

به نام خدا

ضروریات ژنتیک پزشکی برای متخصصین سلامت

LAURA M. GUNDER SCOTT A. MARTIN

مترجمین : عشرت بیرانوند

9

مهدی نصیری

عضو باشگاه پژوهشگران جوان و نخبگان دانشگاه آزاد اسلامی واحد

بروجرد

بهار ۱۳۹۴

سرشناسه	: گوندر، لورا ام. Gunder, Laura M
عنوان و نام پدیدآور	: ضروریات ژنتیک پزشکی برای متخصصین سلامت
مشخصات نشر	♦ بروجرد: مهدی نصیری، ۱۳۹۴.
مشخصات ظاهری	: ۳۳۵ ص؛ ۲۲ × ۲۹ س. م.
شابک	: ۹۷۸-۶۰۰-۰۴-۲۸۵۴-۹
وضعیت فهرست نویسی	: فیا
یادداشت	: فهرست نویسی کامل این اثر در نشانی: http://opac.nlai.ir قابل دسترسی است
یادداشت	: عنوان اصلی: Essentials of Medical Genetics for Health Professionals
شناسه افزوده	: مارتین، اسکات ا.
شناسه افزوده	: بیرانوند، عشرت، ۱۳۶۱-
شناسه افزوده	: نصیری، مهدی، ۱۳۶۴-
شماره کتابشناسی ملی	: ۳۸۱۹۵۰۶

ضروریات ژنتیک پزشکی برای متخصصین سلامت

تالیف: گوندر، لورا ام، مارتین، اسکات ا.

ترجمه: عشرت بیرانوند، مهدی نصیری

ویراستاری: عشرت بیرانوند

ناشر: ناشر: مولف

نوبت چاپ: اول، شهریور ۱۳۹۴

شمارگان: ۵۰۰ جلد

صحافی و چاپ: چاپ دیجیتال ایران

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۰۴-۲۸۵۴-۹

بهاء: ۳۵۰۰۰ تومان

Mahdi Nasiri, BSc.

Nasiri.Inline@gmail.com

متولد شهرستان بروجرد و محقق آزاد در زمینه انسان شناسی تجربی، از دانشجویان ممتاز دوره کارشناسی رشته بیوتکنولوژی و عضو باشگاه پژوهشگران جوان و نخبگان دانشگاه آزاد اسلامی واحد بروجرد است. وی فعالیت هایی در حوزه بیوتکنولوژی همچون اثرات آنتی باکتریالی و ضد سرطانی اسانس و متابولیت های ثانویه گیاهان، میزان جذب سموم گیاهان و اثرات فیزیوپاتولوژی برگرفته از آن، اثر رویشگاهی بر میزان محتوای فیتوشیمیایی و بررسی تنوع ژنتیکی گونه های وحشی گیاهان با استفاده از نشانگرهای مولکولی RAPD و ISSR داشته که مقالات متعددی در این زمینه در مجلات نمایه ISI به چاپ رسانیده است. وی علاوه بر این کتاب، کتابهای دیگری تحت عناوین "بیولوژی مولکولی سرطان" و "ضروریات ژنتیک پزشکی برای متخصصین سلامت" ترجمه کرده و کتاب های دیگری با موضوع "پزشکی مولکولی و ژن درمانی"، "بیوتکنولوژی زرد"، "اونکوژن ها و سرطان" در دست اقدام دارد. اکنون زمینه تحقیقاتی ایشان بررسی راهکارهای درمانی سرطان است.

