

ویرایش

۱۵

اصول ژنتیک پزشکی

با تجدیدنظر کامل
پیتر دی. ترنپنی
شان الارد

ترجمه و تألیف
همراه با تألیف فرهنگ واژه‌ها
دکتر محمدرضا نوری دلویی
استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران

www.ketab.ir



ناشر برتر دانشگاهی سال ۱۳۹۱
 ناشر برگزیده کشور سال ۱۳۹۲
 ناشر شایسته تقدیر ۱۳۹۳
 ناشر برگزیده حوزه جوانان سال ۱۳۹۳
 ناشر برگزیده حوزه سلامت سال ۱۳۹۳
 ناشر برگزیده کتاب سال دانشجویی ۱۳۹۴

فروش اینترنتی: www.jph.ir

دفتر مرکزی نشر جامعه نگر

تهران: خ انقلاب - مقابل درب اصلی دانشگاه تهران -
 خ فجر رازی - خ نظری - شماره ۹۶
 تلفن: ۶۶۴۹۳۷۱۶ - ۶۶۴۹۴۱۸۷

کتابفروشی های پزشکی سراسر کشور

ایران: شرق • اردبیل • خيام • ارومیه: کتاب پزشکی • اصفهان: پارسا • کیا
 • رشت • بابل: علیزاده • بجنورد: ارسطو • بروجرد:
 ولایت • بوشر: کتابفروشی عمادی • تالش: جامعه نگر
 • تبریز: سبرنگ • تهران: میرچی • جهرم: کلبه کتاب
 • خرم آباد: نشر قلم • رشت: دانشگاه آزاد پل طالشان - ارجمند - مزده
 • ساری: دانشجو - امیرکبیر - همان: ایم - اشراق ۲ • سمنان: دانشمند
 • شیراز: جمالی - مرکز کتاب دانشگاه - پزشکی شیراز • قم: فانوس اندیشه
 • قزوین: حکیم • کرمان: پایروس • کرمانشاه: دانشمند • گرگان: جلالی
 • گناباد: کتابستان • لاهیجان: مرکز کتاب دانشگاهی • مشهد: مجد دانش
 - نمایشگاه علوم پزشکی جهاد دانشگاهی • همدان: روزاندیش - دانشجو
 • یزد: خانجانی

سرشناسه

: ترن پنی، پیتر دی.

Turnpenney, Peter D.

عنوان و نام پدیدآور
 اصول ژنتیک پزشکی امری / با تجدیدنظر کامل پیتر.
 دی ترن پنی، شان الارد؛ ترجمه و تالیف محمدرضا
 نوری دلویی.

: تهران: جامعه نگر، ۱۳۹۶.

مشخصات نشر
 مشخصات ظاهری
 شابک
 سی: ۷۷۸ ص: مصور، جلوه، نمودار.
 : ۶۳۰-۱۰۱-۶۰۰-۹۷۸.

وضعیت فهرست نویسی
 یادداشت
 عنوان اصلی: Emery's elements of medical genetics ۱۵th ed. ۲۰۱۷

یادداشت

یادداشت

یادداشت

موضوع

موضوع

Medical genetics
 : نوری دلویی، محمدرضا، ۱۳۲۸، مترجم
 RB ۵۰۵/۳۹۶

شناسه افزوده

رده بندی کنگره

رده بندی دیویی

شماره کتابشناسی ملی

این اثر، مشمول قانون حمایت از مؤلفان و مصنفان می باشد. هیچ بخشی از
 کتاب به هیچ شکلی اعم از فتوکپی یا یاژتو یا هر روش دیگر بدون اجازه
 من جمله کتاب، لوح فشرده و مجلات، بدون اجازه کتبی ناشر، قابل استفاده
 نیست و موجب پیگرد قانونی می شود.

اصول ژنتیک پزشکی امری (ویراست پانزدهم ۲۰۱۷)

ترجمه و تالیف محمدرضا نوری دلویی

ناشر جامعه نگر

نوبت و سال چاپ اول / ۱۳۹۶

شمارگان ۵۰۰۰ نسخه

صفحه آرای مجید شمیمی

اجرای طراحی جلد مهدی انوشیروانی

لیتوگرافی و چاپ خجستگان؛ صحافی علی

بها ۷۹۰۰۰ تومان

شابک ۹۷۸-۶۰۰-۱۰۱-۶۳۰-۱

ویراست ۱۲: چاپ اول / ۸۶؛ چاپ دوم ۸۷

ویراست ۱۳: چاپ سوم / ۸۷؛ چاپ چهارم ۸۸؛ چاپ پنجم ۹۰

ویراست ۱۴: چاپ اول ۹۰؛ چاپ دوم ۹۱؛ چاپ سوم ۹۲؛ چاپ چهارم ۹۳؛ چاپ پنجم ۹۵

مقدمه مترجم و مولف

(بر چاپ نخست ویرایش ۱۵)

کزین برتر اندیشه برنگذرد

به نام خداوند جان و خرد

من فکر می‌کردم که ژنتیک یک زیرمجموعه از علم پزشکی است، اما اکنون فکر می‌کنم که علم پزشکی یک زیرمجموعه از ژنتیک است.

پروفسور اف بایبر^۱

پزشکی افزوده می‌شود و با سرعت و رشد بیسابقه توسعه می‌یابد. سرعت تحولات دم‌افزون علمی و فنی در چند دهه‌ی اخیر به‌ویژه در ژنتیک پزشکی، حیرت‌انگیز بوده است. این دانش فوق‌العاده سودمند، با یورش به‌سوی طلای بالقوه (DNA)، به‌طرزی باشکوه توانایی رو به رشد انسان در پیشگیری و درمان هزاران بیماری ژنتیکی و درو کردن خوشه‌های ثروت را نوید داده است و بدین سان است که در این قلمرو از زندگی نیز اگر می‌خواهیم زنده بمانیم، باید خود را نو کنیم که گفته‌اند:

نوبت کهنه‌روشان درگذشت

نوفروشانیم و این بازار ماست.

مبانی، نظریات، روش‌ها و مهارت‌های ژنتیک، پیوسته در حال تغییر است. با سرعتی که در وصف نمی‌آید، در حال پیشروی است. اهمیت و کار، دژنتیک پزشکی روزانه در حال افزایش است. این دانش راه‌بیدی از فاخرترین و اثرگذارترین قلمروهای علوم تجربی در حوزه‌های بهداشتی، درمانی و سلامتی، اجتماعی، اقتصادی و سیاسی است؛ و در واقع در پهنه‌ی بسیار گسترده طلایه‌دار دانش پزشکی است. درک نو به نو مفاهیم نظری و عملی؛ تغییر و اصلاح محتوای آموزشی و پژوهشی و خدمات تخصصی را در بزرگراه شناسایی، درمان و پیشگیری بیماری‌ها در پی دارد. امروزه چه بخواهیم و چه نخواهیم همه‌ی ما به‌طور مرتب در معرض رشد دم‌افزون و بی‌سابقه‌ی ژنتیک پزشکی و

الهی
مکش این چراغ افروخته را
و مسوز این دل سوخته را
الهی عاجز و سرگردانم
نه آنچه دارم دانم
و نه آنچه دانم دارم.
الهی اگر بر دار کنی رواست،
مهجور مکن،
و اگر به دوزخ فرستی، رضاست،
از خود دور مکن

خواجه عبدالله انصاری (۳۹۶-۴۸۱ هـ.ق)

به‌جای آنکه به تاریکی لعنت بفرستید، یک شمع روشن کنید.
کنفوسیوس

خدای بزرگ را که توفیق انتشار ویرایش پانزدهم اثر حاضر را عنایت فرموده، سپاسگزارم.

