

ISCN₂₀₁₆

سیستم بین‌المللی نامگذاری سینوزنومیک انسانی ۲۰۱۶

مؤلفان:

ژان-ک گوان-جوردان

انت ایدونز

میکاییل اشمی

مترجمین:

دکتر مهتا مظاهری نائینی

دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی از فرانسه،

فلوشیپ ناهنجاری‌های مادرزادی از دانشگاه پاریس

دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

بهنیا صادقی

سرپرست آزمایشگاه سیتوژنتیک

مرکز تحقیقات ژنومیک دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی تهران

عنوان و نام پدیدآور	سیستم بین‌المللی نامگذاری سیتوزنومیک انسانی 2016 / ISCN [تهیه‌کننده کمیته دائمی بین‌المللی نامگذاری سیتوزنومیک انسانی]؛ مولفان [صحیح: ویراستار] ژان مک‌گوان - جوردان، آنت سیمونز، میکایل اشمید؛ ترجمه مهتا مظاهری‌نائینی، بهنیا صادقی
مشخصات نشر	اصفهان: انتشارات سمند، ۱۳۹۶.
مشخصات ظاهری	۲۵۰ ص.
شابک	978-600-98263-1-9
وضعیت فهرست نویسی	فیا
موضوع	یاخته‌شناسی ژنتیک انسانی -- اصطلاح‌ها و تعبیرها
موضوع	Human cytogenetics-- Terminology
موضوع	ژنومیکس -- اصطلاح‌ها و تعبیرها
موضوع	Genomics -- Terminology
شناسه افزوده	مک‌گوان-جردن، جین، ویراستار
شناسه افزوده	McGowan-Jordan, Jean
شناسه افزوده	ایموندز، آنت، ویراستار
شناسه افزوده	Simons, A.
شناسه افزوده	اشمید، میکایل، ۱۹۴۸ - م، ویراستار
شناسه افزوده	Schmid, M. Michael
شناسه افزوده	مظاهری‌نائینی، مهتا - مترجم
شناسه افزوده	صادقی، بهنیا - مترجم
شناسه افزوده	کمیته دائمی بین‌المللی نامگذاری سیتوزنومیک انسانی
شناسه افزوده	International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature
رده بندی کنگره	QH۴۳۱/س۹ ۱۳۹۶
رده بندی دیویی	۸/۵۷۲
شماره کتابشناسی ملی	۴۹۹۷۸۲۲

سیستم بین‌المللی نامگذاری سیتوزنومیک انسانی ۲۰۱۶

ترجمه: دکتر مهتا مظاهری‌نائینی - بهنیا صادقی

ناشر: انتشارات سمند

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۹۸۲۶۳-۱-۹

نوبت چاپ: اول
تاریخ چاپ: زمستان ۱۳۹۶
تیمراژ: ۱۰۰۰ نسخه
چاپخانه: فرانقش

قطع: وزیری
تعداد صفحات: ۲۵۰
صفحه‌آرایی: ندا زراعت‌کار
طراحی جلد: ندا زراعت‌کار
قیمت: ۳۵۰۰ تومان



انتشارات سمند
SAMAND
publications

آدرس ناشر:

اصفهان، سپاهان‌شهر، بلوار
غدیر، مجتمع اداری عقیق ۵،
طبقه دوم، شماره ۱۰
تلفن: ۰۳۱-۳۶۵۱۵۲۰۰
نماینده: ۰۳۱-۳۶۵۱۲۸۱۰

حقوق معنوی این اثر متعلق به پدیدآورندگان است.

به نام خدا

ژنتیک مقوله‌ای بسیار شگفت‌انگیز بوده که هر روز شاهد نوآوری و تغییرات گسترده و بارز آن می‌باشیم. بی‌شک آشنایی با این همه پیشرفت نیاز اساسی به کتابی استاندارد و تخصصی داشته و ما را بر آن داشت تا این کتاب را که توسط دانشمندان بزرگ این علم گردآوری شده به زبانی ساده و بدون تغییرات ارائه بدهیم. این کتاب حاوی نگرش جدیدی بر مطالب و تکنولوژی نوین ژنتیک پزشکی (سیتوزنومیک) می‌باشد.

همگام با این پیشرفت‌ها، متخصصین سیتوزنتیک برای گزارش موارد مختلف ناهنجاری‌های کروموزومی به یک سیستم نام‌گذاری که حاوی نمادها، اصطلاحات استاندارد و بین‌المللی باشد نیاز دارند؛ که این نیاز سال‌ها قبل توسط انجمن بین‌المللی ژنتیک شناسایی شده و در سال ۱۹۸۵ نخستین نسخه از سیستم بین‌المللی نام‌گذاری سیتوزنتیک انسانی توسط کمیته‌ای به همین نام منتشر گردید و در سال ۲۰۱۶ ویراست نهایی آن با عنوان «سیستم بین‌المللی نام‌گذاری سیتوزنومیک ۲۰۱۶» معرفی و منتشر گردید.

