



ریخت‌شناسی کر مرزوم‌های انمان و اوسول سیتورننیک بالینی

(همراه با اطللس کن‌موزیم‌ها و تحت‌های کنکور کارشناسی ارشد و دکتری)

دکتر بهرام گل‌تبی ایمانی

(عضو هیأت علمی دانشگاه آزاد اسلامی)

سرشناسه	: گلستانی ایمانی، بهرام. ۱۳۵۰ -
عنوان و نام پدیدآور	: ریخت‌شناسی کروموزوم‌های انسان و اصول سیتوزنتیک بالینی: (همراه با اطلس کروموزوم‌ها و تست‌های کنکور کارشناسی ارشد و دکتری) بهرام گلستانی ایمانی؛ ویراستار زهره صالحی فرد.
مشخصات نشر	: ارومیه: انتشارات طاهای نگار، ۱۳۹۹.
مشخصات ظاهری	: ۲۹۲ص: مصور (بخشی رنگی)، جدول، نمودار.
شابک	: ۹۷۸-۶۶۲-۹۶۸۲۶-۰-۹
وضعیت فهرست نویسی	: فیا
موضوع	: کروموزوم‌های انسانی
موضوع	: Human chromosomes
موضوع	: کروموزوم‌های انسانی - اطلس‌ها
موضوع	: Human chromosomes—Atlases
موضوع	: یاخته‌شناسی ژنتیک انسانی
موضوع	: Human cytogenetics
موضوع	: روش‌های آزمایشگاهی
موضوع	: In Vitro Techniques
موضوع	: کروموزوم‌های انسانی - ناهنجاری‌ها
موضوع	: Human chromosome abnormalities
موضوع	: یاخته‌شناسی ژنتیک انسانی - آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)
موضوع	: Human cytogenetics -- Examinations, questions, etc. (Higher)
موضوع	: کروموزوم‌های انسانی - آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)
موضوع	: Human chromosome -- Examinations, questions, etc. (Higher)
موضوع	: کروموزوم‌های انسانی - ناهنجاری‌ها - آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)
موضوع	: Human chromosome abnormalities -- Examinations, questions, etc. (Higher)
رده بندی کنگره	: QH۳۳۱
رده بندی دیویی	: ۶۱۱/۰۱۸۱۶
شماره کتابشناسی ملی	: ۶۱۶۵۲۹۸



نام کتاب: ریخت‌شناسی کروموزوم‌های انسان و اصول سیتوزنتیک

نویسنده: بهرام گلستانی ایمانی.

ناشر: طاهای نگار

ویراستار: زهره صالحی فرد

طراح و صفحه‌آرایی: سید سجاد عباس پور اقدم اشتین

چاپ و صحافی: چاپ طاهای نگار

قطع: وزیری

چاپ اول: ۱۳۹۹

تیراژ: ۱۰۰۰ جلد

شابک: ۹۷۸-۶۶۲-۹۶۸۲۶-۰-۹

قیمت: ۶۵,۰۰۰ تومان

نشانی: ارومیه، خیام جنوبی، کوی ۸، ساختمان برلن ۱

کلیه حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر و نویسنده اثر محفوظ است و پیگرد قانونی دارد
لذا خواهشمند است از هرگونه تکثیر غیر مجاز این اثر جداً خودداری فرمائید.

۹	مقدمه.....
	فصل اول: ساختمان کروموزوم
۱۳	کروماتین.....
۱۳	هیستون‌ها.....
۱۴	نوکلئوزوم‌ها.....
۱۵	نقش هیستون H1.....
۱۶	DNA رابط.....
۱۷	رشته ۳ نانومتری.....
۱۷	ساختمان بسیار منظم.....
۱۸	کروموزوم میتوزی.....
۱۹	سانترومر.....
۱۹	تلومرها.....
۱۹	کروموزوم اینترمیتوزی.....
۱۹	هتروکروماتین.....
۲۰	یوکروماتین.....
۲۰	حساسیت شدید نسبت به DNase I.....
۲۱	متیلاسیون CpG.....
۲۲	تنوع هیستون‌ها و تغییر آن‌ها.....
	فصل دوم: ریخت‌زایی
۲۵	شناسایی چشمی کروموزوم‌ها (شکل ۱ تا ۱۱).....
۲۷	تشخیص مورفومتریک کروموزوم‌ها (شکل ۱۶).....
۳۰	موقعیت فضایی کروموزوم‌ها در صفحه متافازی (شکل ۱۲).....
۳۱	تغییرپذیری کروموزوم‌ها (۱۳ تا ۱۷).....
	فصل سوم: ریخت‌شناسی رنگ‌آمیزی افتراقی کروموزوم‌ها
۴۷	رنگ‌آمیزی‌های افتراقی (شکل ۱).....
۴۸	رنگ‌آمیزی Q (شکل ۲ تا ۶).....
۵۰	رنگ‌آمیزی G (شکل ۸ تا ۱۱).....
۵۱	رنگ‌آمیزی R (شکل ۱۲ تا ۱۹).....
۵۲	رنگ‌آمیزی C (شکل ۲۰ تا ۲۳).....
۵۳	رنگ‌آمیزی انتخابی.....
۵۴	رنگ‌آمیزی ترکیبی و متوالی.....
۵۵	ویژگی‌های کمی (تعدادی) کروموزوم‌ها (شکل ۲).....

