

۱۳۷۹۰۷۲

نگاهی بر ژنتیک پزشکی

و اختلالات شایع شنوایی - گفتاری

دکتر فاطمه منصوری

دکتر زهرا اوسطی آشتیانی

عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

www.ketab.ir

عنوان و نام پدید آور:

نگاهی بر ژنتیک پزشکی (و اختلالات شایع
شنوایی- گفتاری)/ زهرا اوسطی آشتیانی، فاطمه

منصوری

سرشناسه:	اوسطی آشتیانی، زهرا
مشخصات نشر:	تهران: نشر دا، ۱۳۹۴
مشخصات ظاهری:	۲۱۷ ص
شابک:	۹۷۸-۶۰۰-۷۹۲۵-۱۹-۵
وضعیت فهرست نویسی:	فیبا
موضوع:	ژنتیک پزشکی
موضوع:	اختلالات ژنتیکی
شناسه افزوده:	منصوری، فاطمه
رده بندی کنگره:	RB155 / الف ۸ ن ۱۳۹۴
رده بندی دیویی:	۶۱۶ / ۰۴۲
شمه: کتابشناسی ملی:	

نشر دا

نگاهی بر ژنتیک پزشکی (و اختلالات شایع شنوایی- گفتاری)

دکتر زهرا اوسطی آشتیانی - دکتر فاطمه منصوری

شمارگان: ۱۰۰۰ / صفحه: ۱۳۹۴ / چاپ اول

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۹۲۵-۱۹-۵

آدرس: میدان انقلاب- خ جمالزاده جنوبی- کوچه دانشور- پلاک ۵ واحد ۸

۰۲۱-۶۶۹۰۱۷۹۴ - ۰۲۱-۶۶۴۲۱۵۳۴

کلیه حقوق این اثر برای انتشارات محفوظ است.

مقدمه مولفین:

حمد و سپاس ایزد منان را که با الطاف بیکران خود این توفیق را به ما ارزانی داشت که بتوانیم در راه رسالتی که بر عهده داریم در جهت استفاده دانش ژنتیک و نشر کتاب علمی مورد نیاز دانشجویان گام کوچکی برداریم. پیشرفت های علم ژنتیک و علوم زیستی شرایطی را بوجود آورده است که هر لحظه شاهد تحولات اساسی چشمگیر در عرصه علوم و اطلاعات علمی و چاپ مقالات و دستاوردهای علوم زیستی هستیم. امروزه علم ژنتیک از علوم پزشکی جدا نبوده بلکه آگاهی از علم ژنتیک برای بررسی علل بیماری ها و اطلاع از چگونگی تغییر در ساختارهای ژنتیک در ماکولی درون سلول ها، پایه و اساس درمان بسیاری از بیماری ها است. در این راستا جهت کمک به ارتقاء دانش ژنتیک و بنابر تقاضای مکرر دانشجویان بر آن شدیم که منبعی برای استفاده حقیقین و دانشجویان رشته های پزشکی، دندانپزشکی، داروسازی، مامایی، علوم آزمایشگاهی، توانبخشی، بیوشیمی، زیست شناسی و ... معرفی نماییم. کتاب حاضر که حاوی مطالب این قابل درک ژنتیک پایه، پزشکی، مولکولی، سندرم های شنوایی - گفتاری و است امیدواریم در راه ارتقاء علم ژنتیک تاثیر گذار بوده و منبع پر بار و معتبر برای علاقمندان باشد. وظیفه خرد می دانیم که از آقای دکتر سیروس عظیمی استاد معظم دانشگاه علوم پزشکی تهران، خاور راهنمایی های ارزشمندشان صمیمانه سپاسگزاری نموده و از کلیه اساتید ارجمند، دوستان گرامی و تلاش های مجموعه نشر را که از نقطه نظراتشان بهره برده ایم قدردانی نماییم. بدیهی است این تلاشها زمانی مفیدتر خواهد بود که هموطنان عزیز و دانش پژوهان گرامی با ارائه پیشنهادات و نظرات خود ما را راهنمایی نمایند.

