



مقدمه ای بر ژنتیک در پزشکی قانونی

ویرایش دوم

William Goodwin

دانشگاه مرکزی لنکشر، پرستون، لنکشر، انگلستان، انگلستان

Adrian Linacre

دانشگاه فلیندرز، آدلاید، استرالیا، استرالیا، جنوبی، استرالیا

Sibte Hadi

دانشگاه مرکزی لنکشر، پرستون، لنکشر، انگلستان، انگلستان

مترجمین :

صالحه رضاپور- رقیه دهقان

تحت نظارت :

دکتر منصور صالحی

سرشناسه	: گودوین، ویلیام
عنوان و نام پدیدآور	: Goodwin, William, Dr. مقدمه‌ای بر ژنتیک در پزشکی قانونی [ویلیام گودوین، آدریان لینکر، سبت هادی]؛ مترجمین صالحه رضایور، رقیه دهقان؛ تحت نظارت منصور صالحی.
مشخصات نشر	: تهران: آنا طب، ۱۳۹۶.
مشخصات ظاهری	: ۲۲۲ ص.
شابک	: ۲۹۵۰۰۰ ریال ۹۷-۱-۶۶۶۱-۶۰۰-۹۷۸:
وضعیت فهرست نویسی	: فیها
یادداشت	: عنوان اصلی: An introduction to forensic genetics, ۳rd ed., ۲۰۱۱.
یادداشت	: کتاب حاضر قبلاً با عنوان "مقدمه‌ای بر تعیین هویت ژنتیکی و ژنتیک قانونی" با ترجمه خسرو حسینی‌پژوه توسط دانشگاه علوم انتظامی ناجا در سال ۱۳۹۰ منتشر شده است.
عنوان دیگر	: مقدمه‌ای بر تعیین هویت ژنتیکی و ژنتیک قانونی.
موضوع	: ژنتیک جنایی
موضوع	: Forensic genetics
موضوع	: انگشت‌نگاری ژنتیکی
موضوع	: DNA fingerprinting
شناسه افزوده	: لینکر، آدریان
شناسه افزوده	: Linacre, Adrian
شناسه افزوده	: هادی، سبت، ۱۹۷۸ - م.
شناسه افزوده	: Hadi, Sibte
شناسه افزوده	: رضایور، صالحه، ۱۳۶۶ - ، مترجم
شناسه افزوده	: دهقان، رقیه، ۱۳۶۶ - ، مترجم
شناسه افزوده	: صالحی، منصور، ۱۳۳۸ -
رده بندی کنگره	: ۱۳۹۶ م ۵/۵۷/۵۷ RA1-057/57
رده بندی دیسیپلین	: ۶۱۳/۱
شماره کتابخانه ملی	: ۵۰۱۹۵۱۱

عنوان:	مقدمه‌ای بر ژنتیک در پزشکی قانونی
مترجمین:	صالحه رضا پور- رقیه دهقان
تحت نظارت:	دکتر منصور صالحی
ناشر:	انتشارات آناطب
شمارگان:	۱۰۰۰
نوبت چاپ:	اول- ۲۹۶
شابک:	۹۷۸-۶۰۰-۶۶۶۱-۹۷-۱
قیمت:	۲۹۵۰۰ تومان

این اثر مشمول قانون حمایت از مؤلفان و مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸ است. انتشار و کپی برداری تمام یا قسمتی از این اثر بدون اجازه ناشر مورد پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.

آدرس: تهران- انقلاب- ابتدای کارگر شمالی- کوچه رستم- پلاک ۲۱- واحد ۲-

انتشارات آناطب

تلفن: ۰۲۱-۶۶۴۶۲۷۹۹-۶۶۴۶۲۸۵۶

www.Anateb.net

پیدایش علم ژنتیک و پیشرفت روز افزون آن روی بسیاری از حوزه‌های پزشکی از جمله پزشکی قانونی اثر گذاشته است و در حال حاضر ژنتیک نقش مهمی را هم در تحقیقات جنایی و هم بررسی روابط خویشاوندی ایفا می‌کند. متخصصین ژنتیک پزشکی قانونی نمونه‌های بازبایی شده از صحنه‌ی جرم را با نمونه‌های مظنونین و در صورت امکان قربانیان مقایسه می‌کنند و به این ترتیب می‌توانند به شناسایی مجرمان کمک کنند.

