

روش‌های غربالگری و تشخیص بیماری‌های پیش از تولد

مؤلفین

دکتر سید نورالدین نعمت‌اللهی ماهانی

(استاد گروه آناتومی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

ابوالفضل یاری

(کارشناس ارشد ژنتیک انسانی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

میلاد باباسالاری

(کارشناس ارشد ژنتیک انسانی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

هرا میری

(کارشناس ارشد ژنتیک انسانی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

دکتر طاهره حق‌پناه

(دکتری تخصصی بیولوژی تولید مثل و هیئت علمی گروه ژنتیک و می دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

ویراستاران

دکتر مینا مبشر

(استادیار گروه اخلاق پزشکی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

دکتر رعنا افتخار واقعی

(متخصص رادیولوژی و عضو هیئت علمی گروه رادیولوژی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

ابوالفضل یاری

(کارشناس ارشد ژنتیک انسانی دانشگاه علوم پزشکی کرمان)

عنوان و نام پدیدآور	روش‌های غربالگری و تشخیص بیماری‌های پیش از تولد/ مولفین سیدنورالدین نعمت‌اللهی‌ماهانی ... [و دیگران] : ویراستاران مینا مبشر ... [و دیگران].
مشخصات نشر	تهران: انتشارات احمدی‌پور، ۱۳۹۸.
مشخصات ظاهری	۲۲۲ ص.: مصور، جدول.
شابک	۸۵۰۰۰۰ ریال 978-622-605760-8 :
وضعیت فهرست نویسی	فیبا :
یادداشت	مولفین سیدنورالدین نعمت‌اللهی‌ماهانی، ابوالفضل یاری، میلاد باباسالاری، زهرا میری، طاهره حق‌پناه.
یادداشت	ویراستاران مینا مبشر، رعنا افتخارواقفی، ابوالفضل یاری، فرشته احمدی‌پور.
موضوع	جنین -- ناهنجاریها -- تشخیص
موضوع	Fetus -- Abnormalities -- Diagnosis
موضوع	تشخیص پیش از زایمان
موضوع	Prenatal diagnosis
شماره رده	نعمت‌اللهی‌ماهانی، نورالدین
رده بند کنگره	RG۶۲۸
رده بندی دیویی	۶۱۸/۳۲۰۷۵
شماره کتابشناسی ملی	۶۱۰۵۶۱۲

چاپ این کتاب در شورس کیف ترجمه دانشگاه علوم پزشکی کرمان مورخ ۹۸/۰۸/۱۹ به تصویب رسیده و به سفارش مؤلفین و دانشگاه انجام شده است و کلیه حقوق مادی و معنوی آن به سرمایه‌گذاران تعلق دارد.

نام کتاب:	روش‌های غربالگری و تشخیص بیماری‌های پیش از تولد
مؤلفین:	دکتر سید نورالدین نعمت‌اللهی‌ماهانی - ابوالفضل یاری میلاد باباسالاری - زهرا میری کرم - دکتر طاهره حق‌پناه
ویراستاران:	دکتر مینا مبشر - دکتر رعنا افتخارواقفی - ابوالفضل یاری
طرح جلد:	محمد مهدی شیروانی
ناشر:	انتشارات احمدی‌پور
چاپ اول:	۱۳۹۸
تیراژ:	۱۰۰
شابک:	۹۷۸-۶۲۲-۶۰۵۷۶۰۸
بها:	۸۵۰۰۰ تومان

هرگونه چاپ و تکثیر ممنوع است و پیگرد قانونی دارد

۰۹۰۲۴۲۴۰۷۲۸ - ۰۹۱۱۴۱۶۲۳۵۰



به جای آنکه به تاریکی لغت بفرستید، یک شمع روشن کنید.

کنفوسیوس

نیایش و ستایش خدایوندی را که به ما راه و رسم زیستن آموخت. سپاس بیکران خدای بزرگ را که به ما توفیق داد با تمام مشکلات و کاستی‌ها مراحل تالیف این کتاب را به پایان برسانیم. امید است قبول درگاهش افتد.

