



روش‌های سنتی و جدید تشخیص پیش از تولد

The Traditional and Advanced Approaches of Prenatal Diagnosis

ترجمه و گردآوری:

نورالدین کرمی

(کارشناسی ارشد ژنتیک پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید عدالتی یزد)

سید حمیدرضا میرابوطالبی

(دانشجوی دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد)

دکتر فاطمه منتظری

(دکتری تخصصی ژنتیک ملکولی، دانشگاه شهید چمران اهواز)

افشین کرمی

(کارشناسی ارشد هماتولوژی و طب انتقال خون، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی تهران)

زیر نظر:

دکتر سیدمهدی کلانتر

(استاد گروه ژنتیک پزشکی، پژوهشگاه علوم تولید مثل، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد)

عنوان و نام پدید آور: روش‌های سنتی و جدید تشخیص پیش از تولد = The Traditional and Advanced Approaches of Prenatal Diagnosis / ترجمه و گردآوری نورالدین کرمی.....

{و دیگران}، زیر نظر سید مهدی کلانتر

مشخصات نشر: یزد: طب گستر: دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، ۱۳۹۸

مشخصات ظاهری: ۱۷۰ص: مصور، جدول.

شابک: ۹۷۸-۹۶۴-۸۴۴۴۹۱-۹

وضعیت فهرست نویسی: فیپا

یادداشت: ترجمه و گردآوری نورالدین کرمی، سید حمید رضا میرابوطالبی، فاطمه منتظری، افشین کرمی.

یادداشت: کتابنامه: ص ۱۴۳-۱۵۴

موضوع: تشخیص پیش از زایمان prenatal diagnosis

موضوع: جین -- بیماری ها -- تشخیص

موضوع: Fetus -- Diseases --- Diagnosis

شناسه افزوده: کرمی، نورالدین، ۱۳۶۹-

شناسه افزوده: کلانتر، سید مهدی، ۱۳۳۸-

شناسه افزوده: دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

رده بندی کنگره: G ۸۱

رده بندی دیویی: ۵۸۱/۱۰۰۴

شماره کتابشناسی ملی: ۵۲۰



انتشارات طب گستر

نام کتاب: روش‌های سنتی و جدید تشخیص پیش از تولد

ترجمه و گردآوری: نورالدین کرمی، سید حمیدرضا میرابوطالبی، فاطمه منتظری، افشین کرمی

ویراستار: نورالدین کرمی

ناشر: انتشارات طب گستر با همکاری دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

چاپ اول: ۱۳۹۸

شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه

لیتوگرافی: یاس

چاپ و صحافی: یاس

قیمت: ۲۵۰۰۰۰ ریال

ISBN: 978-964-8444-91-9

شابک: ۹۷۸-۹۶۴-۸۴۴۴۹۱-۹

کلیه حقوق این اثر برای نویسندگان و دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد محفوظ است.

فهرست مطالب

عنوان.....	صفحه.....
بخش اول:.....	۱.....
غربالگری ها و روش های تهاجمی در تشخیص پیش از تولد.....	۱.....
چکیده.....	۲.....
مقدمه.....	۲.....
تاریخچه غربالگری.....	۴.....
آزمون های غربالگری.....	۴.....
سونوگرافی.....	۵.....
غربالگری به ماهه اول.....	۵.....
آزمون غربالگری چهار دانگ.....	۷.....
غربالگری یکپارچه، متناهی و مربوط.....	۷.....
آزمون های تشخیصی.....	۱۲.....
نمونه برداری از پرزهای کورین.....	۱۳.....
آمنیوسنتز.....	۱۳.....
الگوریتم استفاده از آزمون های غربالگری و تشخیصی.....	۱۴.....
تکنیک های استفاده شده در تشخیص پیش از تولد.....	۱۵.....
کاربوتایپ.....	۱۵.....
کشت خون محیطی.....	۱۶.....
۱. کشت سلول های خون محیطی در حضور میتوزن.....	۱۶.....
۲. بدام انداختن کروموزومهای متافازی در حضور بازدارنده میتوزی.....	۱۷.....
۳. متورم کردن سلول های خونی.....	۱۷.....
۴. برداشت و تثبیت سلول ها.....	۱۸.....
۵. آماده سازی اسلاید.....	۱۹.....
تکنیک های رنگ آمیزی و نواریندی در مطالعات سیتوژنتیک سنتی.....	۲۰.....
رنگ آمیزی SOLID	۲۲.....
نواریندی G	۲۳.....

