

روش گزارش علمی کارپوتایپ بر مبنای استاندارد جهانی

همراه با اطلس ناهنجاری‌های کروموزومی و
فرهنگ واژه‌ها

دکتر سیروس نظامی

با همکاری

زهرا صفری

مرکز تحقیقات سرطان و انستیتو کانسر ایران
دانشگاه علوم پزشکی تهران



سرشناسه	: عظیمی، سیروس، ۱۳۲۴-
عنوان و نام پدیدآور	: روش گزارش علمی کاربوتایپ بر مبنای استاندارد جهانی همراه با اطلس ناهنجاری‌های کروموزومی و فرهنگ واژه‌ها / تالیف و گردآوری سیروس عظیمی، با همکاری زهرا صفری.
مشخصات نشر	: تهران: آیین‌نما، ۱۳۹۲.
مشخصات ظاهری	: ۲۵۱ص: مصور، جدول، نمودار.
شابک	: ۴۰۰۰۰ ریال: ۳۳-۰۰-۵۲۶۵-۶۰۰-۹۷۸
وضعیت فهرست نویسی	: فیا
موضوع	: ژنتیک - مهندسی
موضوع	: ژنتیک پزشکی
شناسه افزوده	: صفوی، زهرا، ۱۳۵۳-
رده بندی کنگره	: ۳: ۶۶/ع/۴۴۲QH
رده بندی دیویی	: ۶۶۵
شماره کتابشناسی ملی	: ۳۶-۳۱

نام کتاب: روش گزارش علمی کاربوتایپ بر مبنای استاندارد جهانی همراه با اطلس ناهنجاری‌های کروموزومی و فرهنگ واژه‌ها

تالیف: سیروس عظیمی، با همکاری زهرا صفری

ناشر: شرکت آیین‌نما

حروفچینی: امید

ویراستار: دکتر سیروس عظیمی

نوبت چاپ: اول

قطع اثر: وزیری

تاریخ نشر: ۱۳۹۲

شمارگان: ۱۵۰۰

قیمت: ۴۰۰۰۰ ریال

شابک: ۳۳-۰۰-۵۲۶۵-۶۰۰-۹۷۸

آدرس انتشارات: خیابان کارگر شمالی، نرسیده به جلال آل احمد، کوچه سوم، پلاک ۸، طبقه اول و دوم

لیست سایر تألیفات دکتر سیروس عظیمی

- ۱- چکیده‌ای از مباحث ژنتیک پایه (۱۳۶۶) - انتشارات دانشکده دندانپزشکی - دانشگاه علوم پزشکی تهران.
- ۲- چرا به بیمارستان می‌آید؟ تالاسمی؟! پزشکان در این باره با شما صحبت می‌کنند (۱۳۶۷) - انتشارات معاونت امور بهداشتی - وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی.
- ۳- اصول ژنتیک پزشکی و نظری به بیماری‌های توارثی (۱۳۶۹) - انتشارات دانشکده پزشکی - دانشگاه علوم پزشکی تهران.
- ۴- هماتولوژی از ماکرونگاهی (۱۳۷۵) - مؤسسه انتشارات امید.
- ۵- روش‌های تشخیصی پایه در باکتری‌شناسی پزشکی (۱۳۷۵) - مؤسسه انتشارات امید.
- ۶- بهداشت مادران و فرزندان براساس فرایند پرستاری (۱۳۷۸) - مؤسسه انتشارات امید.
- ۷- آموزش بهداشت و مشاوره‌های برای کنترل جمعیت (۱۳۸۵) - انتشارات آوای دانش گستر.
- ۸- روش گزارش علمی کاربوتایپ بر مبنای استاندارد جهانی - همراه با اطلس ناهنجاری‌های کروموزومی و فرهنگ واژه‌ها (۱۳۹۲) - انتشارات آینه‌نما
- ۹- ژنتیک پزشکی جرد (۱۳۹۳) - انتشارات اطمینان

