

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۷)

A-H

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

شهریار علیپور

نادر روشن روان

حمید محمدزاده

مهتاب علی

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 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 مولکولی ژنتیکی خود تحت درمان قرار خواهد گرفت.

با توجه به اینکه کشور ایران 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 بی وقفه ما می‌باشد، داریم و امید است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم جویان 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 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 با حمایت مخاطبان عزیز، 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. بگوئیم 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 زند گیمان، چشمان سبز مادرانمان

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

از مخاطبان ارجمند تقاضا داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویای نگارشات آتی، کوشاتر باشیم.

شهریار علیپور - زار روشن روان - حمیده محمد زاده - مهسا جمالی - حسین امجدی -

حامد صراطی نوری - حسن مکی یار

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوژنیک

فصل ۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (A)

فرگشت در تاریخ علم ژنتیک	۵۸-۱
سندرم آکاتالاسمی	۶۴-۵۹
سندرم کمبود آدنوزین دآمیناز	۷۰-۶۵
سندرم لوکواز، بالواتی بزرگسالان با اسفروئیدهای آکسونال و رنگدانه گلیا	۷۶-۷۱
سندرم کمبود ۵-آلفا ردوکتاز	۸۲-۷۷
سندرم آندرسون	۸۸-۸۳
سندرم آتل اوستئوژنریس نوع ۱	۹۴-۸۹

فصل ۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (B)

سندرم لنفوسیت بار نوع ۲	۱۰۸-۹۵
سندرم کلستاز داخل کبدی عود کننده خوش خیم	۱۱۵-۱۰۹
سندرم کمبود بتا-پوریدوپروپوناز	۱۲۲-۱۱۷
سندرم کمبود ۱۷-بتا هیدروکسی استروئید دهیدروژناز ۳	۱۲۸-۱۲۳
سندرم گانگلیای بازال بیوتین-تیامین-واکشی	۱۳۱-۱۲۹
سندرم دیسپلازی بومرنگ	۱۴۲-۱۳۵

فصل ۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (C)

سندرم مایوپاتی سترونوکلنار	۱۵۴-۱۴۳
سندرم گرانولوماتوز مزمن	۱۶۶-۱۵۵
سندرم سیتولینمی	۱۷۴-۱۶۷

۱۷۵-۱۸۰		سندرم کمبود مولفه کمپلمان ۸
۱۸۱-۱۸۶		سندرم کمبود مولفه ۲ کمپلمان
۱۸۷-۱۹۴		سندرم بازتاب حرکتی مادرزادی
۱۹۵-۲۰۰		سندرم کمبود بتا لیوپروتئین مادرزادی
۲۰۱-۲۱۰		سندرم دیسپلازی کرانیومتافیزال
۲۱۱-۲۱۶		سندرم دیسپلازی چک

فصل ۴- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (D)

۲۱۷-۲۲۶		سندرم داون
۲۲۷-۲۳۴		سندرم لاغری با بارزوال عقلی
۲۳۵-۲۴۰		سندرم کمبود پروتئین سیدیناز
۲۴۱-۲۴۸		سندرم دیستال آتروکریپوزس نو
۲۴۹-۲۶۰		سندرم دیستروفی عضلاتی کروموسوم ۵
۲۶۱-۲۶۶		سندرم دیستونی ۶

فصل ۵- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (E)

۲۶۷-۲۷۶		سندرم گلوکوم زودرس
۲۷۷-۲۸۲		سندرم بزرگی پاریتال فورامین
۲۸۳-۲۸۸		سندرم پتوزوری ذاتی
۲۸۹-۲۹۴		آتاکسی اییزودیک
۲۹۵-۳۰۰		سندرم کمبود انوزیوفیل پروکسیداز

فصل ۶- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (F)

۳۰۱-۳۰۸		سندرم کاردیومیوپاتی هایپرتروفیک خانوادگی
۳۰۹-۳۱۶		سندرم میگرن همی پلاژیک خانوادگی
۳۱۷-۳۲۶		سندرم کمبود گلوکو کورتیکوئید خانوادگی