Eshrat Beyranvand

e.beyranvand13@gmail.com

متولد شهرستان خرم آباد، از اساتید مجرب دانشگاه آزاد اسلامی واحد بروجرد و فارغ التحصیل کارشناسی ارشد رشته ژنتیک مولکولی از دانشگاه تربیت مدرس و دارنده رتبه ۳ کنکور سال ۹۲ در رشته ژنتیک پزشکی می باشد. موضوع پایان نامه خود را با عنوان بررسی بیان دو رونوشت ژن ITPA و سنجش فعالیت آنزیم های آن در بیماران مبتلا به هایپر تروفی قلبی و همچنین بررسی بیان ژن NUDT16 در بیماران مذکور انجام داده و با موفقیت با کسب درجه عالی به پایان رساند. علاوه بر موضوع فوق بررسی وجود دو پلی مورفیسم M123V و E101K در ژن ACTC1 در بیماران هایپر تروفی قلبی و همچنین بررسی بیان ژن های مذکور در افراد مبتلا به سرطان معده را نیز تحت عنوان طرح پژوهشی به پایان رسانده است که نتایج تحقیقات خود را در چندین کنفرانس بین المللی و داخلی ارائه داده است. علاوه بر کتاب حاضر، ویراستاری علمی کتاب "ژنتیک مدرن" را نیز برعهده داشته است.

مبانی ژنتیک پزشکی برای متخصصین بهداشت

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۱	مقدمه
فصل ۱:	
۴	مقدمه
۵	ژنتیک پایه
۷	جهش
۱۰	سندرم‌های عدم تفکیک
۱۵	ژن‌ها در افراد
۱۵	الگوهای توارث
۲۳	پروژه ژنوم انسان
۲۵	خلاصه فصل
۲۵	اصطلاحات کلیدی
۲۹	سؤالات مروری فصل
۲۹	منابع
فصل ۲:	
۳۱	تکنیک‌های تشخیصی در ژنتیک پزشکی
۳۱	سابقه خانوادگی
۳۱	آنالیز شجره
۳۴	مطالعات سیتوژنتیک
۳۵	دو رگه سازی فلورسانس درجا
۳۸	تجزیه و تحلیل DNA

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۳۹	آنالیز بیوشیمیایی
۴۰	خلاصه فصل
۴۱	اصطلاحات کلیدی
۴۲	سؤالات مروری فصل
۴۲	منابع
	فصل ۳:
۴۴	تکوین و نقایص فیزیکی در جنین در حال رشد
۴۴	تکوین جنینی
۴۵	لانه گزینی
۴۸	ناهنجاری‌های مادرزادی
۵۱	تالیدوماید
۵۲	کمپلکس TORCH
۵۴	سندرم الکل جنینی
۵۵	تنباکو
۵۶	کوکائین
۵۶	ویتامین A
۵۷	اتیل استیل بسترول
۵۸	خلاصه فصل
۵۸	اصطلاحات کلیدی
۶۰	سؤالات مروری فصل
۶۰	منابع

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

فصل ۴:

۶۲	بیماری‌های تحلیل برنده اعصاب
۶۲	بیماری آلزایمر
۶۵	بیماری هانتینگتون
۶۸	خلاصه فصل
۶۹	اصطلاحات کلیدی
۶۹	سؤالات مروری فصل
۶۹	منابع

فصل ۵:

۷۱	سندرم ارثی سرطان سینه و تخمدان
۷۲	ژنهای سرطان سینه
۷۴	اثر مؤسس
۷۵	نفوذ
۷۵	سندرم‌های نادر مرتبط با سرطان سینه و تخمدان
۷۶	گزینه‌های کنترل
۷۷	آزمایش ژنتیکی
۷۸	خلاصه فصل
۷۹	اصطلاحات کلیدی
۸۰	سؤالات مروری فصل
۸۰	منابع

فصل ۶:

۸۲.....	سرطان کلورکتال
۸۴.....	سرطان کلورکتال خانوادگی
۸۵.....	سرطان کلورکتال ارثی
۸۵.....	پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی
۸۷.....	سرطان کلورکتال غیر پولیمی ارثی
۹۰.....	خلاصه فصل
۹۱.....	اصطلاحات کلیدی
۹۲.....	سوالات مروری فصل
۹۳.....	منابع

فصل ۷:

