

ژنتیک و ژنومیک انسان

مؤلفین: روس کورف، میرا آیرونز

مترجمین:

دکتر طیبه حمزه لویی

استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد

سعیده واحدی

کارشناس ارشد ژنتیک

سرشماره	کورف، بروس آر
عنوان و نام پدیدآور	Korf, Bruce R
مشخصات نشر	ژنتیک و ژنومیک انسانی / مولفین بروس کورف، میرا آیرونز، مترجمین حمزه لویی، سعیده واحدی تهران، نشر رزا، ۱۴۰۰
مشخصات ظاهری	۵۳۶ ص، مصور (رنگی)، جدول
شابک	978-622-7534-52-8
وضعیت فهرست نویسی	فیا
یادداشت	ژنتیک
یادداشت	Human genetics and genomics
موضوع	ژنتیک پزشکی -- مسائل، تمرین‌ها و غیره
موضوع	Medical genetics -- Problems, exercises, etc
موضوع	ژنتیک انسانی -- مسائل، تمرین‌ها و غیره
موضوع	Human genetics -- Problems, exercises, etc
شماره افزوده	آیرونز، میرا بی
شماره افزوده	Irons, Mira B
شماره افزوده	حمزه لویی، طیب، ۱۳۳۸-، مترجم
شماره افزوده	واحدی، سعیده، ۱۳۶۵-، مترجم
رده بندی کنگره	RB۱۵۵
رده بندی دیویی	۶۱۶/۰۴
شماره کتبخانی ملی	۸۱۳۷۱۷۶
اطلاعات رکورد کتبخانی	فیا



ژنتیک و ژنومیک انسان

مؤلفین: بروس کورف، میرا آیرونز

مترجمین: دکتر طیب حمزه لویی، سعیده واحدی

ناشر: نشر رزا

تعداد صفحات: ۵۳۴ صفحه / وزیری

شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه

نوبت چاپ: اول - ۱۴۰۰

قیمت: ۹۹۰۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۷۵۳۴-۵۲-۸

۰۲۱-۴۴۰۱۵۶۰۸

۰۹۱۲۹۲۱۱۷۵۶

www.rozabub.ir

فهرست

فصل ۱

۲۱	ساختار و عملکرد DNA
۲۱	مقدمه
۲۱	نکات کلیدی
۲۲	داکسی ریبونوکلیک اسید
۲۴	ساختار DNA
۲۶	همانندسازی DNA
۳۱	کروماتین
۳۳	عملکرد ژن
۳۳	رونویسی
۴۰	MicroRNA
۴۱	ترجمه
۴۴	اپی ژنتیک
۴۹	نتیجه گیری
۴۹	خودآزمایی

فصل ۲

۵۱	تنوع ژنتیکی
۵۱	مقدمه

۵۱	نکات کلیدی
۵۲	تنوع‌های توالی DNA
۵۲	انواع تنوع توالی DNA
۵۵	تغییرات در سطح نوکلئوتیدی
۶۲	دلایل ایجاد جهش نوکلئوتیدی
۶۷	تعمیر DNA
۷۱	تغییرات ژنومی
۷۴	مضاعف شدگی ژنی و تکامل
۷۵	پلی مورفیسم ژنتیکی
۷۶	انواع پلی مورفیسم
۷۸	اهمیت پلی مورفیسم‌های ژنتیکی
۸۰	نتیجه‌گیری
۸۲	خودآزمایی

فصل ۳

۸۳	الگوهای توارث
۸۳	مقدمه
۸۳	نکات کلیدی
۸۶	توارث مندلی
۸۹	توارث مغلوب اتوزومی
۹۴	توارث غالب اتوزومی
۹۹	توارث وابسته به X
۱۰۳	توارث وابسته به Y
۱۰۴	توارث غالب کاذب
۱۰۶	توارث دی ژنیک
۱۰۷	نفوذ و بیان متغیر
۱۰۹	هتروژنی ژنتیکی

۱۱۱.....	جهش و موزائيسم
۱۱۲.....	نشان گذارى ژنومى
۱۱۴.....	اختلالات تکرار سه تايى و افزايش شدت
۱۱۹.....	توارث ميتوکندريايى
۱۲۴.....	نتيجه گيرى

فصل ۴

۱۲۷.....	ژنوم انسان
۱۲۷.....	مقدمه
۱۲۸.....	نکات کليدى
۱۲۸.....	کلون کردن ژن
۱۳۲.....	نقشه يابى ژنى
۱۳۵.....	آناليز پيوستگى
۱۴۰.....	پلى مورفيسم ژنتيکى و پيوستگى
۱۴۳.....	عدم تعادل پيوستگى
۱۴۵.....	کلونينگ مکانى
۱۵۳.....	ژنوم انسان
۱۵۵.....	توالى يابى ژنوم انسان
۱۵۷.....	سازماندهى ژنوم
۱۶۲.....	ژنوميکس، بيوانفورماتيك، و بيولوژى سيستم ها
۱۶۳.....	نتيجه گيرى