همگام با رشد فزاینده دانش علوم مرتبط با حوزه غربالگری و تشخیص اختلالات پیش از تولد در سال‌های اخیر، ابزارها و تکنیک‌های آزمایشگاهی مربوط به آن نیز تحولی شگرف داشته است. با توجه به نیاز محققین، دانشجویان و فعالان علوم پزشکی به نوشته‌ای جامع و گویا به زبان فارسی راجع به مقدمات و روش‌های اصلی غربالگری و تشخیص بیماری‌های پیش از تولد، بر آن شدیم تا به اقتضای رسالت آموزشی و پژوهشی خود کتاب حاضر را تحت عنوان روش‌های غربالگری و تشخیص بیماری‌های پیش از تولد تدوین و تالیف نماییم. به طور خلاصه این کتاب مشتمل بر ده فصل می‌باشد که به ترتیب به یک سری از مقدمات و مفاهیم در خصوص ناهنجاری‌های ژنتیکی و متاژنومیک، روش‌های تصویربرداری و غربالگری پیش از تولد جنین، روش‌های تشخیص پیش از تولد، تکنیک‌های سیتوژنتیکی و مولکولی مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد، تشخیص ژنتیکی پیش از لایه‌گزینی و در نهایت چالش‌ها و مسائل اخلاقی در غربالگری و تشخیص اختلالات پیش از تولد با بیانی ساده و روان اشاره شده است. در تالیف این کتاب علاوه بر مراجع خود مؤلفان، از جدیدترین مراجع روز دنیا شامل کتاب زنان و زایمان ویلیامز (ویرایش ۲۴ و ۲۵)، اختلالات ژنتیکی و جنین Milunsky (ویرایش ۷)، ژنتیک در پزشکی تامپسون (ویرایش ۸)، اصول ژنتیک پزشکی امری (ویرایش ۱۵)، سیتوژنتیک پزشکی گاردنر (ویرایش ۵)، سونوگرافی تشخیصی روماک (ویرایش ۵)، روش‌های کمک باروری (ویرایش ۴) و ده‌ها مقاله منتخب به نحو مقتضی استفاده شده است تا بتواند به عنوان یکی از کتب کارآمد در این زمینه، مورد استفاده اساتید، محققین و دانشجویان محترم علوم پایه و پزشکی قرار گیرد.

در اینجا جا دارد که از زحمات جناب آقای دکتر پرداختی (معاون محترم تحقیقات و فناوری دانشگاه علوم پزشکی کرمان)، جناب آقای دکتر آیت الهی موسوی (مدیر محترم دفتر روابط بین الملل دانشگاه)، جناب آقای دکتر صالح گوهری (مدیر گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه)، سرکار خاتم فکرت (دبیر محترم شورای انتشارات دانشگاه)، سرکار خانم محمدی (منشی محترم گروه آناتومی) و جناب آقای مهدی شیروانی (دانشجوی کارشناسی ارشد پرستاری) به خاطر پیگیری و مساعدت در طی مراحل بررسی و چاپ کتاب صمیمانه قدردانی و تشکر نماییم.

امید است با وجود گسترش روزافزون دانش و تکنولوژی روش‌های غربالگری و تشخیص اختلالات پیش از تولد شاه سهم کمتری از این اختلالات در جمعیت تازه متولدین کشورمان باشیم. تألیف کتاب حاضر تلاشی است در جهت برداشتن قدمی هر چند کوچک در ارتقای سطح دانش اساتید، محققین، دانشجویان و همه افرادی که نخواستند از این حوزه از سلامت کشور در ارتباط هستند. با تمام دقتی که در تهیه مطالب کتاب اعمالش، به اثر حاضر عاری از خطا نیست. بنابراین از تمامی عزیزانی که انتقادات و پیشنهادات خود را جهت رفع عایب های ما ارسال نمایند، کمال تشکر را خواهیم داشت.

