



دانشگاه علوم پزشکی بقیه الله

انتشارات دانشگاه علوم پزشکی بقیه الله (عج)

# پزشکی شخصی

## در عصر نرم میکس

تالیف و گردآوری:

دکتر علی نجفی

عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی بقیه الله (عج)

دکتری بیوانفورماتیک و سیستم بیولوژی

تابستان ۹۸

سرشناسه

عنوان و نام پدیدآور

مشخصات نشر

مشخصات ظاهری

شابک

وضعیت فهرست نویسی

موضوع

موضوع

موضوع

موضوع

شناسه افزوده

شناسه افزوده

شناسه افزوده

رده بندی کنگره

رده بندی دیویی

شماره کتابشناسی ملی

: نجفی، علی، ۱۳۵۸ - گردآورنده

: پزشکی شخصی در عصر ژنومیکس / تالیف و گردآوری علی نجفی؛ ویراستار علمی صادق عظیم‌زاده، علی احمدی.

: تهران : دانشگاه علوم پزشکی بقیه الله (عج)، ۱۳۹۷.

: ۱۳۴ص: مصور(بخشی رنگی)، جدول.

: ۴۵۰۰۰ریال: 4-67-2561-964-978

: فیبا

: ژنگان‌شناسی

Genomics

: سرطان -- درمان -- نوآوری

: Cancer -- Treatment -- Technological innovations

: عطا، راده، صادق، ۱۳۶۰ - ویراستار

: احمدی، علی، ۱۳۵۹ شهریور - ویراستار

: دانشگاه علوم پزشکی بقیه الله (عج)

: ۱۳۹۷، ۳۷، ۴۴۷ OH

: ۵۷۲/۸۶

: ۵۵۰۲۵۳۶

انتشارات دانشگاه علوم پزشکی بقیه الله (عج)

هزینه این کتاب توسط مولف تامین شده است.

طرح جلد و صفحه آرای: آلاء نجفی

چاپ نخست: تابستان ۱۳۹۸

شمارگان: ۱۰۰ نسخه

کلیه حقوق نشر برای مولف محفوظ است.

تکثیر بدون مجوز از اثار ناشر، پیگرد قانونی خواهد داشت.

قیمت: ۴۵۰۰۰ ریال

## فهرست مطالب

### فصل اول: کلیات پزشکی شخصی

|   |                                         |
|---|-----------------------------------------|
| ۲ | مقدمه.....                              |
| ۴ | فاکتورهای شخصی تاثیر گذار بر سلامت..... |

### فصل دوم: علوم امیکس

|    |                              |
|----|------------------------------|
| ۸  | مقدمه.....                   |
| ۹  | DNA چیست؟.....               |
| ۱۱ | ژنوم چیست؟.....              |
| ۱۵ | نقش و عملکرد ژنوم.....       |
| ۱۵ | تفاوت ژنومی افراد مختلف..... |
| ۱۸ | تفاوت ژنوم زن و مرد.....     |
| ۱۹ | چگونگی رمز گشایی ژنوم.....   |
| ۲۶ | دیگر داده های امیکس.....     |
| ۲۸ | ترانسکریپتومیکس.....         |
| ۲۹ | متابولومیکس.....             |
| ۳۱ | تحلیل داده های امیکس.....    |

### فصل سوم: سیستم بیولوژی

|    |                                         |
|----|-----------------------------------------|
| ۳۳ | مقدمه.....                              |
| ۳۶ | شبکه های بیولوژی.....                   |
| ۳۸ | شبکه های برهمکنشی پروتئین- پروتئین..... |
| ۳۹ | شبکه های تنظیم ژنی.....                 |
| ۳۹ | شبکه های متابولیکی.....                 |
| ۴۰ | شبکه های سیگنالینگ.....                 |

|    |                                          |
|----|------------------------------------------|
| ۴۱ | ..... بازسازی شبکه ها و مسیر های مولکولی |
| ۴۴ | ..... روش های مدل سازی دینامیکی          |

