

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۸)

I-X

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

شه یار علیپور

ندا روشن روان

حمید محمدزاده

مهسا جندبی

حسین امجدی

حامد صراطی نوری

حسن ملت یار

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 سلول های 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 مولکولی و ژنتیکی خود تحت درمان قرار خواهد گرفت.

با توجه به اینکه تاکنون هیچ مرجع کامل و دقیقی برای درک اسرار آسیب‌های ژنتیکی انسان در کشور ایران وجود ندارد، فلذا نیاز مبرم برای نگارش این کتاب که حاصل ۷ سال تلاش بی‌وقفه ما می‌باشد، دانستیم 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 ۵۰ 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 با حمایت مخاطبان عزیز، ۱۰۰ نوع آسیب ژنتیکی 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.

از خادمان ارجمند تقاضا داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویایی نگاشته‌های آتی، کوشاتر باشیم.

شهریار علی‌ر - زاروشن روان - حمیده محمد زاده - مهسا جمالی - حسین امجدی -
حامد صراطی نور - حسن ملت یار

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوزنیک

فصل ۹- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

۴۵۵-۴۶۰	 سندرم آیزک
۴۶۱-۴۶۸	 سندرم دیستروفی عصبی اطفال
۴۶۹-۴۷۴	 سندرم فلج اسپاستیک ارثی
۴۷۵-۴۸۰	 سندرم کمبود گلوبولین وابسته به تیروکسین ارثی
۴۸۱-۴۸۸	 سندرم کلستاز داخل کبدی حاملگی
۴۸۹-۴۹۶	 سندرم کمبود IRA۴-4

فصل ۱۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

۴۹۷-۵۰۶	 سندرم تاوِل اپیدرمولیزیس جوشنا
---------	--------------------------------------

فصل ۱۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

۵۰۷-۵۱۲	 سندرم دیسپلازی لانگر مزوملیک
۵۱۳-۵۲۰	 سندرم لری-ویل
۵۲۱-۵۲۶	 سندرم هایوبلازی سلول لیدیگ
۵۲۷-۵۳۶	 سندرم کمبود زنجیره بلند ۳- هیدروکسی آسیل- کوآنزیم A دهیدروژناز

فصل ۱۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (M)

۵۳۷-۵۴۶	 سندرم دیسپلازی ماندیولا کروم
۵۴۷-۵۵۴	 سندرم مرتوجا
۵۵۵-۵۶۴	 سندرم دیسپلازی متاتروپیک
۵۶۵-۵۷۲	 سندرم کمبود کوفاکتور مولیدن
۵۷۳-۵۸۲	 سندرم مونیتریکس
۵۸۳-۵۹۲	 سندرم موکولپیدوز نوع ۴
۵۹۳-۶۰۰	 سندرم کمبود MyD88

فصل ۱۳- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (N)

.....	سندرم نوروفیروماتوز نوع ۱	۶۰۱-۶۱۰
.....	سندرم NBCIE	۶۱۱-۶۲۲

فصل ۱۴- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (O)

.....	سندرم دیستروفی عضلانی اُکلو فارینژال	۶۲۳-۶۳۰
.....	سندرم کمبود اُورنیتین ترانس کاربامیلاز	۶۳۱-۶۳۸

فصل ۱۵- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (P)

.....	سندرم ازداد وید-ریوی	۶۳۹-۶۴۴
.....	سندرم هایپر خزالتی او	۶۴۵-۶۵۲
.....	سندرم هایپرپلازی اُترونی ومار اولیه	۶۵۳-۶۶۰
.....	سندرم دیسپلازی روماتوئید کایب شونده	۶۶۱-۶۶۶
.....	سندرم کمبود پروتئین S	۶۶۷-۶۷۲
.....	سندرم کمبود پیرووات کیناز	۶۷۳-۶۸۰

فصل ۱۶- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (R)

.....	سندرم شروع سریع دیستونی پارکینسونی	۶۸۱-۶۸۸
.....	سندرم RAMSVPS	۶۸۹-۶۹۶
.....	سندرم کمبود RNase T2-لکوانسفالوپاتی	۶۹۷-۷۰۲

فصل ۱۷- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (S)

.....	سندرم سگاوا	۷۰۳-۷۱۴
.....	سندرم دیسپلازی سیتو-آپتیک	۷۱۵-۷۲۲
.....	سندرم شای-ماگی	۷۲۳-۷۳۰
.....	سندرم پارپلازی اسپاستیک نوع 5A	۷۳۱-۷۳۶
.....	سندرم آتاکی میخچه نخاعی نوع ۳	۷۳۷-۷۴۲

۷۴۳-۷۵۶	 سندرم آتروفی عضلانی نخاعی
۷۵۷-۷۶۳	 سندرم دژنراسیون ماکولار استارگارد

فصل ۱۸- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (T)

۷۶۳-۷۷۰	 سندرم ترانس نایرین آمیلوئیدوزیس
۷۷۱-۷۷۸	 سندرم کمبود تیوبورین S-متیل ترانسفراز

فصل ۱۹- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (V)

۷۷۹-۷۸۲	 بیماری انسداد ورید کبدی با سندرم کمبود ایمنی
۷۸۳-۷۸۸	 سندرم کمبود زنجیره بسیار با اسید گلوآزیم A دهیدروژناز
۷۸۹-۷۹۴	 سندرم هایپوپلازی مخچه وابسته به VLDL-R
۷۹۵-۸۰۰	 سندرم ناهنجاری های وریدی چندگانه پونتی و خاخی

فصل ۲۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (W)

۸۰۱-۸۰۶	 سندرم مقاومت وارفارین
۸۰۷-۸۱۴	 سندرم حساسیت وارفارین

فصل ۲۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (X)

۸۱۵-۸۲۰	 سندرم آکروگیگانتیسم وابسته به ایکس
۸۲۷-۸۳۴	 سندرم گندرو دیسپلازی پونتاتا ۱ وابسته به ایکس
۸۳۵-۸۴۲	 سندرم کمبود کراتین وابسته به ایکس
۸۴۳-۸۵۰	 سندرم کم خونی سیدروبلاستیک وابسته به ایکس

ضمیمه

۸۵۱-۸۶۴	 رؤیاها و کابوسهای یوزنیک
۸۶۵-۹۱۰	 فهرست واژگان