

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۱۰)

I-X

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

شیوا قلی زاده

ندا روشن روان

نهریار علیپور

حمیده - زاده

گلنساء ولیزاده

حسین امجدی

مهسا جمالی

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ارومیه

دانشکده پزشکی ارومیه

مرکز تحقیقات سلولی مولکولی دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

دانشکده پزشکی، دانشکده علوم نوین پزشکی

مرکز تحقیقات قلب و عروق دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مرکز تحقیقات تغذیه دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مرکز تحقیقات سلول‌های بنیادی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

انتشارات عمیدی

سالیانه کودکان زیادی در سراسر دنیا با انواع مختلفی از ناهنجاری‌های ژنتیکی به دنیا می‌آیند و درصد بالایی از آنها به علت ناهنجاری شدید و معلولیت می‌میرند. همچنین بسیاری از انسانها در اثر سرطان و بیماری‌های لاعلاج جان خود را از دست می‌دهند. پیشرفت علم ژنتیک و زیست‌شناسی سلولی و مولکولی در دهه‌های اخیر کمک شایانی در تشخیص زود هنگام بسیاری از ناهنجاری‌ها، بیماری‌ها و درمان آنها نموده است. در آینده‌ای که چندان دور نیست، ما شاهد تحولات اساسی در علم ژنتیک و پزشکی خواهیم بود و هر فرد بر اساس اطلاعات موابل ژنتیکی خود تحت درمان قرار خواهد گرفت.

با توجه به اینکه اکنون هیچ مرجع کامل و دقیقی برای درک اسرار آسیب‌های ژنتیکی انسان در کشور ایران وجود ندارد، لذا نیاز مبرم برای نگارش این کتاب که حاصل ۷ سال تلاش بی‌وقفه ما می‌باشد، دانسیم و امید است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر تشریح ۱۰۰ نوع آسیب‌های ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و ما در کل تاکنون ۱۰۰ نوع آسیب ژنتیکی در قالب سندرم را تشریح نموده‌ایم (کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۱ و ۲ تعداد ۱۶۳ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۳ و ۴ تعداد ۱۳۷ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۵ و ۶ تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۷ و ۸ نیز تعداد ۱۰۰ سندرم). و با حمایت مخاطبان عزیز، به امید حق انواع دیگر از آسیب‌های ژنتیکی را در قسمت‌های بعدی در قالب کتاب، تشریح خواهیم کرد تا جویندگان علم بخصوص آسیب‌های ژنتیکی بتوانند درک بهتر و کاملتری از این مهم داشته باشند.

به فرموده امام علی (ع): هر جا که پای اراده‌ای در میان باشد، زندگی نیز هست. پس با توکل و تفکر آستین‌ها را بالا بزنید؛ خواهید دید که خداوند زودتر دست به کار شده است. بکوشیم با تکیه بر اراده، توانمندی و ایمان، آینده بهتری برای تمدن بشری تقریر کنیم.

در نهایت ماحصل آموخته‌های چندین ساله خودمان را تقدیم می‌کنیم به آنان که مهر مقدسشان آرام بخش آلام زمینی است.

به استوارترین تکیه گاهمان، دستان پرمهر پدرانمان

به سبزترین نگاه زندگیمان، چشمان سبز مادرانمان

امروز هستی ما به امید شماست و فردا کلید باغ بهشت در رضای شما.

ارمغان ارجمند تقاضا داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویایی سارسات آتی، کوشا تر باشیم.

شیوا قلی زاده - زهره ش روان - شهریار علیپور - حمیده محمدزاده - گلنساء ولی زاده - حسین امجدی - مهسا مال

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوژنیک

فصل ۹ پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

سندرم IBMPFD	۴۰۵-۴۱۱
سندرم ایکتیوزیس با پولک	۴۱۳-۴۲۱
سندرم آنمی فقر آهن مقاوم به آهن	۴۲۳-۴۲۸

فصل ۱۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

سندرم کمبود شدید JAK3 ترکیب شده با کمبود سیستم ایمنی	۴۲۹-۴۳۳
سندرم یانکوویچ-ریورا	۴۳۵-۴۳۹

فصل ۱۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

سندرم نیست	۴۴۱-۴۴۶
------------	---------

فصل ۱۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

سندرم صرع مایوکلونوس پیشرونده لافورا	۴۴۷-۴۵۳
سندرم نوروپاتی اُپتیک ارثی لیر	۴۵۵-۴۶۱
سندرم عدم انقباض بطن چپ	۴۶۳-۴۶۷
سندرم دیستروفی عضلاتی مادرزادی مرتبط با LMNA	۴۶۹-۴۷۶
سندرم کمبود لیزوزومال اسید لیپاز	۴۷۷-۴۸۱

