

۱۵۸۷۲۴۵

کاربرد بیوانفورماتیک در ژنتیک پزشکی

مؤلفین:

فاطمه زاهدی عبقری

بهروز رباط جزی

دکتر مرتضی کریمی پور

با نظارت و ویراستاری مستقیم دکتر مرتضی کریمی پور
«دانشیار و عضو هیات علمی بخش پزشکی مولکولی انستیتو پاستور ایران»

۱۳۹۷

مؤسسه آموزشی تألیفی ارشدان

سرشناسه	:	زاهدی عبقری، فاطمه، ۱۳۶۹ -
عنوان و نام پدیدآور	:	کاربرد بیوانفورماتیک در ژنتیک پزشکی مولفین فاطمه زاهدی عبقری، بهروز رباط جزی، مرتضی کریمی پور.
مشخصات نشر	:	تهران: موسسه آموزشی تالیفی ارشدان، ۱۳۹۷.
مشخصات ظاهری	:	۱۳۶ ص:، مصور، جدول.
شابک	:	۹۷۸-۶۰۰-۸۹۹۹-۹۶-۶
وضعیت فهرست نویسی	:	فیبا
یادداشت	:	کتابنامه.
موضوع	:	انفورماتیک پزشکی
موضوع	:	پزشکی -- داده پردازی
موضوع	:	پایگاه‌های اطلاعاتی
موضوع	:	ذخیره و بازیابی اطلاعات -- پزشکی
موضوع	:	Information storage and retrieval systems -- Medicine
شناسه افزوده	:	کریمی پور، مرتضی، ۱۳۴۸ -
شناسه افزوده	:	رباط جزی، بهروز، ۱۳۶۹ -
رده بندی کنگر	:	۱۳۹۷۸۸۰/۲۲۰۵
رده بندی دیویی	:	۶۸۴ ۳۶۲/۱
شماره کتابشناسی ملی	:	۵۱۳۵۲ ۱



مؤسسه آموزشی تالیفی ارشدان

نام کتاب:	کاربرد بیوانفورماتیک در ژنتیک پزشکی
تألیف:	فاطمه زاهدی عبقری - بهروز رباط جزی - مرتضی کریمی پور
ناشر:	آموزشی تالیفی ارشدان
ویرایش:	اول
نوبت چاپ:	اول ۱۳۹۷
حروفچینی و صفحه آرایی:	www.irantypist.com
طراح و گرافیکست:	www.irantypist.com
شابک:	۹۷۸-۶۰۰-۸۹۹۹-۹۶-۶
شمارگان:	۱۰۰۰
مرکز خرید آنلاین:	www.arshadan.com www.arshadan.net
مرکز پخش و توزیع:	۰۲۱۴۷۶۲۵۵
قیمت:	۲۰۰۰۰ تومان

«تمام نویسندگان به یک نسبت در خلق این اثر مشارکت داشتند»

مقدمه استاد

”سپاس و ستایش مرخدای را جل جلاله که آثار قدرت او بر چهره روز روشن تابان است و انوار حکمت او در دل شب تار درفشان، بخشاینده‌ای که آدمیان را به فضیلت نطق و مزیت عقل از دیگر حیوانات ممیز گردانید، و از برای هدایت و ارشاد، رسولان فرستاد تا خلق را از ظلمت و ضلالت برهانند، و صحن گیتی را به نور علم و معرفت آذین بستند (کلیله و دمنه)“