پیشگفتار

تاریخچه علم ژنتیک سیتوژنتیک را می‌توان، از نظر پیشرفت در روش‌های مختلف آزمایشگاهی، به سه دوره تقسیم نمود: اول، دوره قبل از کشف روش نوار بندی (۱۸۷۹-۱۹۷۰)، دوم، دوره نواربندی (۱۹۸۶-۱۹۷۰)، سوم، دوره سیتوژنتیک مولکولی (از ۱۹۸۶ تاکنون).
چهل سال قبل از شروع دوره اول یعنی در سال ۱۸۳۹، Schleiden (گیاه‌شناس آلمانی) و Schwann (فیزیولوژیست آلمانی) نام زد نمودند، که تمام حیوانات و گیاهان عالی، از سلول تشکیل شده‌اند. در سال ۱۸۴۰، Nageli (گیاه‌شناس سوئیس) نیز اولین فردی بوده، که وجود اندامک‌هائی نخ مانند را، در هسته سلول‌های گیاهی ذکر نمود. اصول توارث توسط Gregor Mendel (راهب و ژنتیسیت اطریشی) در سال ۱۸۶۵ کشف، و تحت عنوان قوانین مندل منتشر گردید، ولی برای سی و پنج سال کسی به آن توجه نکرده. از آن تاریخ، سال‌ها پژوهش‌هائی توسط افرادی مثل Strasburger، گیاه‌شناس آلمانی (۱۸۸۰)، Flemming، بیولوژیست آلمانی (۱۸۸۲) و Hertwig، جانورشناس آلمانی (۱۸۹۴)، مورد ساختمان هسته سلول و تقسیم آن انجام گردید. اصطلاح کروموزوم، در سال ۱۸۸۸ توسط Heinrich Waldeyer (آناتومیست آلمانی) ابداع گردید، بعد از کار برد روش جدیدی از میکروسکوپی، که باعث مشاهده بهتر آنها شده بود. شانزده سال بعد از فوت مندل، یعنی در سال ۱۹۰۰، قوانین مندل توسط سه محقق به نامهای de Vries (گیاه‌شناس هلندی)، Correns (گیاه‌شناس آلمانی) و Tschermak (آگرونومیست اطریشی) به طور مستقل از یکدیگر تائید گردید. در سال ۱۹۰۲، Boveri (بیولوژیست آلمانی) و Sutton (جانورشناس آمریکایی) تئوری کروموزومی توارث (Boveri-Sutton theory) را پیشنهاد نمودند که پایه و اساس انتقال مواد ژنتیکی، توسط

کروموزوم‌ها می‌باشد. در سال ۱۹۰۶، William Bateson (ژنتیسیست انگلیسی) اصطلاح ژنتیک، و در سال ۱۹۰۹، Wilhelm Johannsen (گیاه‌شناس دانمارکی) اصطلاح‌های ژن، ژنوتیپ و فنوتیپ را ابداع نمودند. در سال ۱۹۱۰، Morgan (بیولوژیست آمریکایی) با تحقیقات وسیع‌اش بر روی جهش‌ها در دروزوفیلا ملانوگاستر، مجدداً ثابت نمود که ژن‌ها، مبنای انتقال صفات بوده، و توسط کروموزوم‌ها منتقل می‌شوند، و برای همین کشف، در سال ۱۹۳۳، جایزه نوبل در پزشکی و فیزیولوژی را دریافت نمود.

