

مترجمین

دکتر مهرداد هاشمی

استاد گروه ژنتیک پزشکی دانشکده
پزشکی دانشگاه علوم پزشکی آزاد
اسلامی تهران

دکتر میترا بهروز اقدم

دکترای تخصصی ژنتیک مولکولی،
دانشگاه علوم پزشکی آزاد اسلامی تهران

ویراستار

دکتر مهرداد هاشمی

۲۰۲۲

اصول ژنتیک پزشکی امری

www.ketab.ir



ناشر کتب علوم پزشکی

سرشناسه	ترنپنی، پیتر دی. Turnpenney, Peter D.
عنوان و نام پدیدآور	اصول ژنتیک پزشکی امری ۲۰۲۲ / مولفین پیتر دی تورنپنی، سیان الارد، روت کلیور؛ مترجمین مهرداد هاشمی، میترا بهروزاقدام؛ ویراستار مهرداد هاشمی.
مشخصات نشر	تهران: نشر حیدری، ۱۴۰۰ -
مشخصات ظاهری	ج: مصور، جدول، نمودار.
شابک	۹۷۸-۶۰۰-۴۸۹-۵۶۸-۲
وضعیت فهرست نویسی	فیبا
یادداشت	عنوان اصلی: Emery's elements of medical genetics, 16th. ed, 2022.
موضوع	ژنتیک پزشکی Medical genetics
شناسه افزوده	الارد، شان Ellard, Sian
شناسه افزوده	کلیور، روت Cleaver, Ruth
شناسه افزوده	امر، آلن ای. Emery, Alan E. H.
شناسه افزوده	هاشمی، مهرداد، ۱۳۵۱، مترجم، ویراستار
شناسه افزوده	بهروزاقدام، میترا، ۱۳۵۹، مترجم
رده بندی کنگره	RB۱۵۵
رده بندی دیویی	۶۱۶/۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	۸۶۹۲۵۲۹

این اثر، مشمول قانون حمایت از مؤلفان و مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸ است، هر کس تمام یا قسمتی از این اثر را بدون اجازه مؤلف (ناشر)، منتشر یا پخش کند مورد پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.

۰۱۱۲۴۲۲-۸۸۵

www.heydaripub.com

www.heydariteb.com



- ☒ عنوان: اصول ژنتیک پزشکی امری، ۲۰۲۲
☒ مترجمین: دکتر مهرداد هاشمی، دکتر میترا بهروز اقدام
☒ مدیر اجرایی: سیده مریم حیدری
☒ نوبت و سال چاپ: اول / ۱۴۰۰
☒ شمارگان: ۵۰۰ نسخه
☒ چاپ و صحافی: غزال
☒ بها: ۲۵۰۰۰۰ تومان
☒ شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۴۸۹-۵۶۸-۲

مراکز پخش:

نشانی دفتر مرکزی: خیابان انقلاب، خیابان ۱۲ فروردین، خیابان شهدای ژاندارمری غربی، روبروی اداره پست.

پلاک ۱۲۴، طبقه اول، واحد ۲

تلفن: ۶۶۹۷۶۶۷۸ ۶۶۹۷۶۴۹۹

- ۱ فروشگاه ۱: خیابان انقلاب، روبروی دانشگاه، پاساژ فروزنده، طبقه همکف، پلاک ۳۲۳، تلفن: ۶۶۴۹۲۷۸۶-۶۶۴۷۸۹۴۷
- ۲ فروشگاه ۲: خیابان انقلاب، بین خیابان منیری جاوید و ۱۲ فروردین، پاساژ اندیشه، پلاک B5، تلفن: ۶۶۴۹۹۲۱۴
- ۳ فروشگاه ۳: قلهک، خیابان زرگنده، دانشگاه آزاد اسلامی، کتابفروشی دانشگاه، تلفن: ۲۲۶۲۲۶۰۵
- ۴ فروشگاه ۴: اراک، میدان سرداران، جنب بیمارستان ولی عصر مجتمع پارس، فروشگاه کتاب ونوس، تلفن: ۰۸۶۳-۲۲۴۶۳۵۷
- ۵ فروشگاه ۵: بجنورد، خیابان ۱۷ شهریور جنوبی، ابتدای خیابان میرزا کوچک خان، فروشگاه نشر حیدری، تلفن: ۰۵۸-۳۲۲۵۱۸۴۳
- ۶ فروشگاه ۶: خرم آباد، دانشگاه علوم پزشکی کمالوند، فروشگاه نشر حیدری، تلفن: ۰۸۶۳-۲۲۳۴۸۸۳
- ۷ و کتابفروشی‌های معتبر سراسر کشور