لازم به ذکر است که در تألیف این کتاب دکتر نعمت الهی ماهانی (۲۰٪)، ابوالفضل یاری (۱۹٪)، میلاد باباسالاری (۱۴٪)، زهرا میری کرم (۱۴٪)، دکتر طاهره حق پناه (۱۳٪)، دکتر مینا مبشر (۱۰٪) و دکتر رعنا افتخار واقفی (۱۰٪) نقش داشته‌اند.

ایمیل ارتباطی: Abolfazlyari2012@gmail.com

با تشکر فراوان

مؤلفان

مهرماه ۱۳۹۸

« فهرست مندرجات »

فصل اول: مقدمه‌ای بر غربالگری و تشخیص پیش از تولد

صفحات ۱-۴

۳..... تفاوت غربالگری پیش از تولد با تشخیص پیش از تولد.....

فصل دوم: مفاهیم ژنتیک، وراثت و ناهنجاری‌های ژنتیکی

صفحات ۵-۵۰

۶..... دانش ژنتیک در پزشکی.....

۷..... ناهنجاری‌های کروموزوم.....

۹..... ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم.....

۱۰.....-تربیزیومی‌های اتوزومی.....

۱۴.....-مونوزومی.....

۱۴.....-پلی پلوئیدی.....

۱۵.....-ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی.....

۱۹..... ناهنجاری‌های ساختاری کروموزوم‌ها.....

۱۹.....-حذف و مضاعف شدگی‌ها.....

۲۱.....-جابجایی‌های کروموزومی.....

۲۴.....-ایزو کروموزوم‌ها.....

۲۵.....-وارونگی کروموزومی.....

۲۶.....-کروموزوم‌های حلقوی.....

۲۷..... میکسوپلوئیدی.....

۲۷.....-موزائیسم.....

۲۸.....-کایمریسم.....

۲۹.....	الگوهای وراثت
۲۹.....	وراثت تک ژنی (مندلی)
۳۱.....	- وراثت اتوزومی غالب
۳۵.....	- وراثت اتوزومی مغلوب
۳۸.....	- وراثت وابسته به X مغلوب
۴۰.....	- وراثت وابسته به X غالب
۴۱.....	- وراثت وابسته به Y
۴۱.....	- صفات تحت تأثیر جنس
۴۱.....	- صفات وابسته به جنس
۴۲.....	وراثت میتوآندریال
۴۴.....	گسترش توالی‌های تکرار شده با تایپ DNA
۴۵.....	دیزومی تک والدی
۴۶.....	نقش‌گذاری ژنی
۴۸.....	وراثت چندعاملی

فصل سوم: مشاوره ژنتیک برای غربالگری و تشخیص پیش از تولد

صفحات ۷۶-۱

۵۳.....	هدف تشخیص پیش از تولد
۵۴.....	پیش نیازهای مشاوره ژنتیکی
۵۷.....	رسیدن به تشخیص در مشاوره ژنتیک
۶۳.....	مشاوره ژنتیک به عنوان مقدمه‌ای برای تشخیص پیش از تولد
۶۹.....	چه کسانی کاندید مشاوره ژنتیک پیش از تولد هستند؟
۷۵.....	اثر بخشی مشاوره ژنتیک

فصل چهارم: تصویربرداری از جنین

صفحات ۷۷-۹۲

۷۹.....	سونوگرافی در سه ماهه اول
۸۲.....	سونوگرافی در سه ماهه دوم و سوم
۸۸.....	سونوگرافی سه بعدی و چهار بعدی
۸۹.....	تصویربرداری رزونانس مغناطیسی (MRI)
۹۱.....	پیشرفت‌های اخیر