در طلایعه‌ی سخن، بهترین دروهای نگارنده، تقدیم خواننده‌ی علاقمند دانش گرانسنگ ژنتیک باد! دانشی که تازه‌ها و دستاوردهای دم به دم آن چشم‌ها را خیره کرده است و در دهه‌های نخست هزاره‌ی سوم، به‌طبع بیش از حد تصور بر بام علوم تجربی جهان خواهد درخشید.

با گذر شتابان زمان، هر روز بر اهمیت راهبردی ژنتیک

پزشکی مولکولی هستیم و انقلاب‌هایی را به‌نظاره نشستیم. این که حتی در گذشته نه‌چندان دورماندی ندارد.

ژنتیک در چهار دهه‌ی اخیر، در میان همه‌ی زمینه‌های علوم زیستی، در عموم میدان‌ها و به‌ویژه در قلمرو پزشکی، سریع‌ترین پیشرفت را داشته است و روزی نیست که از رمز و راز ژن‌ها و کارکردهای آنها در سلامتی و بیماری انسان اخبار علمی فراوانی گزارش نشود. در واقع، هیچ زمینه‌ی دیگر از قلمروهای علوم زیستی را نمی‌توان یافت که در پهنه‌ی ژنتیک با علوم و فنون صاحب‌نام و راهبردی دیگر تا بدین حد تعامل پیچیده میان‌رشته‌یی و رو به رشد داشته باشد. دانشمندان شمار از حوزه باستان‌شناسی تا شیمی، فیزیک، ریاضیات، آمار، رایانه و بسیاری از رشته‌های فنی و مهندسی، کمابیش با زمینه‌ها بسیار متنوع و متفاوت ژنتیک درگیرند.

دانش پیرامون ساختار، کاربرد و تغییر و تحول در ژن‌ها به‌طور شتابان و با رشدی شگفت‌آور - در دهه‌ی ۱۹۵۰، سطوح از مولکول‌ها تا جمعیت‌ها - به پیش می‌رود. ژن‌ها، شناسایی و در انسان، موش، مگس سرکه، مخمر، گیاهان گرم‌ها و باکتری‌ها روزانه کشف می‌شود. شمار کثیری از بیماری‌های ژنتیکی، هم‌اینک توسط تجزیه و تحلیل‌های دقیق شناسایی گردیده‌اند. این یافته‌ها، روش‌های دقیق تشخیصی و پیش‌آگهی را در سطح وسیعی بهبود بخشیده‌اند و از جهت انجام مشاوره‌های درست و ارائه‌ی اطلاعات و راهنمایی‌های ارزشمند به مبتلایان و خانواده‌های آنها، نقش بسیار مهمی دارد. ژنوم، در موجودات متعددی به‌ویژه انسان، عمیقاً مطالعه شده و همچنان ادامه دارد. دستاوردهای سودمند طرح بین‌المللی ژنوم انسان به‌ویژه آینده‌یی با آزمون‌ها و روش‌های تشخیصی، پیشگیری و درمان به‌سرعت در حال گسترش است.

از یاد نبریم که تنها تا چند دهه پیش، عمده‌ی آگاهی‌های ما از ژنتیک به آزمون‌های آمیزی و تلاش برای یافتن جهش‌های گوناگون از برخی از صفات ژنتیکی محدود بود. ابتدا به‌تدریج و سپس به‌سرعت ساختار، کارکرد و چگونگی تغییر و جهش در کروموزوم‌ها و ژن‌ها تا حد بسیاری آشکار

گشته و انسان توانست ایده‌ی سنتز مصنوعی ژن و کروموزوم را به‌شکل جدی مطرح کند.

دستاوردهای خیره‌کننده در سازوکارهای مولکولی پیری و امکان جدی افزایش عمر آدمی، پرده‌برداری از بسیاری از رمز و رازهای ژنوم میتوکندریایی و مبارزه بنیادی با بیماری‌های آن، درک به‌مراتب عمیق‌تر سازوکارهای مولکولی تغییر (یا جهش) در ماده وراثتی و نیز سازوکارهای بسیار عمیق، ظریف و پیچیده‌ی تنظیم کارکرد ژن‌ها، تنها نمونه‌هایی از دستاوردهای ژنتیک مولکولی پزشکی در چهار دهه‌ی اخیر است که ژنتیک را وارد عموم شئون زندگی انسان (از آزمایشگاه تا بالین و از بالین تا آشپزخانه) کرده است. به‌اختصار، سرعت تحولات و دگرگونی‌ها بیش از حد تصور است و اگر پیوسته تلاش نکنیم، با زبان ژنتیک بیگانه خواهیم شد. کسانی در این مسابقه برنده می‌شوند که با نگرشی سیستمی آخرین یافته‌ها را دریافته و مورد استفاده بهینه قرار دهند.

به‌دلایل فراوان که اصلی‌ترین آنها در پیشگفتارها و مقدمه‌های نگارنده به‌تاریخ بهمن‌ماه ۱۳۸۵، شهریورماه ۱۳۸۷ و مهرماه ۱۳۹۰ آمده است؛ ۱۲ سال پیش امر ترجمه‌ی کامل (و تألیف فرهنگ‌واژه‌ها و بخش‌های فراوان تکمیلی در متن کتاب) ویرایش ۱۲ (سال ۲۰۰۵) کتاب «اصول ژنتیک پزشکی ام‌ری» - به‌عنوان یکی از بهترین و معتبرترین مراجع دانشگاهی در ژنتیک پزشکی در سطح جهان - با رغبت و اشتیاق فراوان انجام گرفت.

اینک که به‌لطف خداوند بخشنده، حاصل شده است تا به ترتیب سال‌های گذشته تاکنون چراغ ریزایش کتاب که هر کدام (و به‌ویژه ویرایش ۱۵) به‌طور نسبی در جامعیتی فوق‌العاده روزآمد و تجدیدنظرشده‌ی اساسی را تقدیم خوانندگان کنم، اذعان دارد که با وجود صرف صدها ساعت وقت - عموماً عصرها و به‌ویژه در شب‌های پُربرکت ماه مبارک رمضان و پس از آن - همراه با دقت شایان توجه، همه‌ی خستگی‌های حادث در برابر این تجربه‌ی ارزشمند رخت برمی‌بندد و شور و عشق سودمندبودن اثر برای فرزندان دانشجویم، خرسندی صد چندان‌ی نصیب می‌کند. برای نگارنده که ان‌شاء... چشم

بر نظر دوست دارد، هدف آرایه‌ی کاری مفید برای مردم عزیزمان بوده است. نگارنده از توفیق نصیب‌شده برای در اختیار نهادن تازه‌های اصول و مبانی ژنتیک پزشکی در کتاب حاضر به دانشجویان و علاقمندان به این رشته‌ی پُرآوازه، خدای سبحان را شاکر است.