کاربرد تعیین وفاداری DNA برای بررسی روابط خویشاوندی نیز بسیار گسترده است و بعد از اولین آزمایش خویشاوندی مبتنی بر DNA در سال ۱۹۸۵، آنالیز DNA برای تعداد زیادی از آزمون‌های خویشاوندی و همچنین بررسی روابط پیچیده‌تر و تعیین هویت بقایای انسانی شدیداً آسیب دیده به کار برد شده است. آزمایش تعیین ابوت رایج‌ترین نوع آزمایش خویشاوندی است که صدها هزار مورد آن در سال در کل جهان انجام می‌شود.

کتاب حاضر دربردارنده‌ی اطلاعات مفید و ضروری برای آمون جمع‌آوری و ذخیره‌سازی نمونه‌های زیستی، استخراج DNA از این نمونه‌ها، ایجاد و مدیریت پروفایل‌های DNA و نحوه‌ی ارائه‌ی گزارشات مربوط به نتایج آنالیز DNA به دادگاه می‌باشد. به همین دلیل متعهد شدیم تا با ترجمه‌ی آن به شکلی سلیس و روان و در عین وفاداری به متن اصلی کتاب منبعی مفید و ساده را برای کلیه‌ی کارکنان و متخصصین آزمایشگاه‌های پزشکی قانونی کشور فراهم کنیم. امیدواریم که به لطف خدای منان تا حد زیادی به این هدف نائل شده باشیم.

مترجمین - پاییز سال ۱۳۹۶

دکتر منصور صالحی- دانشیار گروه ژنتیک و بیولوژی مولکولی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

صالحه رضاپور- کارشناس ارشد ژنتیک انسانی

رقیه دهقان- دانشجوی دکترای ژنتیک پزشکی

فهرست مطالب

۸.....	مقدمه
۹.....	پیش گفتار
۱۱.....	فصل ۱ معرفی ژنتیک در پزشکی قانونی
۱۱.....	ژنتیک در پزشکی قانونی
۱۲.....	تاریخچه مختصری از ژنتیک پزشکی قانونی
۱۷.....	منابع
۲۳.....	فصل ۲ ساختار DNA و ژنوم
۲۳.....	ساختار DNA
۲۳.....	سازماندهی DNA در داخل کروموزوم
۲۵.....	ساختار ژنوم انسان
۲۷.....	تنوع ژنتیکی در انسان
۲۸.....	ژنوم و ژنتیک پزشکی قانونی
۲۸.....	تکرارهای پشت سرهم
۳۰.....	پلی مورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی
۳۱.....	منابع
۳۳.....	فصل ۳ جمع آوری، جداسازی و ذخیره‌ی مادی زیستی
۳۳.....	منشأ مدرک زیستی
۳۵.....	جمع آوری و مدیریت نمونه در صحنه‌ی جرم
۳۵.....	شناسایی و جداسازی شواهد زیستی
۴۴.....	جمع آوری مدرک
۴۵.....	تجاوز جنسی و فیزیکی
۴۶.....	ذخیره‌ی نمونه‌های زیستی
۴۷.....	منابع
۵۱.....	فصل ۴ استخراج DNA و تعیین کمیت
۵۱.....	استخراج DNA
۵۱.....	اصول کلی استخراج DNA
۵۵.....	استخراج DNA از نمونه‌های چالش پذیر
۶۰.....	تعیین کمیت DNA
۶۵.....	سیستم DNA IQ
۶۶.....	منابع
۷۱.....	فصل ۵ واکنش زنجیری پلیمرز
۷۱.....	ابداع تعیین پروفایل مبتنی بر PCR در ژنتیک قضایی

