

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

انتشارات دانشگاه علوم پزشکی مشهد، شماره اثر ۴۸۱

ژنتیک در پزشکی تامپسون

جلد اول

مترجمین

جمشید مطاعی - آرش سلمانی نژاد - سعید بزرگ قمی - مهدیه نژاد تقی - مهسا فرجامی - درسا
مرشدی راد - مانا ذاکری - ایمانه خورسند - سلما زرگری - رسول عبدالله زاده - سپیده احمدی

زیر نظر

دکتر مرجان یغمائی و دکتر علیرضا پاسدار

سرشناسه: نوس بام، رابرت ال، ۱۹۵۰ - م. Nussbaum, Robert L.

عنوان و نام پدیدآور: ژنتیک در پزشکی تامپسون / رابرت ال نوس بام، هانتینگتن اف ویلارد، رد ریک آر. مکینس |؛

مترجمین جمشید مطاعی... (و دیگران)؛ زیر نظر مرجان یغمائی و علیرضا پاسدار.

مشخصات نشر: مشهد: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی مشهد، ۱۴۰۰.

مشخصات ظاهری: ۲ ج.

فروست: انتشارات دانشگاه علوم پزشکی مشهد؛ ۴۸۱.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۳۶۹-۱۷۶-۶

یادداشت: عنوان اصلی: Thompson & Thompson genetics in medicine, 8th ed, 2016.

موضوع: ژنتیک پزشکی / Medical genetics

شناسه افزوده: مکینس رد ریک آر. / McInnes, Roderick R.

شناسه افزوده: ویلارد، هانتینگتن اف. / Willard, Huntington F.

شناسه افزوده: مطاعی، جمشید، ۱۳۶۰ -، مترجم

شناسه افزوده: یغمائی، مرجان، ۱۳۵۸ -

شناسه افزوده: پاسدار، علیرضا، ۱۳۴۶ -

رده بندی کنگره: RB۱۵۵

رده بندی دیویی: ۶۱۶/۰۴۲

شماره کتابشناسی ملی: ۷۵۷۳۹۰



انتشارات دانشگاه علوم پزشکی مشهد، شماره ۱۸۱

ژنتیک در پزشکی تامپسون

جلد ۱

مترجمین

جمشید مطاعی، آرش سلمانی نژاد، سعید بزرگ قمی، مهدیه نژاد تقی، مهسا فرجامی
درسا مرشدی راد، مانا ذاکری، ایمانه خورسند، سلما زرگری، رسول عبدالله زاده، سپیده احمدی

زیر نظر

دکتر مرجان یغمائی، دکتر علیرضا پاسدار

وزیری، ۶۰۰ صفحه، چاپ اول، بهار ۱۴۰۰

حق چاپ برای انتشارات دانشگاه علوم پزشکی مشهد محفوظ است.

بهاء: ۱۴۰,۰۰۰ تومان

فهرست

۱۱	به نام خالق آن سوی تصور.....
۱۳	فصل ۱: مقدمه.....
۱۳	ظهور و پیشرفت ژنتیک و ژنومیک.....
۱۴	ژنتیک و ژنومیک در پزشکی.....
۱۹	فصل ۲: معرفی ژنوم انسان.....
۱۹	ژنوم انسان و اساس کروموزومی توارث.....
۳۶	واریانت‌ها در ژنوم انسان.....
۳۷	انتقال ژنوم.....
۴۵	میوز.....
۵۲	گامت زایی و لقاح در انسان.....
۵۷	ارتباط پزشکی میتوز و میوز.....
۵۷	پرسش‌ها.....
۵۹	فصل ۳: ژنوم انسان: ساختار و عملکرد ژن.....
۶۰	محتوی اطلاعات ژنوم انسان.....
۶۳	اصل مرکزی: DNA به RNA به پروتئین.....
۷۴	ترجمه و کدهای ژنتیکی.....
۸۵	جنبه‌های اپی ژنتیکی و اپی ژنومیکی بیان ژن.....
۹۱	بیان ژن به عنوان یکپارچگی سیگنال‌های ژنومیک و اپی ژنومیک.....
۹۴	عدم تعادل‌های آللی در بیان ژن.....
۱۰۳	پرسش‌های.....
۱۰۵	فصل ۴: تنوع ژنتیکی در انسان، جهش و پلی مورفیسم.....
۱۰۶	ماهیت تنوع ژنتیکی.....
۱۰۷	مفهوم جهش.....