فصل چهارم: تغییرات ریخت شناسی کروموزوم ها

۷۹.....	راه های تغییرات موفولوژی کروموزوم ها
۸۰.....	تراکم تأخیری کروموزوم (شکل ۱ تا ۴)
۸۱.....	متراکم شدن زود هنگام کروموزوم ها (شکل ۵ تا ۱۱)

فصل پنجم: تکثیر کروموزوم ها

۹۳.....	اصول مطالعه تکثیر کروموزوم ها (اشکال ۵ تا ۱۲)
۹۴.....	DNA های الگوی نشان دار شده با رادیواکتیو
۹۵.....	DNA های الگوی برمی شده
۹۶.....	ثبات و استمرار مانند ازی DNA در تقسیمات سلولی (شکل ۱ تا ۴، ۵ و ۶)
۱۰۰.....	استمرار همانسان DNA در دسته کروموزوم ها و در طول آنها (شکل ۸ تا ۱۵)

فصل ششم: انحرافات کروموزوم ها

۱۱۷.....	طبقه بندی عمومی
۱۱۸.....	انحرافات یا نوترتیبی های ساختاری (structural rearrangement یا structural aberration)
۱۲۰.....	۱- انحرافات کروموزومی (شکل ۷ تا ۲۴ تا ۲۴)
۱۲۰.....	قطعات یا فراگمنت های جفتی
۱۲۲.....	تبادلات داخل کروموزومی
۱۲۲.....	حلقه یا رینگ های بدون سانترومر
۱۲۳.....	کروموزوم های حلقوی
۱۲۴.....	وارونگی پری سنتریک و پاراسنتریک
۱۲۵.....	تبادلات یا جابجایی های بین کروموزومی
۱۲۵.....	جابجایی دوطرفه
۱۲۶.....	جابجایی رابرت سونی
۱۲۷.....	کروموزوم های پلی سنتریک یا چند سانترومری
۱۲۹.....	۲- انحرافات کروماتیدی (شکل های ۸ تا ۱۷، ۱۳ تا ۲۰)
۱۲۹.....	فراگمنت های تکی
۱۲۹.....	تبادلات داخل بازویی داخل کروموزومی
۱۳۰.....	تبادلات داخل کروماتیدی
۱۳۱.....	تبادلات بین کروماتیدی
۱۳۲.....	تبادلات بین بازویی داخل کروموزومی
۱۳۳.....	تبادلات بین کروموزومی
۱۳۴.....	تبادلات کروماتید- کروماتیدی
۱۳۵.....	تبادلات کروماتید- ایزوکروماتیدی
۱۳۶.....	۳- انحرافات کروموزومی خود به خودی و القایی

۱۳۶	حذف شدگی
۱۳۶	مضاعف شدگی ها
۱۳۷	کروموزوم های نشانگر
۱۳۸	ایزو کروموزوم ها
۱۴۰	درج شدگی ها
۱۴۰	موزائیسیم
۱۴۳	۴- انحرافات عددی کروموزوم ها
۱۴۳	تریپلوئیدی و تتراپلوئیدی
۱۴۳	آنوپلوئیدی
۱۴۵	اصول بررسی و ثبت انحرافات کروموزومی