در طول حیات بشریت تا به حال هیچ علمی همانند علم ژنتیک چنین فن‌آوری‌ها را در افق زندگی ما ایجاد ننموده بود. احتمالاً در چند دهه آینده، روش زندگی ما نسبت به گذشته دچار تغییرات بنیادی گسترده‌ای خواهد شد. نقش ژنتیک در پزشکی به خصوص در پیشگیری از بیماری‌های ژنتیکی، جلوگیری از نقائص مادرزادی و ازدواج فامیلی بر همگان واضح و آشکار است. پیدایش و توسعه فناوری زیستی (بیوتکنولوژی) و مهندسی ژنتیک در نتیجه توسعه بخش مهمی از علم ژنتیک به نام ژنتیک مولکولی است. این علم آنچنان علوم دیگر را دگرگون ساخته است که بسیاری از علوم در حال حاضر بدون استفاده از این علم توسعه نخواهد یافت به طوری که رشته‌های علمی جدید بر این اساس نامگذاری می‌شوند که رشته پزشکی نیز از این امر مستثنی نیست و در حال تغییر به نام پزشکی مولکولی می‌باشد. اهمیت این موضوع در چاپ کتب جدید بخصوص کتاب مبانی ژنتیک پزشکی امری هوبدا است.

در زمینه ژنتیک پزشکی، کتاب‌های متعددی تألیف و ترجمه شده است و با توجه به اهمیت کتاب مبانی ژنتیک پزشکی امری به عنوان مرجع علمی برای دانشجویان پزشکی، ژنتیک انسانی و ژنتیک بر آن شدیم تا در حد امکان ترجمه‌ای روان از این کتاب حاضر نماییم که امیدواریم مورد استقبال علاقه‌مندان قرار گیرد. علی‌رغم تلاش‌های فراوان ممکن است نقایصی نیز دیده شود که انتظار می‌رود خوانندگان عزیز نظرات اصلاحی خویش را ارسال نموده تا در مراحل بعدی مورد استفاده قرار گیرد. در خاتمه لازم می‌دانیم از تمامی عزیزانی که ما در ارائه این اثر یاری دادند، تشکر و قدردانی نماییم. در خاتمه از عارفه ایچی، ایسان نیازی، ایسان خرسند، مروارید قطان، سعیرا رمضانی که در بازخوانی و ویرایش کتاب نقش داشتند کمال تشکر را داریم. همچنین از جناب آقای حیدری مدیریت محترم انتشارات حیدری که نقش مهمی در چاپ و انتشار کتاب داشتند تشکر و قدردانی می‌نماییم.