## فصل چهارم: ژنومیکس و درمان سرطان

|    |                                                           |
|----|-----------------------------------------------------------|
| ۵۰ | ..... نحوه بروز سرطان                                     |
| ۵۲ | ..... نقش ژنهای BRCA1 و BRCA2 در سرطان                    |
| ۵۵ | ..... کمک اطلاعات ژنتیکی در درمان سرطان                   |
| ۵۹ | ..... تعیین توالی ژنوم سرطانی                             |
| ۶۰ | ..... پیشرفت در درمان سرطان بوسیله تعیین توالی ژنوم       |
| ۶۵ | ..... تعیین توالی ژنوم تومور                              |
| ۶۷ | ..... روش های ژنومیک در انتخاب دارو ضد سرطانی             |
| ۶۹ | ..... تشخیص زودهنگام و درمان موثر سرطان با اطلاعات ژنومیک |
| ۷۱ | ..... یک رویکرد جدید: ایمونوتراپی                         |
| ۷۲ | ..... استفاده از داده های ژنومیکس برای مبارزه با سرطان    |

## فصل پنجم: راه حلی برای بیماری های مرموز

|    |                                                       |
|----|-------------------------------------------------------|
| ۷۵ | ..... بیماری های مرموز ژنتیکی                         |
| ۷۷ | ..... بیماری های ژنتیکی مندلی                         |
| ۷۸ | ..... چگونگی شناسایی ژنهای مرتبط با بیماری های ژنتیکی |
| ۸۰ | ..... رویکرد ژنومیک برای حل بیماری های ژنتیکی مرموز   |
| ۸۳ | ..... چرا بیشتر بیماری های مندلی قابل حل نیست؟        |

## فصل ششم: بیماری های پیچیده

|    |                                                    |
|----|----------------------------------------------------|
| ۸۸ | ..... بیماری ژنتیکی پیچیده                         |
| ۸۹ | ..... تاثیر پیچیدگی ژنتیکی بر بیماری های عصبی      |
| ۹۱ | ..... تاثیر پیچیدگی ژنتیکی در بیماری های متابولیکی |

|    |                            |
|----|----------------------------|
| ۹۳ | بیماری های تک ژنی و پیچیده |
|----|----------------------------|

## فصل هفتم: اطلاعات ژنوم و فارماکوژنومیکس

|     |                                                     |
|-----|-----------------------------------------------------|
| ۹۶  | بهبود سلامت با داشتن توالی ژنوم                     |
| ۱۰۱ | اطلاعات ژنومی و درمان دارویی                        |
| ۱۰۳ | تأثیر تفاوت جنسیتی در میزان اثر دارو                |
| ۱۰۴ | تأثیر تعیین توالی ژنوم بر روی داروهای مصرفی فرد     |
| ۱۰۵ | پیش بینی عملکرد ورزش و آسیب های ورزشی با تست ژنتیکی |
| ۱۰۶ | تأثیر توالی ژنوم من بر فرزندان - سنگان              |

## فصل هشتم: تأثیر محیط بر ژنومیکس و اپی ژنومیکس

|     |                                                   |
|-----|---------------------------------------------------|
| ۱۰۹ | تعامل و برهمکنش محیط با سلامت                     |
| ۱۱۹ | آغاز اثرات زیست محیطی                             |
| ۱۱۱ | تأثیر مستقیم عوامل محیطی بر ژنوم                  |
| ۱۱۲ | اپی ژنتیک چیست؟                                   |
| ۱۱۳ | اثرات زیست محیطی بر فیزیولوژی با مداخله اپی ژنتیک |
| ۱۱۵ | نقش اپی ژنتیک در بیماری                           |
| ۱۱۵ | درک تأثیر اپی ژنتیک بر سلامت                      |

## فصل نهم: میکروبیوم شخصی

|     |                                        |
|-----|----------------------------------------|
| ۱۱۹ | میکروبیوم چیست؟                        |
| ۱۲۰ | مطالعه میکروبیوم                       |
| ۱۲۲ | تأثیر میکروبیوم بر سلامت               |
| ۱۲۴ | تأثیر رژیم غذایی بر میکروبیوم          |
| ۱۲۵ | تأثیر میکروبیوم بر دیگر جنبه های زندگی |
| ۱۲۵ | تغییر میکروبیوم برای بهبود سلامت انسان |

