

جلد ۲
۲۰۱۹

ژنتیک مولکولی انسانی

استراخان

www.ketabo.ir

با مقدمه و تحت نظارت:

دکتر محمد کرامتی پور

متخصص ژنتیک پزشکی از دانشگاه کمبریج
عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران

ترجمه:

آرمان رضائی

حسین نعمتی

دانشجوی دکتر ژنتیک مولکولی

دکتر سعید رحمان زاده

دکتری تخصصی علوم سلولی و مولکولی

ویراستار:

دکتر زینب شیروانی فارسانی

استادیار ژنتیک دانشگاه شهید بهشتی



M B S
Medical Basic Science





اندیشه رفیع
ناشر کتب علوم پزشکی

سرنشانیاسه

: استرون، تی، ۱۹۵۲ - م.

: Strachan, T.

عنوان و نام پدیدآور

: ژنتیک مولکولی انسانی استراخان ۲۰۱۹/۲ [تی. استرون، اندرو. پی. ستریشن. ویلیام و تحت نظارت محمد کرامتی پور؛

ترجمه صدیقه اسکندری ... [و دیگران]؛ ویراستار زینب شیروانی فارسانی.

: تهران: اندیشه رفیع، ۱۳۹۹ -

مشخصات نشر

: ع.

مشخصات ظاهری

: شابک

: 978-622-273009-3 :: 978-622-273-010-9 ع. ۲.

: فیا

وضعیت فهرست نویسی

: عنوان اصلی:

: Human molecular genetics, 5th. ed., [2019].

: یادداشت

: جلد اول، ترجمه صدیقه اسکندری، سعید رحمانزاده، فریبا فاسموند، امیر نژادمحمد.

: یادداشت

: جلد دوم ترجمه آرمان رضائی، حسین نعمتی، سعید رحمانزاده.

: یادداشت

: کتابخانه.

: موضوع

: ژنتیک مولکول انسانی

: موضوع

: Human molecular genetics

: موضوع

: زیست‌شناسی مولکولی

: موضوع

: Molecular biology

: موضوع

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

: ریاضیات

نمایندگی های فروش:

• اراک کتابفروشی پردیس

• اردبیل کتابخانه خیام

• ارومیه کتابفروشی شهر کتاب پزشکی

• اصفهان کتابفروشی پارسا

• کتابفروشی کیا

• کتابفروشی مانی

• اهواز کتابفروشی رشد

• ایلام کتابفروشی رشد

• بابل کتابسرای اندیشه

• بروجرد کتابفروشی ولایت

• بوشهر کتابفروشی پایپروس

• بیرجند کتابفروشی گنجینه

• تبریز کتابفروشی شیرنگ

• کتابفروشی بابک

• معاونت پژوهشی جهاد دانشگاهی

• چهارم کتابفروشی کلبه کتاب

• خرم آباد کتابفروشی نشر و قلم

• خوی کتابفروشی اندیشه

• رشت کتابفروشی مزده

• کتابفروشی طاعتی

• زاهدان کتب پزشکی املیه

• زنجان کتابفروشی کسری

• ساری کتب علوم پزشکی

• سمنان کتابفروشی ارسطو-اشراق

• سنندج کتابفروشی دانشمند

• شاهرود کتابفروشی معین

• شیراز کتابفروشی نور دانش

• معاونت پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی شیراز

• قزوین کتابفروشی حکیم

• قم کتابفروشی فانوس اندیشه

• کرمان کتابفروشی پایپروس

• کرمانشاه کتابفروشی دانشمند - جهان کتاب

• کتابفروشی شاهمرادی

• گرگان کتابفروشی جلالی

• مشهد کتابفروشی مجد دانش

• کتابفروشی اوستا

• کتابفروشی جهاد دانشگاهی

• معاونت پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

• همدان کتابفروشی دانشجو - بوعلی

• یاسوج خانه کتاب

• یزد کتابفروشی آرمان

• کتابفروشی فدک

نام کتاب: ژنتیک مولکولی انسانی استراخان (جلد دوم)

