

بیماری‌های وراثتی هموگلوبین (هموگلوبینوپاتی‌ها)

مؤلفان:

پروفسور زهره رحیمی

(استاد بیهوشیمی بالینی دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه)

ابوالفضل نصیری

زهره عاقلان

فاطمه خدیر

سوران نجفی

ویراستار:

سحر بهلولی (کارشناس ارشد زبان و ادبیات فارسی)

انتشارات آوینار

چاپ اول-۱۳۹۶

نویسنده: منشی‌ها (ممه)



کتابخانه ملی و اسناد ایران

انتشارات آوینار

آوینار

کتاب و اسناد ایران

عنوان کتاب: بیماری های وراثتی

هموگلوبین (هموگلوبینوپاتی)

نویسندگان: زهره رحیمی... (و دیگران)

ویراستار سحر بهلولی

چاپ و لیتوگرافی: زانکو

نوبت چاپ: اول ۱۳۹۶

شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه

شابک: ۹۷۸۶۰۰۹۹۸۴۸۱۷

شناسه افزوده: رحیمی، زهره، ۱۳۴۲-

بهلولی، سحر، ویراستار

قیمت: ۱۰/۰۰۰ تومان

حق چاپ برای ناشر محفوظ است

سرشناسه: رحیمی، زهره، ۱۳۴۲-نصیری، ابوالفضل-عاقلان، زهرا-

خدیجه چمازکتی، فاطمه-نجفی، سوزان

عنوان و نام پدیدآورندگان: بیماری های وراثتی هموگلوبین (هموگلوبینوپاتی)

مآلفان: زهره رحیمی... (و دیگران)؛ ویراستار سحر بهلولی

مشخصات نشر: کرمانشاه: نشر آوینار، ۱۳۹۶

شابک: ۹۷۸۶۰۰۹۹۸۴۸۱۷

مشخصات ظاهری: [۱۳۰] ص

وضعیت فهرست نویسی: فهرست شده

موضوع: بیماری هموگلوبین

خون--بیماری ها--ژنتیک Hemoglobin--Diseases--Genetics

رده بندی کنگره: ۱۳۹۶ ۹۸۵/۷/۶۴۱Rc

رده بندی دیویی: ۱۵/۶۱۶

شماره کتابشناسی ملی: ۵۰۸۷۱۶۷

نشانی: کرمانشاه، چهارراه بسیج پایین تر از اتوبوسرانی، خانه چاپ زانکو

تلفن: ۰۸۳۳۸۲۳۶۸۹۹

کدپستی: ۶۷۱۵۶۶۳۱۳۹

۰۹۱۸۸۳۳۸۲۶۱

۰۹۱۸۹۳۱۴۸۸۰

۰۹۱۸۹۰۰۴۲۸۸

بیماری‌های وراثتی هموگلوبین (هموگلوبینوپاتی‌ها) شایع‌ترین بیماری‌های تک‌ژنی هستند که در نقاط مختلف جهان و حتی یک کشور دارای توزیع هتروژن می‌باشند. نوع جهش ایجاد شده در ژن‌های مختلف گلوبین تنها عامل تعیین‌کننده علائم بالینی این بیماری‌ها نیست، بلکه تعاملات پیچیده بین ژن‌ها (عوامل اپی‌ستاتیک) و عوامل محیطی نیز بر فنوتیپ بیماری تأثیرگذار است. عدم وجود کتابی جامع در زمینه هموگلوبینوپاتی‌ها به زبان فارسی و نیاز دانشجویان رشته‌های مختلف پزشکی و نیز دانشجویان کارشناسی ارشد و دکترای بیوشیمی بالینی و هماتولوژی به کتابی که به‌طور جامع و کامل اپیدمیولوژی، ژنتیک، علائم بالینی و هماتولوژی، درمان و برنامه‌های پیشگیری این بیماری‌ها را شرح دهد، مؤلفین این کتاب را بر نگارش آن ترغیب کرد. کتاب حاضر در پنج فصل نگارش و در اختیار علاقمندان قرار داده شده است. فصل اول خون‌سازی را مورد بررسی قرار می‌دهد، فصول دوم و سوم در مورد ساختار، عملکرد هموگلوبین، هموگلوبینوپاتی‌ها و انواع آن بحث می‌دهد. فصول چهارم و پنجم نیز به تفصیل بتا تالاسمی و آلفا تالاسمی را مورد بحث قرار می‌دهد.

پرفسور زهره رحیمی

فهرست مطالب

فصل اول: خون سازی و تولید اریتروسیت‌ها

۱۲.....	خون سازی و تولید اریتروسیت‌ها
۱۴.....	شاخص‌های مرتبط با اریتروسیت
۱۵.....	حجم متوسط سلولی
۱۵.....	هموگلوبین متوسط سلولی
۱۵.....	متوسط غلظت هموگلوبین سلولی
۱۵.....	اندازه گیری غلظت هموگلوبین
۱۷.....	بررسی گستره خون محیطی
۱۷.....	رنگ، شکل و ساختار اریتروسیت‌ها
۲۲.....	منابع

فصل دوم: معرفی سایر عملکردهای هموگلوبین

۲۴.....	ساختار و عملکرد هموگلوبین
۲۶.....	اتصال اکسیژن به هموگلوبین
۲۸.....	سنتر هم
۳۱.....	بیوسنتز گلوبین
۳۱.....	ژن‌های گلوبین انسانی
۳۳.....	تنظیم بیان ژن گلوبین
۳۵.....	تغییرات تکاملی در بیان ژن گلوبین
۳۶.....	مشتقات هموگلوبین
۳۶.....	همی گلوبین (مت هموگلوبین)
۳۷.....	سولف هموگلوبین
۳۸.....	کربوکسی هموگلوبین
۳۹.....	تجزیه هموگلوبین
۳۹.....	ژن درمانی برای اختلالات هموگلوبینی