مفهوم چند شکلی ژنتیکی.....	۱۰۹
تنوعات وراثتی و پلی مورفیسم در DNA.....	۱۱۱
پلی مورفیسم های میکروساتلایتی.....	۱۱۴
پلی مورفیسم های درج عناصر متحرک.....	۱۱۶
منشا و فراوانی انواع مختلف جهش ها.....	۱۱۸
خطاهای همانند سازی DNA.....	۱۲۱
انواع جهش ها و پیامدهای آن ها.....	۱۲۶
جایگزینی های نوکلئوتیدی.....	۱۲۶
تنوع در ژنوم افراد.....	۱۳۲
پرسش ها.....	۱۳۷
فصل ۵: اصول سیتوژنتیک بالینی و آنالیز ژنوم.....	۱۳۹
معرفی سیتوژنتیک و آنالیز ژنومی.....	۱۴۱
بازآرایی های متعادل.....	۱۶۶
آنالیزهای کروموزوم و ژنوم در سرطان.....	۱۷۵
پرسش ها.....	۱۷۶
فصل ۶: اساس کروموزومی و ژنومی بیماری ها.....	۱۷۹
اختلالات کروموزوم های اتوزوم و جنسی.....	۱۷۹
آنیوپلوئیدی.....	۱۸۰
دیزومی تک والدی.....	۱۸۹
اختلالات ژنومی: سندرم های ریزحذفی و مضاعف شدگی.....	۱۹۱
ناهنجاری های کروموزومی با علت نامشخص.....	۱۹۵
تفکیک ناهنجاری های خانوادگی.....	۱۹۹
کروموزوم های جنسی و ناهنجاری های آنان.....	۲۰۵
اختلالات تکامل جنسی.....	۲۲۵
اختلالات تکامل مغزی و ناتوانی ذهنی.....	۲۳۵
پرسش ها.....	۲۴۰
فصل ۷: الگوهای توارث تک ژنی.....	۲۴۳
نگاه کلی و مفاهیم.....	۲۴۳

۲۴۸	شجره نامه ها
۲۵۰	توارث مندلی
۲۵۱	ویژگی های غالب و مغلوب
۲۵۴	الگوهای اتوزومی تواریث مندلی
۲۶۹	توارث وابسته به X
۲۷۷	اختلالات غالب وابسته به X با کشتندگی در مرد
۲۸۰	توارث اتوزومی کاذب
۲۸۱	موزائیسیم
۲۸۴	اثر منشا والدی بر الگوهای وراثت
۲۸۶	جهش های پویا: گسترش تکرارهای ناپایدار
۲۹۳	توارث مادری بیماری هایی که به واسطه جهش هایی در ژنوم میتوکندریایی ایجاد شده اند
۲۹۷	ویژگی های تواریث میتوکندریایی
۲۹۷	همبستگی ژنوتیپ و فنوتیپ
۲۹۹	اهمیت تاریخچه خانوادگی در کاربرد الی
۳۰۰	پرسش ها
۳۰۵	فصل ۸: تواریث پیچیده بیماری های چندعاملی شایع
۳۰۷	صفات کمی و صفات کیفی
۳۰۷	توزیع نرمال
۳۰۹	تجمع خانوادگی و همبستگی
۳۱۴	تعیین سهم نسبی ژن ها و محیط در ایجاد بیماری های پیچیده
۳۲۴	مثال هایی از بیماری های چند عاملی شایع با سهم ژنتیکی
۳۳۰	بیماری شریان کرونری قلب
۳۳۳	ژن های تعدیل کننده در اختلالات مندلی
۳۳۵	وراثت دوزنی
۳۳۶	برهم کنش های ژنتیک-محیط در ترومبوز وریدی
۳۳۹	عناصر کد کننده و غیر کد کننده چند گانه در بیماری هیرشپرونک
۳۴۶	MZ: تک تخمکی
۳۵۰	چالش بیماری های چند عاملی با تواریث پیچیده