فصل ۵

۱۶۹.....	توارث چند عاملى
۱۶۹.....	مقدمه
۱۶۹.....	نکات کليدى
۱۷۰.....	مفهوم توارث چند عاملى
۱۷۰.....	شواهد مربوط به توارث چند عاملى

۱۷۵.....	مدل های توارث چند عاملی
۱۷۸.....	ژنتیک بیماری های شایع
۱۸۰.....	مطالعات همراهی ژنتیکی
۱۸۸.....	نتیجه گیری

فصل ۶

۱۹۳.....	تقسیم سلولی و کروموزوم ها
۱۹۳.....	مقدمه
۱۹۳.....	نکات کلیدی
۱۹۵.....	تقسیم سلولی
۱۹۵.....	چرخه سلولی
۱۹۷.....	میتوز و میوز
۲۰۱.....	کروموزوم ها
۲۰۱.....	ساختار و آنالیز کروموزومی
۲۰۷.....	سیتوزنتیک مولکولی
۲۱۰.....	ناهنجاری های کروموزومی
۲۱۰.....	پلی پلوئیدی
۲۱۱.....	آنیوپلوئیدی
۲۲۰.....	ناهنجاری های ساختاری
۲۳۱.....	ناهنجاری های نقش گذاری و کروموزومی
۲۳۵.....	شاخص های آنالیز کروموزومی
۲۳۷.....	نتیجه گیری

فصل ۷

۲۳۹.....	ژنتیک جمعیت
۲۳۹.....	مقدمه
۲۴۰.....	نکات کلیدی
۲۴۲.....	تعادل هاردی-واینبرگ

۲۴۵.....	انحرافات از تعادل هاردی - واینبرگ
۲۴۵.....	انتخاب
۲۴۹.....	پلی مورفیسم متعادل
۲۵۳.....	اثر بنیانگذار
۲۵۶.....	نتیجه گیری

فصل ۸

۲۵۹.....	ژنتیک سرطان
۲۵۹.....	مقدمه
۲۶۰.....	نکات کلیدی
۲۶۱.....	سرطان یک اختلال ژنتیکی است
۲۶۴.....	ژن های سرکوبگر تومور
۲۷۱.....	انکوژن ها
۲۷۶.....	نقش های طبیعی ژن های سرکوبگر تومور و انکوژن ها
۲۸۲.....	اپی ژنتیک و MicroRNA ها در سرطان
۲۸۳.....	اساس مولکولی سرطان زایی
۲۹۰.....	درمان های جدید برای سرطان
۲۹۴.....	نتیجه گیری

فصل ۹

۲۹۹.....	جابه جایی کروموزومی
۲۹۹.....	مقدمه
۳۰۰.....	نکات کلیدی
۳۰۱.....	قسمت ۱
۳۰۵.....	قسمت ۲
۳۰۶.....	قسمت ۳
۳۰۹.....	قسمت ۴
۳۱۱.....	قسمت ۵

