

اصول پایه ژنتیک پزشکی

نویسندگان:

دکتر روشنک جزایری

(استادیار عضو هیئت علمی دانشکده پزشکی دانشگاه البرز)

دکتر موشنگ نسیم کهن

(مدیر گروه بیوشیمی و ژنتیک، استاذ علوم پزشکی کرج)

دکتر کیانا مشاک

(پزشک عمومی)

دکتر فاطمه سادات پیروز

(پزشک عمومی)

انتشارات آناطاب

فهرست کتاب

فصل ۱ تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر علم پزشکی	۳
فصل ۲ ساختار ژنی جهش	۸
فصل ۳ اختلالات کروموزومی	۱۴
فصل ۴ مهندسی ژنتیک	۲۵
فصل ۵ الگوهای مندلی ژنتیک	۳۰
فصل ۶ نماز و تعیین جنسیت	۳۸
فصل ۷ وراثت غیر مندلی	۴۴
فصل ۸ هموفیلی و بیماریهای دیگر	۵۰
فصل ۹ بیماریهای ویروسی	۶۱
فصل ۱۰ ژنتیک سرطان	۷۴
فصل ۱۱ عوامل ژنتیکی در بیماریهای مزمن	۸۳
فصل ۱۲ ناهنجاریهای مادرزادی و سندرمهای بدشکلی	۹۴
فصل ۱۳ مشاوره ژنتیک	۱۱۰
فصل ۱۴ بیماریهای کروموزومی	۱۱۹
فصل ۱۵ بیماریهای تک ژنی	۱۲۷
فصل ۱۶ غربالگری بیماریهای ژنتیکی	۱۳۸
فصل ۱۷ تشخیص پیش از تولد و ژنتیک تولید مثل	۱۴۶
فصل ۱۸ محاسبه ریسک	۱۵۵
فصل ۱۹ ژن درمانی	۱۵۹

مقدمه

اهمیت و جایگاه بنیادین و کاربردی ژنتیک در جهان امروز هرگز بر صاحب نظران پوشیده نیست و این نظر که ژنتیک پزشکی صرفاً مربوط به توارث خصوصیات جزئی و نادر است، جای خود را به درک نقش اساسی در فرایندهای پایه زندگی داده است. ژنتیک پزشکی که در خط مقدم تحقیقات پیرامون تنوع و توارث انسانها قرار دارد، یکی از رشته‌های تخصصی پزشکی است که به تشخیص، پیشگیری و درمان بیماری‌های ارثی می‌پردازد. حجم عظیم سرمایه‌گذاری‌های علمی و انسانی در کشورهای جهان، به خصوص کشورهای پیشرفته از نظر علمی و فنی در این زمینه، به روشنی بر اهمیت و نقش راهبردی این علم تأکید دارد. با عنایت به جایگاه و نقش تعیین کننده‌ای که ژنتیک در حوزه‌ی پزشکی و بالینی پیدا کرده است، لزوم آشنایی تمامی پزشکان بدون توجه به نوع تخصص فردی، با بسیاری از دستاوردهای ژنتیکی و ارثی و نیز اپیولوژی، پاتوژنز، تشخیص و درمان آن‌ها مشخص می‌گردد. به علاوه، پیشرفت‌های شگرف اخیر در زمینه‌های ژنتیک مولکولی موجب شده ابزارهای تشخیصی منحصر به فردی در اختیار بسیاری از پزشکان با تخصص‌های مختلف بالینی قرار گیرد. و هر روزه مطالب جدیدی در خصوص این یافته‌ها در مجلات علمی معتبر منتشر شود. در این کتاب که به همت در خورشید تحسین دو تن از دانشجویان پزشکی دانشگاه علوم پزشکی جهرز گردآوری شده است، سعی گردیده تا اصول پایه در ژنتیک پزشکی و حداقل اطلاعات لازم برای آشنایی دانشجویان پزشکی با این علوم پایه بطور خلاصه بیان شود. همچنین تلاش‌های دانشجویان گوشه رشته پزشکی دانشگاه جهرز به خصوص سرکار خانم فاطمه زارع گاریزی و جناب آقای بهمن سعیدی را در این مسیر ارج می‌نماید. امیدوارم که میسر نشد تا در این ویراست درباره ایمونوژنتیک، فارماکوژنتیک، نسل جدید آزمایشات ژنتیک و نیز پزشکی شخصی فصل‌های جداگانه‌ای نگارش شود، انشالله در ویراست‌های آینده این کتاب به طور مفصل درباره این بحث خواهد شد. با آرزوی آنکه که این کتاب بتواند مورد استفاده دانشجویان عزیز قرار گیرد.

روشنک جزیری

پزشک و متخصص ژنتیک پزشکی

عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی الجهرز