت
۳۹..... آکندروپلازی	۲۷..... اصل جدایی
۴۰..... سندرم مارفان (MFS)	۲۷..... مثال
۴۱..... هایپرکلسترولمی خانوادگی (FH)	۲۸..... اصل جورشدن مستقل
۴۲..... دتینوجنسیس اِیمِرفکتا (DGI)	

۸. بیماری‌های کشنده با وراثت مغلوب اتوزوم. ۵۵
- نگاه کلی ۵۶
- فیروز کیستیک (CF) ۵۶
- بیماری تی ساکس، گانگلیوزیدوسیس GM2 .. ۵۷
- فیل کتونوری (PKU) ۵۸
- تحلیل عضلانی نخاعی (SMA) ۵۹
- نگاه کلی ۶۱
۹. جنبه‌های مربوط به غالب بودن صفات ۶۱
- هم غالبی (Co-D)، گروه‌های خونی ABO .. ۶۲
- بارز ناکامل، فوق غالبی و هتروزیس ۶۲
- نفوذ ناکامل ۶۳
- شروع به تاخیر افتاده ۶۴
- بیان متغیر ۶۴
- نوروفیروماتوزیس نوع ۱ (NF1)، بیماری فون رکلین ۶۴
- ماوسن ۶۴
- نگاه کلی ۶۵
۱۰. وراثت وابسته به X و وابسته به Y ۶۵
- قوانینی برای وراثت وابسته به X ۶۶
- تخمین احتمال خطر برای فرزندان ۶۶
- اختلالات غالب وابسته به X ۶۷
- وراثت وابسته به Y یا هولاندریک ۶۷
- وراثت کاذب اتوزوم یا پیوستگی جنسی جزئی ۶۷
- قوانینی برای وراثت ۶۷
- محدودیت جنسیت و تاثیر جنسیت ۶۸
- مقدمه ۶۹
- تصلب گوش ۱ (OTSC1) ۴۲
- بیماری کلیه پلی سیستیک بزرگسالی (APKD) ۴۲
- PKD، ۴۳
- اگزوستوز (EXT) ارثی چندگانه ۴۳
- نگاه کلی ۴۵
- قوانینی برای وراثت مغلوب اتوزوم ۴۵
۶. اصول وراثت مغلوب اتوزوم ۴۵
- مثال: زالی ۴۶
- تخمین میزان خطر ۴۶
- مثال: ناشنوایی مادرزاد ۴۷
- مسائل ۴۷
- نگاه کلی ۴۹
۷. هم خونی و بیماری‌های اصلی ناتوان کنند ۴۹
- مغلوب اتوزوم ۴۹
- مدیریت چنین شرایطی ۵۰
- ازدواج‌های هم خونی ۵۰
- آمیزش‌های با محارم ۵۱
- آمیزش والد-فرزند ۵۲
- احتمال خطر برای فرزند ۵۲
- ازدواج First cousin ۵۲
- معلولیت ذهنی ۵۲
- زالی چشمی پوستی ۵۳
- نابینایی مغلوب ۵۳
- رتینیت پیگمنتوزا (RP) ۵۳
- ناشنوایی مادرزادی شدید ۵۴
- نقایص کانکسین ۲۶ (CX۲۶) ۵۴
- سندرم پندرد (PDS) ۵۴
- ۵۴