دکتر مهرداد هاشمی

استاد گروه ژنتیک پزشکی دانشکده پزشکی

دانشگاه علوم پزشکی آزاد اسلامی تهران

۹۰	شناسایی جهش	۹	فصل ۱: تاریخچه و تأثیر ژنتیک در پزشکی
۹۵	روش‌های توالی‌یابی	۱۲	DNA به عنوان اساس وراثت
۹۸	آنالیز مقداری	۱۳	مکس سرکه (مکس میوه)
۱۰۰	توالی‌یابی ژنوم به در تست‌های تشخیص پزشکی	۱۴	خاستگاه‌های ژنتیک پزشکی
۱۱۹	فصل ۶: انگوهای وراثت	۱۷	تأثیر بیماری ژنتیکی
۱۱۹	مطالعات خانوادگی	۱۸	پیشرفت‌های عمده جدید
۱۱۹	وراثت مندلی	۲۰	پیشرفت تأثیرات اجتماعی در ژنتیک
۱۲۲	آل‌های چندگانه و صفات پیچیده	۲۱	فصل ۲: اساس سلولی و مولکولی وراثت
۱۲۲	پیش‌دستی	۲۱	سلول
۱۲۳	موزانیسم	۲۱	DNA: ماده وراثتی
۱۲۳	دایزومی تک‌والدی	۲۳	ساختار کروموزوم
۱۲۴	نقش‌گذاری ژنومی	۲۳	انواع توالی DNA
۱۳۹	توارث میتوکندریایی	۲۸	رونویسی
۱۴۵	فصل ۷: ژنتیک جمعیت و محاسبات	۲۹	ترجمه
۱۴۵	فراوانی‌های آلل در جمعیت‌ها	۳۰	کد ژنتیکی
۱۵۲	چندشکلی ژنتیکی (بلی‌مورفیسم ژنتیکی)	۳۰	کدون‌های سه‌تایی
۱۵۲	آنالیز جدایی (تفکیک)	۳۱	تنظیم بیان ژن
۱۵۳	پیوستگی ژنتیکی	۳۳	سنتر DNA با هدایت RNA
۱۵۸	مداخله پزشکی و اجتماعی	۳۳	جهش‌ها
۱۶۰	جمعیت‌شناسی	۳۹	جهش‌ها و جهش‌زایی
۱۶۱	فصل ۸: محاسبه خطر	۴۷	فصل ۳: کروموزوم‌ها و تقسیم سلولی
۱۶۱	تئوری احتمال	۴۷	کروموزوم‌های انسانی
۱۶۳	وراثت اتوزومی غالب	۴۹	روش‌های آنالیز کروموزوم
۱۶۵	وراثت اتوزومی مغلوب	۵۰	سیتوژنتیک مولکولی
۱۶۶	وراثت مغلوب وابسته به جنس	۵۱	نامگذاری کروموزوم‌ها
۱۶۸	استفاده از مارکرهای پیوسته	۵۲	تقسیم سلولی
۱۶۹	تئوری بایز و غربالگری بیش از تولد	۵۷	گامتوزن
۱۷۰	خطرات تجربی	۵۹	ناهنجاری‌های کروموزومی
۱۷۳	فصل ۹: ژنتیک تکوینی و نمو	۷۳	فصل ۴: نقشه‌برداری و شناسایی ژن‌های ناهنجاری‌های تک‌ژنی
۱۷۳	لقاح و گاسترولاسیون	۷۴	تعیین مستقل از مکان ژن‌های عامل بیماری در انسان
۱۷۵	خانواده‌های ژنی تکوینی	۷۴	کلون‌سازی موضعی
۱۹۲	اندام به عنوان مدل تکوینی	۷۸	پروژه ژنوم انسان
۱۹۵	ژن‌های تکوینی و سرطان	۷۹	شناسایی علت اختلالات تک ژنی به وسیله توالی‌یابی نسل بعد
۱۹۶	تأثیرات مکانی و ژن‌های تکوینی	۸۵	فصل ۵: تکنیک‌های آزمایشگاهی برای شناسایی بیماری‌های تک ژنی
۱۹۸	مول‌های هیدانیدیفورم	۸۵	واکنش زنجیره‌ای پلیمرز (PCR)
۱۹۹	ایبی ژنتیک و تکوین	۸۵	کاربردهای چندشکلی توالی DNA
۲۰۳	تعیین جنسیت و ناهنجاری‌های تکوین جنسی	۸۹	تکنیک‌های هیبریداسیون اسید نوکلئیک
۲۰۹	دوقلو زایی (Twining)		

