

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۱۶)

I-Y

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

دکتر امیر جلیلی

دکتر سهیل نعمتی

مهندس حسین مبلغ حسینی

سجده جمالی

ژانسا ولیزاده

مونا حبیبی راده

سعیده حبیبی

عبداله عیوض وند

سمانه ساده دل

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

دانشکده پزشکی، دانشکده علوم نوین پزشکی

مرکز تحقیقات قلب و عروق دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مرکز تحقیقات هماتولوژی و آنکولوژی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مرکز تحقیقات سلول‌های بنیادی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

دانشگاه آزاد اسلامی واحد ارومیه

انتشارات عمیدی

سخن مولفان

سالیانه کودکان زیادی در سراسر دنیا با انواع مختلفی از ناهنجاری های ژنتیکی به دنیا می آیند و درصد بالایی از آنها به علت ناهنجاری شدید و معلولیت می میرند. همچنین بسیاری از انسانها در اثر سرطان و بیماری های لاعلاج جان خود را از دست می دهند. پیشرفت علم ژنتیک و زیست شناسی سلولی و مولکولی در دهه های اخیر کمک شایانی در تشخیص زود هنگام بسیار از ناهنجاری ها، بیماری ها و درمان آنها نموده است. در آینده ای که چندان دور نیست، ما شاهد تحولات اساسی در علم ژنتیک و پزشکی خواهیم بود و هر فرد بر اساس اطلاعات مولکولی و ژنتیکی خود تحت درمان قرار خواهد گرفت.

با توجه به اینکه هیچ مرجع کامل و دقیقی برای درک اسرار آسیب های ژنتیکی انسان در کشور ایران وجود ندارد، لذا نیاز میرم برای نگارش این کتاب که حاصل ۷ سال تلاش بی وقفه ما می باشد، دانستیم و امید است دست نوشته های ما، مورد پسند مخاطبان و علم جوان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر تشریح ۱۸ نوع آسیب ژنتیکی می باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده اند و ما در کل تاکنون ۱۰۰۹ نوع آسیب ژنتیکی در قالب سندرم را تشریح نموده ایم (کتاب پاتولوژی در ژنتیکی پزشکی جلد ۱ و ۲ تعداد ۱۶۳ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۳ و ۴ تعداد ۱۳۷ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۵ و ۶ تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۷ و ۸ نیز تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۹ و ۱۰ تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۱۱ و ۱۲ تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۱۳ و ۱۴ تعداد ۱۲۱ سندرم). و با حمایت مخاطبان عزیز، به امید حق انواع دیگر از آسیب های ژنتیکی را در قسمت های بعدی در قالب کتاب، تشریح خواهیم کرد تا جویندگان علم بخصوص آسیب های ژنتیکی بتوانند درک بهتر و کاملتری از این مهم داشته باشند.

به فرموده امام علی (ع): هر جا که پای اراده ای در میان باشد، زندگی نیز هست. پس با توکل و تفکر آستین‌ها را بالا بزنید؛ خواهید دید که خداوند زودتر دست به کار شده است. بکوشیم با تکیه بر اراده، توانمندی و ایمان، آینده بهتری برای تمدن بشری تقریر کنیم.

در نهایت ماحصل آموخته‌های چندین ساله خودمان را تقدیم می‌کنیم به آنان که مهر مقدسشان آرام بخش آلام زمینی است.

به اسرارترین تکیه گاهمان، دستان پر مهر پدرانمان

به سبزترین نگاه زندگیمان، چشمان سبز مادرانمان

امروز هستر ما به امید شماس و فردا کلید باغ بهشت در رضای شما.

از مخاطبان ارجمند تقاضا داریم تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویایی نگارشات آتی، کوشش‌تر باشیم.

