

مبانی ژنتیک پزشکی کانر

تألیف ادوارد اس. توبیاس و میشل کانر

ترجمه دکتر شیرین شهبازی

عضو هیأت علمی گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه تربیت مدرس

با همکاری

امیر مشایخی و احسان عربی

سرشناسه

: توبیاس، ادوارد اس.

Tobias, Edward S

عنوان و نام پدیدآور

: میانی ژنتیک پزشکی کانر / ادوارد اس. توبیاس، جیمز مایکل کانر [مالکوم اندرو فرگوسن-اسمیت] : ترجمه شیرین شهبازی، با همکاری

امیر مشایخی، احسان عربی،

: تهران: جامعه‌نگر، ۱۳۹۲.

مشخصات نشر

: ۳۹۶ ص.

مشخصات ظاهری

: شابک ۹۷۸-۶۰۰-۱۰۱-۲۶-۰۰

وضعیت فهرست نویسی

: فیا

: عنوان اصلی: Essential medical genetics, 6th ed, C۲-۱۱

یادداشت

: ژنتیک پزشکی

موضوع

: کانر، جیمز مایکل، ۱۹۵۱ - م.

شناسه افزوده

(Connor, J. M. (James Michael

شناسه افزوده

: فرگوسن-اسمیت، مالکوم اندرو

شناسه افزوده

(Ferguson-Smith, M. A. (Malcolm Andrew

شناسه افزوده

: شهبازی، شیرین، ۱۳۵۰ - مترجم

شناسه افزوده

: مشایخی، امیر، مترجم

شناسه افزوده

: عربی، احسان، مترجم

شناسه افزوده

: RB۱۵۵، ۹۴۲ ۱۳۹۲

رده بندی کنگره

: ۶۱۶/۰۴۲

رده بندی دیویی

: ۳۲۶۱۹۵۲

شماره کتابشناسی ملی



نشر جامعه‌نگر

این اثر، مشمول قانون حمایت از مؤلفان و مصنفان می‌باشد. هیچ بخشی از کتاب به هیچ شکلی اعم از فتوکپی، بازنویسی مطالب در هرگونه رسانه‌ای از جمله کتاب، لوح فشرده، مجلات، بدون اجازه کتبی ناشر قابل استفاده نیست و موجب پیگرد قانونی می‌شود.

میانی ژنتیک پزشکی کانر

ترجمه: شیرین شهبازی

با همکاری: امیر مشایخی، احسان عربی

ناشر: جامعه‌نگر

نوبت و سال چاپ: اول / ۱۳۹۲، شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه

صفحه‌آرایی: مناسرداری پور

لیتوگرافی: آپرنک ؛ چاپ: افرنک ؛ صحافی: چاوش

بهای: ۱۹۹۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۱۰۱-۲۶-۰۰

ناشر برگزیده دانشگاهی (۱۳۹۱)

تهران: خ انقلاب - مقابل درب اصلی دانشگاه تهران - خ فخر رازی - خ نظری غربی - شماره ۸۴ - تلفن: ۶۶۴۹۴۱۸۷ - ۶۶۴۹۳۷۱۶
فروش اینترنتی: www.jameenegar.com

• اراک: حیدری • اردبیل: خیام • ارومیه: شاهد ایثارگران • اصفهان: پارسا - کیا - رازی - پژواک • اهواز: رشداهواز - شرق • بابل: اندیشه
- علیزاده • بجنورد: به نشر • بروجرد: ولایت • بندرعباس: سروش • بوشهر: کتاب فروشی عمادی • بیرجند: آذین • تالش: جامعه نگر
• تبریز: شیرنگ • بابک • تنکابن: میرچی • چهرم: کلبه کتاب • خرم دره: معلم ۲ • خرم آباد: نشر دانشگاهیان • رشت: دانشگاه آزاد
پل طالشان - ارجمند - مژده • زابل: رازی • زاهدان: کالج • زنجان: شهر کتاب • ساری: هدف - دانشجو • سبزوار: نشر ارس • شیراز:
مرکز کتاب دانشگاه علوم پزشکی شیراز - جمالی • قم: فاضل • قوچان: نواندیش • کاشان: خانه کتاب • کرمان: پایپروس • کرمانشاه:
دانشمند - جهان کتاب • گرگان: جلالی • گناباد: کتابستان • مشهد: مجد دانش - نمایشگاه علوم پزشکی • همدان: روزاندیش • یزد:
بوعلی سینا - خانجانی

