

ژنتیک پزشکی تامپسون

تحت نظارت: دکتر محمد خلیج کندی

ترجمه:

دکتر محمد خلیج کندی

متخصص ژنتیک مولکولی و عضو هیأت علمی دانشگاه تبریز

دکتر علی آهنی

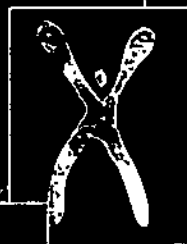
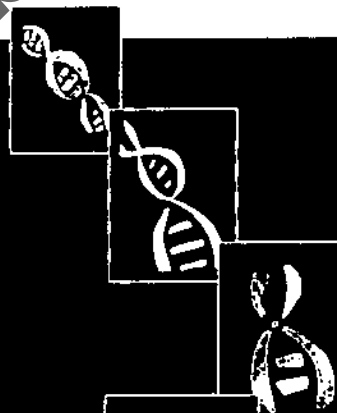
متخصص ژنتیک پزشکی و عضو هیأت علمی پژوهشگاه ابن سینا

بهروز حسن نیا - زهرا بهادری

(دانشجویان دکترای ژنتیک)

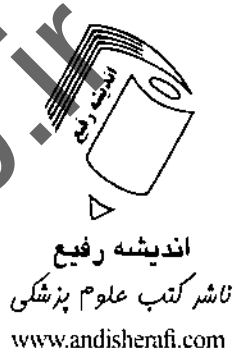
روشنک نجفی - هدا مهرگان

(کارشناس ارشد ژنتیک)



ویراستاران:
دکتر محمد خلیج کندی
دکتر علی آهنی

سرشناسه :	نوس بام، رابرت آل. ۱۹۵۰ - م. Nussbaum, Robert L.
عنوان و نام پدیدآور :	ژنتیک پزشکی تامپسون ۲۰۰۷ رابرت آل نوس بام، ردریک آر مک اینتز، هانتینگتن اف ویلارد ترجمه محمد خلیج کندری... [و دیگران] : تحت نظارت محمد خلیج کندری؛ ویراستاران محمد خلیج کندری، علی آهنی.
مشخصات نشر :	تهران: اندیشه رفیع، ۱۳۹۰.
مشخصات ظاهری :	۶۶۴ص: مصور (رنگی)، جدول، نمودار.
شابک :	۹۷۸-۹۶۴-۹۸۷-۲۸۶-۵
وضعیت فهرست نویسی:	فیا
یادداشت : عنوان اصلی:	Thompson & Thompson genetics in medicine, 7th.ed, e2007.
یادداشت :	ترجمه محمد خلیج کندری، علی آهنی، بهروز حسن نیا، زهرا بهادری، روشنگ نجفی، هدا مهرگان.
یادداشت :	ترجمه ویلیام ویراست قبلی کتاب حاضر تحت عنوان "ژنتیک در پزشکی" منتشر شده و مارگارت ویلسن تامپسون سرشناسه بوده است.
عنوان دیگر :	ژنتیک در پزشکی.
موضوع :	بیماری های ارثی
شناسه افزوده :	McInnes, Roderick R.
شناسه افزوده :	Willard, Huntington F.
شناسه افزوده :	خلیج کندری، محمد، ۱۳۴۹ - مترجم، ناظر، ویراستار
شناسه افزوده :	آهنی، علی، ۱۳۶۰ - ویراستار
شناسه افزوده :	تامپسون، مارگارت ویلسن، ۱۹۲۰ - م. ژنتیک در پزشکی
شناسه افزوده :	تامپسون، جیمز اسکات، ۱۹۱۹ - م. ژنتیک در پزشکی
رده بندی کنگره :	۱۳۹۰ ۲۲۹۶/۲ RB۱۵۵
رده بندی دیویی :	۶۱۶/۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی:	۲۳۷۷۹۵۳



نام کتاب:	ژنتیک پزشکی تامپسون
تحت نظارت:	دکتر محمد خلیج کندری
مترجمین:	دکتر محمد خلیج کندری - دکتر علی آهنی - بهروز حسن نیا - زهرا بهادری - روشنگ نجفی - هدا مهرگان
ویراستاران:	دکتر محمد خلیج کندری - دکتر علی آهنی
ناشر:	انتشارات اندیشه رفیع
حروف چینی:	محمد بهمنی
نوبت چاپ:	اول - ۱۳۹۰
شمارگان:	۱۰۰۰ جلد
لیتوگرافی:	بهمن پرنواز
چاپ:	نگرش
صحافی:	دیدآور
شابک:	۹۷۸-۹۶۴-۹۸۷-۲۸۶-۵
بها:	۱۹۹۰۰ تومان
دفتر مرکزی: اندیشه رفیع	
خیابان انقلاب خیابان ۱۲ فروردین خیابان شهدای ژاندارمری -	
مقابل اداره پست ساختمان ۱۲۶ طبقه دوم تلفکس: ۶۶۹۵۰۳۹۳	
تلفن: ۶۶۹۷۰۵۱۸ - ۶۶۹۷۰۵۱۷ - ۶۶۹۷۱۴۱۴	