دکتر امیر جلیلی - دکتر سهیل - محمدحسین مبلغ حسینی - مهسا جمالی -

گلنساء ولی‌زاده - مونا حبشی‌زاده - سعیده حبیبی - عبدالله عیوض‌وند - سمانه ساده‌دل

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یورژنیک

فهرست مطالب

فصل ۹- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

..... سندرم I-Cell ۸۹۳-۹۰۰

..... سندرم فیروز روی ایدیوباتیک ۹۰۱-۹۰۹

فصل ۱۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

..... سندرم پازه نوجوانان ۹۱۰-۹۱۴

فصل ۱۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

..... سندرم کندی ۹۱۵-۹۲۰

فصل ۱۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

..... سندرم لانیر ۹۲۹-۹۳۶

..... سندرم هیستوسایتر سلول انگر هانس ۹۳۷-۹۴۸

..... سندرم ساق پا-لگن-موت-است-ان لگن ۹۴۹-۹۵۶

..... سندرم لنگر لو ۹۵۷-۹۶۴

..... سندرم لنفازیولیوماپوماتوز ۹۶۵-۹۷۲

..... سندرم عدم تحمل پروتئین لیزینوریک ۹۷۳-۹۷۸

فصل ۱۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (A)

..... سندرم هایپرترمی بدخیم ۹۷۹-۹۸۶

..... سندرم دیستروفی قرنیه میسمن ۹۸۷-۹۹۴

..... سندرم کیستیک مدولاری کلیوی نوع ۱ ۹۹۵-۱۰۰۰

..... سندرم ملدا ۱۰۰۱-۱۰۰۸

..... سندرم متیل مالونیک اسیدمی ۱۰۰۹-۱۰۱۶

..... سندرم کمبود ۳-متیل گلو تا کوئیل CoA- هیدراتاز ۱۰۱۷-۱۰۲۱

..... سندرم رشد عصبی مرتبط با MBD5 ۱۰۲۳-۱۰۳۲

..... سندرم دخول میکرو ویلوس ۱۰۳۳-۱۰۴۰

..... سندرم میکروسفالی استودیسلاستی کوتوله خواستگاهی نوع II ۱۰۴۱-۱۰۴۶

..... سندرم میلوری ۱۰۴۷-۱۰۵۶

..... سندرم موشکویتز ۱۰۵۷-۱۰۶۴

..... سندرم موکولیدوز III آلفا / بتا ۱۰۶۵-۱۰۷۲

سندرم مرتبط با MYH9 ۱۰۷۳-۱۰۸۰

سندرم مایوتونی مادرزادی ۱۰۸۱-۱۰۸۸

فصل ۱۴- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (N)

سندرم ناسو-هاکولا ۱۰۸۹-۱۰۹۶

سندرم نفرونوفتیز ۱۰۹۷-۱۱۰۲

سندرم نوروفرینوپاتی ۱۱۰۳-۱۱۰۸

سندرم دیابت بی مزه نفروژنیک ۱۱۰۹-۱۱۱۶

سندرم مادرزادی دگلیکوزیلاسیون NGLY1 ۱۱۱۷-۱۱۲۲

اختلال ناخن مادرزادی غیر سندرمیک ۱۰ ۱۱۲۳-۱۱۲۸

سندرم جد چرب غیر الکلی ۱۱۲۹-۱۱۳۶

سندرم بیرون جلدی کر-کان هندی آمریکای شمالی ۱۱۳۷-۱۱۴۲

فصل ۱۵- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (O)

سندرم اعتیاد به مواد مخدر ۱۱۴۳-۱۱۴۸

سندرم پوکی استخوان ۱۱۴۹-۱۱۵۸

فصل ۱۶- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (P)

سندرم پارامایوتونی مادرزادی ۱۱۵۹-۱۱۶۴

سندرم پلیزانوس-مرزباچر ۱۱۶۵-۱۱۷۴

سندرم فسفوریوزیل پیروفسفات سنتتاز فوق فعال ۱۱۷۵-۱۱۸۲

سندرم کمبود فسفو گلیسرات کیناز ۱۱۸۳-۱۱۸۸

سندرم آمیلوئیدوز پوستی موضعی اولیه ۱۱۸۹-۱۱۹۸

سندرم پنوموتوراکس خود به خودی اولیه ۱۱۹۹-۱۲۰۴

سندرم فوق مغزی پیشرونده ۱۲۰۵-۱۲۱۲

سندرم گلیستاز داخل کبدی پیشرونده خانوادگی ۱۲۱۳-۱۲۲۰

سندرم کمبود پرولیداز ۱۲۲۱-۱۲۲۸

بیماری پرین ۱۲۲۹-۱۲۳۸

سندرم پویکیلودرما همراه با نوتروپنی ۱۲۳۹-۱۲۵۰

سندرم PN ۱۲۵۱-۱۲۶۰

سندرم کلیوی پلی کیستیک ۱۲۶۱-۱۲۶۸

سندرم تشدید مایوتونی-پتاسیم ۱۲۶۹-۱۲۷۲

۱۲۷۳-۱۲۷۸	 سندرم کمبود سودوکولین استراز
۱۲۷۹-۱۲۸۶	 سندرم میکرولیتiaz آلونلار ریوی
۱۲۸۷-۱۲۹۴	 سندرم کمبود پیرووات کریوکیلاز