کتاب حاضر یکی از مهم‌ترین منابع تخصصی در زمینه سیتوزنتیک بوده و در این اثر سعی شده با ترجمه دقیق و علمی واژه‌ها، اصطلاحات، صورت‌شوا و قابل فهم به فارسی برگردانده شود. ویراست نهایی نسبت به نسخ قبلی از تغییرات بسیار برخوردار بوده علاوه بر تجدید نظرهایی که در نام‌گذاری‌ها و ریزآرایه‌ها شده است. فصل‌هایی نیز به کتاب افزوده شده که مطالب آن‌ها بیشتر روی توالی‌یابی و نحوه جواب‌دهی در ناهنجاری‌های ژنومی و کروموزومی که بر اساس آرایه‌ها تشخیص داده می‌شوند بیان شده است.

این کتاب برای اساتید دانشجویان و پژوهشگران بسیاری از رشته‌ها مانند ژنتیک زیست سلولی مولکولی و بیوتکنولوژی و علوم آزمایشگاهی در مقاطع کارشناسی، کارشناس ارشد و تحصیلات تکمیلی به‌خصوص کارشناسان مراکز ژنتیک قابل استفاده می‌باشد.

بسیار لازم می‌دانیم از خانواده‌های خود و همچنین از زحمات ارزشمند همکاران انتشارات سمند که در این راستا ما را یاری نمودند تشکر و سپاسگزاری نماییم.

با آرزوی موفقیت

بهنیا صادقی، مهتا مظاهری نائینی

فهرست مطالب

۱	۱- تاریخچه و دیباچه
۱	۱-۱- ۱۹۵۶-۱۹۸۴
۸	۱-۲- ۱۹۸۵-۱۹۹۵
۹	۱-۳- ۱۹۹۶-۲۰۰۴
۱۰	۱-۴- ۲۰۰۵-۲۰۰۹
۱۱	۱-۵- ۲۰۱۰-۲۰۱۳
۱۲	۱-۶- ۲۰۱۴-۲۰۱۶
۱۵	۲- کروموزوم‌ها: طبیعی
۱۵	۲-۱- مقدمه
۱۵	۲-۲- تعداد کروموزوم‌ها و مرز و لور آن‌ها
۱۵	۲-۲-۱- تکنیک‌های No. Banding
۱۷	۲-۲-۲- تکنیک‌های باندینگ
۲۱	۲-۲-۳- کروماتین X و Y
۲۲	۲-۳- نام‌گذاری باندهای کروموزومی
۲۲	۲-۳-۱- شناسایی و توصیف نشانه‌های اختصاصی کروموزوم‌ها و نواحی و باندهای آن‌ها
۲۴	۲-۳-۲- علامت‌گذاری نواحی، باندها و باندهای فرعی (Sub-bands)
۲۶	۲-۴- باندگذاری با قدرت تفکیک بالا (High Resolution Banding)
۴۳	۲-۵- اصول مولکولی باندگذاری
۴۷	۳- علائم و اختصارات
۵۳	۴- علامت‌گذاری کاریوتیپ
۵۳	۴-۱- اصول کلی
۶۰	۴-۲- شناسایی نقاط شکست (Breakpoints)
۶۱	۴-۳- علامت‌گذاری ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزوم‌ها از طریق نقاط شکست و ترکیب نوارها
۶۱	۴-۳-۱- سیستمی مختصر جهت علامت‌گذاری ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزوم‌ها
۶۲	۴-۳-۱-۱- بازآرایی‌های دوشکستی
۶۲	۴-۳-۱-۲- بازآرایی‌های سه شکستی