در سالهای اخیر با توجه به گسترش علاقه‌مندی دانشجویان ایرانی به تحصیل در رشته ژنتیک، کتاب‌های زیادی در این زمینه به چاپ رسیده و در اختیار آنان قرار گرفته است. به طور مشخص در زمینه ژنتیک انسانی و پزشکی منابع غنی و درخور توجهی توسط اساتید محترم کشورمان به فارسی برگردانده شده که باعث اعتلای این علم در کشور بوده است. کتاب حاضر نیز یکی از معتبرترین منابع ژنتیک پزشکی در دنیا است که از سال ۱۹۸۴ تا کنون در چاپ‌های متعدد و ویرایش‌های جدید عرضه شده است. همانگونه که نویسندگان کتاب اشاره داشته‌اند تجربیات شخصی آنان، هم در کلینیک و هم در آزمایشگاه، اساس نگارش این منبع علمی بوده است. بخش‌بندی کتاب در جهت آسان‌سازی درک مطالب به صورتی انجام گرفته است که در ابتدا نکات پایه مرور گردیده و در مباحث بعدی کاربردها مورد بررسی و تاکید قرار گرفته‌اند. همچنین اطلاعات تا حد امکان به روز شده و منابع چاپی و آنلاین نیز ارائه گردیده‌اند. مجموعه این ویژگی‌ها کتاب ژنتیک پزشکی کاتر را یکی از بهترین و معتبرترین منابع ژنتیک پزشکی نموده است. جامعیت عناوین طرح شده و دقت نظر در ارائه کامل و در عین حال موجز مباحث، به خواننده این امکان را می‌دهد تا در فرصت محدود به سطح مناسبی از دانش ژنتیک پزشکی دست یابد.

ترجمه حاضر از روی ویرایش آخر یا ششم این کتاب صورت گرفته و به طور کامل شامل تمام بخش‌ها اعم از خودآزمایی‌ها، پاسخ خودآزمایی‌ها، ضمیمه‌ها و منابع می‌باشد. تلاش بسیاری برای توأم کردن امانت‌داری در ترجمه و در عین حال روانی متن صورت گرفته که امید است نتیجه این تلاش مورد استفاده علاقه‌مندان قرار گیرد. در همین خصوص از زحمات جناب آقای امیر مشایخی دانشجوی دکترای ژنتیک پزشکی و جناب آقای احسان عربی دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک تشکر می‌کنم که در مراحل مختلف دلسوزانه با بنده همکاری داشته و کمک‌های بسیاری نموده‌اند. همچنین از رهنمودهای علمی و حمایت جناب آقای دکتر رضا مهدیان عضو هیات علمی انستیتو پاستور ایران، قدردانی می‌نمایم.

در پایان از زحمات همکاران محترم نشر جامعه نگر متشکرم. قطعاً بدون همراهی و توجه این عزیزان پیدایش این اثر ممکن نبود.

شیرین شهبازی

عضو هیات علمی گروه ژنتیک پزشکی
دانشگاه تربیت مدرس

فهرست

بخش اول - اصول اولیه

فصل ۱ چشم‌اندازی بر ژنتیک پزشکی ۱۱

۹۱	فصل ۶ گامتوژنز
۹۲	میوز
۹۵	اسپرماتوژنز
۹۶	اووژنز
۹۷	لقاح
۹۸	غیرفعال‌سازی کروموزم X و جبران مقداری
۱۰۰	نقایص کروموزم‌های جنسی
۱۰۲	تعیین و تمایز جنسی
۱۰۳	حک‌گذاری ژنومی (والدی)