یادآوری می‌نماید این اثر نخستین بار در آمریکا در سال ۱۹۶۸ با عنوان «وراثت، بیماری و انسان» توسط انتشارات کالیفرنیا چاپ شد. هنگام بازگشت پروفیسور امری به انگلستان، او انتشارات Churchill Livingstone را در ادینبورگ متقاعد کرد که این کتاب را با عنوان «اصول ژنتیک پزشکی» به چاپ برساند. این سریال به همین عنوان و با تألیف امری به دلیل استقبال چشمگیر در سطح جهان، به گونه‌ی دانشگاه‌های معتبر علوم پزشکی، چاپ‌های بعدی همراهِ تجدید نظر کامل تا چاپ پانزدهم - را به ترتیب در سال‌های ۱۹۷۹، ۱۹۷۵، ۱۹۷۴، ۱۹۸۱، ۱۹۸۳، ۱۹۸۸، ۱۹۹۲، ۱۹۹۵، ۱۹۹۸، ۲۰۰۱، ۲۰۰۶، ۲۰۱۲ و ۲۰۱۷ پشت سر نهاده است، گفتنی است به ادامه دو مؤلف دیگر - ابتدا Bob Mueller و سپس la Young در کنار امری قرار گرفتند. شایسته است انتشار ویرایش، بازده این اثر را که حاصل پشتکار و سخت‌کوشی پروفیسور امری در خلال سال‌های طولانی و در راستای پایه‌ریزی ژنتیک پزشکی به عنوان یک تخصص است، گرامی داشته و از کوشش‌های او قدردانی کنیم.

اگرچه پیشرفت در همه‌ی قلمروهای ژنتیک - به عنوان دانش گوناگونی و وراثت - فوق‌العاده سریع و تکان‌دهنده است؛ این مهم در ژنتیک پزشکی به‌ویژه شایان تأکید است. برای نمونه، مقایسه‌ی ویرایش حاضر (۱۵/ سال ۲۰۱۷) با ویرایش پیشین (۱۴/ اشکارا تغییرات و تحولات برجسته‌ی را نشان می‌دهد و مشاهده می‌شود که (به استثنای فصل ۱۳) همه‌ی فصل‌های کتاب دستخوش تغییر و اصلاح کمی و کیفی قابل توجه گردیده‌اند که به‌طور مشخص، در برخی از فصل‌ها (۲، ۳، ۷، ۸ و ۱۲) به دلایلی علمی و کارشناسی مانند غالب بودن مطالب پایه‌ی، میزان تغییرات اندک یا بسیار اندک است. در حالی که در شماری از دیگر فصل‌ها (۱ و ۶) تغییرات بیشتر و در محدوده‌ی متوسط می‌باشد. تغییرات در فصل‌های دیگر

(۴، ۹ تا ۱۱، ۱۴ تا ۱۸ و ۲۰ تا ۲۲) زیاد تا بسیار زیاد بوده و فصل ۱۹ از بنیاد و به نحو همه‌جانبه متحول شده است. در منابع مورد استفاده در انتهای فصل‌ها نیز به طبع تغییراتی انجام گرفته و روزآمد گردیده است. شایان تأکید است که با نگاهی واقع‌بینانه و نگرش آرمانی، تلاش به عمل آمد تا در معادل‌های فارسی به کاررفته در چاپ پیشین (مربوط به ویرایش ۱۴ اصل کتاب)، در متن فصل‌ها، با حفظ اصول، اصلاحاتی که بیشتر نظرات دانشجویان عزیز را تأمین کند؛ انجام گیرد. اگرچه در بخش ۴ (فرهنگ واژه‌ها) و برای پاسداشت زبان فاخر فارسی، در تلاشی علمی فرهنگی؛ آگاهانه عموم معادل‌های فارسی به کاررفته در چاپ پیشین - و با اصلاح جزئی در مواردی - حفظ و مورد تأکید قرار گرفت تا علاقمندان به تدریج آن را مورد پسند ذایقه‌ی خود قرار دهند. در شمار بسیاری از واژه‌های به کاررفته در متن کتاب نیز اصلاحاتی انجام گرفت.

در پیوست‌ها نیز تغییرات و اصلاحاتی انجام گرفته است که به‌ویژه در پیوست‌های ۱ و ۲ و ۳ (به ترتیب مربوط به پایگاه‌های شبکه‌ی اینترنتی و بانک‌های اطلاعاتی، پرسش‌های چندگانه‌ی مبتنی بر مورد) به مراتب گسترده‌تر است. اصلاحات هدفمند و ضروری مورد اشاره در بالا که به دلیل بی‌عرفت‌های، غرض‌العاده سریع و در محدوده‌ی چند سالی که از ویرایش پیشین کتاب می‌گذرد، همراه با به‌روز کردن کتاب، بر انسجام، بی‌نقصی و ارتباط پویای مطالب افزوده است. شماری از تغییرات شامل - بجا - اضافه کردن مطالب جدید در متن، حذف یا تکمیل برخی از مطالب پیشین، از جمله شماری از شکل‌ها و جدول - و افزودن شکل‌های جدید هستند. لازم به تأکید است که نگارنده با دقت بسیار، صفحه به صفحه و سطر به سطر مطالب ویرایش‌های ۱۴ و ۱۵ مربوط به اصل اثر را تطبیق داده و براساس ویرایش پانزدهم، همه‌ی تغییرات و اصلاحات را در اثر حاضر گنجانیده است. ذکر این نکته نیز ضروری است که غلط‌های ناخواسته و عمدتاً تأییدی موجود در چاپ پیشین کتاب (چاپ فارسی) نیز، با دقت بسیار نگارنده، در چاپ حاضر اصلاح شده است. افزون بر اینها، بسیاری از مشخصات، شکل‌ها و جدول‌ها که

در چاپ نخست به انگلیسی بود، به فارسی برگردانیده شده است. آنچه انجام یافته است، کتاب حاضر را در مجموع، جامع و پایه‌یی و مرجعی قابل اتکا و روزآمد و سودمند برای دانشجویان رشته پزشکی و نیز طیف گسترده‌یی از دانشجویان رشته‌های متفاوت علوم زیستی درآورده است.

انعکاس مهمترین یافته‌های پزشکی که تازه هم باشند؛ مستلزم نوآوری در ساختار کتاب بوده است که توسط مؤلفان دانشمند آن به‌درستی انجام گرفته است. بار دیگر تأکید می‌نماید که در ویرایش حاضر مؤلفان اصلی تلاش بسیار کرده‌اند تا مطالب را با بیان و تفسیری آرایه کنند و با کاستن از مطالب اضافی و البته راجح‌نمکان، فضا را برای برخی از مطالب جدید فراهم آورد و مباحث را منسجم‌تر کنند. گزافه نیست که تأکید کنیم مباحث این کتاب به‌دلیل ماهیت دانشگاهی آن هم در سطح جهانی و ورود به عموم، صورت زندگی انسان از اهمیت کلیدی برخوردار است.

مباحث اثر حاضر، خواننده را به دنیایی بسیار از دستاوردهای شگفتی و در عین حال نقش‌آفرینی تعیین‌کننده در عصر حاضر هدایت، سلامت و پزشکی هزاره‌ی سوم می‌برد. تأکید بر رمز و رازهای پُرشمار، به ما در برابر این همه تلاش‌های خستگی‌ناپذیر پژوهشگران برای خدمت به جامعه‌ی بشر، احساس غرور و افتخار می‌بخشد.

ویرایش حاضر پزشکی امروزی دارای سه بخش مشتمل بر ۲۲ فصل و ۶ پیوست است که مؤلف با بهره‌گیری از تجارب ارزشمند خود، در یک ارتباط علمی و منطقی توفیق یافته است تا در حجمی متعارف، چکیده‌یی از مهمترین و اساسی‌ترین دستاوردهای چهاردهه‌ی اخیر در ژنتیک پزشکی و پزشکی مولکولی را در قلمروهای سلولی و پایه، مولکولی و بالینی - کاربردی مورد بحث قرار دهد.