۸۶	۱۵. کروموزوم ها.....	۶۹	۱۱. مثال های بالینی وراثت وابسته به X.....
۸۷	 ساختار کروماتین	۷۴	۱۲. قوانین وراثت میتوکندریایی.....
۸۸	 نواریندی کروموزوم	۷۵	 نگاه کلی
۸۸	 ساترومر	۷۵	 اختلالات میتوکندریایی
۸۹	 تلومرها	۷۶	 قوانین وراثت میتوکندریایی
۸۹	 یوکروماتین و هتروکروماتین	۷۶	 مثال ها
۹۰	 نگاه کلی	 ناشنوایی	 مادر
۹۰	۱۶. چرخه سلولی.....	۷۶	 DNA میتوکندریایی
91	 مرحله G1	۷۷	 نگاه کلی
۹۱	 مرحله S	۷۸	 برآورد احتمال خطر
۹۲	 میتوز یا مرحله M	۷۸	۱۳. برآورد میزان خطر در بیماران
۹۲	 چرخه ساتروزوم	۷۸	 قضیه بایز
۹۲	 پیامدهای پزشکی	۷۹	 کاربرد قضیه بایز
۹۳	 نگاه کلی	۸۰	 موارد جدا مانده
۹۳	۱. بیوشیمی چرخه سلولی.....	۸۱	 احتمال خطر تجربی
94	 من بازرسی G1/S	۸۲	 نگاه کلی
۹۶	 من بازرسی G2/M	۸۲	۱۴. سلول.....
۹۶	 محل بررسی مرحله M	۸۳	 غشا پلاسمایی
۹۷	 نگاه کلی	۸۳	 هسته
۹۷	۱۸. گامتوژن.....	۸۳	 سیتوپلاسم
۹۸	 میوز I	۸۴	 مسیر ترشح
۹۸	 پرو فاز I	۸۴	 اندومیتوز
۹۹	 متافاز I، آنافاز I، تلو فاز I، سیتو کینز I	۸۵	 اتصالات سلولی
۹۹	 میوز II	۸۵	 پیامدهای پزشکی
۹۹	 میوز مرد	۸۶	 نگاه کلی
۹۹	 میوز زن		
۱۰۰	 اهمیت میوز		

۱۹. ساختار DNA ۱۰۱	۲۳. RNA غیر رمزکننده ۱۱۸
نگاه کلی ۱۰۲	RNA هسته‌ای ناهمگن و پیغامبر ۱۱۹
ساختار DNA ۱۰۲	RNA غیر رمزکننده طویل ۱۱۹
ساترومرها ۱۰۳	RNA ناقل ۱۱۹
تلومرها ۱۰۳	RNA ریوزومی ۱۲۰
دسته‌های ساختاری DNA انسانی ۱۰۳	RNA هسته‌ای کوچک ۱۲۰
پیامدهای پزشکی و قانونی ۱۰۴	RNA ذره تشخیص پیام ۱۲۱
۲۰. همانندسازی DNA ۵۰۱	ریز RNA ها ۱۲۱
نگاه کلی ۱۰۶	پیامدهای پزشکی ۱۲۱
همانندسازی ۱۰۶	نگاه کلی ۱۲۲
همانندسازی تلومرها ۱۰۷	۲۴. سنتز پروتئین ۱۲۲
سیستم‌های ترمیم ۱۰۸	رمز ژنتیکی ۱۲۳
پیامدهای پزشکی ۱۰۸	ترجمه ۱۲۳
نگاه کلی ۱۰۹	خاتمه ۱۲۴
۲۱. ساختار ژن ها ۵۰۹	ساختار پروتئین ۱۲۴
ساختار یک ژن معمولی ۱۱۰	محاسبات پس از ترجمه ۱۲۴
طول ژن ۱۱۱	کلمه ۱۲۶
ژنهای که یک پروموتور مشترک دارند ۱۱۱	۲۵. انواع دوناژ و ژنتیکی ۱۲۶
ژنهای همپوشانی کننده ۱۱۲	تنوع تعداد نسخه ۱۲۸
ساختار کروماتین ۱۱۲	کنترل رونویسی ۱۲۸
پیامدهای پزشکی ۱۱۲	پردازش RNA ۱۲۸
نگاه کلی ۱۱۳	عناصر متحرک ۱۲۸
۲۲. تولید RNA پیغامبر ۱۱۳	بیماری‌های هموگلوبین ۱۲۹
عوامل رونویسی ۱۱۴	هموفیلی A ۱۲۹
رونویسی ۱۱۵	نامگذاری جهش ها ۱۳۰
پردازش RNA ۱۱۶	نگاه کلی ۱۳۱
نگاه کلی ۱۱۸	