فصل هفتم: روش های آزمایشگاهی در سیتوژنتیک پزشکی

۱۷۵	۱- تست انفوسیت های خون محیطی انسان
۱۷۵	روش استفاده از پلاسمای خون محیطی عاری از اریتروسیت (macro method)
۱۷۵	روش استفاده از رین کامل (half-micro method)
۱۷۵	روش استفاده از دار بسیار کم خون (micro method)
۱۷۶	۲- تهیه لام های کروموزوم ها
۱۷۶	تهیه لام های کروموزوم های پرو فاز
۱۷۷	۳- تهیه رنگ ها و رنگ آمیزی رتبه لام ها
۱۷۷	رنگ آمیزی لام ها با آزر- اتوئین
۱۷۷	رنگ آمیزی لام ها با گیمسا
۱۷۷	رنگ آمیزی لام ها با فولگن
۱۷۸	رنگ آمیزی لام ها با کربولیک فوشین
۱۷۸	رنگ آمیزی لام ها با لاکتاستاوورسین
۱۷۸	۴- رنگ آمیزی افتراقی (نواربندی) کروموزوم ها
۱۷۸	روش نواربندی Q
۱۷۸	رنگ آمیزی لام ها با آکرشین-ایپریت
۱۷۹	رنگ آمیزی لام ها با فلوروکروم
۱۷۹	روش نواربندی G
۱۸۰	رنگ آمیزی G ساده (بدون هیچ عملیات مقدماتی)
۱۸۰	رنگ آمیزی و نواربندی G با استفاده از سزیم کلراید (CsCl)
۱۸۰	رنگ آمیزی و نواربندی G با استفاده از تریپسین
۱۸۰	رنگ آمیزی و نواربندی G با استفاده از محلول نمکی سدیم سترات (SSC)
۱۸۰	روش R
۱۸۰	رنگ آمیزی T با استفاده از سازوکار حرارتی و رنگ گیمسا یا آکریدین نارنجی
۱۸۱	* نواربندی T با دنا توره کردن حرارتی

۱۸۲	نواریندی R با استفاده از باریم هیدروکسید $[Ba(OH)_2]$
۱۸۲	نواریندی R-T با استفاده از آکریدین نارنجی.....
۱۸۲	نواریندی C (نواریندی سانترومری).....
۱۸۲	نواریندی C با استفاده از سدیم هیدروکسید.....
۱۸۳	نواریندی C با استفاده از باریم هیدروکسید.....
۱۸۳	رنگ آمیزی انتخابی.....
۱۸۳	روش G-11 (یا Gimsa-11).....
۱۸۳	رنگ آمیزی نقره مناطق سازمان دهنده هستی کروموزوم ها.....
۱۸۴	۵- روش مطالعه و بررسی تکثیر کروموزوم ها.....
۱۸۴	روش رادیوات گراف.....
۱۸۴	روش استفاده از DNA الگوی برم شده.....
۱۸۴	روش استفاده از BrdU رنگ آکریدین نارنجی.....
۱۸۵	روش استفاده از BrdU و فلوروکروم.....
۱۸۵	روش استفاده از BrdU، فلوروکروم Hoeshst 33258 و رنگ گیمسا.....
۱۸۶	روش استفاده از BrdU با شیوه حراش.....
۱۸۶	روش استفاده از BrdU و آکریدین نارنجی به روش فلوروکروم Hoeshst 33258.....

فصل هشتم: هیبریداسیون فلورسانس درجا (FISH)

۱۸۹	روش شناسی.....
۱۹۰	انواع پروب.....
۱۹۳	انواع نمونه.....
۱۹۳	کاربردهای بالینی.....
۱۹۴	فن آوری های مرتبط و اختصاصی.....
۱۹۴	۱- دورگه سازی ژنومی مقایسه ای (CGH) روی سلول های متافازی.....
۱۹۶	۲- M-FISH یا FISH چندگانه (Multiplex FISH).....
۱۹۸	۳- آنالیز mBAND.....
۱۹۹	۴- Fiber FISH.....
۱۹۹	۵- Primed In Situ labeling (PRIN).....
۲۰۰	۶- FISH معکوس (Reverse FISH).....

فصل نهم: ناهنجاری های کروموزوم

۲۰۵	بروز ناهنجاری های کروموزومی.....
۲۰۶	نشانگان داون (تریزومی ۲۱).....
۲۰۶	ویژگی های بالینی.....
۲۰۶	شرح حال و سیر طبیعی.....
۲۰۸	یافته های کروموزومی.....
۲۱۲	خطر بازگشت.....