در دهه سال، پیشرفت‌های چندانی در رشته سیتوژنتیک انسانی انجام نشد. تا در دهه ۱۹۵۰، پیش‌های بهتری برای بررسی کروموزوم‌ها توسط Makino & Nishimura (۱۹۵۲)، Hsu & Pomerat (۱۹۵۳)، و Ford & Hamerton (۱۹۵۶) پیشنهاد گردید. در سال ۱۹۵۳، Watson (آمریکایی) و Crick (بیولوژیست انگلیسی) ماریچ دوتائی مولکول DNA را شناسائی کردند. با استفاده از اطلاعات زیست‌شناسان، راجع به سیتوژنتیک انسانی مختصر بود، و عقیده بر این بود که تعداد کروموزوم‌های انسان ۴۸ عدد می‌باشد. در سال ۱۹۵۶، در سوئد، Tjio (ژنتیسیست چینی) و Levan (ژنتیسیست سوئدی) روش موثری را برای بررسی کروموزوم‌ها ابداع، و کشف کردند که تعداد کروموزوم‌های انسان طبیعی ۴۶ عدد می‌باشد.

در سال ۱۹۵۶ استفاده از مایع آمیو، برای تشخیص جنسیت، از طریق وجود یا عدم وجود جسم بار، و همچنین تشخیص احتمالی بیماری ژنتیکی، برای اولین بار توسط Fuchs & Riis در دانمارک پیشنهاد گردید. و در همین سال Edwards در انگلیس، پیشنهاد بررسی مایع آمیوتیک، جهت پیشگیری از بیماری‌های ژنتیکی، که مربوط به جنسیت می‌باشند، را نمود. بالاخره در سال ۱۹۶۶، مناسب بودن کشت سلول‌های جنینی، برای کاریوتایپ توسط Steele & Breg پیشنهاد، و اولین کاریوتایپ، با عمل آمیوسنتز تهیه شد. از سال ۱۹۵۹، به سرعت ناهنجاری‌های متعدد کروموزومی کشف گردید. در سال ۱۹۵۹، چهار ناهنجاری کروموزومی شامل: تریزومی ۲۱ (که قبلاً علائم بالینی آن توسط پزشک انگلیسی بنام John Down در سال ۱۸۶۶ توصیف شده بود) هم زمان توسط Lejeune و همکاران در فرانسه، Jacobs و همکاران در انگلیس؛ مونوزومی X (که قبلاً علائم بالینی آن توسط آندوکرینولوژیست آمریکایی به نام Henry Turner در سال ۱۹۳۸ توصیف شده بود) توسط Ford و همکاران در انگلیس؛ نشانگان کلاینفلتر (که قبلاً علائم بالینی آن توسط پزشک آمریکایی بنام Harry Klinefelter در سال ۱۹۴۲ توصیف شده بود) توسط Jacobs & Strong در انگلیس؛ و بالاخره تریزومی X توسط Jacobs در انگلیس کشف گردیدند. در سال ۱۹۶۰، سه ناهنجاری کروموزومی شامل: تریزومی ۱۳

توسط Patau و همکاران در آمریکا؛ تریزومی ۱۸ توسط Edwards و همکاران در انگلیس؛ و همچنین فرم نشانگان داون در اثر جابه‌جائی کروموزومی، توسط Penrose و همکاران در انگلیس کشف گردیدند. در سال ۱۹۶۸، Mohr (پزشک و ژنטיست نروژی) اولین فردی بود که بیوپسی کوریون را جهت تشخیص پیش از تولد پیشنهاد و انجام داد، ولی عمل‌اش با خونریزی، عفونت و عدم رشد سلول‌ها همراه بود. ولی در حقیقت اولین بیوپسی کوریون موفقیت‌آمیز در سال ۱۹۷۵ در چین انجام گردید. تا قبل از سال ۱۹۷۰ رنگ‌آمیزی یکدست، تنها روش رنگ‌آمیزی کروموزوم‌ها بود، تا اینکه در سال ۱۹۷۰ رنگ‌آمیزی نواری (نوار بندی Q) توسط Caspersson و همکاران در سوئد کشف گردید. بعد از آن به مرور در دهه ۱۹۷۰ نواریندی‌های دیگری همچون C, R, G و همچنین تعدادی از ناهنجاری‌های کروموزومی جدید کشف گردید.