بخش نخست کتاب با عنوان میانی علمی ژنتیک انسانی در ۹ فصل به‌ترتیب به تاریخچه، اساس سلولی و مولکولی وراثت، کروموزوم‌ها و تقسیم سلول، یافتن مسبب ناهنجاری‌های تک‌ژنی با شناسایی ژن‌های بیماری، فنون آزمایشگاهی برای تشخیص ناهنجاری‌های تک‌ژنی، الگوهای

وراثت، ژنتیک جمعیت و ریاضی، محاسبه‌ی خطر و ژنتیک تکوینی پرداخته است.

بخش دوم با عنوان ژنتیک در پزشکی و پزشکی ژنومی در ۶ فصل به‌ترتیب مباحث بیماری رايح، چندژنی و ژنتیک چندعاملی، غربالگری برای بیماری ژنتیکی، هموگلوبین و بیماری‌های هموگلوبین، ژنتیک ایمنی، ژنتیک سرطان و فارماکوژنتیک، پزشکی انفرادی و درمان بیماری ژنتیکی را مورد بررسی و تأکید قرار داده است.

بخش سوم با عنوان ژنتیک بالینی، مشاوره و اخلاق در ۷ فصل به‌ترتیب شامل ناهنجاری‌های مادرزادی، نشانگان‌های بدريخت و ناتوانی یادگیری، ناهنجاری‌های کروموزوم، خطاهای مادرزادی متابولیسم، روند کلی ناهنجاری‌های تک‌ژنی، آزمون پیش‌زایمانی و ژنتیک تولید مثلی، مشاوره‌ی ژنتیک و اخلاق و مباحث قانونی در ژنتیک را مورد توجه قرار داده است.

گزینش کتاب حاضر برای ترجمه مبتنی بر دلایلی به‌ویژه موارد زیر بوده است:

- بررسی‌های به‌عمل آمده و بنا بر تجربیات آموزشی و پژوهشی بیش از چهار دهه توسط نگارنده، این کتاب در میان چند اثر معنود ارزشمند جهانی دیگر در موضوع ژنتیک پزشکی، از لحاظ جامعیت نسبی، محتوا، نوآوری و تازگی مطالب جایگاه برجسته‌یی دارد؛ از این روست که به‌عنوان یک اثر معتبرترین کتب مرجع برای دانشجویان رشته‌های متعارف سوم زیستی پایه و کاربردی، به‌ویژه علوم پزشکی، پیراپزشکی، داروسازی و شمار فراوانی از رشته‌های زیست‌شناسی در بسیاری از دانشگاه‌های معتبر جهان درآمده و چاپ پانزدهم خود را پشت سر نهاده است. افزون بر این، مطالب آن برای پزشکان و متخصصان گوناگون علوم پزشکی و حتی کسانی که در قلمروهای غیر پزشکی، اما علاقمند به کسب دانش و آگاهی‌های ساده در ژنتیک پزشکی نیز می‌تواند بسیار مفید باشد.
- مباحث کتاب (به‌دلیل ماهیت دانشگاهی) در مجموع

به‌نحوی تنظیم شده‌اند که با عموم سرفصل‌ها و برنامه‌های درسی مصوب قانونی برای آموزش ژنتیک پزشکی و انسانی به دانشجویان علوم پزشکی در کشور، هماهنگی دارند.

- ترتیب منطقی ارایه‌ی مباحث، انسجام و سیاق مطالب ارایه‌شده در هر فصل، نگرش سیستماتیک، کاربردی و بالینی و پیوستگی عناوین و داشتن روابط طولی و عرضی در خلال فصل‌ها، بر تجربه‌گرانسنگ، اشراف چشمگیر و توانایی علمی بالای مؤلف دلالت دارد.
- ارایه‌ی جدید، نوین مطالب و معرفی برخی از منابع مطالعاتی و تکمیلی در انتهای هر فصل، نشان از نگرش پویا و خلاقانه مؤلف، در اثر ماندگار خود است.
- معرفی پایگاه‌های اینترنتی، بانک‌های اطلاعاتی بسیار مهم و روزآمد در موضوع کتاب، بخش پیوست‌ها، از دیگر امتیازهای کتاب است.
- گنجایندن بخش خودآزمایی و پرسش‌های اندک‌نهایی و نیز موردی مربوط به فصل‌های متفاوت کتاب، همراه پاسخ آنها در پیوست‌های مربوط، از دیگر نشان‌دهنده چشمگیر این کتاب است.
- تلاش هدفدار برای دانش‌افزایی از جمله برای افراد غیرمتخصص که از ژنتیک پزشکی اطلاع چندانی ندارند اما به این دانش سودمند علاقمندند، کتاب حاضر برای این دامنه از علاقمندان نیز شرایط مناسب برای مطالعه و آوایی از پیشرفت‌های جدید به‌دست‌آمده را فراهم آورده است.
- از آنجا که امروزه آموزش علوم به‌ویژه ژنتیک پزشکی، تنها به یادگیری نظریه‌ها و روش‌ها محدود نیست، بلکه مفاهیم اجتماعی سهم محوری دارند و ظهور فناوری‌های بی‌بدیل این روند را سرعت بخشیده است، توجه درخور به این مفاهیم ضرورت مضاعف یافته است. مؤلف کتاب با درک این ضرورت، در انتهای کتاب فصل مستقلی را به مباحث اخلاق در ژنتیک پزشکی اختصاص داده است که به‌شکل معمول در کتاب‌های همانند به فراموشی سپرده شده است؛ هرچند نظریات

ابرازشده در این فصل، متعلق به نویسنده آن است و ترجمه‌ی آن به مفهوم تأیید یکایک این دیدگاه‌ها از سوی مترجم نیست!

شایان تأکید است که گنجایندن ۲۲ فصل و پیوست‌های مربوط در یک حجم قابل قبول به‌نحوی که از محدوده‌ی یک کتاب مرجع دانشگاهی فراتر نرود، بی‌آنکه به حذف عناصر اساسی یا افزایش بیش از اندازه‌ی بار درس ژنتیک پزشکی و انسانی منجر گردد، نشان از دید واقع‌بینانه و کارشناسانه‌ی مؤلف از محدودیت‌هاست.