فصل ۱۷- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (R)

۱۲۹۵-۱۳۰۰	 سندرم کلیوی مرتبط با REN
۱۳۰۱-۱۳۰۸	 سندرم کمبود انتقال دهنده ریوفلاوین نورونوپاتی
۱۳۰۹-۱۳۱۴	 سندرم دیستروفی عضلانی سفت و محکم ستون فقرات

فصل ۱۸- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (S)

۱۳۱۵-۱۳۲۲	 سندرم سنده ف
۱۳۲۳-۱۳۲۸	 سندرم پیدل
۱۳۲۹-۱۳۳۴	 سندرم سیالورس
۱۳۳۵-۱۳۴۲	 سندرم سیتوسترول
۱۳۴۳-۱۳۵۰	 سندرم سلول داسی شکل
۱۳۵۱-۱۳۵۸	 اختلال گلیکوزیلاسیون مادرزادی SLC35A2
۱۳۵۹-۱۳۶۴	 سندرم نورونوپاتی الیاف کوچک عصب
۱۳۶۵-۱۳۷۲	 سندرم اسمیت-کینگز مور
۱۳۷۳-۱۳۸۰	 سندرم پاراپلژی اسپاستیک نوع 3A
۱۳۸۱-۱۳۸۸	 سندرم دیسپلازی اسکروز استخوانی مرتبط با SOST
۱۳۸۹-۱۳۹۴	 سندرم واسکولوپاتی مربوط به STING همراه با شروع در اطفال نوزادی
۱۳۹۵-۱۴۰۲	 سندرم هتروتوپی باند زیر قشری
۱۴۰۳-۱۴۱۰	 سندرم اختلال عملکردی سورفاکتانت
۱۴۱۱-۱۴۱۸	 سندرم سیستمیک ماستوسایتوزیس

فصل ۱۹- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (T)

۱۴۱۹-۱۴۲۶	 سندرم تاثیر
۱۴۲۷-۱۴۳۴	 اختلال توسعه جنسی بیضه 46.XX
۱۴۳۵-۱۴۴۲	 سندرم تیروزینی

فصل ۲۰- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (U)

۱۴۴۳-۱۴۴۸	 سندرم کلیوی مرتبط با اورومادولین
-----------	--

فصل ۲۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (V)

سندرم وان در ناب ۱۴۵۶-۱۴۴۹

فصل ۲۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (W)

سندرم ماکروگلوبولینمی والدستروم ۱۴۵۷-۱۴۴۴

سندرم وستفال ۱۴۶۵-۱۴۷۰

فصل ۲۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (X)

سندرم شیا-گیس ۱۴۷۱-۱۴۷۸

سندرم دیسپلازی درجه قلبی وابسته به X ۱۴۷۹-۱۴۸۴

سندرم کاردیو مایوپاتی اتساعی وابسته به ایکس ۱۴۸۵-۱۴۹۲

سندرم سندرو دیسپلازی پونتاتا ۲ وابسته به ایکس ۱۴۹۳-۱۵۰۰

سندرم اپرایسونو آلرژین میو، وابسته به ایکس ۱۵۰۱-۱۵۰۶

سندرم لیسینسفال وابسته به ایکس با آلت تناسلی غیر نرمال ۱۵۰۷-۱۵۱۲

سندرم کمبود ترکیب ایمونو گلوبولین A وابسته به ایکس ۱۵۱۳-۱۵۱۶

فصل ۲۴- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (Y)

سندرم یو آن-هارل-لاپسکی ۱۵۱۷-۱۵۲۴

ضمیمه

رویاها و کابوس های یوژنیک ۱۵۲۵-۱۵۳۸

فهرست واژگان ژنتیک پزشکی ۱۵۳۹-۱۵۸۴