در اوایل قرن حاضر یعنی در سال ۲۰۰۳ میلادی پروژه ژنوم انسان بعد از ده سال تلاش دانشمندان به عنوان یک پروژه بین المللی و بزرگ به سرانجام رسید. این اولین بار بود که بشر توانسته بود اطلاعات کامل نهفته در سلول انسانی را رمزگشایی کند. بعد از این موفقیت شگرف شرکت های بزرگ و دانشمندان به این فکر افتادند تا تکنولوژی های تعیین توالی را بهبود بخشند تا بتوانند در زمان کوتاه تر و با کیفیت بالاتر ژنوم افراد و انسان های دیگر و حتی موجودات زنده دیگر را رمزگشایی کنند. با ورود تکنولوژی های نسل سوم سکاسینگ یعنی NGS این قابلیت فراهم شد که در زمان بسیار کوتاه و با هزینه اندک به اطلاعات کامل ژنوم دسترسی پیدا کنیم که از آن جمله می توان به پروژه ۱۰۰۰ ژنوم اشاره نمود که ژنوم افراد مختلف از نژادها و قومیت های مختلف در سراسر جهان تعیین توالی گردید. با در دسترس قرار گرفتن حجم انبوهی از داده های ژنومی افراد مختلف با نژادها و قومیت های مختلف، تحقق سراغ مقایسه این ژنوم ها و کشف تغییرات و اختلافات بین ژنوم های افراد مختلف رفتند. از این زمان بود که متخصصین و محققین حوزه پزشکی ایده استفاده از اطلاعات ژنومی در پزشکی را با عنوان پزشکی شخصی مطرح کردند. تا به امروز استفاده از این تغییرات الگوی درمانی که در پزشکی سنتی برای همه افراد یکسان در نظر گرفته می شد به سمت پروتکل های تشخیصی و درمانی اختصاصی هر فرد پیش سوق پیدا کند.

امروزه لزوم استفاده از علوم پایه و علوم بین رشته ای باید در نظام آموزش پزشکی نهاد داده شود تا پزشکان که به امر طبابت و درمان بیماران می پردازند دیدی عمیق نسبت به مکانیسم های مولکولی بیماری ها و نحوه تاثیر داروها با استفاده از اطلاعات مولکولی نهفته در ژنوم هر فرد داشته باشند. پزشکی شخصی در واقع این بستر را فراهم می نماید که در کنار اطلاعات بالینی و فنوتیپی هر شخص بیمار، اطلاعات مولکولی و ژنومی آن فرد هم مدنظر قرار گیرد و با توجه به تمامی این جوانب برای فرد بیمار راهکار تشخیصی و درمانی تجویز شود. کتاب حاضر در فصول مختلف جهت آشنایی دانشجویان و پزشکان و محققین حوزه پزشکی درباره جنبه های مختلف پزشکی شخصی و کاربردهای آن نگارش شده است. در این کتاب سعی شده است نتایج پژوهش های محققین را در این حوزه به عنوان مثال آورده شود تا موضوع ملموس تر گردد. امید است با مطالعه این کتاب

نگاه خوانندگان به تاثیر علوم امیکس در حوزه پزشکی تغییر یافته و در راستای بالابردن کیفیت علم پزشکی قدم های موثری برداشته شود. در اینجا بر خود لازم می دارم تا از تمامی همکاران و دوستانی که با راهنمایی های خود در تالیف این کتاب بنده را یاری نموده اند تشکر و قدردانی نمایم. در پایان اعلام می دارم که بدون شک کتاب مذکور خالی از اشکال و ایراد نخواهد بود. از همین رو از تمامی خوانندگان گرامی و اساتید بزرگوار استدعا دارم که ایرادهایی که در این کتاب می یابند برای این جانب به نشانی پست الکترونیکی [najafi74@bmsu.ac.ir](mailto:najafi74@bmsu.ac.ir) ارسال نمایند.

با تشکر

دکتر علی نجفی

تابستان ۱۳۹۸