پیرامون ترجمه این اثر، ذکر نکات زیر ضروری به‌نظر می‌رسد:

- تلاش فراوان شده است از کاربرد واژه‌های زبان اصلی پرهیز شود.
- در واژه‌های علمی که به فارسی برگردانده شده‌اند، کوشش شده است که «مناسب‌ترین» برابر به‌کار رود و یکدستی واژه‌ها نیز مراعات شود؛ اگرچه به‌دلیل تازه‌بودن بسیاری از واژه‌ها و به‌طبع نبودن برابر برای برخی از آنها در زبان گفتاری یا نوشتاری علوم زیستی و پزشکی کشور، در این موارد نیز با وجود دشواری‌ها، در حد اعتدال اندک نگارنده، برابر نهادهایی پیشنهاد شده که می‌تواند با نقد سازنده و راهنمایی‌های صاحب‌نظران، کاستی‌های آن میان برود.
- در سراسر کتاب تلاش شده است جملات بسیاری که به‌نظر می‌آمد به تین، تر یا نقد علمی و تألیف نیازمندند، صدها برصیح‌صاف یا تکمیلی برای فهم بهتر مطالب، در میان دو قلاب (کروشه [])، با قید حرف «م» برای مترجم، ارایه شده است. از این رو، اثر حاضر در عین ترجمه‌ی کامل اصلی کتاب اصول ژنتیک امری، با عنوان ترجمه و تألیف معرفی شده است. به‌ویژه مطالب تفصیلی بخش ۴ کتاب حاضر با عنوان فرهنگ واژه‌ها، به‌شکل کامل از سوی نگارنده تألیف گردیده است که در ادامه‌ی مقدمه‌ی حاضر توضیح بیشتری پیرامون آن ارایه شده است.
- اهتمام فراوان به‌عمل آمده تا با وجود سختی‌هایی که

در نگارش شماری از جملات در برخی از فصل‌های اصل کتاب وجود داشت، ترجمه در مجموع با رعایت امانت، دقیق باشد و مفاهیم اصل عبارات بدون تلخیص یا تغییر، به فارسی برگردانده شود و تا آن‌جا که امکان داشت سبک و شیوه‌ی مؤلف محفوظ بماند.

- پانویست‌های انگلیسی مربوط به کلمات یا اسامی متن در هر فصل، در مجموع مجزا آورده شده است. حُسن این کار آن است که مطالعه‌ی گزینشی یک فصل، خواننده را از یافتن واژه‌های جایگزین شده در فصل‌های دیگر بی‌نیاز می‌کند.

در اینجا اشاراتی هر چند گذرا بر تألیف بخشی با عنوان «فرهنگ واژه‌ها» در انتهای کتاب شاید خالی از فایده نباشد: این بخش دربردارنده‌ی حدود ۵۰ واژه است که بنا بر ضرورت، برخی به شکل مختصر، شماری را به تفصیل، ژن، ژنوم، DNA، جهش، تقویت ژنی، انگشت‌نگار DNA، شبیه‌سازی، طرح بین‌المللی ژنوم انسان، ناقل، انتقال، محدودکننده، رتروویروس، پروب، RFLP، PCR، FISH، با تفصیل نسبی توصیف شده‌اند. اگرچه در اصل سبب نیز چند صد واژه وجود داشته است که همگی با اختصار کامل توصیف شده‌اند، نگارنده به دلایل متعدد تصمیم گرفت با استفاده از ده‌ها منبع معتبر و جدید و از جمله اصل اثر حاضر (که مهمترین آنها در انتهای بخش فرهنگ واژه‌ها معرفی شده است) و نیز تجربیات شخصی به دست‌آمده در خلال بیش از چهار دهه آموزش و تدریس، به تألیف این بخش بپردازد. تجربیات طولانی و پیوسته‌ی تدریس به‌ویژه به دانشجویان رشته پزشکی و دیگر رشته‌های علوم پزشکی، نگارنده را کاملاً متقاعد کرده است که دانشجویان در کنار مباحث مورد تدریس، به یک فرهنگ مناسب و مختصر فارسی و دست کم مشتمل بر پُر مصرف‌ترین واژه‌ها نیاز مبرم دارند تا مباحث را به شکل اصولی و بنیادی فرا گیرند. این ضرورت در علوم‌ی مانند ژنتیک که بنا بر ضرورت، پیوسته واژه‌های نو در حال ساختن است، اهمیتی مضاعف پیدا می‌کند.

در فرهنگ مختصر واژه‌ها، به دلیل پرهیز از طولانی‌شدن مطلب، به طبع جای بسیاری از واژه‌ها خالی است که پرداختن به آن فرصت مستقلاً را می‌طلبد و نگارنده بر آن است که ان شاء... در آینده در چندین جلد آن را منتشر کند. تألیف فرهنگ مختصر واژه‌ها، البته وقت بسیاری را صرف خود کرد؛ چه، بر صاحب‌نظران پوشیده نیست که در اغلب موارد، برای یک واژه باید ساعت‌ها وقت صرف کرد و منابع معتبر فراوانی را به طور مقایسه‌ی مورد مطالعه قرار داد. با این همه و با وجود تلاش فراوان، این بخش واجد کاستی‌هایی است که امید می‌رود با نقد سازنده‌ی صاحب‌نظران، در چاپ‌های بعدی اصلاح و به طور نسبی با گنج‌نبدن واژه‌های نوی که در راهند و اصلاح و تکمیل واژه‌های موجود، بهبود یابد. بسیار خرسند خواهیم شد چنانچه این تلاش داوطلبانه‌ی علمی فرهنگی و البته سخت، در مجموع رضایت دانشجویان عزیز و خوانندگان ارجمند را در پی داشته باشد.

افزون بر بخش فرهنگ واژه‌ها، نشانه‌های اختصاری مهم نیز توسط نگارنده به انتهای این بخش از کتاب اضافه شد. خواننده را در درک بهتر مفاهیم یاری رسانده و به طور نسبی او را از مراجعه به بسیاری از منابع و کتب بی‌نیاز کند. اینک اجازه دهید از میان انبوه کشفیات و دستاوردهای تنها سی‌و‌پنج سال اخیر، به چند نمونه‌ی راهبردی اشاره کنیم که عموماً و به تفصیل در اثر حاضر معرفی و به بحث نهاده شده است:

- طرح ۱۰۰۰ ژنوم: طرحی که در مقیاس بزرگ است که برای توالی‌یابی ژنوم ۱۰۰۰ نفر انسان، از سراسر جهان در سال ۲۰۰۸ به اجرا درآمد. طرح عظیم، به‌ویژه در راستای درک عمیق و مولکولی ما از ژنتیک بیماری‌های چندعاملی در سال‌های پیش رو، بصیرت‌های جدیدی را نوید می‌دهد.

اگرچه نیازی به اثبات ندارد، لازم به تأکید است نزدیک به یک دهه است که از محدودی‌اولیه‌ی ژنوم انسان عبور کرده‌ایم؛ جدول مقایسه‌ی زیر، نمونه‌ی از شواهد مستند است که اطلاعات گویای آن ما را از هر توضیحی در این باره بی‌نیاز می‌کند:

سال	هزینه تقریبی مورد نیاز	زمان لازم برای تعیین ردیف کامل بازی ژنوم انسان
۱۹۹۰	بیش از ۲/۳ میلیارد دلار	حدود ۱۵ سال
۲۰۰۰	یک میلیارد یورو	حدود ۱۰ سال
۲۰۰۸	۵۰ تا ۱۰۰ هزار یورو	حدود ۴ ماه
۲۰۱۰	۵ تا ۱۰ هزار یورو	حدود ۲ هفته
۲۰۱۵	۱۰۰۰ یورو	حدود ۱ روز
۲۰۲۰	۱۰ یورو	از چند دقیقه تا حداکثر ۱ ساعت