- ۳-۱-۴- بازآرایی‌های چهار شکستی و پیچیده تر ۶۴
- ۲-۳-۴- سیستمی تفصیلی جهت علامت گذاری ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزم‌ها ۶۵
- ۱-۲-۳-۴- علائم اضافه ۶۶
- ۲-۳-۴- علامت گذاری ترکیب نواری یک کروموزوم ۶۷
- ۴-۴- کروموزوم‌های فرعی ۶۷
- ۵-۴- کروموزوم‌های نو ترکیب (Recombinant) ۷۰
- ۵- ابهام در مشخص کردن کروموزم‌ها یا نوارها ۷۳
- ۱-۵- شناسایی یک کوک و سوال برانگیز ۷۳
- ۲-۵- مکانابی و سوک نقاط شکست یا تردید در تعداد کروموزوم‌ها ۷۴
- ۳-۵- تفسیرهای جایگزین ۷۵
- ۴-۵- کاریوتایپ ناقص (Incomplete Karyotype) ۷۵
- ۶- چگونگی چینش ناهنجاری‌ها، کروموزومی در کاریوتایپ ۷۷
- ۷- خصوصیات طبیعی متغیر کروموزوم‌ها ۷۹
- ۱-۷- تنوع در قطعات هتروکروماتینی، پایه‌ها و ماه‌های هوا ۷۹
- ۱-۱-۷- تنوع در طول ۷۹
- ۲-۱-۷- تنوع در تعداد و محل ۸۰
- ۲-۷- محل‌های شکننده ۸۰
- ۸- ناهنجاری در تعداد کروموزم‌ها ۸۳
- ۱-۸- اصول کلی ۸۳
- ۲-۸- ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی ۸۴
- ۳-۸- ناهنجاری‌های اتوزومال ۸۷
- ۴-۸- دیزومی تک والدی ۸۸
- ۹- بازآرایی‌های ساختمانی کروموزوم‌ها ۸۹
- ۱-۹- اصول کلی ۸۹
- ۲-۹- مشخصات بازآرایی‌های ساختمانی ۹۱
- ۱-۲-۹- مواد اضافی یا منشأ نامشخص ۹۱
- ۲-۲-۹- حذف‌ها (Deletions) ۹۲

- ۹۴..... ۹-۲-۳ کروموزوم‌های فرعی
- ۱۰۲..... ۹-۲-۴ کروموزوم‌های دو سانتومری (دومرکزی)
- ۱۰۶..... ۹-۲-۵ مضاعف‌شدگی‌ها (Duplications)
- ۱۰۶..... ۹-۲-۶ شکافت (Fission)
- ۱۰۷..... ۹-۲-۷ محل‌های شکننده (Fragile sites)
- ۱۰۷..... ۹-۲-۸ ناحیه‌هایی که در رنگ آمیزی، یکنواخت می‌باشند (Homogeneously Staining Regions)
- ۱۰۹..... ۹-۲-۹ جای‌گیری‌ها (Insertions)
- ۱۱۱..... ۹-۲-۱۰ وارزگی‌ها (Inversions)
- ۱۱۱..... ۹-۲-۱۱ یروک کروموزوم‌ها (Isochromosomes)
- ۱۱۲..... ۹-۲-۱۲ کروموزوم‌های مارکر (Marker Chromosomes)
- ۱۱۵..... ۹-۲-۱۳ سانتومرها (Neocentromeres)
- ۱۱۷..... ۹-۲-۱۴ همانندسازی جنس‌گانه
- ۱۱۷..... ۹-۲-۱۵ کروموزوم‌های خنثی
- ۱۲۰..... ۹-۲-۱۶ پیوندهای تلومری (Telomeric Associations)
- ۱۲۱..... ۹-۲-۱۷ جابجاشدگی‌ها (Translocations)
- ۱۲۱..... ۹-۲-۱۷-۱ جابجایی‌های متقابل
- ۱۲۴..... ۹-۲-۱۷-۲ جابجایی‌های تمام بازویی
- ۱۲۶..... ۹-۲-۱۷-۳ جابجایی‌های رابرتسونی (Robertsonian Translocations)
- ۱۲۸..... ۹-۲-۱۷-۴ جابجایی‌های جهشی (Jumping Translocations)
- ۱۲۹..... ۹-۲-۱۸ کروموزوم‌های سه مرکزی (Tricentric)
- ۱۲۹..... ۹-۲-۱۹ همانندسازی سه گانه (Triplet Replications)
- ۱۳۰..... ۹-۳ نسخه‌های متعدد از کروموزوم‌های بازآرایی شده
- ۱۳۳..... ۱۰- شکست کروموزومی
- ۱۳۳..... ۱۰-۱ ناهنجاری‌های کروماتیدی
- ۱۳۳..... ۱۰-۱-۱ فرآورده‌های نواریندی نشده (Non-Banded)
- ۱۳۵..... ۱۰-۱-۲ فرآورده‌های نواریندی شده
- ۱۳۶..... ۱۰-۲ اختلالات کروموزومی
- ۱۳۶..... ۱۰-۲-۱ فرآورده‌های نواریندی نشده
- ۱۳۸..... ۱۰-۲-۲ فرآورده‌های نواریندی شده
- ۱۳۸..... ۱۰-۳ امتیازبندی ناهنجاری‌ها