دکتر فاطمه منصوری

دکتر زهرا اوسطی آشتیانی

عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران

فهرست:

۱۱	فصل اول: تاریخچه و مروری بر قوانین مندل و استثنائات
۱۱	مقدمه
۱۱	تاریخچه
۱۲	مندل و قوانین آن
۱۸	انواع بیماری‌های ژنتیکی
۱۹	غالبیت ناکامل
۲۰	غالبیت $1/4$ نوان (هم غالبی)
۲۱	اپیستازی
۲۱	آللهای چندگانه
۲۲	آللهای کشنده
۲۲	پلیوتروپی
۲۳	فنوکپی
۲۵	فصل دوم: چرخه سلول و تقسیم سلول
۲۵	چرخه سلول
۲۹	تقسیم سلول
۲۹	میتوز
۳۲	میوز
۳۶	گامت زایی
۳۶	اسپرم‌زایی
۳۷	تخمک‌زایی
۳۹	فصل سوم: ژنتیک مولکولی
۴۰	ساختار DNA
۴۲	ساختار کروماتین و کروموزوم
۴۵	ساختار ژنوم
۴۸	ساختار ژن
۵۰	خانواده ژنی
۵۱	ژن‌های کاذب
۵۱	همانند سازی DNA
۵۶	ساختار RNA
۵۷	رونویسی

۶۰	پردازش RNA
۶۱	پیرایش RNA
۶۴	تولید پروتئین
۶۷	بیان ژن و کنترل
۷۱	جهش
۷۱	جهش های کوچک
۷۲	جهش های بزرگ
۷۳	ترمیم DNA
۷۵	فصل چهارم: روش های مهندسی ژنتیک
۷۶	آنزیم های محدودکننده
۷۷	ناقل یا وکتور
۷۷	پلاسمید
۷۸	باکتریوفاز لامبدا
۷۸	کاسمید
۷۸	کروموزوم مصنوعی، حجم اکتراپی
۷۹	روش کلون سازی
۸۰	روش های تکثیر و بررسی DNA
۸۳	لکه گذاری ساترن
۸۴	لکه گذاری نورترن
۸۴	لکه گذاری وسترن
۸۴	اولیگونوکلوئید با ویژگی الی (ASO) و چند شکلی ترکیب تک رشته ای (SSCP)
۸۷	فصل پنجم: سیتوژنتیک
۸۸	انواع کروموزوم
۹۰	کروموزوم های جنسی و تعیین جنسیت
۹۰	غیرفعال شدن X (پدیده لیونیزاسیون)
۹۲	تهیه گستره کروموزومی و کاریوتیپ
۹۳	روش های رنگ آمیزی و نواریندی
۹۸	کاربردها و مواردی که انجام کاریوتیپ ضروری است:
۹۸	سیتوژنتیک مولکولی
۱۰۰	هیبریداسیون مقایسه ای ژنوم
۱۰۱	ناهنجاری های کروموزومی
۱۰۱	اختلالات عددی
۱۰۳	اختلالات ساختاری

۱۰۴.....	اختلالات ساختاری متعادل
۱۰۹.....	اختلالات ساختاری غیرمتعادل
۱۱۳.....	فصل ششم: اختلالات کروموزومی (اتوزوم و جنسی)
۱۱۳.....	سندرم های کروموزومی
۱۱۳.....	ناهنجاری های کروموزوم های اتوزومی
۱۱۳.....	سندرم داون (تريزومی ۲۱)
۱۱۶.....	سندرم ادوارد (تريزومی ۱۸)
۱۱۷.....	سندرم پائائو (تريزومی ۱۳)
۱۱۹.....	سندرم های ناشی از حذف کروموزوم اتوزومی
۱۱۹.....	سندرم فری کرایه
۱۲۰.....	سندرم ریفت سیرش هورن
۱۲۱.....	نقش پذیری ژنومی
۱۲۱.....	دیزومی تک والد
۱۲۱.....	سندرم برادر ویلی
۱۲۲.....	سندرم انجلمن
۱۲۳.....	ناهنجاری های کروموزوم های جنسی
۱۲۳.....	سندرم کلاین فلتر
۱۲۵.....	سندرم ترنر
۱۲۶.....	سندرم 47,xxx (تريزومی X)
۱۲۶.....	سندرم 48,xxxx (تترازومی X)
۱۲۶.....	سندرم 49,xxxxx (پنتازومی X)
۱۲۶.....	سندرم 47,xyy
۱۲۷.....	اختلالات غدد جنسی و تمایز آن ها
۱۲۷.....	هرما فردیت حقیقی
۱۲۸.....	هرما فردیت کاذب
۱۲۸.....	هرما فردیت کاذب مردانه
۱۲۸.....	هرما فردیت کاذب زنانه
۱۲۹.....	فصل هفتم: توارث مندلی
۱۲۹.....	بیان یا تجلی پذیری
۱۳۰.....	نفوذ پذیری
۱۳۰.....	هتروژنیتی یا ناهمگنی ژنتیکی
۱۳۲.....	توارث اتوزومی غالب
۱۳۴.....	اکندروپلازی