اصول علمی ژنتیک پزشکی ۱۳

کاربردهای بالینی ژنتیک پزشکی ۱۸

فصل ۲ ژنوم انسان ۲۳

ساختمان و سازماندهی ژنوم ۲۴

شناسائی ژن ۲۴

پروژه ژنوم انسان ۲۵

فصل ۳ ساختمان و عملکرد اسید نوکلئیک ۳۳

ساختمان اسید نوکلئیک ۳۵

عملکرد اسید نوکلئیک ۳۶

بیان ژن ۴۰

همانندسازی DNA ۴۱

انواع جهش، اثرات و سیستم نام‌گذاری آنها ۴۴

فصل ۴ آنالیز DNA ۵۵

روش‌های پایه ۵۵

شناسائی جهش ۵۶

ردیابی غیرمستقیم ژن جهش‌یافته ۶۸

آنالیز پلی مورفیسم‌های قطعه‌ای DNA ۶۸

آنالیز پلی مورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی ۷۰

فصل ۵ کروموزم‌ها ۷۳

ساختار کروموزم ۷۴

آنالیز کروموزم ۷۵

هترومورفیسم‌های کروموزومی ۸۲

کروموزم‌ها در گونه‌های دیگر ۸۲

کروموزم‌های میتوکندریایی ۸۶

میتوز ۸۷

فصل ۷ نواقص کروموزومی ۱۰۹

نواقص تعدادی ۱۱۰

نواقص ساختمانی ۱۱۲

روش‌های سیتوژنتیک و مولکولی برای تشخیص ۴۰

نواقص کروموزومی ۴۱

شناسایی منشاء کروموزومی بازآرایی‌های ساختمانی ۴۴

بجیده ۱۲۹

نواقص دیگر ۱۳۳

فصل ۸ وراثت با شاخص‌های مندلی ۱۳۹

مقدمه‌ای بر وراثت تک‌ژنی اتوزومی ۱۳۹

وراثت اتوزومی غالب ۱۴۰

وراثت اتوزومی مغلوب ۱۴۳

مقدمه‌ای بر وراثت وابسته به جنس ۱۴۷

وراثت وابسته به X مغلوب ۱۴۸

وراثت وابسته به X غالب ۱۵۱

وراثت وابسته به Y (وراثت هولاندریک) ۱۵۲

فصل ۹ توارث بدون شاخص‌های مندلی ۱۵۵

پیش‌نگری ژنتیکی ۱۵۶

وراثت اتوزومال کاذب ۱۵۸

۲۰۹	فصل ۱۳ سابقه خانوادگی سرطان	۱۵۹	توارث اتوزومال غالب با محدودیت جنس
۲۱۰	اصول کلی	۱۵۹	وراثت غالب کاذب
۲۱۱	ژن‌های سرکوبگر تومور	۱۶۰	وراثت وابسته به X غالب کشنده در مردان
۲۱۷	ژن‌های دخیل در مکانیسم‌های ترمیم DNA	۱۶۰	موزائیسیم
۲۱۸	انکوژن‌ها	۱۶۰	ژن‌های تغییردهنده وراثت دوزنی
۲۲۰	سایر ژن‌های مربوط به سرطان	۱۶۲	دیزومی تک‌والدی
۲۲۰	جنبه‌های مشاوره ژنتیک در سرطان	۱۶۲	بیماری‌های حک‌گذاری
۲۲۰	سندرم‌های شایع خانوادگی استعداد به سرطان	۱۶۷	فصل ۱۰ وراثت غیرمندلی
۲۳۱	فصل ۱۴ تاریخچه خانوادگی بیماری‌های شایع بزرگسالی	۱۶۸	بیماری‌های چندعاملی
۲۳۲	اصول کلی	۱۷۴	بیماری‌های ژنتیکی سلول‌های سوماتیک
۲۳۳	دیابت شیرین - انواع شایع و تک‌ژنی	۱۷۴	بیماری‌های میتوکندریایی
۲۳۵	زوال عقل: بیماری آلزایمر، بیماری هانتینگتون، بیماری‌های پریونی و علل دیگر	۱۷۹	فصل ۱۱ ژنتیک پزشکی در جمعیت
۲۴۳	فصل ۱۵: تاریخچه خانوادگی قوی - بیماری شاخص مندلی	۱۸۰	انتخاب برای بیماری‌های تک‌ژنی
۲۴۴	سیستیک فیبروزیس	۱۸۱	اثر بنیانگذار و رانش ژنتیکی در بیماری‌های تک‌ژنی
۲۴۸	دیستروفی عضلانی دوشن و بکر	۱۸۲	تغییر نرخ جهش در بیماری‌های تک‌ژنی
۲۵۰	نورو فیبروماتوز نوع ۱	۱۸۳	آنالیز پیوستگی و پروژه بین‌المللی Hap Map
۲۵۵	فصل ۱۶ تاریخچه خانوادگی قوی - سایر مکانیسم‌های وراثت	۱۸۴	مهاجرت و تکامل جمعیت انسانی
۲۵۶	دیستروفی میوتونیک	۱۸۹	بخش دوم - کاربردهای بالینی
۲۵۷	سندرم X شکننده	۱۹۱	فصل ۱۲ بررسی ژنتیکی، مشاوره ژنتیک و انتخاب‌های باروری
۲۵۹	بیماری‌های میتوکندریایی	۱۹۲	ارتباطات مشاوره
۲۶۰	بیماری‌های مرتبط با حک‌گذاری	۱۹۷	نکات ویژه در مشاوره
۲۶۲	جابجائی کروموزومی	۱۹۹	تشخیص پیش از تولد
۲۶۷	فصل ۱۷ غربالگری بیماری و ناقلین	۱۹۹	آمینوستز
۲۶۸	غربالگری قبل از تولد	۲۰۴	نمونه‌گیری پرزهای کوریونی
۲۷۲	غربالگری نوزادان	۲۰۵	کوردوستز، بیوپسی از پوست و کبد جنینی
۲۷۴	شناسائی ناقلین در جمعیت بالغین	۲۰۳	اولترا سونوگرافی
۲۷۷	غربالگری قبل از نمایان شدن علائم در بالغین	۲۰۵	سلول‌های جنینی در گردش خون مادر
		۲۰۵	تشخیص DNA و RNA آزاد جنینی
		۲۰۶	تشخیص ژنتیکی پیش لانه‌گزینی