با گذشت زمان و با کسوفت علم ژنتیک، و پررنگ‌تر شدن اهمیت و کاربرد علم ژنتیک در انکولوژی، ارزش علمی جدیدی نیز در رشته‌های سیتوژنتیک و ژنتیک سرطان کشف گردید. از جمله در سال ۱۹۶۹، Gall & Pardoll و همچنین John و همکاران، برای اولین بار، به طور همزمان Fluorescence in situ hybridization (FISH) را به کار بردند. در سال ۱۹۸۱، Fluorescence in situ hybridization (FISH) و همکاران پیشنهاد، و در سال ۱۹۸۶ توسط Pinkel و همکاران تکمیل گردید. در سال ۱۹۸۳، توسط Yunis و همکاران High resolution banding و در سال ۱۹۹۱، توسط Kallioniemi و همکاران Comparative genomic hybridization (CGH) کشف گردید. و بالاخره در اواخر دهه ۱۹۹۰، array CGH، در اوایل دهه ۲۰۰۰، MLPA و در اواخر دهه ۲۰۰۰، CGH کشف گردید.

اکنون نیز همچنان محققین و دانشمندان در پی کشف روش‌ها و تکنیک‌های جدیدی می‌باشند، تا از این راه بتوانند خدمات بیشتر و شایسته‌تری به علم و دانش ژنتیکی و سرطانی ارائه نمایند. متأسفانه، چون از طرفی، اغلب گزارش‌های کاربوتایی که مراکز ژنتیک، در ایران، به بیماران می‌دهند، طبق استاندارد بین‌المللی نبوده و گاهی نیز استباه‌ها را با وجود دارد، و از طرف دیگر تا بحال به زبان فارسی کتابی در مورد روش گزارش‌نویسی کاربوتایی و تفسیر آن وجود ندارد. بنابراین مهم‌ترین قصد از تالیف این کتاب این بوده تا شاید تسکینی به این مشکل فوق‌الذکر گردد. در این کتاب روش گزارش بین‌المللی کاربوتاییپ و تفسیر علمی آن، بویژه در سرطان‌های مختلف که کاربوتاییپ‌های خیلی پیچیده‌ای دارند، بر طبق قوانین تصویب شده در مراجع علمی سیتوژنتیک، به وضوح توضیح داده شده است.

در نگارش این کتاب سعی گردیده که جملات متن بسیار رسا و شیوا بوده و برای اصطلاحات تخصصی از کلمات نامانوس و دور از ذهن استفاده نشود.

این کتاب مشتمل بر چهارده فصل: تاریخچه - کروموزوم‌های طبیعی - نمادها و اصلاحات اختصاری - تعیین کاریوتایپ - عدم توانایی در تعیین کروموزوم یا نوار - ترتیب ناهنجاری‌های کروموزومی در کاریوتایپ - تنوع طبیعی در کروموزوم‌ها - ناهنجاری‌های عددی کروموزوم‌ها - بازآرایی‌های ساختمانی کروموزوم‌ها - شکست کروموزومی - نئوپلازی - کروموزوم‌های میوزی - دورگه سازی درجا - شناسائی تعداد نسخه می‌باشد.

این کتاب که یک کتاب مرجع می‌باشد، برای متخصصین سیتوژنتیک و ژنتیک پزشکی - پاتالژیست‌ها - متخصصین اطفال، زنان و غدد - اورولوژیست‌ها - هماتولوژیست‌ها - آنکولوژیست‌ها - متخصصین علوم آزمایشگاهی - و همچنین سایر متخصصین و دانشجویان مورد کنای تخصصی رشته‌های علوم پزشکی، و علوم زیستی مفید و قابل استفاده خواهد بود. در انتها کتاب به بررسی از ناهنجاری‌های کروموزومی و همچنین فرهنگ واژه‌ها تالیف گردیده، تا برای خوانندگان بیشتر قابل استفاده باشد.