تحت نظارت: دکتر محمد کرامتی پور

ترجمه: آرمان رضائی - حسین نعمتی

دکتر سعید رحمان زاده

ویراستار: دکتر زینب شیروانی فارسانی

ناشر: انتشارات اندیشه رفیع

طراح جلد و متن: این کتاب

حروفچینی و صفحه آرای: محمد بهمنی

نوبت چاپ: اول - ۱۳۹۹

تیراژ: ۵۰

لیتوگرافی: بهنورپرداز

چاپ: نگرش

صحافی: دیدآور

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۲۷۳-۰۱۰-۹

شابک دوره: ۹۷۸-۶۲۲-۲۷۳-۰۰۸-۶

بها: ۱۵۰۰۰ تومان

دفتر مرکزی: اندیشه رفیع

خیابان انقلاب - خیابان ۱۲ فروردین - خیابان شهدای ژاندارمری -

مقابل اداره پست - ساختمان ۱۲۶ - طبقه دوم

مقدمه استاد

بین چاپ چهارم و پنجم کتاب Human Molecular Genetics وقفه‌ای نسبتاً طولانی ایجاد شد، به طوری که موجب نگرانی دوستداران این کتاب از احتمال عدم تجدید چاپ همیشگی آن شد. از قضا ماه می ۲۰۱۷ در طی یک برنامه علمی همراه پروفیسور اندرو رید (Professor Andrew Read) بودم و در مورد تجدید چاپ کتاب سؤال کردم. اندرو توضیح داد که یک علت مهم تأخیر، تغییرات ناگزیر زیادی در کتاب است که به جهت پیشرفت‌های سریع چند سال گذشته در حوزه‌های مرتبط به کتاب ضروری بوده، و خبر از مراحل پایانی آماده‌شدن چاپ پنجم کتاب داد. پس از ورود چاپ پنجم به بازار، متوجه منظور اندرو از تغییرات مدنظر نویسندگان شدم. چاپ پنجم با در نظر گرفتن آخرین پیشرفت‌های حوزه ژنتیک و ژنومیک انسانی، به طور کامل به روز شده است. روش‌های نوین تعیین توالی DNA، تکنولوژی‌های پیشرفته Gene editing، و Single-cell genomics به خوبی در این کتاب ارایه شده‌اند. نسبت به چاپ قبلی، تمرکز بیشتری بر توارث، Genetic Variations در جمعیت، و نقش اپی‌ژنتیک در کنترل و تنظیم ژن‌ها صورت گرفته است. بخش‌هایی چون GWAS، فائکشنال ژنومیک، سلول‌های بنیادی، و مدل‌سازی بیماری‌های انسانی، بسیار گسترده‌تر از چاپ پیشین مورد بحث قرار گرفته‌اند. فصل کاملاً جدید و جالبی تحت عنوان تکامل و انسان‌شناسی به این چاپ اضافه شده است.

چاپ جدید بهتر از چاپ‌های قبلی کتاب، ژوئیکردی جامع به جنبه‌های مولکولی ژنتیک و ژنومیک انسانی، و بیولوژی سلولی دارد. استفاده از تصاویر آموزشی هنرمندانه و دقیق، قرارگرفتن عناوین خاص در کادرهای رنگی جدا از متن و چاپ رنگی عنوان، از جمله موارد دیگری است که به روانی مطالعه و درک بهتر و ساده‌تر مفاهیم کتاب کمک بسیار نموده است. در انتهای هر فصل خلاصه‌ای بسیار گویا، دربرگیرنده مفاهیم کلیدی فصل ارائه شده که مرور سریع هر فصل را برای خواننده ممکن می‌نماید. در کنار این موارد، ارائه‌هایی جهت مطالعه بیشتر موضوعات در انتهای هر فصل، بی‌نهایت مفید می‌باشد.

خلاصه اینکه، گرچه این کتاب از زمان اولین چاپ در سال ۱۹۹۶، در زمره کامل‌ترین منابع ژنتیک مولکولی انسانی بوده است که به طور بسیار موفق، تلفیقی از دانش ژنتیک مولکولی و ژنتیک انسانی را ارائه می‌نماید، تغییرات اعمال شده در چاپ جدید، مزایای کتاب را دو چندان نموده است. به طوری که قطعاً جایگزینی برای کتاب حاضر در حوزه ژنتیک و ژنومیک انسانی وجود ندارد. لذا بدون شک ترجمه ویرایش جدید این کتاب خدمت بزرگی به جامعه علمی کشور می‌باشد و قطعاً قدمی مهم در رفع نیازهای علمی درصد بزرگی از محققین، مدرسین و دانشجویان رشته‌های ژنتیک انسانی، ژنتیک پزشکی، بیولوژی مولکولی و رشته‌های مرتبط می‌باشند. ترجمه دقیق کتاب به همراه نگارش ساده و روان، قابل تحسین بوده و درک مطالب و مفاهیم کتاب را تسهیل نموده است لذا بر خود می‌داند از کوشش ارزشمند گروه مترجمین، تلاش و حمایت انتشارات اندیشه رفیع در چاپ و عرضه کتاب تشکر و قدردانی نمایم. اینجانب ضمن آرزوی موفقیت برای همه دست‌اندرکاران انتشار کتاب، مطالعه آن را به همه دانشجویان، محققین و مدرسین رشته‌های مذکور توصیه می‌کنم.