۱۵۲	کاربردهای قانون هاردی واینبرگ	۱۳۱	۲۶. جهش زایی و ترمیم DNA
۱۵۲	مثال ها	۱۳۲	جهش زایی شیمیایی
۱۵۳	برآورد فراوانی بیماری	۱۳۲	تابش الکترومغناطیسی
۱۵۴	نگاه کلی	۱۳۳	نور ماوراء بنفش
۱۵۴	۳۱. پیوستگی ژنتیکی و همراهی ژنتیکی	۱۳۳	تابش اتمی
۱۵۵	پیوستگی ژنتیکی	۱۳۳	اثرات زیستی تابش
۱۵۵	نقشه برداری ژنتیکی	۱۳۴	اقدامات ایمنی هنگام استفاده از پرتوهای X
۱۵۷	پروژه ژنوم انسان (HGP)	۱۳۴	ترمیم DNA
۱۵۸	همراهی ژنتیکی	۱۳۶	۲۷. نقش گمدار: رومی
۱۵۹	۳۲. نقشه برداری فیزیکی ژن	۱۳۷	نگاه کلی
۱۶۰	نگاه کلی	۱۳۷	(AS و P-WS)
۱۶۰	تخصیص کروموزوم	۱۴۰	میتلاز نگهداری
۱۶۱	نقشه برداری منطقه ای	۱۴۱	نگاه کلی
۱۶۲	نقشه برداری با کیفیت بالا	۱۴۱	۲۸. جهش پویا
۱۶۳	نگاه کلی	۱۴۲	اختلالات تکرار سه تایی
۱۶۳	شماره ای زن ها بر اساس فرآورده های ژنی شناخته شده	۱۴۵	نگاه کلی
۱۶۳	۳۳. شناسایی ژن	۱۴۵	۲۹. چندشکلی طبیعی
۱۶۴	همسان سازی موتی	۱۴۶	گزینهش بواسطه مالاریا
۱۶۵	شناسایی ژنی توسط توالی سازی کل ژنوم	۱۴۷	تالاسمی (مغلوب اتوزوم)
۱۶۷	نگاه کلی	۱۴۷	مقاومت به ویروس نقص ایمنی انسان، HIV
۱۶۷	۳۴. کاربرد بالینی پیوستگی و همراهی	۱۴۷	انتقال خون و پیوند
۱۶۸	تجزیه و تحلیل پیوستگی	۱۴۸	متابولیسم دارو
۱۷۰	تجزیه و تحلیل همراهی	۱۵۰	نگاه کلی
۱۷۱	نگاه کلی	۱۵۰	۳۰. فراوانی آللی
		۱۵۱	قانون هاردی-واینبرگ
		۱۵۱	شرایط لازم