۹۴.....	لوسمی میلوئید مزمن
۹۵.....	خصوصیات فنوتیپی اصلی
۹۶.....	ژنتیک لوسمی میلوئید مزمن
۹۷.....	مراحل لوسمی میلوئید مزمن
۹۷.....	درمان
۹۹.....	پیش‌آگهی
۱۰۰.....	خلاصه فصل
۱۰۱.....	اصطلاحات کلیدی
۱۰۲.....	سوالات مروری فصل
۱۰۲.....	منابع

فصل ۸ :

۱۰۴.....	هموفیلی
۱۰۶.....	ژنتیک هموفیلی
۱۰۷.....	تشخیص
۱۰۸.....	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۱۰۹.....	کنترل و درمان
۱۱۱.....	سندرم‌های مرتبط
۱۱۳.....	خلاصه فصل
۱۱۳.....	اصطلاحات کلیدی
۱۱۶.....	سؤالات مروری فصل
۱۱۷.....	منابع

فصل ۹ :

۱۱۸.....	بیماری سلول داسی شکل
۱۱۹.....	ژنتیک بیماری سلول داسی شکل
۱۲۰.....	خصوصیات فنوتیپی
۱۲۱.....	تشخیص و آزمایش بالینی
۱۲۳.....	کنترل و درمان
۱۲۵.....	مشاوره ژنتیک
۱۲۵.....	خلاصه فصل
۱۲۶.....	اصطلاحات کلیدی
۱۲۶.....	سؤالات مروری فصل

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۱۲۷	منابع
	فصل ۱۰:
۱۲۸	هموکروماتوز
۱۲۸	خصوصیات فنوتیپی
۱۳۰	ژنتیک هموکروماتوز مرتبط با HFE
۱۳۰	تشخیص
۱۳۳	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۱۳۳	کنترل و درمان
۱۳۴	سندرم‌های مرتبط
۱۳۵	خلاصه فصل
۱۳۶	اصطلاحات کلیدی
۱۳۸	سؤالات مروری فصل
۱۳۸	منابع
	فصل ۱۱:
۱۴۰	سیستیک فیبروزیس
۱۴۰	خصوصیات فنوتیپی
۱۴۳	ژنتیک
۱۴۴	تشخیص
۱۴۵	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۱۴۵	کنترل، درمان و نظارت
۱۴۷	سندرم‌های مرتبط

فهرست مطالب

عنوان	صفحه
خلاصه فصل	۱۴۸
اصطلاحات کلیدی	۱۴۸
سؤالات مروری فصل	۱۴۹
منابع	۱۴۹
فصل ۱۲:	
آنوريسم و پارگی آئورت قفسه سينه خانوادگی	۱۵۱
تشخيص	۱۵۲
آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک	۱۵۶
کنترل و درمان	۱۵۷
سندرم‌های مرتبط	۱۵۹
خلاصه فصل	۱۵۹
اصطلاحات کلیدی	۱۶۰
سؤالات مروری فصل	۱۶۱
منابع	۱۶۱
فصل ۱۳:	
هایپرکلستریمی خانوادگی	۱۶۳
ژنتیک	۱۶۳
عوامل خطرزای محیطی	۱۶۴
یافته‌های معاینه فیزیکی	۱۶۵
اختلالات مرتبط	۱۶۶
عوامل محیطی و سایر عوامل	۱۶۷

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۱۶۷.....	آزمایش
۱۶۹.....	کنترل و نظارت
۱۷۴.....	خلاصه فصل
۱۷۴.....	اصطلاحات کلیدی
۱۷۵.....	سؤالات مروری فصل
۱۷۶.....	منابع
	فصل ۱۴:
۱۷۷.....	کاردیومیوپاتی ارثی
۱۷۸.....	تشخیص
۱۸۲.....	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۱۸۲.....	کنترل و درمان
۱۸۴.....	سندرم‌های مرتبط
۱۸۵.....	خلاصه فصل
۱۸۶.....	اصطلاحات کلیدی
۱۸۶.....	سؤالات مروری فصل
۱۸۷.....	منابع
	فصل ۱۵:
۱۸۸.....	سندرم مارفان
۱۸۸.....	خصوصیات فنوتیپی
۱۸۹.....	ژنتیک سندرم مارفان
۱۹۰.....	تشخیص