۷۲	همانندسازی DNA: اساس PCR
۷۲	اجزای PCR
۷۲	DNA پلیمرز Taq
۷۵	فرآیند PCR
۷۸	مهار PCR
۷۹	حساسیت و آلودگی
۸۰	آزمایشگاه PCR
۸۳	مطالعه بیشتر:
۸۳	منابع:
۸۷	فصل ۶ آنالیز برابری کوتاه پشت سر هم
۸۷	ساختار لوکوس STR
۸۷	توسعه STRهای چندگانه
۹۰	شناسایی پلی مورفیک های STR
۹۳	تفسیر پروفایل های STR
۹۹	مطالعه بیشتر:
۹۹	منابع:
۱۰۲	فصل ۷ ارزیابی پروفایل های STR
۱۰۲	پیک های لغزیده
۱۰۳	پیک های دو شاخه ($\pm N$)
۱۰۵	بالاکشیدگی (Pull-up)
۱۰۵	DNA الگو
۱۰۶	پروفایل های دارای بار بیش از حد
۱۰۶	بررسی DNA الگو با مقدار پایین
۱۰۸	تعادل پیک ها
۱۰۹	مخلوط ها
۱۱۱	DNA تخریب شده
۱۱۴	مهار PCR
۱۱۴	منابع:
۱۱۷	فصل ۸ تفسیر آماری پروفایل های STR
۱۱۷	ژنتیک جمعیت
۱۱۸	انحراف از تعادل هاردی-واینبرگ
۱۱۹	آزمونهای آماری برای تعیین انحراف از تعادل هاردی-واینبرگ
۱۲۰	تخمین فراوانی های پروفایل های STR
۱۲۱	اصلاحات در پایگاه داده های فراوانی الی

۱۲۷.....	کدام پایگاه داده مربوط به فراوانی جمعیت باید استفاده شود؟
۱۲۸.....	نتایج
۱۲۸.....	مطالعه بیشتر:
۱۲۸.....	منابع:
۱۳۱.....	بخش ۹ ارزیابی و ارائه‌ی مدارک DNA
۱۳۱.....	سلسله مراتب گزاردها
۱۳۴.....	نسبت‌های احتمال
۱۳۹.....	دو سفسطه
۱۴۰.....	مقایسه سه رویکرد
۱۴۱.....	منابع بیشتر
۱۴۱.....	منابع:
۱۴۳.....	فصل ۱۰ پایگاه‌ها- داده رونیل‌های DNA
۱۴۳.....	پایگاه داده ملی DNA پاکستان
۱۵۱.....	موقعیت بین المللی
۱۵۵.....	مطالعه بیشتر:
۱۵۵.....	منابع:
۱۵۷.....	فصل ۱۱ آزمایش خویشاوندی
۱۵۷.....	آزمایش تعیین والدین
۱۵۹.....	مربع پانت
۱۶۶.....	شناسایی بقایای انسانی
۱۶۸.....	مطالعه بیشتر:
۱۷۳.....	فصل ۱۲ پلیمورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی
۱۷۳.....	SNPها- شیوع و ساختار
۱۷۴.....	شناسایی SNPها
۱۷۶.....	شناسایی SNP برای برنامه‌های کاربردی پزشکی قانونی
۱۷۸.....	کاربردهای SNPها در پزشکی قانونی
۱۸۰.....	SNPها در مقایسه با لوکوس‌های STR
۱۸۱.....	منابع:
۱۸۵.....	بخش ۱۳ مارکرهای جدی
۱۸۵.....	میتوکندری‌ها
۱۸۷.....	کاربرد تعیین پروفایل mtDNA
۱۹۰.....	هابلوتایپ‌ها و هابلوگروه‌ها
۱۹۲.....	کروموزوم Y
۱۹۵.....	کاربرد پلی مورفیسم‌های کروموزوم Y در پزشکی قانونی

۱۹۷.....	مطالعه بیشتر:
۱۹۷.....	منابع:
۲۰۳.....	فصل ۱۴ تعیین نوع DNA غیرانسانی
۲۰۳.....	انواع نمونه‌های غیر انسانی
۲۰۵.....	شناسایی گونه ها
۲۰۷.....	ارتباط دادن به یک فرد با استفاده از لوکوس‌های STR
۲۰۸.....	یافتن رابطه با یک فرد با استفاده از لوکوس‌های میتوکندریایی
۲۰۸.....	تست DNA میکروبی
۲۰۹.....	تفسیر نهایی
۲۰۹.....	مطالعه بیشتر:
۲۰۹.....	منابع:
۲۱۳.....	پیوست A پارامترهای پهنای قاعده
۲۱۵.....	پیوست B لینک وب سایت های مفید
۲۱۷.....	فهرست لغات
۲۲۱.....	اختصارات:

مقدمه

ضروریات پزشکی قانونی

دنیای علم پزشکی قانونی با سرعت بسیار بالایی در حال تغییر است. ارائه‌ی خدمات پزشکی قانونی، توسعه‌ی فن‌آوری‌ها و گسترش دانش و تفسیر داده‌های تحلیلی و دیگر داده‌های کاربردی در حوزه‌ی پزشکی قانونی، همگی دچار تحول شده‌اند. دانشمندان علوم پزشکی قانونی دائماً در حال تلاش برای ارائه بهترین روش‌ها و خدمات برای کارهای قضایی هستند و به همین دلیل نیاز به یک دانش، یادگیری، تکیه بر اعتماد و قوی در رشته‌های متنوع خود دارند. امید است که کتاب‌هایی از این دست منابعی را برای کسب چنین دانشی در اختیار هم دانشجویان و هم متخصصان پزشکی قانونی قرار دهند.

انجمن علوم پزشکی قانونی بنیادی تخصصی و حرفه‌ای برای متخصصین پزشکی قانونی در بریتانیا است که در سال ۱۹۵۹ تأسیس شد. در سال ۲۰۰۶ جایگاه حرفه‌ای خود را به دست آورده است. این انجمن متعهد به توسعه‌ی علوم پزشکی قانونی در تمامی جنبه‌هاست و به ویژه موظف به سرمایه‌گذاری برای ارائه‌ی کتب و مقالات بسیار حرفه‌ای، ارزشمند در این حوزه، همچون کتابهایی از این نوع، می‌باشد.

Dr Niamh Nic Daeid

Reader in Forensic Science, University of Strathclyde, Glasgow, Scotland, UK

UK Series Editor

تعجب آور است که استفاده از DNA در علم پزشکی قانونی تنها از سال ۱۹۸۵ به بعد با ما بوده است و با وجود این جدید بودن نسبی تا این حد بر سیستم عدالت کیفری و جامعه تاثیر گذاشته است. به گونه‌ای که معمولا DNA در رسانه‌ها نیز هم در موارد واقعی و هم در سناریوهای غیر واقعی برجسته می‌شود. افزایش علاقه به علوم قضایی منجر به راه اندازی دوره‌های دانشگاهی با واحدهایی در علم پزشکی قانونی شده است. هدف اصلی این کتاب آموزش دانشجویان مقطع کارشناسی که دوره‌ها یا واحدهایی را در زمینه‌ی ژنتیک پزشکی قانونی مطالعه می‌کنند است.

ما تلاش کردیم تا خواننده را با فرآیند تعیین پروفایل DNA، از جمع آوری شواهد بیولوژیکی گرفته تا ارزیابی و ارائه شواهد ژنتیکی، آشنا کنیم. در عین حال که هر فصل می‌تواند به تنهایی مستقل باشد، ترتیب فصل‌ها ما را به گونه‌ای طراحی شده است که خواننده بتواند مراحل پی در پی را در تهیه‌ی پروفایل DNA طی کند. تا که کتاب روی استفاده از تکرارهای کوتاه متوالی (STR) به منظور تعیین هویت انسان است، چون در حال حاضر تکنیک ترجیح داده شده نیز همین می‌باشد. در ادامه‌ی روند تهیه‌ی پروفایل DNA، ما تلاش کرده‌ایم، با عبارت‌های قابل فهم توضیح دهیم که چگونه یک پروفایل DNA تفسیر و ارزیابی می‌شود. انگار داده‌ای پروفایل DNA در بسیاری از کشورها توسعه یافته است و از این رو نیاز است که کاربرد آنها بررسی شود. هرچند که تمرکز این کتاب بر روی آنالیز STR است، اما فصل‌هایی نیز در مورد مارکرهای برادی و پلی مورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی ارائه شده است.

از آنجایی که رشته‌ی پزشکی قانونی و به خصوص تهیه‌ی پروفایل DNA با شتاب در حال رشد و پیشرفت است، متون مقدماتی کمی برای پوشش وضعیت حاضر این علم موجود می‌باشد. البته ما آگاه هستیم که طیفی از متون در دسترس وجود دارد که جنبه‌های خاصی از تعیین پروفایل DNA را پوشش می‌دهند و در جایی که نیاز است خوانندگان را به این کتاب‌ها و مقالات و وبسایت‌ها گاه‌ها هدایت کرده‌ایم.

امیدوار هستیم که خوانندگان این کتاب هم با اصول و هم با کاربردهای ژنتیک پزشکی قانونی آشنایی حاصل کنند.