۳۹. مثال های بالینی ناهنجاری های ساختاری

کروموزوم ۱۹۰

نگاه کلی ۱۹۱

حذف ها و آنیپلوئیدی های قطعه ای ۱۹۲

جا به جایی های اتوزوم ۱۹۴

جا به جایی های X- اتوزوم ۱۹۵

نگاه کلی ۱۹۷

۴۰. سندرم های مربوط به ژن مجاور و تک ژنی

۱۹۷

سندرم ژن های مجاور ۱۹۸

سندرم های حذف ژن مجاور ۱۹۸

سندرم های تک ژنی ۲۰۱

۴۱. مروری بر رویان شناسی انسان

نگاه کلی ۲۰۴

بیش رویان (هفته ۲ تا ۲۰) ۲۰۴

زیر رویان (هفته ۲ تا ۸) ۲۰۵

جنین (هفته ۸ تا ۳۸) ۲۰۶

زمان مورد انتظار زایمان (EDD) ۲۰۶

۴۲. طرح یابی بدن

نگاه کلی ۲۰۸

بدنه اصلی ۲۰۸

دست و پا ۲۱۰

نگاه کلی ۲۱۲

۴۳. تمایز جنسی

غیر فعال شدن کروموزوم X ۲۱۳

تکثیر اولیه ۲۱۳

آماده سازی کاربوتایپ ۱۷۱

۳۵. تجزیه و تحلیل کروموزوم ۱۷۱

استفاده از پروب های توالی منحصر به فرد ۱۷۳

رنگ آمیزی کروموزوم ۱۷۳

هیبریدیزاسیون در جا به روش Primed ۱۷۳

هیبریدیزاسیون مقایسه ای ژنوم (CGH) ۱۷۴

غربالگری آنیپلوئیدی توسط PCR چندگانه ۱۷۴

شاخص های برای تشخیص و تحلیل کروموزوم ۱۷۴

نگاه کلی ۱۷۶

۳۶. آنیپلوئیدی های اتوزومی ۱۷۶

علت شناسی ۱۷۷

سندرم داون (DS) ۱۷۷

نگاه کلی ۱۷۸

۳۷. آنیپلوئیدی های کروموزوم جنسی ۱۸۰

سندرم ۴۷.XYY ۱۸۴

سندرم X سه گانه ۱۸۴

نگاه کلی ۱۸۵

۳۸. ناهنجاری های ساختاری کروموزوم ۱۸۵

موزائیسم سوماتیک ۱۸۶

جابجایی ها ۱۸۶

حذف ها (علامت: del) ۱۸۷

کروموزم های حلقوی (علامت: t) ۱۸۸

مضاعف شدن ها (علامت: dup) ۱۸۸

وارونگی ها (علامت: inv) ۱۸۸

ایزوکروموزوم ها (علامت: iso) ۱۸۸

محل های شکسته (علامت: fra) ۱۸۹

۲۲۸.....	ران	۲۱۳.....	تخمندان
۲۲۹.....	کزریختی های دست و پا	۲۱۳.....	یضه
۲۲۹.....	نقش مواد شیمیایی	۲۱۴.....	مجارى تناسلى
۲۳۰.....	عوامل فیزیکی	۲۱۴.....	اندام های تناسلى خارجى
۲۳۱.....	۴۷. تکوین قلب	۲۱۵.....	نزول یضه
۲۳۲.....	نگاه کلی	۲۱۵.....	بلوغ
۲۳۲.....	تکوین اولیه	۲۱۵.....	پیامدهای پزشکی
۲۳۲.....	شکل گیری دیواره های قلبی	۴۴. ناهنجاری های مربوط به تعیین جنسیت	
۲۳۳.....	شکل گیری دیواره در دهلیز	۲۱۶.....	
۲۳۳.....	تشکیل دیواره در بطن ها	۲۱۷.....	نگاه کلی
۲۳۳.....	تشکیل دیواره در کانال دهلیزی و بطنی	۲۱۷.....	مشکلات ژنتیکی زود
شکل گیری دیواره در truncus arteriosus و		۲۱۸.....	مشکلات ژنتیکی مردان
۲۳۴.....	conus cordis	۴۵. ناهنجاری های مادرزادی، پیش از زایمانی و	
۲۳۴.....	تغییرات در گردش خون در بدو تولد	و علت درونی	
۲۳۵.....	ناهنجاری های قلبی	نگاه کلی	
۲۳۶.....	نگاه کلی	۲۲۱.....	طبقه بندی نقایص
۲۳۶.....	سبب گردش خون در بدو تولد	۲۲۲.....	زمان بندی و علت
۲۳۶.....	نقایص مهم به لحاظ بالینی	۲۲۳.....	نقایص CNS
۲۳۹.....	نگاه کلی	۲۲۴.....	نقایص مادرزادی قلب
۲۳۹.....	۴۹. تکوین صورت و دیس مورفوجنز	۲۲۴.....	نقایص در مجرای معدی-روده ای (GI)
۲۴۰.....	سندرم الکال جنینی	۲۲۶.....	نگاه کلی
۲۴۰.....	تکوین صورت	۴۶. ناهنجاری های مادرزادی که در مرحله جنینی	
۲۴۱.....	شکاف های صورت	رخ می دهند	
۲۴۱.....	دسته بندی تکوین غیرطبیعی	۲۲۷.....	مکانیسم های بیماری زا
۲۴۲.....	ارزیابی رشد	۲۲۷.....	بیماری مادر
۲۴۲.....	شاخص های مهم مربوط به رشد از لحاظ بالینی	۲۲۸.....	عفونت مادر
۲۴۴.....	تشخیص دیسمورفولوژی ها	دگرریختی های مادرزادی در رفتگی مادرزادی مفصل	