۴۰	 وزن درمانی برای درمان اختلالات هموگلوبین
۴۲	 منابع

فصل سوم: هموگلوبینوپاتی‌ها (بیماری‌های وراثتی هموگلوبین)

۴۶	 هموگلوبین‌های طبیعی
۴۶	 هموگلوبین A
۴۶	 هموگلوبین F
۴۸	 هموگلوبین‌های غیر طبیعی
۴۸	 هموگلوبین‌های روبان
۴۹	 هموگلوبین گلیکوزیله
۴۹	 هموگلوبینوپاتی‌ها
۵۰	 واریانت‌های ساختمانی هموگلوبین
۵۲	 اختلالات عملکردی و پایداری هموگلوبین
۵۲	 هموگلوبین‌های ناپایدار
۵۲	 هموگلوبین‌های مرتبط با تغییر در میل ترکیبی
۵۳	 هموگلوبین‌های مرتبط با مت هموگلوبین
۵۳	 واریانت‌های زنجیره β
۵۳	 بیماری کم‌خونی داسی شکل
۵۹	 درمان بیماری داسی شکل
۶۱	 هموگلوبین C
۶۱	 هموگلوبین D
۶۲	 هموگلوبین E
۶۳	 هموگلوبین O-عرب
۶۳	 واریانت‌های زنجیر α
۶۳	 هموگلوبین Q-ایران
۶۳	 هموگلوبین ستیف
۶۴	 هموگلوبین G فیلادلفیا

۶۴	حالات هتروزیگوت مرکب
۶۴	الحالت هتروزیگوت مرکب با هموگلوبین S
۶۵	بیماری هموگلوبین SC
۶۷	بیماری هموگلوبین SD
۶۸	بیماری هموگلوبین S/O-Arab
۶۹	بیماری هموگلوبین HbS/Hb Quebec- chori
۶۹	بیماری هموگلوبین HbS/ β -thalassemia
۷۰	بیماری هموگلوبین HbS/ α -thalassemia
۷۰	حالت هتروزیگوت مرکب HbC
۷۱	حالت هتروزیگوت مرکب HbE
۷۱	حرکت الکتروفورزی هموگلوبین‌ها
۷۳	نکات مهم در تفسیر نتایج الکتروفرز هموگلوبین پاتی‌ها
۷۵	پلی مورفیسم DNA و هاپلوتیپ‌های خوشه‌های ژنی گلوبین‌ها
۷۵	ژن‌های گلوبین انسان
۷۶	تنظیم بیان ژن گلوبین
۷۷	تغییرات تکاملی در بیان ژن گلوبین
۷۷	پلی مورفیسم‌های خوشه ژنی β -گلوبین
۷۹	کاربرد هاپلوتیپ‌های خوشه ژن β
۸۰	تغییرات اپی ستاتیک و تنوع فنوتیپی
۸۴	منابع

فصل چهارم: بتا تالاسمی

۸۸	تالاسمی
۸۹	β تالاسمی
۹۰	ناقل خاموش
۹۰	β تالاسمی هموزیگوت (تالاسمی ماژور، آنمی کولی)
۹۱	β تالاسمی هتروزیگوت (β -تالاسمی مینور)

۹۲.....	انواع فنوتیپ β تالاسمی مینور
۹۲.....	افزایش HbA_2 ، کاهش MCH
۹۳.....	HbA_2 طبیعی، کاهش MCH
۹۳.....	HbA_2 طبیعی، کاهش MCH و افزایش HbF
۹۴.....	HbA_2 طبیعی، MCH طبیعی
۹۴.....	تالاسمی اینترمدیا (β^{+}/β) β -Thalassemia intermedia
۹۶.....	تالاسمی $\delta\beta^0$
۹۶.....	تالاسمی $\delta\beta$ (هموگلوبین لیور)
۹۸.....	بررسی ژنتیکی β تالاسمی
۹۸.....	نقص مولکولی
۹۸.....	جهش‌های β تالاسمی
۹۹.....	جهش‌های β تالاسمی در مناطق مختلف ایران
۱۰۲.....	عوامل تعدیل کننده اپی‌استاتیک و β تالاسمی
۱۰۳.....	تشخیص β تالاسمی
۱۰۶.....	تشخیص ناقلین هموگلوبین E: (HbE)
۱۰۶.....	تشخیص β تالاسمی مازور و اینترمدیا
۱۰۷.....	β تالاسمی و مالاریا
۱۰۸.....	منابع

فصل پنجم: آلفا تالاسمی

۱۱۲.....	آلفا تالاسمی
۱۱۴.....	طبقه‌بندی آلفا تالاسمی
۱۱۶.....	طبقه‌بندی آلفا تالاسمی بر اساس نوع موتاسیون
۱۱۶.....	موتاسیون غیر حذفی
۱۱۷.....	هیدروپس فتالیس یا هموگلوبین بارتز
۱۱۹.....	بیماری هموگلوبین H ($-\alpha/-$)
۱۲۲.....	خصوصیه آلفا تالاسمی

- ۱۲۳ α^+ تالاسمی هتروزیگوت یا ناقل خاموش ($\alpha\alpha/-\alpha$)
- ۱۲۴ هموگلوبین کانستنت اسپرینگ ($\alpha^0\alpha$)
- ۱۲۷ افتراق صفت آلفا تالاسمی از آنمی فقر آهن
- ۱۲۷ حفاظت در برابر مالاریا
- ۱۲۹ منابع