قسمت ۶ ۳۱۳

سیتوزنتیک بالینی ۳۱۵

فصل ۱۰

تشخیص مولکولی ۳۲۱

مقدمه ۳۲۱

نکات کلیدی ۳۲۲

قسمت ۱ ۳۲۲

قسمت ۲ ۳۲۵

قسمت ۳ ۳۲۹

قسمت ۴ ۳۳۳

قسمت ۵ ۳۳۴

قسمت ۶ ۳۳۵

قسمت ۷ ۳۳۶

تشخیص مولکولی اختلالات ژنتیکی ۳۳۶

فصل ۱۱

غربالگری نوزادان ۳۴۵

مقدمه ۳۴۵

نکات کلیدی ۳۴۶

قسمت ۱: دسامبر ۱۹۶۵ ۳۴۶

قسمت ۲: دسامبر ۱۹۶۵ ۳۵۰

قسمت ۳: آوریل ۱۹۷۳ ۳۵۳

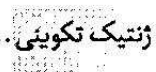
قسمت ۴: مارس ۱۹۸۶ ۳۵۴

قسمت ۵: سپتامبر ۱۹۸۸ ۳۵۵

قسمت ۶: آوریل ۲۰۱۰ ۳۵۶

خطاهای مادرزادی متابولیسم ۳۶۰

فصل ۱۲



۳۶۵..... ژنتیک تکوینی

۳۶۵..... مقدمه

۳۶۶..... نکات کلیدی

۳۶۶..... قسمت ۱

۳۶۸..... قسمت ۲

۳۷۱..... قسمت ۳

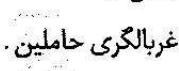
۳۷۳..... قسمت ۴

۳۷۵..... قسمت ۵

۳۷۶..... قسمت ۶

۳۷۸..... خطاهای مادرزادی تکامل

فصل ۱۳



۳۸۵..... غربالگری حاملین

۳۸۵..... مقدمه

۳۸۶..... نکات کلیدی

۳۸۶..... قسمت ۱

۳۸۹..... قسمت ۲

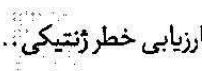
۳۹۱..... قسمت ۳

۳۹۹..... قسمت ۴

۴۰۱..... بخش ۵

۴۰۲..... غربالگری ناقلین

فصل ۱۴



۴۰۵..... ارزیابی خطر ژنتیکی

۴۰۵..... مقدمه

۴۰۶..... نکات کلیدی

۴۰۶..... قسمت ۱

۴۰۸..... قسمت ۲

www.ketab.ir

قسمت ۳		۴۰۹
قسمت ۴		۴۱۴
قسمت ۵		۴۱۶

فصل ۱۵

آزمایشات ژنتیکی برای خطر ابتلا به سرطان		۴۲۳
مقدمه		۴۲۳
نکات کلیدی		۴۲۴
قسمت ۱		۴۲۴
قسمت ۲		۴۲۵
قسمت ۳		۴۲۷
قسمت ۴		۴۲۸
قسمت ۵		۴۲۹
قسمت ۶		۴۳۱
قسمت ۷		۴۳۳
قسمت ۸		۴۳۵
قسمت ۹		۴۳۶
استعداد خانوادگی برای ابتلا به سرطان		۴۳۷

فصل ۱۶

فارماکوژنتیک		۴۴۱
مقدمه		۴۴۱
نکات کلیدی		۴۴۲
قسمت ۱		۴۴۲
قسمت ۲		۴۴۴
قسمت ۳		۴۴۶
قسمت ۴		۴۴۷
قسمت ۵		۴۴۸

قسمت ۶ ۴۵۰

فارماکوژنتیک و فارماکوژنومیک ۴۵۱

فصل ۱۷

درمان اختلالات ۴۵۹

مقدمه ۴۵۹

نکات کلیدی ۴۵۹

قسمت ۱ ۴۶۰

قسمت ۲ ۴۶۱

قسمت ۳ ۴۶۵

قسمت ۴ ۴۶۷

قسمت ۵ ۴۷۰

قسمت ۶ ۴۷۱

درمان اختلالات ژنتیکی ۴۷۲

پاسخ به سوالات مروری ۴۷۹

واژه نامه ۴۹۵

خداوند بزرگ را شاکریم که فرصت ترجمه و ویرایش این کتاب را فراهم نمود تا با ارائه آن گامی در جهت اعتلا و اشاعه علم ژنتیک پزشکی برای دانشجویان میهن عزیزمان برداریم.

ژنتیک پزشکی یکی از اصلی ترین شاخه های ژنتیک می باشد که در دهه اخیر به خصوص با کشف تکنیک های جدید بسیار کاربردی و تاثیرگذار شده است. در این کتاب به موارد ژنتیک پزشکی از نظر علوم پایه و اصول و با توالی بیماریها پرداخته می شود در کنار آن موارد بالینی واقعی نیز معرفی شده و مراحل مشاوره و گامهای عملی برای برخورد با بیماری را نیز مطرح می نماید در قسمت اول این کتاب اصول اساسی ژنتیک انسانی مورد بررسی قرار می گیرد و در قسمت دوم ژنتیک پزشکی در بعد عملی با بررسی نمونه های عملی مورد آنالیز قرار می گیرد. از ویژگی های این کتاب برای دانشجویان گروه پزشکی مطرح کردن مورد های عملی بیماری همراه با تصاویر و مراحل گام به گام برای مواجهه شدن با این موارد می باشد.

اگرچه تلاش شده است ترجمه حاضر از کیفیت بالایی برخوردار باشد اما هیچ اثری بی عیب و نقص نخواهد بود ضمن عذرخواهی پیشاپیش بابت خطاهای احتمالی از خوانندگان محترم استدعا داریم نقطه نظر ها و پیشنهادات خود را به ادرس الکترونیکی hamzehloiet@mums.ac.ir ارسال فرمایند تا در چاپ های بعدی مد نظر قرار گیرند در پایان از تمامی افرادی که به نحوی در به ثمر رسیدن این اثر سهیم بوده اند تشکر و قدردانی می کنم.

دکتر طیبہ حمزہ لویی

دانشیار ژنتیک پزشکی

ژنتیک علمی است که در سالهای اخیر کمک شایانی به شناخت بهتر بیماری‌ها و کشف روش‌های درمانی نوین نموده است. شناخت اساس ژنتیکی بیماری‌ها می‌تواند مسیر هموارتری برای درمان، پیش روی متخصصین قرار دهد و در پیشگیری از بروز مجدد اختلال در نسل‌های بعدی نقش بزرگی ایفا می‌کند. تکنیک‌های بکار برده شده در تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیکی امروزه پیشرفت چشمگیری داشته و راه را برای شناخت هر چه بهتر اساس مولکولی آنها باز کرده است.

کتاب "ژنتیک و ژنومیکس انسان"، مجموعه کاملی از مباحث ژنتیک انسانی به همراه نمونه‌های بالینی از برخی بیماری‌های شایع و شناخته شده می‌باشد. همچنین بسیاری از تکنیک‌های پرکاربرد در تشخیص سیتوژنتیکی و مولکولی بیماری‌ها در فصول این کتاب گنجانده شده است.

سعیده واحدی

کارشناسی ارشد ژنتیک