فصل ۱۰: بیماری‌های شایع. ژنتیک چندعاملی و چندژنی	۲۱۳
انواع و مکانیسم‌های حساسیت ژنتیکی	۲۱۳
رویکردهای اثبات استعداد ژنتیکی به بیماری‌های شایع	۲۱۴
توارث چندژنی و توزیع نرمال	۲۱۶
توارث چندعاملی - مدل استعداد/آستانه	۲۱۸
پایامدهای مدل استعداد/آستانه	۲۱۸
شناسایی ژن‌های ایجادکننده‌ی ناهنجاری‌های چندعاملی	۲۱۹
امتیاز خطر پلی ژنیک	۲۲۴
مدل‌های بیماری برای وراثت چندعاملی	۲۲۵
فصل ۱۱: غربالگری برای بیماری‌های ژنتیکی	۲۳۵
آزمایش شناسایی ناقلین برای اختلالات اتوزومال مغلوب و وابسته به X مغلوب	۲۳۵
تشخیص پیش از علائم ناهنجاری‌های اتوزومال غالب	۲۳۷
ملاحظات اخلاقی در تشخیص ناقل و آزمایش پیش‌بینی کننده	۲۳۹
غربالگری جمعیت	۲۴۰
معیارهای برنامه غربالگری	۲۴۱
غربالگری پیش و پس از تولد	۲۴۲
غربالگری ناقلین در جمعیت	۲۴۶
ثبت ژنتیکی (Genetic Registers)	۲۴۷
فصل ۱۲: هموگلوبین و هموگلوبینو پاتی‌ها	۲۴۹
ساختمان هموگلوبین Hb	۲۴۹
بیان تکوینی هموگلوبین	۲۵۰
ساختمان زنجیره گلوبین	۲۵۰
سنتز و تنظیم بیان هموگلوبین	۲۵۲
ناهنجاری‌های هموگلوبین	۲۵۲
تنوع بالینی هموگلوبینو پاتی‌ها	۲۶۰
غربالگری هموگلوبینو پاتی نوزادی و بیش از تولد	۲۶۱
فصل ۱۳: ایمونوژنتیک	۲۶۳
ایمنی	۲۶۳
ایمنی ذاتی	۲۶۳
ایمنی اکتسابی اختصاصی	۲۶۶
بیماری‌های نقص ایمنی ارثی	۲۷۳
گروه‌های خونی	۲۸۰
فصل ۱۴: ژنتیک سرطان	۲۸۳
تفاوت بین فاکتورهای ژنتیکی و محیطی در سرطان	۲۸۴
آنکوژن‌ها	۲۸۶
ژن‌های سرکوبگر تومور	۲۹۱
ای ژنتیک و سرطان	۲۹۵
ژنتیک سرطان‌های شایع	۲۹۸
پروفایل بندی DNA تومور، امضای جهش و بار جهش تومور	۲۹۹
سندرم‌های سرطان ارثی	۳۰۳
مشاوره ژنتیک در سرطان‌های خانوادگی	۳۱۰
غربالگری برای سرطان خانوادگی	۳۱۳
چه درمانی مناسب است؟	۳۱۸
فصل ۱۵: فارماکوژنومیک، پزشکی شخصی و درمان بیماری‌های ژنتیکی	۳۲۷
فارماکوژنومیک (Pharmacogenomics)	۳۲۷
متابولیسم دارو	۳۲۷
تنوع‌های ژنتیکی آشکار شده توسط اثرات داروها	۳۲۸
پزشکی شخصی (Precision Medicine)	۳۳۲
درمان بیماری‌های ژنتیکی	۳۳۴
کاربردهای درمانی تکنولوژی DNA نو ترکیب	۳۳۸
تغییرات RNA	۳۴۳
تصحیح ژن هدفمند	۳۴۴
درمان با سلول بنیادی	۳۴۵
فصل ۱۶: ناهنجاری‌های مادرزادی و سندرم‌های بد ریختی و ناتوانی‌های یادگیری	۳۵۲
میزان بروز	۳۵۳
تعریف و طبقه بندی نواقص تولد	۳۵۴
علل ژنتیکی بدشکلی‌ها	۳۵۹
عوامل محیطی (تراژوژن‌ها)	۳۶۷
بد ریختی‌هایی با دلیل ناشناخته	۳۷۱
مشاوره	۳۷۱
ناتوانی یادگیری	۳۷۲
فصل ۱۷: اختلالات کروموزومی	۳۸۳
میزان بروز ناهنجاری‌های کروموزومی	۳۸۳
اختلالات کروموزوم‌های جنسی	۳۸۸
سندرم‌های حذف کروموزومی «کلاسیک»	۳۹۳
ریز آرایه کروموزومی - ریز آرایه هیبریداسیون مقایسه ای (CGH)	۳۹۶
اختلالات کروموزومی و فوتیپ‌های رفتاری	۴۰۴
سندرم‌های شکستگی کروموزوم	۴۰۵
علائم و نشانه‌های آنالیز ریز آرایه کروموزومی	۴۰۷
فصل ۱۸: نقص‌های مادرزادی متابولیسمی	۴۱۱
ناهنجاری‌های متابولیسم اسید آمینه و پپتید	۴۱۳
اختلالات متابولیسم کربوهیدرات	۴۱۸
ناهنجاری‌های متابولیسم پورین‌ها/پیریمیدین‌ها و نوکلئیدها	۴۲۷
ناهنجاری‌های متابولیسم فلزات و عناصر کمیاب	۴۲۹
ناهنجاری‌های پراکسی زومی	۴۳۰
ناهنجاری‌های متابولیسم اسید چرب و اجسام کتون	۴۳۲
ناهنجاری‌های میتوکندریایی اکسیداسیون اسید چرب	۴۳۲
ناهنجاری‌های متابولیسم انرژی	۴۳۳
تشخیص خطاهای ذاتی متابولیسم پیش از تولد	۴۳۵