افزایش دانش بشر در زمینه علوم پایه پزشکی بالاخص ژنتیک و احساس نیاز روزافزون به دسته بندی دانش بدست آمده در تحقیقات بالینی و یا تفسیر و تعمیم نتایج جدید از طریق اطلاعات درج شده در پروژه های بزرگی مانند پروژه ژنوم انسان منجر به پدیدار شدن علوم جدیدی به نام بیوانفورماتیک بالینی شد. بیوانفورماتیک علمی نوین و ترکیبی از اطلاعات بالینی و علوم ریاضیات می باشد. این علم پیشنهاد می کند که تجزیه و تحلیل و تجسم مجموعه داده های پیچیده پزشکی (تاریخچه بالینی بیمار و اعضای خانواده، علائم بالینی، معاینه پزشکی، آنالیز بیوشیمیایی و ایمونولوژی، پروفایل تصویربرداری، پاتولوژی و غیره) در کنار علوم دیگری همچون ریاضیات انجام شود. هدف از انتشار این کتاب آشنایی با برخی پایگاه های اطلاعاتی مفید در زمینه ژنتیک انسانی و پزشکی، استخراج اطلاعات و کمک به تجزیه و تحلیل این داده ها است. بدون شک استفاده از تصاویر آموزشی مناسب و توضیح گام به گام آن ها، از جمله موارد دیگری است که به روانی و درک هرچه بیشتر این کتاب

کمک شایان نموده است. مطالعه این کتاب به تمامی دانشجویان علوم پایه بویژه دانشجویان ژنتیک با گرایش های مختلف توصیه می شود.

با آرزوی موفقیت و شادکامی برای تمام دانشجویان این مرز و بوم

دکتر مرتضی کریمی پور

«دانشیار و عضو هیات علمی بخش پزشکی مولکولی انستیتو پاستور ایران»

www.ketab.ir

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

فصل اول: آشنایی با دوره و اهداف دوره، پایگاه‌های مقالات علمی
دوره و پایگاه‌های اطلاعاتی

- ۱-۱ بانک اطلاعاتی چیست؟ ۱۰
- ۲-۱ (NCBI, PUBMED) ۱۱
- ۳-۱ SCOPUS ۳۳
- ۴-۱ معرفی مختصری از پایگاه داده Embase ۴۰

فصل دوم: پایگاه‌های اطلاعاتی مفید در ژنتیک انسانی

- ۱-۲ nucleotide sequence database ۴۵
- ۲-۲ پایگاه داده پلی مورفیسم تک نوکلئوتیدی dbSNP ۵۰
- ۳-۲ پایگاه داده واریانت dbVAR ۵۳
- ۴-۲ OMIM پایگاه داده مرجع در معرفی بیماری‌های ژنتیکی ۵۴
- ۵-۲ پایگاه داده‌های جهش ژن انسانی (HGMD) ۵۹
- ۶-۲ پایگاه اطلاعاتی Ensembl ۶۱
- ۷-۲ پایگاه اطلاعاتی UCSC ۶۲
- ۸-۲ پایگاه داده ژنوم میتوکندری انسان ۶۵
- ۹-۲ Genetic Home Reference پایگاه اطلاعاتی ۶۷

۱۰-۲	پایگاه اطلاعاتی Human Genome Variation Society
۷۰.....	(HGVS)
۱۱-۲	پایگاه اطلاعاتی DECIPHER (DatabasE of genomIc
variation and Phenotype in Humans using Ensembl	
۷۲.....	Resources)
۷۵.....	ClinGen پایگاه اطلاعاتی
۷۷.....	DisGeNET پایگاه اطلاعاتی

فصل سوم: بیوانفورماتیک طراحی یک پروژه..... ۸۱

۸۲.....	۱-۳ یافتن مقاله هدف
۸۳.....	۲-۳ یافتن ژن مورد نظر، دسترسی به اگزون، نواحی کدینگ و اینترون ها (Ensembl)
۸۳.....	۳-۳ اصول طراحی پرایمر
۸۸.....	۴-۳ primer3 (X=v.o.4.o)
۸۸.....	۵-۳ تعیین کیفیت پرایمرهای تعیین شده از طریق بلاست آن (primer blast):
۹۱.....	۶-۳ تعیین کیفیت پرایمرهای تعیین شده از طریق: Gene Runner
۹۳.....	۷-۳ (UCSC) In-Silico PCR

- ۱-۴ آنالیز محصول PCR توسط کروماتس ۱۰۳
 ۲-۴ آنالیز محصول PCR توسط Sequencer ۱۰۷
 ۳-۴ برخی از مشکلات احتمالی در کروماتوگرام PCR ۱۰۹

- ۱-۵ نرم افزارهای پیش بینی کننده تاثیر واریانت های جدید ۱۲۷