۵۰. اصول بیماری چند عاملی ۲۴۵
- نگاه کلی ۲۴۶
- تنوع پیوسته ۲۴۶
- توارث پذیری (h^2) ۲۴۶
- برآورد خطر ۲۴۷
- قوانین شناسایی صفات آستانه‌ای چند عاملی ... ۲۴۸
- مثال ۲۴۸
- نگاه کلی ۲۵۰
۵۱. بیماری چند عاملی در کودکان ۲۵۰
- روش شناسی ۲۵۱
- مثال ها ۲۵۲
- نگاه کلی ۲۵۶
- نسبت شانس ۲۵۰
۵۲. اختلالات رایج در دوران بزرگسالی ۲۵۰
- بیماری شریان کرونری (CAD) ۲۵۷
- کار دیوبیوتایی (فصل‌های ۴۷ و ۴۸ را ملاحظه کنید) ۲۵۷
- فشار خون ۲۵۸
- سکته مغزی ۲۵۸
- دیابت شیرین نوع دو و MODY ۲۵۹
- بهره هوشی پایین (جدول ۱-۵۲) ۲۵۹
- اسکیزوفرنی (جدول ۲-۵۲) ۲۶۰
- اختلال عاطفی (جدول ۲-۵۲) ۲۶۰
- بیماری آلزایمر ۲۶۰
- چاقی ۲۶۱
- اعتیاد به الکل ۲۶۱
- نگاه کلی ۲۶۲
- فراوانی چند قلو زایی ۲۶۲
۵۳. مطالعات دوقلوها ۲۶۲
- تجزیه و تحلیل صفات چند عاملی ناپیوسته ۲۶۳
- تجزیه و تحلیل صفات چند عاملی پیوسته متغیر ۲۶۴
- مخاطرات سلامتی در دوقلو ها ۲۶۴
- تنوع تعداد نسخه (CNV) ۲۶۵
- ضعف رویکرد مطالعه دوقلوها ۲۶۵
- نگاه کلی ۲۶۶
۵۴. آبشار انتقال پیام ۲۶۶
- محرک‌های محیطی ۲۶۷
- ویروس‌ها ۲۶۷
- پروتئین‌های سرکوبگر تومور ۲۶۷
- آبشار انتقال پیام ۲۶۸
- تبدیل پروتئین‌ها به آنکوژن‌ها ۲۶۸
- ویژگی‌هایی که باعث تقویت سرطان می‌شوند ۲۶۹
- نگاه کلی ۲۷۰
۵۵. پیشرفت‌های بزرگی بارز سرطان ۲۷۰
۱. خنثی‌سازی در تحریک میتوزی ۲۷۱
۲. فرار از پاسخ‌های رشد ۲۷۱
۳. مقاومت در برابر آپوپتوز ۲۷۱
۴. توانایی تقسیم شونگی نامحدود ۲۷۱
۵. رگ زایی مداوم ۲۷۲
۶. حمله به بافت‌ها و متاستاز ۲۷۲
۷. برنامه‌ریزی مجدد متابولیسم انرژی سلولی ۲۷۳
۸. فرار از تخریب توسط سیستم ایمنی ۲۷۴
- سلول‌های بنیادی سرطان ۲۷۴
- نگاه کلی ۲۷۵