- تولید الگوها، تراریخته‌های حیوانی یک فرایند طولانی و گران است. اما یک فناوری انقلابی جدید ویرایش ژنوم، CRISPR-CAS1، یک ابزار قدرتمند را برای بررسی جهش‌های ژنتیکی شناخته‌ای شده در بیماران خواه در سیستم‌های سلولی، الگوهای حیوانی فراهم می‌کند. این سیستم از یک RNA راهنما (gRNA) استفاده می‌کند تا با توالی مکمل، وکلتاز Cas را به جایگاه هدف آورد و موجب برش‌های مشخصی در DNA شود. این DSBها می‌توانند برای آرایه‌های زیستی یا توالی‌ها از طریق یک مکانیسم تعمیر وابسته به هومولوگ استفاده شوند. توسط ریزترزی RNAهای سنتز شده توالی‌های DNA دهنده‌ای به تخم‌های بارور شده‌ی موش، معرفی یک الگوی موش با یک جهش ژنی خاص ظرف چند ماه امکانپذیر شده است.
- روش قدرتمند مطالعات همراهی گسترده‌ی ژنوم (GWA) با آغازی شکوهمند در سال ۲۰۰۶، انفجاری از اطلاعات را پیرامون بیماری‌های رایج فراهم آورده است. برای نمونه، این فناوری تا سال ۲۰۱۴ هزاران همراهی قابل تولید و تکرار را در بیش از ۶۰۰ بیماری یا صفت شناسایی کرده است. همچنین هزاران لوکوس استعداد ژنتیکی برای بیماری‌های متعدد مشخص شده‌اند: پیشرفت‌های عمده‌ی سال‌های اخیر، با مطالعات همراهی گسترده ژنومی امکانپذیر شده است که آشکارکننده‌ی مسیرهای زیستی جدید درگیر در ایجاد بیماری هستند و موجب پیشرفت‌های درمانی آینده می‌شوند.
- فناوری‌های ابداع شده در تعیین ژنوتیپ چندشکلی‌های

تک‌نوکلئوتیدی (SNP)، همراه با درک فزاینده‌ی گوناگونی ژنتیکی، مطالعات همراهی و نیز ردیف‌یابی بازی گسترده‌ی ژنوم برای رمزگشایی از بسیاری از لوکوس‌های مستعد جدید برای بیماری‌های چندژنی؛ درجه‌ی تازه در راستای تشخیص، پیشگیری و درمان بیماری‌های خطرناک را گشوده است.

- تلاش گسترده برای تشخیص غیرتهاجمی و نیز درمان پیش از تولد بیماری‌ها، فوق‌العاده نویدبخش است. این چشم‌انداز امیدبخش مبتنی بر آنالیز دقیق DNA جنینی در گردش خون مادر، در حالی است که در هر یک میلی‌لیتر از خون مادر باردار، تنها یک سلول جنینی وجود دارد.

خوشبختانه امروزه شمار زیاد فنون قدرتمند برای تشخیص پیش از تولد اختلالات جنینی و اختلالات ژنتیکی در دسترسند. به طبع، جذابیت یک آزمون بسیار دقیق پیش از تولد که از یک روش تهاجمی با خطر از دست دادن جنین جلوگیری کند، برجسته و آشکار است. تأکید می‌نماید که تشخیص پیش از تولد غیرتهاجمی روی DNA جنینی فارغ از سلول در گردش خون مادر شروع به تغییر دادن رویکرد غربالگری و تشخیص پیش از تولد نموده است.

- نمونه‌ای که بسیاری از ژن‌ها دارای ظرفیت انجام کار ردهای چندگانه‌اند، واقعیتی که مفاهیم و باورهای مرسوم از سده ۱۹ بند بیماری را به چالش کشانده است.
- توسعه‌ی طرح بین‌المللی ژنوم انسان، موفق به طرح «Variome» گردید است که مجرای آن عزم کرده‌اند گوناگونی عظیم توالی‌های DNA انسان را در سراسر جهان تدوین کرده و به اشتراک گذارند. بدیهی است که توالی‌یابی همه‌ی اگزوم و ژنوم در مطالعات جمعیتی هدفمند متعدد و بهره‌گیری بایسته از رشد دم‌افزون حوزه‌ی میان‌رشته‌ی بیوانفورماتیک که در آن زیست‌شناسی، دانش فراگیر رایانه و فناوری اطلاعات در «رشته‌ی واحد» ادغام می‌شوند، چشم‌انداز بسیار نویدبخشی را با تدارک امکانات بسیار گسترده از جمله نقشه‌های جامع ژنی، توالی‌های DNA، ژنومیک مقایسه‌ی و کاربردی

برای مبارزه‌ی اساسی با بیماری‌های ژنتیکی تک‌زنی و نیز پیچیده نوید می‌دهد.

ژنومیک مقایسه‌یی اهمیت حیاتی در پژوهش‌های دم‌افزون ژنوم انسان دارد و از جمله ژن‌های جدید را به‌نحو فزاینده شناسایی می‌کند. همچنین، ژنومیکس کارکردی درک جاری ما را از رابطه‌ی میان ژنوم یک موجود و فنوتیپ آن به‌نحو معنی‌داری می‌افزاید. شماری «Omics» مشتمل بر ترانس کریپتومیک (بیان ژن)، پروتئومیک (بیان پروتئین) و متابولومیک در کانون توجه آن قرار دارد، و برای نمونه، بیان ژن‌های کدکننده‌ی پروتئین‌ها توسط regulome مدیریت می‌شود.

فهم علمی از regulome در حال افزودن بر سرعت خود است، همچنان که طرح‌هایی مانند طرح عظیم بین‌المللی «ENCODE» (آراره‌ی المان‌های عناصر) DNA، عناصر تنظیمی جدیدی را شناسایی می‌کند. در تلاش است که همه‌ی عناصر کارکردی ژنوم - در هر دو ناحیه‌ی کدکننده و غیر کدکننده - شناسایی کنند. ر آینده ممکن است آنالیز ژنوم کامل یک فرد، شناسایی همه‌ی واریته‌های شناخته‌شده‌ی مرتبط با بیماری‌های انبوه بر واریته‌های تعیین‌کننده‌ی پاسخ به دارو امکانپذیر باشد. از یاد نبریم که هم‌اکنون طرح‌هایی در مقیاس بزرگ مانند «۱۰۰/۰۰۰ ژنوم» در انگلستان و Varionome در جریان است. همچنین، پژوهشگران به کاتالوگ کامل حدود ۲۰/۰۰۰ ژن دسترسی دارند و تداوم تعمیق توالی ژنوم انسان پژوهش‌های نوین زیست‌پزشکی را در دهه‌های آینده پی‌ریزی خواهد کرد.

در ۵ سال گذشته، تعداد فنوتیپ‌های بیماری با اساس مولکولی شناخته‌شده از ۲۷۰۰ به ۴۵۰۰ افزایش یافته است. هر ماه، به‌طور میانگین بیش از ۱۰ ژن جدید بیماری گزارش شده و بیش‌بینی می‌شود که علت ژنتیک حدود ۲۵ درصد باقیمانده‌ی بیماری‌های تک‌ژنی در چند سال آینده معلوم شود.

درمان‌های جدید بسیار پیشرفته و فوق‌العاده سریع و توسعه‌ی الگوهای بسیار مناسب و متنوع جانوری برای

گسترش درمان بیماری‌های انسان؛ کسب بصیرت بسیار عمیق‌تر از ژن‌های انسانی و گوناگونی آنها؛ استفاده از سلول‌های پایه‌یی چندتوانی القاشده برای درمان بیماری‌هایی مانند پارکینسون و نیز پایه‌یی مزانشیمی برای درمان بیماری‌های قلبی-عروقی، چشمی-عروقی، ترمیم استخوان و بیماری‌های متابولیکی استخوان، از مرحله‌ی پیش از بالین (الگوهای جانوری) به کارآزمایی‌های اولیه بالینی (در انسان) توسعه یافته است.