۱۲.....	نشانگان پاتانو (تریزومی ۱۳) و نشانگان ادواردز (تریزومی ۱۸).....
۱۴.....	تریپلوئیدی.....
۱۴.....	هیپوملانوز ایتو.....
۱۵.....	اختلالات کروموزوم‌های جنسی.....
۱۵.....	نشانگان کلاین فلتر (47,XXY).....
۱۵.....	مشخصات بالینی.....
۱۶.....	یافته‌های کروموزومی.....
۱۶.....	نشانگان ترنر (45,X).....
۱۶.....	مشخصات بالینی.....
۱۷.....	یافته‌های کروموزومی.....
۱۸.....	زنان XXX.....
۱۸.....	مردان XYY.....
۱۹.....	نشانگان X شکسته.....
۱۹.....	ریزگی‌های بالینی.....
۱۹.....	کروموزوم X شکسته.....
۲۰.....	نقص مولکولی.....
۲۲.....	مشاوره ژنتیک و نشانگان X شکسته.....
۲۳.....	حذف کروموزومی و نشانگان‌های حذفی.....
۲۳.....	ریز حذف‌ها.....
۲۴.....	درس‌هایی از نشانگان‌های ریز.....
۳۱.....	اختلالات کروموزوم و فنوتیپ‌های ریسری.....
۳۱.....	اختلالات تمایز جنسی.....
۳۲.....	هرمافرودیسم واقعی.....
۳۲.....	هرمافرودیسم کاذب مردانه.....
۳۴.....	هرمافرودیسم کاذب زنانه.....
۳۵.....	نشانگان‌های شکستگی کروموزومی.....
۳۵.....	آناکسی تلانژیکتازی.....
۳۶.....	نشانگان بلوم.....
۳۶.....	آمی فانکونی.....
۳۸.....	زردرما پیگمنتوزا.....
۳۸.....	شکستگی کروموزوم و تبادل کروماتید خواهری.....
۳۹.....	نشانه‌ها و شاخص‌های آنالیز کروموزومی.....
۳۹.....	ناهنجاری‌های چندگانه مادرزادی.....
۴۰.....	مشکلات یادگیری و ذهنی بدون توضیح.....
۴۰.....	ابهام جنسی.....
۴۱.....	ناباروری و سقط مکرر.....

حمد و سپاس حی سبحان را که باری دیگر توفیق داد تا کتابی دیگر را به دوستان علم و علاقمندان دانش ژنتیک تقدیم نمایم. پیشرفت‌های روزافزون و شگرف دانش در همه زمینه‌ها به خصوص در علم ژنتیک باعث شده تا این دانش به رشته‌های مختلف تقسیم شود و یکی از مهم‌ترین شاخه‌های آن سیتوژنتیک است که نقش آن به ویژه در پیشگیری از بیماری‌های ژنتیکی و جلوگیری از نقایص مادرزادی بر همگان واضح و آشکار است چرا که، آگاهی از آن موجب جلوگیری از تولد فرزندان معلول و دچار نقص ژنتیکی می‌شود.

در زمینه سیتوژنتیک کتاب‌های متعددی تالیف و ترجمه شده ولی در کتاب حاضر سعی کرده‌ام از ابتدای شکل‌گیری این شاخه از ژنتیک، با ارائه جزئیات مورفولوژیکی تک تک کروموزوم‌های انسان مطالب مبتدی آورده و در ادامه به موارد مهم، شایع و کاربردی سیتوژنتیک بالینی بپردازم و شاید یکی از ویژگی‌های متمایز این کتاب از سایرین این باشد که علاوه بر درج اطلس کروموزوم‌ها تکنیک‌های معمول آزمایشگاهی را هم به طور جامع آورده‌ام که می‌تواند مورد استفاده پزشکان، دانشجویان کادر فنی محترم آزمایشگاهی قرار گیرد. بر خود وظیفه می‌دانم که از استاد بسیار ارجمند و عالم خود جناب آقای دکتر استانیسلاو بشاردویچ، وشکوفسکی عضو محترم هیأت علمی دانشگاه ملی شیفچنکو اوکراین که علم سیتوژنتیک را در هندوستان به من منتقل نمودند و به بنده آموخت سپاسگزاری نموده و همچنین از جناب پروفسور داریوش فرهودین گزین که علم ژنتیک در ایران به خاطر راهنمایی‌ها و تذکرات ارزنده‌شان در راستای تألیف و تدوین این کتاب، خاضعانه و با کمال احترام تقدیر و تشکر به عمل می‌آورم. کتاب حاضر را تقدیم می‌کنم به کلیه معلمان و اساتید بزرگوارم که در یادگیری من تلاش نموده‌اند و همچنین به کلیه دانشجویان و پویندگان ارجمند سم به ویژه دانشجویان بسیار محترم و فرهیخته خودم که تلاش آنها انگیزه بنده را در این راستا مضاعف می‌نماید.

بنا تقبل منا باحسن قبولک

دکتر بهرام گلستانی ایمانی