۵۶. سرطان های خانوادگی.....	۲۷۵
شاخصه های سرطان توارثی.....	۲۷۶
فرضیه دوضربه ای.....	۲۷۶
نقایص ترمیم DNA با وراثت غالب.....	۲۷۷
انکوژن ها.....	۲۷۸
۵۷. رویکردهای ژنومیک برای کنترل سرطان.....	۲۸۰
نگاه کلی.....	۲۸۱
تجزیه و تحلیل با ژن توموری.....	۲۸۱
تجزیه و تحلیل ژنوم های سرطانی.....	۲۸۱
انجام آزمایش ژنتیک در تشخیص سرطان.....	۲۸۲
آزمایش ژنتیکی و درمان سرطان.....	۲۸۲
۵۸. اختلالات مربوط به متابولیسم اسید آمینه.....	۲۸۴
خطاهای مادرزادی متابولیسم.....	۲۸۵
نقص آنزیم ها و بیماری های مرتبط.....	۲۸۶
خطاهای مربوط به متابولیسم اسید آمینه.....	۲۸۷
۵۹. اختلالات مربوط به متابولیسم کربوهیدرات.....	۲۹۰
نگاه کلی.....	۲۹۱
عدم تحمل نسبت به لاکتوز.....	۲۹۱
دیابت شیرین.....	۲۹۳
اختلالات ذخیره گلیکوژن (GSDs).....	۲۹۵
۶۰. نقایص مربوط به نقل و انتقال فلز، متابولیسم لیپید و کاتابولیسم اسید آمینه.....	۲۹۶
نقایص مربوط به نقل و انتقال فلز.....	۲۹۷
متابولیسم لیپید.....	۳۰۰
۶۱. اختلالات مربوط به متابولیسم پورفیرین و پورین و چرخه اوره / اورنیتین.....	۳۰۳
نگاه کلی.....	۳۰۴
یوستز haem.....	۳۰۴
پورفیری.....	۳۰۵
خطاهای مربوط به متابولیسم پورین.....	۳۰۷
اختلالات مربوط به چرخه اوره / اورنیتین.....	۳۰۸
۶۲. بیماری های لیزوزومی، ذخیره گلیکوژن و پراکسیزومی.....	۳۱۰
نگاه کلی.....	۳۱۱
موکوبلی ساکاریدوزها (MPSs).....	۳۱۳
بیماری پراکسیزومی.....	۳۱۵
اختلالات ذخیره گلیکوژن.....	۳۱۶
نگاه کلی.....	۳۱۸
۶۳. تشخیص بیوشیمیایی.....	۳۱۸
خطاهای مادرزادی متابولیسم.....	۳۱۹
بیماری های تشخیص.....	۳۱۹
نگاه کلی.....	۳۲۲
۶۴. جنبه های سلول.....	۳۲۲
سیستم ایمنی ذاتی.....	۳۲۳
سیستم ایمنی اکتسابی.....	۳۲۳
سلول های حافظه.....	۳۲۴
مجموعه سازگاری بافتی اصلی (MHC).....	۳۲۴
ایمونوگلوبولینها.....	۳۲۵
سلول گیرنده (T) (TCR).....	۳۲۵
سیستم ایمنی در دوران بارداری.....	۳۲۶

- ۳۲۷ بایروسکوئینینگ مکرر
- ۳۲۹ نگاه کلی
- ۳۴۹ ۶۹. واکنش زنجیره‌ای پلیمرز
- ۳۵۰ واکنش زنجیره‌ای پلیمرز
- ۳۵۴ نگاه کلی
- ۳۵۴ ۷۰. تعیین پروفایل DNA
- ۳۵۵ کاربرد لکه گذاری ساترن
- ۳۵۷ کاربرد واکنش زنجیره‌ای پلیمرز (PCR)
- ۳۵۷ روش نوین تعیین هویت
- ۳۵۹ نگاه کلی
- ۳۵۹ ۷۱. مشاوره ژنتیک مربوط به تولید مثل
- ۳۶۰ ارتباط
- ۳۶۰ فهم
- ۳۶۱ دقت
- ۳۶۳ بیماری است به X
- ۳۶۳ نگاه کلی
- ۳۶۳ ۷۲. نمونه گیری پیش از تولد
- ۳۶۴ روشهای غیرتهاجمی
- ۳۶۵ روشهای تهاجمی
- ۷۶۳ تشخیص ژنتیکی پیش از لانه گزینی
- ۳۶۷ مشکلات نمونه گیری پیش از تولد
- ۳۶۸ نگاه کلی
- ۳۶۸ ۷۳. اجتناب و پیشگیری از بیماری
- ۳۶۹ تشخیص پیش از لانه گزینی
- ۹۶۳ غربالگری قبل از تولد
- ۰۷۳ غربالگری نوزاد
- ۳۲۷ ۶۵. اختلالات ژنتیکی سیستم ایمنی
- ۳۲۸ نگاه کلی
- ۳۲۸ حساسیت شدید
- ۳۲۹ اختلالات مادرزادی ایمنی هومورال
- ۳۲۹ اختلالات مادرزادی ایمنی با واسطه سلول
- ۳۳۰ اختلالات اکتسابی ایمنی هومورال
- ۳۳۱ اختلالات اکتسابی ایمنی با واسطه سلول
- ۳۳۲ نقص ایمنی همراه و ثانویه
- ۳۳۲ تخریب سیستم ایمنی
- ۳۳۴ نگاه کلی
- ۳۳۴ ۶۶. خودایمنی، HLA و ژن
- ۳۳۵ به دست آوردن تحمل
- ۳۳۵ بیماری خود ایمنی
- ۳۳۵ علل خود ایمنی
- ۳۳۷ دلایلی برای ارتباط بیماری و HLA
- ۳۳۷ ناسازگاری بافتی در انتقال خون و پیوند
- ۳۳۷ ۶۷. سیستم‌های تجزیه و تحلیل بر مبنای
- ۳۳۹ هیبریدیژاسیون DNA
- ۳۴۰ نگاه کلی
- ۳۴۰ پروب‌های DNA
- ۳۴۱ الکتروفورز روی ژل
- ۳۴۱ هیبریداسیون DNA در لکه گذاری ساترن
- ۳۴۱ انواع روشها
- ۲۴۳ کاربردهای تشخیصی
- ۳۴۴ ۶۸. توانایی یابی DNA
- ۳۴۵ نگاه کلی
- ۶۴۳ روش توانایی یابی دی داکسی-DNA