پیشرفت‌های خیره‌کننده‌ی اخیر در فناوری ردیف‌یابی بازی به مفهوم ردیف‌یابی اگزوم (exome) - آنالیز نواحی کددار همه‌ی ژن‌ها شامل شناسایی توالی و واریانت‌های مرتبط با ویژگی‌های بیمارگونه در انسان - و ردیف‌یابی همه‌ی ژنوم؛ راهکارهای عملی و توانمند برای شناسایی ژن‌های بیماری‌هاست. این فناوری، پنجره‌ی نویی در جهت شناسایی بیماری‌های نادر انسان گشوده است.

توالی‌یابی نسل بعد، امکان آزمون هم‌زمان را برای همه‌ی ژن‌هایی که در آنها جهش‌ها به‌عنوان علت اختلال تک‌ژنی شناخته شده‌اند، فراهم آورده است. بیش از ۵۰۰۰ ناهنجاری چندگانه‌ی بدrix مادرزادی در انسان‌های عقب‌ماندگی ذهنی در پایگاه داده‌ی بدrix شناسایی شدند توصیف شده‌اند که اختلالات تک‌ژنی، و معده‌ی پراکنده و غیرژنتیکی، و نیز آنهایی را که از حامل‌ها وزن ناشی شده‌اند، پوشش می‌دهد. اکنون برای بسیاری از آنها که به‌دلیل جهش‌ها یا واریته‌های تک‌ژنی هستند علت شناخته‌شده‌ی وجود دارد و فناوری توالی‌یابی نسل بعد این قدرت را دارد که علت پنهان در بسیاری از موارد باقیمانده را کشف کند. به همان اندازه که هزینه‌های توالی‌یابی نسل بعد افت می‌کند، توالی‌یابی ژنوم به‌جای اگزوم بیشتر می‌شود. توالی‌یابی ژنوم به زمان آماده‌سازی دستی کمتری در آزمایشگاه نیاز دارد و توانایی تشخیص تقریباً همه‌ی انواع جهش‌ها، از جمله جهش‌های اینترونی، جهش‌های تنظیمی و بازآرایی‌های

کروموزومی متعادل را داراست.

تلاش‌های پژوهشی در حال حاضر، بر درک نقش DNA غیر کدکننده در کنترل بیان ژن و چگونگی مشارکت آن در بیماری انسان متمرکز شده‌اند. توالی‌یابی نسل بعد موجب سرعت‌بخشیدن به کشف ژن جدید بیماری و اساس ژنتیکی حدود ۷۵ درصد از حدود ۶۰۰۰ ناهنجاری تک‌ژنی در حال حاضر شناخته‌شده گردیده است.

- روش توالی‌یابی عمیق امپلیکون برجسب‌خورده (Tam-Seq) هم‌اکنون، تکثیر و نیز توالی‌یابی عمیق نواحی ژنومی دربرگیرنده‌ی هزاران باز را حتی با استفاده‌ی منفرد DNA قطعه‌قطعه شده فراهم آورده است.

- امروزه کاربرد توالی‌یابی نیز، واقعاً دارد و بسیاری از پیشنهاد‌های تشخیص مستقیم به مصرف‌کننده وجود دارند تا استعداد‌های ژنتیکی یک فرد را به‌منظور پرداخت هزینه و تولید یک نمونه‌ی مناسب برای کشف آن در نتیجه، مقدار زیادی از داده‌های ژنوم فرد، مشخص خصوصی با منشأ تجاری ذخیره می‌شوند.

- ظهور توالی‌یابی نسل بعد به‌طور چشمگیری درک ما از ژنتیک سرطان افزایش داده است و یک تلاش جهانی در حال جریان است تا داده‌های عظیم ژنوم سرطان را در کنار هم بچیند که این کار از طریق سایت‌هایی مانند کاتالوگ جهش‌های سوماتیک در سرطان (COSMIC) سرپرستی می‌شود. در حالی که فنون سیتوژنتیک و ریزآرایه‌ی CGH بر اهمیت رخداد‌های ژنتیکی سوماتیک متعدد و اغلب تکرارشونده در تومور‌زایی، مانند بازآرایی‌های کروموزومی مختل‌کننده و ازدست‌رفتن آلل تأکید دارند، این DNA پروفایلینگ بافت تومور است که در حال ارتقای زیست‌شناسی سرطان، درمان، نظارت و بقا، به سطح کاملاً جدیدی است.

- آنالیز DNA تومورها با تعیین پروفایل یا نیمرخ و تعیین امضا‌های مولکولی آغاز شده تا درک ما را از ژنومیکس و تاریخچه‌ی طبیعی سرطان دگرگون کند.

به‌طور مشابه، توانایی تشخیص و آنالیز DNA توموری در گردش، به احتمال زیاد در آینده روش نظارت بر سرطان را دگرگون می‌کند.

- یکی دیگر از کاربردهای به‌سرعت در حال ظهور توالی‌یابی نسل بعد در ژنومیکس سرطان، تشخیص DNA توموری در گردش (ctDNA) در بیماران مبتلا به متاستاز است. در پلاسمای بیمار سرطانی، DNA توموری ممکن است به‌شکل سلول‌های توموری در گردش (CTC) یا DNA فارغ از سلول وجود داشته باشد. نشان داده شده است که فراوانی CTC‌ها و ctDNA در پلازما با مرحله‌ی سرطان در بیمار در ارتباط است، یعنی هرچه سرطان پیشرفته‌تر باشد، فراوانی CTC و ctDNA بالاتر است؛ این وضعیت با بقا نیز در ارتباط می‌باشد. گزینش مناسب‌ترین انتخاب از درمان دارویی و در دوز صحیح با استفاده از اطلاعات ژنتیکی یا ژنومیکی، گامی به‌سوی پزشکی شخصی‌شده یا فردی (Personalized or individualized medicine) است. در خلال ۱۰ سال گذشته، نمونه‌های بسیاری از پزشکی طبقه‌بندی‌شده (Stratified medicine) پدید آمده‌اند که در آنها درمان برای یک بیماری خاص برپایه ژنوتیپ فرد بیمار وابسته است. این نمونه‌ها دربرگیرنده‌ی زیرگروه‌های تک‌ژنی بیماری‌های نادرند که درمان مبتنی بر بیمار، مبتلا با جهش‌هایی در یک ژن خاص، یا با طبقه‌بندی سطح خاصی از یک نوع تومور، براساس خصیصه‌های ژنتیکی آن تومور توصیه می‌شود. بنابراین تشخیص ژنتیکی (ژنومیکی) گامی اساسی در راستای مناسب‌ترین درمان است. طرح‌های فعلی بر بهبود سلامت از طریق پزشکی دقیق (Precision medicine) متمرکز شده‌اند. این تحول عظیم، یک رویکرد یکپارچه‌ی چندرشته‌یی چندسطحی است که آنالیز نمونه‌های انسانی و داده‌های مراقبت سلامت را برای بهبود مراقبت بالینی از طریق افزایش دقت در فهم سازوکار‌های بیماری و پاسخ دارو انجام می‌دهد.

- زیست‌شناسی سلولی و ژنتیک مولکولی به‌ویژه در سال‌های

آخر درک ما را از سرطان از اساس دگرگون کرده است، چنانکه توالی‌یابی نسل بعد برای آنالیز ساختار ژنتیکی تومور به کار گرفته شده است. همزمان، راهکارهای جدید درمان سرطان، از طریق درمان‌های دارویی و ایمنی هدفمند، در تدارک امید بزرگی برای اصلاحاتی چشمگیر در مرگ‌ومیر ناشی از بیماری در شکل‌های متعدد متفاوت آنند. این یک بخش هیجان‌انگیز و به سرعت در حال حرکت است.