تجربه نشان داده است که اکثریت کتاب‌های چاپ شده (اعم از تالیف یا ترجمه)، در کلیه علوم، منجمله ژنتیک پزشکی، دارای اشکالات چاپی فراوان (به‌خصوص در کلمات انگلیسی) می‌باشند. بنابراین کتاب حاضر را اینجانب شخصاً و با دقت فراوان، کاملاً تصحیح، و تلاش نموده‌ام تا در سراسر کتاب، حتی یک غلط در آن وجود نداشته باشد. مگر آنکه در حروفچینی مجدد، غلط‌های گرفته شده، به طور کامل تصحیح نشده باشند. امیدوارم که در انجام این مهم موفق شده باشم. چون از طرفی تقریباً حدود نیمی از متن این کتاب را تراش کاریوتایپ تشکیل می‌دهد، و از طرف دیگر، تایپ کاریوتایپ صحیح برای هر تاپیستی، کاری بسیار مشکل و طاقت‌فرسا می‌باشد، بنابراین از سرکار خانم فرقانی که با مهارت و زبردستی بی‌نظیر با صبر و حوصله فراوان، تایپ، حروفچینی و صفحه‌آرایی این کتاب را به نحو احسن انجام دادند، سپاس و تشکر بسیار دارم. در پایان از سرکارخانم زهرا صفری که در تهیه این کتاب از من کمک دریغ ننمودند، صمیمانه سپاسگزاری و قدردانی می‌نمایم. هم چنین از همکاری جناب آقای حمید رضا اسدزاده (انتشارات آینه‌نما) که در چاپ این کتاب مساعدت فراوان نموده‌اند، تشکر و قدردانی می‌شود.

دکتر سیروس عظیمی

استاد و رئیس بخش ژنتیک پزشکی

مرکز تحقیقات سرطان و انستیتو کانسرایران

دانشگاه علوم پزشکی تهران

بهمن ۱۳۹۲ (هفتمین سالگرد درگذشت نیما عظیمی)

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

فصل ۱: تاریخچه

فصل ۲: کروموزوم‌های طبیعی

۲۵	۲-۱ مقدمه
۲۵	۲-۲ تعداد و شکل کروموزوم‌ها
۲۵	۲-۲-۱ ش‌های غیرنواری
۲۶	۲-۲-۲ روش‌های نواری
۳۱	۲-۲-۳ کروماتید و نواری
۳۱	۲-۳ نام‌گذاری نواری کروموزومی
۳۱	۲-۳-۱ شناسایی و تعریف پانته‌های اختصاصی، نواحی و نوارهای کروموزوم‌ها
۳۲	۲-۳-۲ معرفی نواحی و نوارها
۳۳	۲-۴ نواریندی با قدرت تشخیص بالا
۳۶	۲-۵ اساس مولکولی رنگ‌آمیزی نواری

فصل ۳: نوارها و صفات اختصاری

فصل ۴: سیستم‌های کاریو تایپ

۶۷	۴-۱ اصول کلی
۷۱	۴-۲ اختصاصات نقاط شکست
۷۲	۴-۳ معرفی ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزومی با استفاده از نقاط شکست و موقعیت نوارها
۷۲	۴-۳-۱ سیستم کوتاه برای معرفی ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزومی
۷۳	۴-۳-۱-۱ بازآرانی‌های دو شکستی
۷۳	۴-۳-۱-۲ بازآرانی‌های سه شکستی
۷۴	۴-۳-۱-۳ بازآرانی‌های چهارشکستی و پیچیده‌تر
۷۵	۴-۳-۲ سیستم جامع برای معرفی ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزومی
۷۵	۴-۳-۲-۱ نمادهای اضافی
۷۶	۴-۳-۲-۲ معرفی موقعیت نواری یک کروموزوم
۷۶	۴-۴ کروموزوم‌های مشتق شده
۷۹	۴-۵ کروموزوم‌های نوترکیب