مورد ۱۱: اختلال طیف اوتیسم..... ۳۹۱	غربالگری شغلی..... ۳۷۱
مورد ۱۲: توالی یابی اگزوم..... ۳۹۲	محدودیت‌های آزمایش ژنتیکی..... ۳۷۳
مورد ۱۴: درمان اختلالات ژنتیکی..... ۳۹۳	ثبت‌های ژنتیکی..... ۳۷۲
مورد ۱۵: فارماکوژنتیک..... ۳۹۴	جراحی پیشگیری کننده..... ۳۷۳
مورد ۱..... ۳۹۶	کلونینگ درمانی..... ۳۷۳
خود آزمایی مطالعات موردی: پاسخ‌ها..... ۳۹۶	نگاه کلی..... ۳۷۴
مورد ۲..... ۳۹۸	۷۴. مسائل اخلاقی و اجتماعی در ژنتیک بالینی.. ۳۷۴
مورد ۳..... ۳۹۹	دیدگاه دارو..... ۳۷۵
مورد ۴..... ۴۰۲	دیدگاه تاریخ..... ۳۷۵
مورد ۵..... ۴۰۳	دیدگاه مذهبی..... ۴۷۳
مورد ۶..... ۴۰۵	کاربرد اصول اخلاقی..... ۷۷۳
پاسخ..... ۴۰۶	عدم جهت گیری در مشاور ژنتیک..... ۸۷۳
مورد ۸..... ۴۰۷	محرمانه بودن..... ۳۷۸
مورد ۹..... ۴۰۸	تضاد منافع بین اعضای خانواده..... ۷۳
مورد ۱۰..... ۴۰۹	آزمایش ژنتیکی کودکان..... ۹۷۱
مورد ۱۱..... ۴۱۰	غربالگری ژنتیکی..... ۹۷۳
مورد ۱۲..... ۴۱۱	مشکلات دیگر در مشاوره ژنتیک..... ۳۸۰
مورد ۳..... ۴۱۳	مورد ۱: جایجایی غیر متعادل..... ۳۸۱
مورد ۱۱..... ۴۱۴	خود آزمایی مطالعات موردی ^۱ : سوال‌ها..... ۳۸۱
مورد ۱۵..... ۴۱۵	مورد ۲: یک مشکل متابولیک..... ۳۸۲
واژه نامه..... ۴۱۷	مورد ۳: کودکی با لکه‌های پوستی..... ۳۸۳
	مورد ۴: ضعف عضله..... ۳۸۴
	مورد ۵: سرطان در خانواده..... ۳۸۵
	مورد ۶: درمان هدفمند..... ۳۸۶
	مورد ۷: نگرانی درباره‌ی پیری..... ۳۸۷
	مورد ۸: یک کودک خواب آلود..... ۳۸۸
	مورد ۹: هشدار زود هنگام..... ۳۸۹
	مورد ۱۰: جایگزینی آنزیم..... ۳۹۰

مقدمه‌ای بر ویرایش اول

این کتاب در درجه اول برای دانشجویان پزشکی که به دنبال یک خلاصه‌ای از ژنتیک و کاربردهای پزشکی آن می‌باشند نوشته شده است، با این حال برای دانش آموزان علوم زیستی، دانشمندان پیراپزشکی، پزشکان و متخصصان سلامت که نیاز به گسترش یا به روزرسانی دانش خود دارند نیز ارزشمند می‌باشد. این کتاب می‌تواند برای کسانی که خود را برای امتحانات آماده می‌کنند ارزش خاصی داشته باشد.