این همه، ما را به هدف‌های راهبردی مشتمل بر موارد زیر رهنمون می‌سازد:

- درک واقعی نیست ناسی همه بیماری‌ها در ژنتیک انسانی و بالینی.
- بهبود و اصلاح چشمگیر روش‌های تشخیصی، درمانی و پیشگیری.
- رده‌بندی مولکولی و ریزمولکول‌های بیماری‌ها، رایج.
- درک خطرات ژنتیکی برای هر فرد و تشخیص او به درمان‌های پیشرفته.
- تولید داده‌های سودمند برای ابداع مناسبترین راهکارهای مداخله در سلامت و بهداشت عمومی.

به مدد نمونه‌های بالا و بسیاری از موارد ناگفته و به کمک پیشرفت‌های حاصل در دهه‌ی آینده و دانش پیش رو، توانایی‌های انسان صدچندان خواهد شد. با پیشرفت‌های بیشتر در فنون جدید ژنومیک کاربردی، روش DNA boost برای تهیه‌ی نیمرخ‌های DNA دی «مخلوط‌شده» از افراد گوناگون، تلفیق انقلاب فناوری با انقلاب رایانه و بسیاری از فنون توانمند دیگر، و نیز درک به مراتب عمیق‌تر ارتباط ژنتیک، تغذیه، رژیم غذایی و سبک زندگی، امیدهای تازه‌یی در راستای شناخت بیماری‌ها و صفات پیچیده و افزایش چشمگیر عمر - و دوران جوانی - جوانه زده است.

امید است با آموزش عالمانه، روزآمد و هدفدار این مباحث - و به‌طور کلی آموزش‌های پیش‌دانشگاهی و دانشگاهی - موجب دلگرمی و افزایش انگیزه بیش از پیش دانشجویان و مجهز شدن آنها به روش تفکر منسجم فراهم آید تا استعدادهای طلایی آنها شکوفا شود. این مهم

مستلزم آن است که با پرهیز از انتقال صرف اطلاعات ذهنی برای گرفتن نمره و مدرک و مزایای مادی آن که نه تنها فرزندان ما را در آموختن درست علم ترغیب نمی‌کند، بلکه در اندیشیدن بایسته به آن نیز مشوق نیست، هدف اساسی، حل مشکلات (پزشکی) کشور باشد. توفیق در این میدان نیازمند بازنگری اساسی در اهداف و محتوای فراگیری علم برای آماده‌سازی دانشجویان جهت زندگی شرافتمندانه و مولد در جهان کنونی است و پیداست که بین آموزش خشک و بی‌روح شماری از محفوظات و آموزش خلاق و معجزه‌آفرین، تفاوت بنیادی وجود دارد.

نگارنده بسیار خرسند خواهد شد چنانچه اثر حاضر در معرفی جنبه‌های اعجاب‌انگیز ژنتیک پزشکی، برای خوانندگان عزیز به سهم ناچیز خود مفید واقع شود. چنین توفیقی خستگی‌های حادث از مشغله‌های فراوان روزانه را محو کرده، لذت و انگیزه نگارنده را در ادامه‌ی این فعالیت‌ها دوچندان خواهد کرد.

در دنیایی که پیوسته در حال نوشتن است و علوم و فنونی که با هر پلک‌زدن ما در حال تحول و پیشرفت هستند، به فرزندان و دانشجویان عزیزم این ارزشمندترین سرمایه‌ی انسانی توصیه می‌کنم با شور، نشاط و امید، لحظه‌ای را به اندوزی و دانش‌افزایی هدفمند غفلت نکنند؛ در عین حال، در سینه مراقب خود باشند، زیرا هرچه با ارزش‌تر است، بیشتر در معرض خطر است و برای همین باید بیشتر و پیوسته مواظب آن بود.

با اعتنای از فرصت و بر سر دایره، از همسر فداکارم سرکار خانم دکتر زهرا روشن و در فرزند دلبندم که صبورانه در تمام طول راه از هیچ کمکی دریغ ننموده و در فراهم آوردن بستر مناسب برای این کار که به‌طور عمده در ساعات فراغت (شب‌ها و تعطیلات هفتگی) انجام گرفت، نقش ممتازی داشتند، صمیمانه سپاسگزارم.

بر اهالی نظر و فرهنگ پوشیده نیست که نوشتن، با حفظ حرمت قلم، کاری بس دشوار و رسالتی بس خطیر است که با پشتوانه‌ی صبر، تلاش، نظم و مداومت و البته در بستر عشق، همه‌ی سختی‌هایش جبران می‌شود و

غوطه‌ور شدن در این اقیانوس، فوق‌العاده لذتبخش می‌شود. به‌ویژه که در چنین شرایطی، سودمندی و خدمت به خلق را تجربه می‌کنی! در چنین فضایی، خلوت یک نویسنده و پژوهشگر، بهشتی را ماند که خداوند با فضل خود به او ارزانی داشته است.

از مادر گرانقدرم که دعای خیر روز و شبش بدرقه‌ی راه است، کمال تشکر را دارم و دستان پرمهرش را که در آن بهار می‌روید و گرما، می‌بوسم. به روح پاک پدر بزرگوارم درود می‌فرستم و از خداوند سبحان برایش آمرزش می‌طلبم. همچنین از دانش‌ری عزیزم جناب آقای رضا احمدی بنی به‌خاطر ارایه‌ی شورای پیشنهاد سودمند برای قلاب‌ها[۱]ی تازه و نیز همکاری صمیمانه‌ی جناب آقای مرتضی زینعلی (مدیر محترم نشر جامعه‌ی نور) و سایر خانم محبوبه تفرشی سپاسگزارم. همچنین از سرکار خانم سمیه قی‌زاده به‌خاطر تایپ و حروفچینی و جناب آقای مجد شایم که محله‌آرایی کتاب را برعهده داشتند، تشکر می‌کنم.

در پایان، بار دیگر از استادان و صاحب‌نظران ارجمند استدعا می‌کنم که از انتقادهای سازنده‌ی خود نگارنده را بی‌نصیب نفرمایند تا این شاء الله... در چاپ‌های بعدی مراعات شود. از خدای سبحان برای همه‌ی آنها که مخلصانه در گسترش کیفی و کمی علوم و فنون مورد نیاز جامعه می‌کوشند، بیش از پیش، عشق، آرامش، همراه با شور زندگی، نشاط، امید، عزت، سربلندی و سرانجامی خوش آرزومندم. خداوند، از تو استمداد می‌طلبم لحظه‌های گذرای عمر را در جهت رضایت خودت و تحکیم دوستی‌ها، محبت‌ها و مهربانی‌ها بگذرانیم و چنین باد! کلام را با بی‌تی از حضرت حافظ به پایان می‌برم:

از صدای سخن عشق ندیدم خوشتر
یادگاری که در این گنبد دوار بماند.
خداوند به اندیشه، قلم و قدم‌تان برکت دهد.

دکتر محمدرضا نوری‌دلویی^۱

استاد ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران

پنجم اردیبهشت‌ماه ۱۳۹۶ هـ.ش

(۲۷ رجب ۱۴۳۸ هـ.ق)، مبعث رسول خدا (ص)