فصل پنجم: تراتوژن‌ها و اثرات آنها بر جنین

صفحات ۹۳-۱۰۸

۹۴.....	مکانیسم‌های ژنتیکی و فیزیولوژیک تراتوژنیسته
۹۶.....	عقوت‌های مادری و عوامل میکروبی
۹۶.....	ویروس سرخجه (روپلا)
۹۶.....	سیتومگالوویروس
۹۷.....	توکسوپلاسموز
۹۸.....	داروها و مواد شیمیایی
۹۸.....	الکل
۹۹.....	داروهای ضد تشنج
۹۹.....	مهارکننده‌های آنزیم مبدل آنژیوتانسین (ACE) و مسدود کننده‌های گیرنده آنژیوتانسین
۱۰۰.....	داروهای ضد قارچی
۱۰۰.....	داروهای ضد التهابی
۱۰۱.....	داروهای ضد مالاریا
۱۰۱.....	داروهای ضد باکتریایی
۱۰۱.....	داروهای ضد سرطان

۱۰۲.....	داروهای ضد ویروسی
۱۰۳.....	هورمون‌ها و ترکیبات شبه هورمونی
۱۰۳.....	متیل مرکوری
۱۰۳.....	رتینوئیدها
۱۰۴.....	تالیدوماید
۱۰۵.....	وارفارين
۱۰۶.....	داروهای تفریحی
۱۰۷.....	ناحوتک‌ها
۱۰۸.....	دندانیات

فصل ششم: روش‌های غربالگری پیش از تولد (PNS)

صفحات ۱۴۴-۱۰۹

۱۱۰.....	ضرورت و پیدایش روش‌های غربالگری پیش از تولد
۱۱۱.....	غربالگری نقایص لوله عصبی
۱۱۳.....	آلفا فیتوپروتئین سرم مادری در غربالگری نقایص لوله عصبی
۱۱۷.....	سونوگرافی هدفمند جهت تشخیص نقایص لوله عصبی
۱۱۹.....	غربالگری ناهنجاری‌های کروموزومی شایع و آنیوپلوئیدی‌ها
۱۲۰.....	انواع تست‌های غربالگری آنیوپلوئیدی‌ها
۱۲۱.....	- غربالگری سه ماهه اول
۱۲۹.....	- غربالگری سه ماهه دوم
۱۳۶.....	- غربالگری ترکیبی سه ماهه اول و دوم
۱۳۷.....	غربالگری حاملین در اختلالات ژنتیکی شایع
۱۳۸.....	فیبروز کیستیک
۱۴۰.....	تالاسمی
۱۴۲.....	کم خونی داسی شکل
۱۴۳.....	تی ساکس

فصل هفتم: روش‌های تشخیص پیش از تولد (PND)

صفحات ۱۸۰-۱۴۵

تشخیص تهاجمی پیش از تولد.....	۱۴۷
آمניوسنتز.....	۱۴۷
نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی (CVS).....	۱۵۷
فتوسکوپی.....	۱۶۳
نمونه‌برداری بافت خون (کوردوسنتز).....	۱۶۴
- نمونه‌برداری پوست جنین.....	۱۶۶
- نمونه‌برداری کبد جنین.....	۱۶۷
- نمونه‌برداری ماهیچه جنین.....	۱۶۷
رادیوگرافی.....	۱۶۹
تست تشخیص غیرتهاجمی پیش از تولد (NIPT).....	۱۶۹
DNA آزاد جنینی (cffDNA) و منشأ آن.....	۱۷۰
کاربرد DNA آزاد جنینی در غربالگری تشخیص پیش از تولد.....	۱۷۱
روش‌های تشخیصی جهش در cffDNA.....	۱۷۵
محدودیت‌های غربالگری غیرتهاجمی پیش از تولد.....	۱۷۹

