
بیماری‌های توارثی نورومتابولیک در بزرگسالان

مترجم:

یلدا ژولیده

دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک دانشگاه آزاد تبریز

ویراستار و ناظر علمی:

دکتر سیدعلی رحمانی

دکترای ژنتیک پزشکی

عضو انجمن ژنتیک پزشکی ایران، عضو انجمن ژنتیک انسانی آمریکا

www.ketab.ir



سرشناسه	: بولینا، آلساندرو پی. Burlina, Alessandro P.
عنوان و نام پدیدآور	: بیماری‌های توارثی نورومتابولیک در بزرگسالان/ نویسنده الساندرو پی بولینا؛ مترجم یلدا ژولیده؛ ویراستار و ناظر علمی سیدعلی رحمانی.
مشخصات نشر	: تهران: رویان پژوه، ۱۴۰۰.
مشخصات ظاهری	: ۱۸۸ص: مصور، جدول، نمودار؛ ۲۲ × ۲۹ سم.
شابک	: 978-600-408-973-9
وضعیت فهرست نویسی	: فیپا
یادداشت	: عنوان اصلی: Neurometabolic hereditary diseases of adults, 2018.
یادداشت	: کتابنامه.
یادداشت	: نمایه.
موضوع	: متابولیسم - اختلالات ارثی Metabolism, Inborn errors of متابولیسم - اختلالات - ژنتیک Metabolism -- Disorders -- Genetic aspects عصب‌شناسی Neurology
شناسه افزوده	: ژولیده، یلدا، ۱۳۷۰-، مترجم
شناسه افزوده	: رحمانی، سیدعلی، ۱۳۳۲-، ویراستار
رده بندی کنگره	: RC۶۲۷/۸
رده بندی دیویی	: ۶۱۶/۳۹۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	: ۸۷۳۹۶۳۶



بیماری‌های توارثی نورومتابولیک در بزرگسالان

مترجم: یلدا ژولیده / ویراستار و ناظر علمی: دکتر سیدعلی رحمانی

ناشر: رویان پژوه
نوبت چاپ: اول - ۱۴۰۱
صفحه آرا: آتلیه رویان پژوه
چاپ و صحافی: نور
قطع و تعداد صفحات: رحلی - ۱۸۸
شمارگان: ۲۰۰ نسخه
بها: ۱۴۰۰۰ تومان

شابک: 978-600-408-973-9

کلیه حقوق مادی و معنوی اثر متعلق به ناشر است و هرگونه تکثیر، بازنویسی، خلاصه‌برداری و یا برداشت به هر نحوی بدون اجازه کتبی از ناشر مجاز نبوده و منجر به پیگرد قانونی می‌باشد.

دفتر نشر و نمایشگاه دائمی: تهران، خیابان انقلاب، بین ۱۲ فروردین و منیری جاوید (روبروی دبیرخانه دانشگاه تهران)
ساختمان کتاب‌های جیبی، طبقه سوم
تلفن: ۶۶۴۸۶۳۷۳ - ۶۶۹۷۰۷۴۰

خرید آنلاین [www. RPpub. ir](http://www.RPpub.ir)

پیشگفتار.....	۷
فصل اول: اصول ژنتیک انسانی و وراثت مندلی مفاهیم پایه ژنتیک انسانی.....	۹
فصل دوم: غربالگری نوزادان و غربالگری جمعیت‌های پرخطر برای بیماری‌های متابولیک توارثی	
عصبی.....	۳۳
فصل سوم: تصویربرداری عصبی بیماری‌های متابولیک توارثی در بزرگسالان.....	۴۵
فصل چهارم: بیماری فابری.....	۶۷
فصل پنجم: بیماری پمپه.....	۹۵
فصل ششم: نیمن پیک نوع C.....	۱۱۷
فصل هفتم: بیماری ویلسون.....	۱۳۹
فصل هشتم: هوموسیستینوریا.....	۱۶۱
واژه یاب.....	۱۶۷

فَتَعَالَى اللَّهُ الْمَلِكُ الْحَقُّ وَلَا تَعْجَلْ بِالْقُرْآنِ مِنْ قَبْلِ أَنْ يُقْضَى إِلَيْكَ وَحْيُهُ وَقُلْ رَبِّ زِدْنِي عِلْمًا (طه/ ۱۱۴)

اختلالات نورومتابولیک شرایط ارثی هستند که عمدتاً بر عملکرد مغز و سیستم عصبی تأثیر می‌گذارد. این نوع بیماری‌ها تقریباً می‌توان گفت شیوع بالایی دارند. تعدادی از اختلالات نورومتابولیک درمان‌های شناخته شده‌ای دارند. با این حال، برای جلوگیری از عوارض طولانی مدت، عوامل کلیدی، تشخیص زودهنگام و درمان هستند که روش‌های تشخیصی ژنتیک مولکولی یکی از راه‌های مطمئن تشخیص این‌گونه بیماری‌ها است. در این کتاب به بررسی چند مورد از شایع‌ترین این بیماری‌ها به همراه ویژگی‌ها و راه‌های درمان آنها پرداخته‌ایم. از این رو این کتاب برای محققان علوم ژنتیک و پزشکی می‌تواند مفید واقع شود.

برای انجام کارهای بزرگ داشتن پشتکار بسیار قدم بزرگ و مهمی است ولی من قبل از هر چیزی اتمام این کتاب را مدیون نگاه مهربان خدای بزرگ و دعای پیامبر عزیزم هستم. پدر مهربانم عزیزترینم بخاطر تمام حمایت‌های ممنونم همیشه در همه‌جا پشتیبانی تو قابل لمس است. مادر فداکار و قشنگم همیشه از قلب مهربانت تواضع آموختم و ممنونم که اولین معلمم بودی و در چهار سالگی به من خواندن و نوشتن آموختی تا از کودکی با دنیای شیرین علم آشنا شوم. همسر دلسوز و عزیزم ممنونم همیشه مشوق من بودی و برای انجام تمام کارهایم حمایت کردی و به من اعتماد داشتی که کارم را با موفقیت پشت سر می‌گذارم. سرویه عزیزم دوستی ۲۰ ساله دیگر نامش دوستی نیست، خواهر گلم عزیزتر از جانم همیشه با مهربانی‌های بی‌دریغت همدم لحظاتم بودی ممنونم که هستی. خانم سلیمانی گل، شما از بهترین افرادی هستید که در طول عمرم شناختم یکی از بهترین پرستارهای دنیا ممنونم برای مهربانی‌های از ته دل شما.

استاد ارجمندم جناب آقای دکتر سیدعلی رحمانی بسیار خرسندم که افتخار شاگردی شما را داشتم. برای جبران زحمات شما این کتاب شاید کمترین کاری بود که توانستم انجام دهم. همواره حق استادی بر گردن من دارید. امیدوارم شاگرد لایقی برای شما باشم.