فصل ۵: عدم توانایی در تعیین کروموزوم یا نوار

- ۵-۱ شناسایی با تردید ۸۳
- ۵-۲ عدم توانایی در تعیین نقطه شکست یا شماره کروموزوم ۸۴
- ۵-۳ سایر تفاسیر ۸۵
- ۵-۴ کاریوتایپ ناکامل ۸۶

فصل ۶: ترتیب ناهنجاری‌های کروموزومی در کاریوتایپ

فصل ۷: تنوع طبیعی در کروموزوم‌ها

- ۷-۱ تنوع در بخش‌های هتروکروماتین، ساقه‌های اقمار و اقمار ۹۳
- ۷-۱-۱ تنوع در طول ۹۳
- ۷-۱-۲ تنوع در تعداد موقعیت ۹۴
- ۷-۲ جایگاه‌های شکننده ۹۵

فصل ۸: ناهنجاری‌های عددی کروموزوم‌ها

- ۸-۱ اصول کلی ۹۹
- ۸-۲ ناهنجاری‌های کروموزومی ۱۰۰
- ۸-۳ ناهنجاری‌های کروموزوم‌ها ۱۰۳
- ۸-۴ داشتن دو کروموزوم همتا از یک والد ۱۰۴

فصل ۹: بازآرایی‌های ساختمانی کروموزوم‌ها

- ۹-۱ اصول کلی ۱۰۹
- ۹-۲ تعیین بازآرایی‌های ساختمانی ۱۱۱
- ۹-۲-۱ ماده کروموزومی اضافی با منشاء نامشخص ۱۱۱
- ۹-۲-۲ حذف‌ها ۱۱۲
- ۹-۲-۳ کروموزوم‌های مشتق شده ۱۱۴
- ۹-۲-۴ کروموزوم‌های دوساترومری ۱۲۲
- ۹-۲-۵ تکرار دوباره قسمتی از مواد ژنتیکی در یک کروموزوم (دوپلیکاسیون‌ها) ۱۲۶
- ۹-۲-۶ شکاف ۱۲۶
- ۹-۲-۷ جایگاه‌های شکننده ۱۲۷
- ۹-۲-۸ نواحی با رنگ آمیزی یکنواخت ۱۲۷
- ۹-۲-۹ الحاق‌ها یا افزایش‌ها ۱۲۹

۱۳۱	۹-۲-۱۰ وازگونی‌ها
۱۳۱	۹-۲-۱۱ ایزو کروموزوم‌ها
۱۳۲	۹-۲-۱۲ کروموزوم‌های مارکر یا نشانه
۱۳۵	۹-۲-۱۳ ساتروم‌های جدید
۱۳۶	۹-۲-۱۴ کوآدر اپلیکاسیون‌ها
۱۳۶	۹-۲-۱۵ کروموزوم‌های حلقوی
۱۳۹	۹-۲-۱۶ پیوستگی‌های تلومری
۱۴۰	۹-۲-۱۷ جابه‌جایی‌ها
۱۴۰	۹-۲-۱۷-۱ جابه‌جایی‌های دو طرفه
۱۴۴	۹-۲-۱۷-۲ جابه‌جایی کل بازو
۱۴۶	۹-۲-۱۷-۳ جابه‌جایی‌های متسونی
۱۴۸	۹-۲-۱۷-۴ جابه‌جایی‌های نه‌هم‌هم
۱۴۸	۹-۲-۱۸ کروموزوم‌های سانتی‌می
۱۴۸	۹-۲-۱۹ تربیلیکاسیون‌ها
۱۴۹	۹-۳ نسخه‌های چندگانه از کروموزوم‌های بازاری

فصل ۱۰: کروموزومی

۱۵۵	۱۰-۱ ناهنجاری‌های کروماتید
۱۵۵	۱۰-۱-۱ گستره‌های نواربندی نشده
۱۵۶	۱۰-۱-۲ گستره‌های نواربندی شده
۱۵۷	۱۰-۲ ناهنجاری‌های کروموزومی
۱۵۷	۱۰-۲-۱ گستره‌های نواربندی نشده
۱۵۸	۱۰-۲-۲ گستره‌های نواربندی شده
۱۵۹	۱۰-۳ امتیازبندی ناهنجاری‌ها

