

اختلالات ژنتیکی شایع

علی باقری

دکتر مسعود هوشمند

زمستان ۱۳۹۵



سرشناسه	:	باقری، علی، ۱۳۶۵ -
عنوان و نام پدیدآور	:	اختلالات ژنتیکی شایع/علی باقری، مسعود هوشمند.
مشخصات نشر	:	۱۳۹۵، تهران: اندیشه معاصر،
مشخصات ظاهری	:	مصور (بخشی رنگی)، جدول. ۵۰۴ ص.
شابک	:	978-600-5996-52-4
وضعیت فهرست نویسی	:	فیا
یادداشت	:	Genetic disorders sourcebook : basic consumer health information about heritable disorders, including disorders resulting from abnormalities...., 4th ed, c2010. "به ویراستاری ساندرا ج جاد است.
موضوع	:	کروموزوم‌های انسانی -- ناهنجاری‌ها
موضوع	:	Human chromosome abnormalities
موضوع	:	اختلالات ژنتیکی
موضوع	:	Genetic disorders
شناسه افزوده	:	۱۲ - هوشمند، سید مسعود.
شناسه افزوده	:	Houshmand, Masoud
شناسه افزوده	:	ساندرا ج. جاد.
شناسه افزوده	:	Jada, Sandra J.
رده بندی کنگره	:	۱۳۹۵ الف ۳۰۵ / ۱۱۸ R
رده بندی دیویی	:	۶۱۶ / ۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	:	

عنوان کتاب : اختلالات ژنتیکی شایع

نویسندگان : علی باقری کارشناس ارشد ژنتیک مولکولی و سید مسعود هوشمند

نوبت چاپ و تاریخ : اول / زمستان ۱۳۹۵

انتشارات : اندیشه معاصر

ویراستار و مدیر اجرایی : محمود فریدن

مصحح و صفحه آرا : ش. قنبری تودشکی

طراح جلد : رضا رامتن نیا

شابک : ISBN : 978-600-5996-52-4

قیمت ۳۸۰۰۰ تومان

حق چاپ محفوظ است

پیشگفتار:

کتاب حاضر برگرفته از کتاب Genetic Disorders Sourcebooks نوشته خانم Sandra J. Judd می باشد و مطابق با آخرین یافته ها و همگام با مراجع معتبر علمی دنیا ترجمه، تألیف و گردآوری شده است. مهم ترین هدف این کتاب ارائه اطلاعات جدید به علاقمندان خود در حوزه ژنتیک پزشکی می باشد.

بخش اول کتاب شامل یک فصل می باشد که قبل از آن با اصطلاحات ژنتیکی آشنا می شوید و سپس در فصل اول کتاب با ژنتیک و عوامل دخیل در آن آشنا خواهید شد. بخش دوم کتاب شامل ده فصل بوده که به بررسی ناهنجاری های شایع کروموزومی می پردازد.

بخش سوم این کتاب شامل ده فصل بوده و به بررسی ناهنجاری های ناشی از تغییر در ژن یا ژن های خاص می پردازد. در بخش چهارم اطلس رنگی قرار داده شده است.

نظر به دانش بی مرز بشری و چنان که حکیم عمر خیام فرموده است:

هرگز دل من ز علم محروم نشد کم کتاب ز آسوار که معلوم نشد
هفتاد و دو سال فکر کردم شب و روز معلوم شد که هیچ ، معلوم نشد

دانسته های اینجانب نیز قریب به یقین قطره ایست کم مقدار در دریای بیکران علم. لذا همراهی و رهنمودهای ارزشمند شما اساتید، دانشجویان عزیز، همکاران گرامی و خوانندگان محترم، جهت رفع نقایص احتمالی کتاب حاضر را ارج نهاده و برای آن عزیزان از خداوند منان دانش روز افزون را خواستارم.

همچنین از جناب آقای دکتر سید مسعود هوشمند به دلیل مساعدت های لازم در روند تألیف و چاپ این کتاب کمال تشکر و قدردانی را دارم.

صفحه	فهرست مطالب
۸	واژه نامه اصطلاحات ژنتیکی
۲۰	بخش ۱: مروری بر ژنتیک و عوامل دخیل بر آن
۲۱	فصل ۱: مقدمه ای بر ژنتیک
۳۸	بخش ۲: ناهنجاری های کروموزومی
۳۹	فصل ۲: سندرم فریاد گربه
۴۷	فصل ۳: سندرم دی جرج
۵۶	فصل ۴: سندرم داون و دیگر ناهنجاری های تریزومی
۵۷	• فصل ۱: سندرم داون
۷۵	• فصل ۲: سندرم ادواردز
۸۱	• فصل ۴.۳: پاچا
۸۷	• فصل ۴.۴: سندرم Triple X
۹۱	فصل ۵: سندرم X شکنجه
۱۰۵	فصل ۶: سندرم کلاین فیلتر
۱۱۷	فصل ۷: سندرم انجلمن
۱۲۵	فصل ۸: سندرم پرادرویلی
۱۳۵	فصل ۹: سندرم اسمیت-مگنیس
۱۴۱	فصل ۱۰: سندرم ترنر
۱۵۳	فصل ۱۱: سندرم ویلیامز
۱۶۰	بخش ۳: ناهنجاری های ناشی از تغییر در ژن یا ژن های خاص
۱۶۱	فصل ۱۲: آلبنیسم
۱۷۱	فصل ۱۳: آلفا-۱ انتی ترپسین
۱۸۲	فصل ۱۴: ناهنجاری های نقص در انعقاد خون
۱۸۳	• فصل ۱۴.۱: Factor V Leiden Thrombophilia

۱۹۵	• فصل ۱۴.۲: هموفیلی
۲۰۵	• فصل ۱۴.۳: سندرم ون ویلبراند
۲۱۸	فصل ۱۵: هموگلوبینوپاتی ها
۲۱۹	• فصل ۱۵.۱: کم خونی فانکونی
۲۲۹	• فصل ۱۵.۲: هموکروماتوز
۲۳۹	• فصل ۱۵.۳: کم خونی داسی شکل
۲۵۱	فصل ۱۶: تالاسمی
۲۷۹	فصل ۱۷: سندرم چارج
۲۸۶	فصل ۱۸: ناهنجاری های بافت همبند
۲۸۷	• فصل ۱۸.۱: Congenital Contractural Arachnodactyly
۲۹۳	• فصل ۱۸.۲: سندرم اهلر دانلس
۳۰۷	• فصل ۱۸.۳: سندرم ارغان
۳۱۷	• فصل ۱۸.۴: استئوژنزیس پیرکتا
۳۳۱	فصل ۱۹: سندرم کورنلیا دلانژ
۳۳۷	فصل ۲۰: هیپر پلازی مادرزادی آدرنال
۳۴۷	فصل ۲۱: فیبروز کیستیک
۳۵۹	فصل ۲۲: کم کاری مادرزادی تیروئید
۳۶۹	فصل ۲۳: هیپرکلسترولمی فAMILIAL
۳۸۱	فصل ۲۴: آکندروپلازی
۳۸۹	فصل ۲۵: سندرم راسل سیلور
۳۹۹	فصل ۲۶: سندرم آش
۴۰۷	فصل ۲۷: سندرم واردنبرگ
۴۱۵	فصل ۲۸: هانتینگتون
۴۲۵	فصل ۲۹: بیماری ویلسون
۴۳۳	بخش ۴: اطللس رنگی