۳۵۰	پریش ها
۳۵۳	فصل ۹: تنوع ژنتیکی در جمعیت ها
۳۵۴	ژنوتایپ ها و فنوتایپ ها در جمعیت ها
۳۶۰	قانون هاردی - واینبرگ در بیماری های وابسته به X
۳۶۱	عواملی که تعادل هاردی - واینبرگ را بر هم می زنند
۳۸۱	علم ژنتیک و تبار
۳۸۶	پریش ها
۳۸۹	فصل ۱۰: شناسایی اساس ژنتیکی بیماری های انسانی
۳۹۱	اساس ژنتیکی آنالیز پیوستگی و همراهی
۳۹۹	پیوستگی و فراوانی نوترکیبی
۴۰۱	عدم تعادل پیوستگی
۴۰۶	نقشه های ژن های بیماری انسانی
۴۱۳	نقشه های ژن های بیماری های اصولاً طریق همراهی
۴۳۰	شناسایی ژن های مسئول بیماری از طریق تولد با بی ژنوم
۴۳۵	پریش ها
۴۳۹	فصل ۱۱: اساس مولکولی بیماری های ژنتیکی
۴۳۹	اصول کلی و درس هایی از هموگلوبین پاتی ها
۴۴۰	اثر جهش بر عملکرد پروتئین
۴۴۱	جهش های از دست دادن عملکرد
۴۴۴	چگونه جهش ها شکل گیری پروتئین های طبیعی از نظر زیست شناسی را بر هم می زنند؟
۴۴۶	ارتباط بین ژنوتیپ و فنوتیپ در بیماری های ژنتیکی
۴۴۸	هموگلوبین ها
۴۵۳	هموگلوبین پاتی ها
۴۵۶	علائم بالینی
۴۵۷	آسیب شناسی مولکولی HbS
۴۵۷	داسی شکل شدن و پیامدهای آن
۴۵۸	ژن های تعدیل کننده شدت بالینی بیماری سلول داسی را تعیین می کند
۴۵۹	BCL11A، خاموش کننده بیان ژن γ -گلوبین در سلول های اریتروئید بالغ

به نام خالق آن سوی تصور

کتاب ژنتیک پزشکی تامپسون و تامپسون در ژنتیک پزشکی یکی از محبوب‌ترین کتابهای منتشر شده در زمینه ژنتیک پزشکی می‌باشد. این کتاب مرجع با تلفیق قوانین کلاسیک ژنتیک انسانی با ژنتیک ملکولی مدرن از ابزارهای یادگیری متنوعی برای تفهیم بیماری‌های ژنتیکی استفاده می‌کند. خوانندگان علاقمند به ترجمه آخرین ویرایش این کتاب پس از مطالعه به دستاوردهای جالبی دست پیدا می‌کنند که مهم‌ترین آنها به شرح زیر است:

- کسب دانش کافی در خصوص آخرین و پیشرفته‌ترین روش‌های تشخیص ملکولی، پروژه ژنوم انسان، فارماکوژنتیک و بیوالفورمانیک
- تفهیم بهتر ارتباط ژنتیک پایه و ژنتیک بالینی با ارایه تنوع وسیعی از مطالعات نمونه‌های بالینی.
- شناسایی طیف وسیعی از بیماری‌های ژنتیکی با ارایه تصاویر ارزشمند با کیفیت بالا.
- کشف آخرین محتوای ژنتیک برای افراد علاقمند به این رشته که دائماً نیاز به بروزرسانی دارند.
- ارایه توضیحات کامل در قسمت مطالعات کیس‌های بالینی شامل وراثت بیماری، پاتوژنز، تشخیص، مدیریت و مشاوره بالینی.
- افزایش قدرت مهارت‌های تفکری خواننده و دسته‌بندی و حفظ اطلاعات مفید و کاربردی.
- امکان دسته‌بندی کامل مطالب توسط ۵ سوال کلیدی از محتوای هر فصل که پاسخ آنها در انتهای کتاب موجود می‌باشد
- کتاب پیش رو که توسط تعدادی از همکاران و دانشجویان خوش‌فکر و پرتلاش ترجمه شده است می‌تواند به عنوان یکی از متون مرجع در زمینه ژنتیک پزشکی برای استفاده دانشجویان و علاقه‌مندان به این مبحث باشد. این کتاب در کنار سایر منابع دیگر در این زمینه راهگشای یادگیری بسیاری از مطالب علمی در ارتباط با دستاوردهای ژنتیک پزشکی خواهد بود. دقت

در ترجمه و همچنین حفظ اصالت متن این اثر را در ردیف منابع قابل اطمینان قرار میدهد که امید است با خواندن کتابی که در دست دارید با چارچوب فکری منظم‌تر و سازمان یافته‌تر از قبل مطالب مهم ژنتیک پزشکی را به خاطر بسپارید و از آن لذت کافی را ببرید.

دکتر مرجان یغمائی

دانشیار پژوهشکده خون، آنکولوژی و پیوند سلولهای بنیادی دانشگاه علوم پزشکی تهران

دکتر علیرضا پاسدار

دانشیار ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

www.ketab.ir