فصل ۱۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (M)

سندرم ماکروزوسپرمی	۴۸۳-۴۹۰
سندرم کمبود مالونیل-CoA دکربوکسیلاز	۴۹۱-۴۹۶
سندرم کمبود لکٹین همراه با مانوز	۴۹۷-۵۰۰
سندرم دیابت و ناشنوایی مادرزادی	۵۰۱-۵۰۵
سندرم لکودیستروفی ماکروماتیک	۵۰۷-۵۱۵
سندرم کمبود MDA5	۵۱۷-۵۲۱

سندرم تخلیه DNA میتو کندریایی..... ۵۲۳-۵۲۹

فصل ۱۴- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (N)

سندرم کمبود N-استیل گلوتامات ستاز..... ۵۳۱-۵۳۸

سندرم مایوپاتی نمالین..... ۵۳۹-۵۴۹

فصل ۱۵- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (O)

سندرم اولیئر..... ۵۵۱-۵۶۱

سند نقص استخوان سازی..... ۵۶۳-۵۷۲

فصل ۱۶- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (P)

سندرم هتروتوپ، پرینتریکولار..... ۵۷۳-۵۸۰

سندرم پلیزائوس، سر اجنه ۱۶..... ۵۸۱-۵۸۶

سندرم آنومالی پترز..... ۵۸۷-۵۹۴

سندرم پایبالدیس..... ۵۹۵-۶۰۲

سندرم لکودیستروفي مرتبط با L III..... ۶۰۳-۶۰۹

سندرم هایپوپلازی پونتوسریلار..... ۶۱۱-۶۱۹

سندرم افزایش فشار خون شریان ریوی..... ۶۲۱-۶۲۶

سندرم کمبود پورین نوکلئوزید فسفوریلاز..... ۶۲۷-۶۳۱

سندرم کمبود اولیه کوآنزیم Q10..... ۶۳۳-۶۳۹

سندرم کمبود پروپiomلانوکورتین..... ۶۴۱-۶۴۶

سندرم دیسپلازی متافیزال پایل..... ۶۴۷-۶۵۲

فصل ۱۷- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (R)

سندرم مول هیداتیدفرم مکرر..... ۶۵۳-۶۶۰

سندرم رایزوملیک، کندرودیسپلازی پونکتاتا..... ۶۶۱-۶۶۹

فصل ۱۸- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (S)

سندرم دیسپلازی شیمک ایمونو-اوسئوس.....	۶۷۸-۶۷۱
سندرم شوانوماتوزیس.....	۶۸۶-۶۷۹
سندرم ذخیره سازی اسید سیالیک.....	۶۹۵-۶۸۷
سندرم پاراپلزی اسپاستیک نوع ۲.....	۷۰۱-۶۹۷
سندرم آناکسی مخچه نخاعی نوع ۳۶.....	۷۰۹-۷۰۳
سندرم آتروفی عضلانی ستون فقرات همراه با دیسترس تنفسی نوع ۱.....	۷۱۶-۷۱۱
سندرم معلولیت بکری مرتبط با SYNGAPI.....	۷۲۲-۷۱۷

فصل ۱۹- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (T)

سندرم کمبود تراهای ویدهرین.....	۷۳۱-۷۲۳
سندرم دیسپلازی تاناتوفوریک.....	۷۳۹-۷۳۳
سندرم ترویزیر-هانوت-شیوفارد.....	۷۴۹-۷۴۱
سندرم لکودیسترونی مرتبط با TUBB4A.....	۷۵۹-۷۵۱
سندرم دوره‌ای مرتبط با گیرنده فاکتور تومور نکروزیس.....	۷۶۸-۷۶۱

فصل ۲۰- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (V)

سندرم نرمی استخوان وابسته به ویتامین D.....	۷۷۹-۷۶۹
سندرم دیسترونی ماکولار ویتلیفرم.....	۷۸۹-۷۸۱

فصل ۲۱- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (W)

سندرم ویلیامز-بورن.....	۷۹۹-۷۹۱
-------------------------	---------

فصل ۲۲- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (X)

سندرم آدرنولکودیسترونی وابسته به ایکس.....	۸۰۸-۸۰۱
سندرم لنفوپرولیفراتیو وابسته به ایکس.....	۸۱۶-۸۰۹
سندرم دیسپلازی تاردا اسپوندیلوایفیزال وابسته به ایکس.....	۸۲۲-۸۱۷

ضمیمه

۸۲۳-۸۳۶..... رویاها و کابوس‌های یوژنیک

۸۳۷-۸۸۲..... فهرست واژگان ژنتیک پزشکی

www.ketab.ir