نمایندگی های فروش:	
• بابل	کتابفروشی اندیشه
• مشهد	کتابفروشی مجد دانش
• تبریز	معاونت پژوهشی جهاد دانشگاهی
• کتابفروشی بابک	
• شیراز	کتابفروشی جمالی
• کرمان	انتشارات دانشگاه شیراز
• ارومیه	کتابفروشی پایروس
• اردبیل	ستاد شاهد و ایثارگران
• اهواز	کتابفروشی خیام
• خرم آباد	کتابفروشی رشد
• زاهدان	کتابفروشی نشر و قلم
• گرگان	کتابفروشی بیماری های خاص
• قم	کتابفروشی جلای
• بوشهر	کتابفروشی فانوس اندیشه
• نمایندگان دائمی دانشگاه پزشکی	

ژنتیک همچنان جذاب‌ترین شاخه دانش پزشکی است و به صورت روزافزون جنبه‌های مختلف آن آشکار شده، در خدمت بشریت قرار می‌گیرد. تعداد بسیار بالای اختلالات ژنتیکی گویای اهمیت فوق‌العاده دانش ژنتیک به ویژه ژنتیک پزشکی است و آگاهی از پایه و اساس اختلالات ژنتیکی برای پیشگیری، درمان و مدیریت آنها ضروری است. پیشرفت‌های حاصل در زمینه اساس مولکولی بیماری‌های ژنتیکی افق جدیدی برای پزشکان و متخصصان ژنتیک باز کرده است تا در سایه آن با بهره‌گیری از دانش و ابزارهای نوین بتوانند خدمات ارزشمندی در حوضه سلامت به جامعه ارائه کنند.

کتاب نام‌آشنای ژنتیک پزشکی تامپسون، از جمله جامع‌ترین کتاب‌های ژنتیک پزشکی است که جایگاه ویژه‌ای در جامعه دانشگاهی در سرتاسر دنیا داشته و به عنوان مرجع مورد استفاده قرار می‌گیرد. ترجمه کتاب‌های مرجع، مطالعه و استفاده آنها را توسط خوانندگان به ویژه دانشجویان تسهیل می‌کند. از طرفی، ترجمه توسط متخصصین هر رشته، حائز اهمیت فوق‌العاده‌ای است چرا که ارائه ترجمه صحیح تنها در صورت درک صحیح مطالب تخصصی امکان‌پذیر است. لذا ترجمه حاضر با بهره‌گیری از اساتید و دانشجویان رشته ژنتیک می‌تواند یک منبع ارزشمند برای مطالعه اساتید و دانشجویان رشته‌های مجموعه زیست‌شناسی و مجموعه پزشکی تلقی شود. با این همه، بی‌شک، علی‌رغم کوشش فراوان کاستی‌هایی وجود خواهد داشت که ضمن پوزش از خوانندگان محترم، امید می‌رود نظرات اصلاحی به مترجمین منعکس گردند تا در چاپ‌های آتی مورد استفاده قرار گیرند.