۲۴	نواربندی با قدرت تفکیک بالا.....
۲۶	نواربندی Q.....
۲۸	نواربندی هتروکروماتین ساختاری.....
۳۰	نواربندی معکوس.....
۳۱	رنگ آمیزی نواحی سازمان دهنده هستکی.....
۳۲	رنگ آمیزی تکثیر افتراقی.....
۳۲	رنگ آمیزی DA-DAPI.....
۳۳	رنگ آمیزی تلومر.....
۳۳	رنگ آمیزی گیمسا-۱۱.....
۳۴	رنگ آمیزی کینتوکور.....
۳۴	روش - هم بار.....
۳۵	کاربرنایب کیفی با SKY.....
۳۷	کاربرد - SKY.....
۳۸	محدودیت ها SKY.....
۳۹	SKY و FISH چندگانه.....
۴۰	هیبریداسیون فلورسانس در.....
۴۳	روش برچسب دار کردن درجا پرایمر.....
۴۵	آرایه CGH.....
۴۷	روش PCR کمی فلورسانس.....
۴۸	اصول روش QF-PCR.....
۵۰	مشکلات بالقوه در روش QF-PCR.....
۵۰	۱- آلودگی سلول مادری.....
۵۱	۲- موزائیسیم.....
۵۲	۳- مضاعف شدگی های زیر حد تفکیک میکروسکوپی.....
۵۳	۴- پلی مورفیسیم های جایگاه پرایمر (PSPs).....
۵۵	نکاتی در ارتباط با روش QF-PCR.....
۵۵	PCR کمی در زمان واقعی.....
	اصول کمی سازی نسبی به وسیله PCR در زمان واقعی برای تعیین پلوئیدی کروموزوم
۵۸	

۶۲	روش MLPA برای تشخیص بیش از تولد آنیوپلوئیدی ها
۶۳	کاربردهای استفاده از کیت‌های MLPA
۶۴	اصول روش MLPA
۶۹	طیف سنجی جرمی MALDI-TOF برای تشخیص تریزومی ها
۷۱	منابع
۷۸	بخش دوم:
۷۸	آشنایی با انواع توالی‌یابی ها
۷۹	چکیده
۸۰	مقدمه
۸۰	روزهای آغازین توالی‌یابی
۸۲	تکنولوژی‌های تری‌یابی نسل اول
۸۲	روش ماکسام-گیلبرت
۸۲	روش سانگر
۸۴	تکنولوژی‌های توالی‌یابی نسل دوم
۸۴	روش توالی‌یابی Roche 454
۸۵	توالی‌یابی Illumina
۸۸	توالی‌یابی SOLiD
۸۹	توالی‌یابی DNA nanoball
۹۰	توالی‌یابی با روش Ion torrent
۹۱	تکنولوژی‌های توالی‌یابی نسل سوم: ظهور توالی‌یابی تک-مولکولی
۹۱	توالی‌یابی تک-مولکولی در زمان واقعی
۹۳	توالی‌یابی Helicos
۹۵	توالی‌یابی Nanopore به وسیله Oxford Nanopore
۹۷	NGS با استفاده میکروسکوپ الکترونی
۱۰۱	محدودیت‌های NGS در پزشکی بالینی
۱۰۳	منابع
۱۰۸	بخش سوم:

۱۰۸	روش‌های غیرتهاجمی در تشخیص پیش از تولد.....
۱۰۹	چکیده.....
۱۱۰	مقدمه.....
۱۱۱	روش‌های تشخیص‌های سنتی پیش از تولد.....
	استفاده از ماده بیولوژیکی جنینی موجود در گردش خون مادر برای تشخیص پیش از تولد
۱۱۲	
۱۱۴	DNA جنینی در تشخیص پیش از تولد.....
۱۱۴	ویژگی‌های DNA جنینی آزاد.....
۱۱۶	روش‌های تشخیص CFFDNA.....
۱۱۷	اصول تکنیک آمون‌های غیرتهاجمی پیش از تولد در دسترس.....
۱۱۹	NGS در تعیین اختلالات ژنومی با استفاده از cffDNA موجود در پلاسمای مادر.....
۱۲۲	توالی‌یابی دلیت.....
۱۲۳	توالی‌یابی هدف.....
۱۲۳	توالی‌یابی شات‌گان.....
۱۲۴	توالی‌یابی پلی‌مورفیسم ترمینال ترینوکلئوتیدی cffDNA.....
۱۲۶	توالی‌یابی تک مولکولی برای تشخیص تریزومی ۲۱.....
۱۲۷	فاکتورهای تاثیرگذار در NGS برای تشخیص آنوپلویدی.....
۱۲۷	شواهد مربوط به کیفیت NIPT از مقالات منتشر شده.....
۱۲۸	تریزومی‌های ۱۳، ۱۸ و ۲۱.....
۱۲۹	آنوپلویدی‌های کروموزوم‌های جنسی.....
۱۳۰	تریپلویدی.....
۱۳۱	موزاییسم.....
۱۳۱	دوقلوها.....
۱۳۲	بیماری‌های تک ژنی.....
۱۳۴	تعیین ژنوتیپ RhD جنینی.....
۱۳۴	فاکتورهای بیان کننده نتایج مثبت و منفی کاذب.....
۱۳۵	ادغام سازی NIPT در مراقبت‌های پیش از تولد.....
۱۳۷	تأثیر NIPT روی روش‌های تشخیصی و ایجاد تغییرات در مراقبت‌های پیش از تولد.....

پیشرفت و نوآوری روز افزون در ژنتیک پزشکی، منجر به تشخیص و درمان بسیاری از بیماری‌ها شده است. با توجه به میزان نسبتاً بالای نقایص تولد و ناهنجاری‌های ژنتیکی، تشخیص زودهنگام و پیش از تولد از اهمیت فراوانی برخوردار است. آزمون‌های غربالگری و تشخیصی تهاجمی در کاهش خطر تولد یک نوزاد مبتلا به یک نقص ژنتیکی بسیار موثر هستند، اما همواره خطر سقط جنین در چنین روش‌هایی وجود دارد. در حال حاضر تکنیک‌های تشخیصی غیرتهاجمی اِباری ایمن و موثر هستند که می‌توانند درک بیشتری را از رشد و موی جنین، اختلالات ژنتیکی جنین و رویکردهای جدیدی برای درمان فراهم آورند. تشخیص FNA - یی آزاد در خون مادر و توسعه روش قدرتمند "توالی‌یابی نسل بعد" (NGS)، منجر شده است که انجام بررسی غیرتهاجمی پیش از تولد (NIPT) به امور بالینی منتقل شود. بنابراین، در دنیای کنونی تلاش بسیاری صورت گرفته است که علاوه بر مروری بر روش‌ها و تکنیک‌های سنتی، بررسی پیش از تولد، انواع تکنولوژی‌های توالی‌یابی نسل بعد و روش‌های مبتنی بر آن از جمله NIPT به طور کامل گویا و مفصل بیان شوند. این اثر، یکی از اولین کتاب‌هایی است که به صورت تخصصی به بررسی روش‌ها و تکنولوژی‌های ارزیابی پیش از تولد پرداخته است و نیز حاصل ترجمه و گردآوری مطالب مختلف از چندین کتاب معتبر از جمله سیتوژنتیک مارک، گاردنر، کاربردها، پیش‌ها و پیشرفت‌های توالی‌یابی نسل بعد... و به همراه مقالات متعدد در زمینه روش‌های سنتی و جدید تشخیص پیش از تولد است، که در انتهای هر فصل به آنها اشاره شده است. همچنین، در انتهای کتاب اطلاعاتی جامع در ارتباط با منابع ترجمه شده، آورده شده است. امید است که مطالب بررسی شده، در این کتاب بتواند اطلاعات کافی را در زمینه تشخیص‌های پیش از تولد به خوانندگان گرامی به خصوص دانشجویان رشته‌های پزشکی و ژنتیک و متخصصین مشاوره ژنتیک ارائه دهد. در پایان از کاستی‌های ترجمه پوزش طلبیده و از خوانندگان گرامی می‌خواهیم ما را از نظرات اصلاحی خود بی‌نصیب نگذارند.

با آرزوی موفقیت

دکتر سیدمهدی کلانتر