فصل هشتم: روش‌های آزمایشگاهی برای تشخیص اختلالات ژنتیکی پیش از تولد

صفحات ۲۱۸-۱۸۱

تست‌های سیتوژنتیکی و سیتوژنتیک مولکولی.....	۱۸۲
کاریوتایپ.....	۱۸۳
هیبریداسیون فلورسنت درجا (FISH).....	۱۸۸
هیبریداسیون ژنومی مقایسه‌ای (CGH).....	۱۹۲
تست‌های ژنتیک مولکولی.....	۱۹۳
واکنش زنجیره‌ای پلیمراز (PCR) و روش‌های بر پایه PCR.....	۱۹۴

- ۱۹۵..... بررسی اندازه محصولات PCR
- ۱۹۵..... چندشکلی طولی قطعات هضم شده (RFLP)
- ۱۹۶..... سیستم جهش مقاوم به تکثیر (ARMS-PCR)
- ۱۹۸..... PCR آشیانه‌ای (Nested-PCR)
- ۱۹۸..... سنجش الحاق الیگونوکلوئید (OLA)
- ۱۹۹..... PCR در زمان معین (Real-time PCR)
- ۲۰۱..... PCR دیجیتال قطره‌ای
- ۲۰۲..... روش‌های بر پایه توالی یابی (SBT)
- ۲۰۲..... توالی یابی سنگر
- ۲۰۴..... توالی یابی پائرو
- ۲۰۵..... توالی یابی نسل عمق (NGS)
- ۲۰۸..... روش‌های سنجش میزان مقدار (دز)
- ۲۰۹..... تکثیر پروب وابسته به الحاق چندگانه (MLPA)
- ۲۱۲..... PCR کمی
- ۲۱۵..... آنالیز ریزآرایه هیبریداسیون رونویسی مقایسه‌ای
- ۲۱۸..... توالی یابی نسل بعد به عنوان ابزاری جهت بررسی دز

فصل نهم: تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی (PGD)

صفحات ۲۵۰-۲۱۹

- ۲۲۰..... مقدمه و تاریخچه پیدایش تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی
- ۲۲۲..... مشاوره ژنتیک در PGD
- ۲۲۳..... مراحل انجام تشخیص ژنتیکی پیش از تولد
- ۲۲۳..... تحریک تخمدان
- ۲۲۴..... جمع‌آوری تخمک
- ۲۲۴..... جمع‌آوری اسپرم

۲۲۴.....	لقاح
۲۲۵.....	بیوپسی سلول
۲۴۲.....	آزمایشات سیتوژنتیکی مورد استفاده در PGD
۲۴۴.....	آزمایشات مولکولی مورد استفاده در PGD
۲۴۷.....	غربالگری ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی (PGS)
۲۴۸.....	تکنیک‌های مورد استفاده در PGS

فصل دهم: مسائل اخلاقی در تشخیص پیش از تولد

صفحات ۲۵۱-۲۷۴

۲۵۲.....	منابع در اخلاق پزشکی و ارائه‌دهندگان خدمات تشخیص پیش از تولد
۲۵۴.....	مسائل اخلاقی در تشخیص پیش از تولد
۲۵۷.....	مسائل اخلاقی در مشاوره قبل و بعد از تشخیص پیش از تولد
۲۵۷.....	چالش‌های اخلاقی مشاوره پیش از تولد
۲۵۹.....	چالش‌های اخلاقی بعد از تشخیص جنین دارای ناهنجاری
۲۶۱.....	سقط جنین دارای ناهنجاری
۲۶۴.....	اثرات تشخیص پیش از تولد بر نگرش‌ها نسبت به افراد دارای ناتوانی
۲۶۵.....	چالش‌های اخلاقی در انجام روش‌های تشخیص ژنتیکی پیش از تولد
۲۷۰.....	مسائل اخلاقی در انجام آزمایشات ژنتیکی
۲۷۳.....	مسائل اخلاقی در انجام سونوگرافی پیش از تولد

واژه‌نامه

صفحات ۲۷۷-۳۰۰

منابع

صفحات ۳۰۱-۳۰۸