۱۱- نوپلازی	۱۳۹
۱۱-۱- کلون‌ها و سیر تکاملی کلون‌ها	۱۳۹
۱۱-۱-۱- تعریف یک کلون	۱۳۹
۱۱-۱-۲- اندازه یک کلون	۱۴۱
۱۱-۱-۳- رده اصلی	۱۴۲
۱۱-۱-۴- رده‌های بنیادی، رده‌های فرعی و سیر تکاملی کلونی	۱۴۳
۱۱-۱-۵- کاربوتایپ‌های ترکیبی	۱۴۷
۱۱-۱-۶- کلون‌های نامرتبط	۱۵۰
۱۱-۲- عدد نما (Modal Number)	۱۵۲
۱۱-۳- کاربوتایپ ساختاری (Constitutional)	۱۵۳
۱۲- کروموزوم‌های میتوتیک	۱۵۷
۱۲-۱- ترمینولوژی (اصطلاح شناسی)	۱۵۸
۱۲-۱-۱- مثال‌هایی از اصطلاحات مرتبط با میتوتیک	۱۶۰
۱۲-۱-۲- ارتباط میان کروموزوم‌های میتوتیک و الگرای نواری میتوتیک	۱۶۲
۱۳- دو رگه‌سازی درجا (In Situ Hybridization)	۱۶۹
۱۳-۱- مقدمه	۱۶۹
۱۳-۲- دورگه‌سازی پروفاژ / متافاز درجا (ish)	۱۷۱
۱۳-۲-۱- استفاده از dim و enh	۱۸۱
۱۳-۲-۲- دورگه‌سازی ساب تلومری متافاز درجا	۱۸۱
۱۳-۳- دورگه‌سازی اینترفاز / هسته‌ای درجا (nuc ish)	۱۸۲
۱۳-۳-۱- تعداد سیگنال‌ها	۱۸۳
۱۳-۳-۲- موقعیت نسبی سیگنال‌ها	۱۸۸
۱۳-۳-۲-۱- پروب‌های تک فیوژنی	۱۹۱
۱۳-۳-۲-۲- فیوژن واحد با استفاده از پروب‌های سیگنالی اضافی	۱۹۱
۱۳-۳-۲-۳- پروب‌های فیوژنی	۱۹۲
۱۳-۳-۲-۴- پروب‌های تجزیه‌ای	۱۹۲
۱۳-۴- دورگه‌سازی درجا بر روی کروماتین گسترده/ رشته‌های DNA (fib ish)	۱۹۳
۱۳-۵- دورگه‌سازی درجا معکوس (rev ish)	۱۹۴
۱۳-۵-۱- آنالیز کروموزوم‌ها با استفاده از پروب‌های فرعی از کروموزوم‌های انتخاب شده یا قطعه شده	۱۹۵
۱۳-۶- دورگه‌سازی ژنومیک مقایسه‌ای کروموزوم‌ها (cgh)	۱۹۵

۱۳-۷	رنگ آمیزی چندرنگی کروموزوم ها	۱۹۶
۱۳-۸	رنگ های ناقص کروموزوم ها	۱۹۷
۱۴	ریز آرایه	۱۹۹
۱۴-۱	مقدمه	۱۹۹
۱۴-۲	مثال هایی از نامگذاری ریز آرایه ای	۲۰۰
۱۴-۲-۱	نام گذاری اختصاصی بررسی SNP	۲۱۰
۱۴-۲-۲	نتایج آرایه ای پیچیده	۲۱۱
۱۵	جش های مختص ناحیه	۲۱۳
۱۵-۱	مقدمه	۲۱۳
۱۵-۲	مثال هایی از نامگذاری RSA در تشخیص تعداد نسخه	۲۱۳
۱۵-۳	مثال هایی از نامگذاری در جابجایی های دو طرفه یا ژن های فیزون	۲۱۵
۱۶	بررسی بر اساس توالی یابی	۲۱۷
۱۶-۱	مقدمه	۲۱۷
۱۶-۲	اصول کلی	۲۱۷
۱۶-۳	مثال های بر اساس توالی برای اختلالات ساختار کروموزوم	۲۲۰
۱۶-۳-۱	حذفیات	۲۲۰
۱۶-۳-۲	کروموزوم های فرعی یا مشتق شده	۲۲۰
۱۶-۳-۳	مضاعف شدگی ها (Duplications)	۲۲۲
۱۶-۳-۴	جای گیری ها (Insertion)	۲۲۲
۱۶-۳-۵	وارونگی ها (Inversions)	۲۲۳
۱۶-۳-۶	کروموزوم های حلقوی	۲۲۳
۱۶-۳-۷	جابجایی (Traslocation)	۲۲۳
۱۷	منابع	۲۲۵
۱۸	اعضای کمیته دائمی ISCN و مشاوران آن	۲۲۹
۱۹	ضمائم	۲۳۱
۲۰	نمایه	۲۳۳