ژنتیک پزشکی از این حیث نیز معمول است که اصول بنیادی آن معمولاً بخشی از تئوریس پزشکی سال اول در درس زیست شناسی پایه پزشکی می‌باشد. در حالی که جنبه‌هایی که مربوط به وراثت می‌باشد، ممکن است به صورت یک جنبه‌ای از زیست شناسی تولید مثل ارائه یابد. مسائل بالینی معمولاً بخشی از اواخر دوره آموزشی را شکل می‌دهند که در دوره تحصیلات تکمیلی ارائه می‌یابد. بنابراین این کتاب در سه بخش ارائه می‌شود که می‌توان آن را به صورت یک دوره آموزشی مجزایا بخش‌هایی از چندین دوره آموزشی در نظر گرفت. با این وجود فصل‌های کتاب به این صورت در نظر گرفته شده‌اند که ضرورتاً براساس ترتیب ارائه خوانده شوند زیرا که مفاهیم و واژگان تخصصی به تدریج در این کتاب گسترش می‌یابند.

در زمینه ژنتیک تعداد زیادی کتاب درسی بسیار خوب وجود دارد، با این حال تا آنجایی که ما می‌دانیم هیچ کدام از آنها بطور همزمان هم بسیار جامع و هم مختصر و مفید نمی‌باشند. عمق مطالبی که در هر بخش به آن پرداخته شده است بازتاب دهنده اهمیت محتوای آن بخش در علم ژنتیک پزشکی می‌باشد.

دوریان پریچارد

بروس کورف

مقدمه‌ای بر ویرایش سوم

دو ویرایش اول کاملاً موفق بوده است و به چینی، ژاپنی، یونانی، صربستانی-کرواسی، کره‌ای، ایتالیایی و روسی ترجمه شده است. در همراهی با این خوانندگان بین المللی، ما بر مسائل بالینی مربوط به گروه‌های قومیتی اصلی تأکید می‌کنیم و اطلاعاتی را درباره فراوانی‌های نسبی آلل مسبب بیماری در جمعیت‌های مختلف در اختیار می‌گذاریم. ویرایش دوم، اولین جایزه در زمینه کتب پزشکی را در مسابقه‌ای که از طرف انجمن پزشکی بریتانیا در سال ۲۰۰۸ برگزار شد دریافت کرد. دو ویرایش سوم هدف ما این است که از سطح قبلی هم فراتر برویم.

ویرایش‌های اول و دوم اطلاعاتی را در همه زمینه‌های مربوط به ژنتیک پزشکی به ترتیب پیچیده تر شدن مطلب ارائه داد، بنابراین واژگان، دانش و فهم خواننده می‌توانست به تدریج ارتقاء یابد. این روش در بین دانشجویان طرفدار داشت، با این حال معلمان آنها عقیده داشتند که دسترسی به یک موضوع خاص مشکل می‌باشد. بنابراین ساختار ویرایش سوم بطور کامل بازبینی و اصلاح شده است و به حالت بخش‌های مبتنی بر یک موضوع خاص در چهارده بخش ارائه شده است.

سه فصل مقدماتی و فصل‌های قبلی ترکیب شده‌اند و سایر فصل‌ها بازبینی و به روزرسانی شده‌اند. علاوه بر این هفده فصل جدید و پنج مطالعه موردی همراه با شکل نیز افزوده شده است. ویژگی‌های جدید شامل توضیح کامل درمان بیماری‌های مربوط به تکوین قلب، بازبینی اساسی رئوس مطالب سرطان، بررسی بسیار گسترده ژنتیک یوشیمیایی و شرح جدید ترین روش‌های تشخیصی ژنومیک می‌باشد.

دوریان پریچارد

بروس کورف