دکتر محمد خلیج‌کنندری

خردادماه ۱۳۹۰

فصل ۱ - مقدمه	۹
فصل ۲ - ژنوم انسان و اساس کروموزومی وراثت	۱۲
فصل ۳ - ژنوم انسان: ساختار و عملکرد ژن ها	۳۳
فصل ۴ - ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی	۴۹
فصل ۵ - اصول سیتوژنتیک بالینی	۷۰
فصل ۶ - سیتوژنتیک بالینی: ناهنجاری کروموزوم های اتوزوم و کروموزوم های جنسی	۱۰۴
فصل ۷ - الگوهای توارث تک ژنی	۱۲۲
فصل ۸ - ژنتیک ناهنجاری های شایع با توارث پیچیده	۱۷۳
فصل ۹ - تنوع ژنتیکی در افراد و جمعیت ها: جهش و چندشکلی	۲۰۰
فصل ۱۰ - تعیین نقشه ژنی انسان و شناسائی ژن های بیماری	۲۳۵
مطالعات موارد بالینی که اصول ژنتیکی را نشان می دهند	۲۶۲
مورد ۱ - آگوندروپلازی	۲۶۴
مورد ۲ - تحلیل ماکولار مرتبط با سن	۲۶۷
مورد ۳ - بیماری آلزایمر	۲۷۰
مورد ۴ - سندروم بکویت - ویلم	۲۷۳
مورد ۵ - سرطان ارثی تخمدان و سینه	۲۷۷
مورد عیلماری شار کوت - ماری - توک نوع ۱ الف	۲۸۰
مورد ۷ - سندروم چارج	۲۸۳
مورد ۸ - لوسمی مزمن میلوئیدی	۲۸۶
مورد ۹ - بیماری کرون	۲۸۹
مورد ۱۰ - سیستیک فیبروز	۲۹۲
مورد ۱۱ - ناشنوایی (غیر سندرومی)	۲۹۵
مورد ۱۲ - دیستروفی عضلانی دوشن	۲۹۸
مورد ۱۳ - پولیپوز آدنوماتوز فامیلی	۳۰۱
مورد ۱۴ - هیپرکلسترولمی خانوادگی (افزایش کلسترول در خون)	۳۰۴
مورد ۱۵ - سندروم ایکس شکننده	۳۰۷
مورد ۱۶ - کمبود گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز	۳۱۰
مورد ۱۷ - هموکروماتوز ارثی	۳۱۳
مورد ۱۸ - هموفیلی	۳۱۶
مورد ۱۹ - سرطان ارثی غیر پولیپوز کولون	۳۱۹
مورد ۲۰ - بیماری هیر شپرونک	۳۲۲
مورد ۲۱ - هولوپروزنسفالی (شکل غیر سندرومی)	۳۲۵
مورد ۲۲ - بیماری هانتینگتون	۳۲۸
مورد ۲۳ - دیابت شیرین وابسته به انسولین	۳۳۱

مورد ۲۴ - محدودیت رشد درون رحمی	۳۳۴
مورد ۲۶ - سندرم Q1' طولانی	۳۳۷
مورد ۲۶ - سندروم مارفان	۳۴۱
مورد ۲۷ - سندروم میلر - دایکر	۳۴۴
مورد ۲۸ - صرع میوکلونیک با فیرهای قرمز دانه دار	۳۴۷
مورد ۲۹ - نوروفیبروماتوز ۱	۳۵۰
مورد ۳۰ - دیابت شیرین غیر وابسته به انسولین	۳۵۳
مورد ۳۱ - نقص ارزیتین ترانس کر یا میلز	۳۵۶
مورد ۳۲ - بیماری کلیه پلی کیستیک	۳۵۹
مورد ۳۳ - سندروم پراذر - ویلی	۳۶۲
مورد ۳۴ - ریتینوبلاستوما	۳۶۵
مورد ۳۵ - سندروم رت	۳۶۸
مورد ۳۶ - وارونگی جنسی	۳۷۱
مورد ۳۷ - بیماری سلول های دانی شکل	۳۷۴
مورد ۳۸ - بیماری تی ساکس	۳۷۷
مورد ۳۹ - تالاسمی	۳۸۰
مورد ۴۰ - کمبود تیوپورین - اس - متیل ترانسفراز	۳۸۳
مورد ۴۱ - ترومبوفیلیا	۳۸۶
مورد ۴۲ - سندروم ترنر	۳۹۰
مورد ۴۳ - آگزردرما پیگمنتوزا	۳۹۳
فصل ۱۱ - اصول بیماری مولکولی: درس هایی از هموگلوبینوپاتی ها	۳۹۶
فصل ۱۲ - اساس مولکولی، بیوشیمیایی و سلولی بیماری های ژنتیکی	۴۲۰
فصل ۱۳ - درمان بیماری های ژنتیکی	۴۷۴
فصل ۱۴ - ژنتیک تکوینی و نقایص بدو تولد	۵۰۳
فصل ۱۵ - تشخیص پیش از تولد	۵۳۰
فصل ۱۶ - ژنتیک سرطان و ژنومیک	۵۵۰
فصل ۱۷ - ژنتیک پزشکی شخصی	۵۷۸
فصل ۱۸ - ژنتیک دارویی و ژنومیک دارویی	۵۹۰
فصل ۱۹ - مشاوره ژنتیک و برآورد خطر	۶۰۰
فصل ۲۰ - مسائل اخلاقی در ژنتیک پزشکی	۶۱۸
واژه نامه	۶۲۶
پاسخ به سوالات و مسائل	۶۳۹