دکتر محمد کرامتی‌پور

متخصص ژنتیک پزشکی از دانشگاه کمبریج
عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران
تابستان ۱۳۹۹

فهرست

فصل ۱۲ - ژنتیک جمعیت انسان.....	۹
۱۲-۱. فراوانی آللی و فراوانی ژنوتیپی: رابطه هاردی واینبرگ.....	۹
۱۲-۲. فراوانی هاپلوتایپ‌ها و عدم تعادل پیوستگی.....	۱۳
۱۲-۳. تغییر در فراوانی آلل‌ها.....	۲۰
۱۲-۴. ساختار جمعیت و درون همسری.....	۳۳
فصل ۱۳ - ژنومیک مقایسه‌ای و تکامل ژنوم.....	۴۲
۱۳-۱. ژنومیک مقایسه‌ای.....	۴۳
۱۳-۲. مضاعف شدن ژن، تفاوت گونه‌ها در تعداد ژن و مزیت‌های تکاملی آگزونها.....	۵۹
۱۳-۳. تکامل کروموزوم‌های پستانداران.....	۷۳
۱۳-۴. تکامل توالی تنظیمی و منشأ توالی‌های عملکردی ترانسپوزون.....	۸۴
۱۳-۵. فیلوژنتیک و جایگاه ما در درخت زندگی.....	۹۳
فصل ۱۴ - تکامل انسان.....	۹۹
۱۴-۱. منشأ انسان.....	۹۹
۱۴-۲. تاریخچه تکاملی انسان در توالی‌های ژنومی.....	۱۰۹
۱۴-۳. تفسیر تاریخچه زنان و مردان با استفاده از DNA میتوکندری و کروموزوم Y.....	۱۲۰
۱۴-۴. سلامت امروز حاصل تکامل دیروز.....	۱۲۶
بخش چهارم - بیماری‌های ژنتیکی انسان.....	۱۳۹
فصل ۱۵ - ناهنجاری‌های کروموزومی و واریانت‌های ساختاری.....	۱۴۰
۱۵-۱. مطالعه کروموزوم‌های انسانی.....	۱۴۰
۱۵-۲. ناهنجاری‌های بزرگ کروموزومی.....	۱۴۹
۱۵-۳. واریانت‌های ساختاری، میکرو حذف‌ها و میکرو مضاعف‌شدگی‌ها.....	۱۶۰
فصل ۱۶ - آسیب‌شناسی مولکولی: برقراری ارتباط میان ژنوتیپ و فنوتیپ.....	۱۷۲
۱۶-۱. از دست دادن عملکرد.....	۱۷۳
۱۶-۲. کسب عملکرد.....	۱۹۲
۱۶-۳. جهش‌های پویا: گسترش ناپایدار توالی تکراری.....	۲۰۰
۱۶-۴. آسیب‌شناسی مولکولی اختلالات میتوکندریایی.....	۲۰۶
۱۶-۵. همبستگی ژنوتیپ - فنوتیپ.....	۲۱۰
فصل ۱۷ - نقشه‌برداری و شناسایی ژن‌های اختلالات تک‌ژنی.....	۲۲۷
۱۷-۱. همسانه‌سازی مکانی، ژن‌های بیماری‌زا را با نقشه‌یابی یک مکان کروموزومی دقیق شناسایی می‌کند.....	۲۲۸
۱۷-۲. اشتراک‌گذاری هاپلوتایپ و اتوزیگوسیتی.....	۲۴۰
۱۷-۳. توالی‌یابی تمام اگزوم و ژنوم، روشی مناسب برای شناسایی عامل یک بیماری تک‌ژنی.....	۲۴۵
۱۷-۴. روش‌هایی بر پایه اگزوم برای شناسایی ژن‌های بیماری‌زا.....	۲۴۹