فصل ۱۱: نوپلازی

۱۶۳	۱۱-۱ کلون‌ها و تکامل کلونی
۱۶۳	۱۱-۱-۱ تعریف یک کلون
۱۶۴	۱۱-۱-۲ اندازه کلون
۱۶۵	۱۱-۱-۳ رده اصلی

۱۶۵	۱۱-۱-۴ رده بنیادی، رده جانبی و تکامل کلونی
۱۶۹	۱۱-۱-۵ کاربوتایپ مرکب
۱۷۲	۱۱-۱-۶ کلون‌های غیر مرتبط
۱۷۳	۱۱-۲ عدد کیفی
۱۷۴	۱۱-۳ کاربوتایپ سرشتی

فصل ۱۲: کروموزوم‌های میوزی

۱۷۹	۱۲-۱ واژه‌شناسی
۱۸۱	۱۲-۲ نمونه‌هایی از نام‌گذاری میوزی
۱۸۴	۱۲-۳ هم‌پستگی بین کروموزوم‌های میوزی و الگوهای نواری میتوزی

فصل ۱۳: دو رگه‌سازی در جا (ish)

۱۹۱	۱۳-۱ مقدمه
۱۹۲	۱۳-۲ فهرست دهها اختصارها
۱۹۳	۱۳-۳ دورگه‌سازی در جای پروب / متافاز
۲۰۲	۱۳-۳-۱ استفاده از C-banding
۲۰۳	۱۳-۳-۲ دو رگه‌سازی در جای متافاز بواب تلومری
۲۰۳	۱۳-۴ دورگه‌سازی در جای اینتر بواب بسته (nu ish)
۲۰۴	۱۳-۴-۱ تعداد سیگنال‌ها
۲۰۸	۱۳-۴-۲ موقعیت نسبی سیگنال‌ها
۲۱۰	۱۳-۴-۲-۱ پروب‌های تک اتصالی
۲۱۰	۱۳-۴-۲-۲ اتصال منفرد با پروب‌های چند سیگنالی
۲۱۱	۱۳-۴-۲-۳ پروب‌های دو اتصالی
۲۱۱	۱۳-۴-۲-۴ پروب‌های شکسته
۲۱۲	۱۳-۵ دورگه‌سازی در جا روی کروماتین طویل شده / رشته‌های A (fib h)
۲۱۳	۱۳-۶ دورگه‌سازی در جای معکوس (rev ish)
۲۱۳	۱۳-۶-۱ تجزیه کروموزومی با استفاده از پروب‌های مشتق شده از کروموزوم‌های دسته‌بندی شده یا ریز جدا شده
۲۱۳	۱۳-۷ دو رگه‌سازی مقایسه‌ای ژنومی کروموزومی (cgh)
۲۱۵	۱۳-۸ رنگ‌آمیزی کروموزومی با چند رنگ
۲۱۵	۱۳-۹ رنگ‌آمیزی جزئی کروموزومی

فصل ۱۴: شناسایی تعداد نسخه

۲۱۹	۱۴-۱ میکروآرای و تکثیر پروب چندگانه وابسته به اتصال (MLPA)
۲۲۰	۱۴-۲ فهرست نمادها و اختصارها
۲۲۰	۱۴-۳ نمونه‌هایی از نام‌گذاری میکروآرای
۲۳۱	۱۴-۴ نمونه‌هایی از نام‌گذاری MLPA
۲۳۵	منابع
۲۳۹	پیوست‌ها
۲۴۲	اطلاعات تجاری‌های کروموزومی
۲۸۷	فرهنگ واژه‌ها
۳۳۳	نمایه