۵۰۹	اثبات تشخیص	۴۳۹	فصل ۱۹: ناهنجاری‌های تک‌زنی اصلی
۵۱۱	محاسبه و ارائه مقادیر خطر	۴۳۹	ناهنجاری‌های عصبی (Neurological Disorders)
۵۱۲	ارتباط و حمایت	۴۴۱	CADASIL و زوال عقلی زودرس
۵۱۳	مشاوره ژنتیک دستوری یا غیر دستوری		نوروپاتی‌های محیطی ارثی (Inherited Peripheral Neuropathies)
۵۱۳	نتایج مشاوره ژنتیک	۴۴۴	
۵۱۴	مشکلات خاص در مشاوره ژنتیک	۴۴۹	بیماری نورون حرکتی (MND) (Motor Neurone Disease)
۵۱۹	فصل ۲۲: مسائل اخلاقی و قانونی در ژنتیک پزشکی	۴۴۹	اختلالات عصبی-پوستی
۵۲۰	اصول کلی	۴۶۰	ناهنجاری‌های تنفسی
۵۲۳	مشکلات اخلاقی در کلینیک ژنتیک پزشکی	۴۶۵	ناهنجاری‌های قلبی ارثی (Inherited Cardiac Conditions)
۵۲۳	نتیجه‌گیری	۴۶۸	ناهنجاری‌های بافت پیوندی (Connective Tissue Disorders)
۵۲۳	واژه نامه	۴۷۳	ناهنجاری‌های کلیوی (Renal Disorders)
۵۷۷	ضمیمه	۴۷۹	ناهنجاری‌های خونی (Blood Disorders)
۵۸۰	سوالات چند گزینه‌ای	۴۸۷	فصل ۲۰: آزمایش‌های پیش از تولد و ژنتیک تولیدمثل
۵۹۲	سوالات مبتنی بر موارد مشاهده شده	۴۸۷	تکنیک‌های مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد
۶۰۰	پاسخ‌های سوالات چند گزینه‌ای	۴۹۲	غربالگری پیش از تولد (prenatal screening)
۶۱۵	پاسخ و بحث مبتنی بر موارد مشاهده شده	۴۹۶	نشانه‌های تشخیص پیش از تولد
		۵۰۱	خانمه بارداری
		۵۰۲	تشخیص ژنتیکی قبل از لانه‌گزینی
		۵۰۳	کمک باروری و کاربردهای آن در بیماری‌های ژنتیکی
		۵۰۶	درمان پیش از تولد
		۵۰۹	فصل ۲۱: مشاوره ژنتیک
		۵۰۹	خلاصه
		۵۰۹	تعریف