۱۳۵	بیماری هانتینگتون
۱۳۵	نورو فیبروماتوز (فون رکلینهاوسن)
۱۳۷	سندرم مارفان
۱۳۸	دیستروفی میوتونی (تحلیل عضلانی)
۱۳۹	سندرم آپرت
۱۴۰	توارث اتوزومی مغلوب
۱۴۱	فیبروز کیستیک
۱۴۱	سندرم کوکاین
۱۴۲	گرودرما پیگمنتوزا
۱۴۳	توارث وابسته به X
۱۴۵	دیستروفی عضلانی دوشن
۱۴۵	هموگلی
۱۴۸	راشیتیزم هیپوفسیدی داراشیتیزم مقاوم به ویتامین D
۱۴۸	سندرم رت
۱۴۹	سندرم ایکس شکسته
۱۵۰	فنوتیپ های محدود به جنس و تحت نفوذ جنس
۱۵۱	فنوتیپ محدود به جنس
۱۵۱	فنوتیپ تحت نفوذ جنس
۱۵۳	فصل هشتم: وراثت میتوکندریایی
۱۵۵	تحلیل عصب بینایی ارثی لبر
۱۵۵	انسفالوپاتی میتوکندریایی، اسیدوز لاکتیک و سمات شش مکه (MELAS)
۱۵۶	سندرم کرنز-سایر (KSS)
۱۵۶	ناشتوایی بدون نشانگان
۱۵۷	فصل نهم: اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری های ژنتیکی
۱۵۸	نقایص انباشت لیروزومی
۱۵۸	فنیل کتونوری
۱۶۰	بیماری گوشه
۱۶۱	بیماری تی-ساکس
۱۶۲	گالاکتوزمی
۱۶۳	الکاپتونوری
۱۶۳	آلبینیزم
۱۶۴	هیپرکلسترولمی فامیلی
۱۶۵	موکوپلی ساکاریدوزها

۱۶۵.....	سندرم هورلر.....
۱۶۶.....	سندرم هانتز.....
۱۶۹.....	فصل دهم: توارث چند عاملی.....
۱۷۰.....	نواقص لوله عصبی.....
۱۷۱.....	انسداد پیلور یا تنگی مادرزادی پیلور.....
۱۷۱.....	شکاف لب و شکاف کام.....
۱۷۲.....	بررسی تاثیرات محیطی و ژنتیکی با مطالعه دو قلوها.....
۱۷۴.....	اهمیت بررسی دو قلوها در ژنتیک پزشکی.....
۱۷۷.....	فصل یازدهم: هموگلوبین و هموگلوبینوپاتی ها.....
۱۷۸.....	بیماری ک غنی - اسی شکل یا هموگلوبین S (HbS).....
۱۷۹.....	بیماری هموگلوبین C (Hb C).....
۱۸۰.....	بیماری هموگلوبین: HbF^{A2}
۱۸۰.....	تالاسمی ها.....
۱۸۲.....	نوعی تالاسمی با پایدار مانده و گلوبین F جنینی.....
۱۸۳.....	فصل دوازدهم: ژنتیک سرطان.....
۱۸۴.....	جهش در چند دسته از ژنها متعلق به ایجاد سرطان شود.....
۱۸۵.....	انکوژنها.....
۱۸۶.....	ژن های سرکوبگر سرطان.....
۱۸۷.....	سرطان سینه.....
۱۹۱.....	فصل سیزدهم: تراتوژن ها.....
۱۹۲.....	تفاوت موتاژن و تراتوژن.....
۱۹۵.....	فصل چهاردهم: مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد.....
۱۹۸.....	آمنیوسنتز.....
۱۹۸.....	نمونه برداری با پرزهای کوریونی یا CVS.....
۱۹۹.....	کوردوسنتز.....
۲۰۰.....	فیتوسکپی.....
۲۰۰.....	اولترا سونوگرافی.....
۲۰۱.....	فصل پانزدهم: سندرم های شتوایی و گفتار.....
۲۰۲.....	سندرم پیرابین.....
۲۰۳.....	سندرم لئوپارد.....
۲۰۴.....	سندرم مویوس.....
۲۰۶.....	سندرم کروزون.....
۲۰۷.....	سندرم اسپرگر.....

۲۰۸.....	سندرم آلپورت
۲۰۸.....	سندرم گلدن هار
۲۰۹.....	سندرم کورنلیاد لانز
۲۱۰.....	سندرم وارد نبرگ
۲۱۱.....	سندرم پندرد
۲۱۱.....	سندرم آشز

www.ketab.ir