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۱۹۲	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۱۹۲	کنترل و درمان
۱۹۳	سندرم‌های مرتبط
۱۹۳	خلاصه فصل
۱۹۴	اصطلاحات کلیدی
۱۹۴	سؤالات مروری فصل
۱۹۴	منابع
	فصل ۱۶:
۱۹۶	بیماری کلیه پلی کیستیک
۱۹۶	خصوصیات فنوتیپی
۱۹۹	ژنتیک
۲۰۰	تشخیص
۲۰۲	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۲۰۲	کنترل، درمان و نظارت
۲۰۴	سندرم‌های مرتبط
۲۰۴	خلاصه فصل
۲۰۵	اصطلاحات کلیدی
۲۰۵	سؤالات مروری فصل
۲۰۶	منابع
	فصل ۱۷:
۲۰۸	نوروفیبروماتوز

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۲۱۰	ژنتیک نوروفیبروماتوز
۲۱۲	تشخیص
۲۱۵	کنترل پزشکی
۲۱۶	خلاصه فصل
۲۱۷	اصطلاحات کلیدی
۲۱۸	سؤالات مروری فصل
۲۱۸	منابع
	فصل ۱۸:
۲۱۹	ملانوما بدخیم خانوادگی
۲۲۰	فاکتورهای محیطی
۲۲۰	خصوصیات فنوتیپی
۲۲۱	ژنتیک
۲۲۲	تشخیص
۲۲۴	آزمایش ژنتیکی و مشاوره ژنتیک
۲۲۵	بیماری‌های مرتبط
۲۲۶	کنترل و درمان
۲۲۸	خلاصه فصل
۲۲۹	اصطلاحات کلیدی
۲۳۰	سؤالات مروری فصل
۲۳۰	منابع

فصل ۱۹:

۲۳۱	فارماکوژنومیک
۲۳۴	متابولیسم دارو
۲۳۷	آزمایش‌های فارماکوژنومیک
۲۳۸	محدودیت‌ها و مسائل اخلاقی
۲۳۹	خلاصه فصل
۲۳۹	اصطلاحات کلیدی
۲۴۰	سؤالات مروری فصل
۲۴۰	منابع

فصل ۲۰:

۲۴۲	ژن درمانی
۲۴۲	فرآیند پایه
۲۴۴	انواع ژن درمانی
۲۴۴	ویروس‌ها به عنوان ناقلین ژن درمانی
۲۵۲	پیشرفت‌های اخیر
۲۵۳	خلاصه فصل
۲۵۳	اصطلاحات کلیدی
۲۵۵	سؤالات مروری فصل
۲۵۵	منابع

فصل ۲۱:

۲۵۷	مسائل اخلاقی، قانونی و اجتماعی
-----	--------------------------------

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۲۵۷	آزمایش ژنتیکی
۲۶۰	محرمانه بودن
۲۶۳	نتیجه گیری
۲۶۴	خلاصه فصل
۲۶۵	اصطلاحات کلیدی
۲۶۵	سؤالات مروری فصل
۲۶۶	منابع
۲۶۷	واژه نامه
۲۸۹	ضمیمه

مقدمه:

کارآموزانی که در همه ی برنامه های آموزشی مراقبت های بهداشتی ثبت نام می کنند لازم است که درک پایه ای از ژنتیک پزشکی داشته باشند تا بتوانند با موفقیت از دوره دانشجویی به متخصص بالینی انتقال یابند.

زمینه ژنتیک پزشکی به سرعت در حال پیشرفت است و به طور فزاینده ای در حال تبدیل شدن به بخش جدایی ناپذیری برای همه ی جنبه های پزشکی است. این واقعیت بر نیاز به هر پزشک اجرایی و عضو هیئت علمی به توسعه دانش عمیق از اصول ژنتیک انسانی، با توجه به اینکه این اصول برای طیف گسترده ای از تظاهرات بالینی قابل اجرا هستند تاکید می کند. با تاکید بر این اهمیت، کمیسیون بررسی اعتبار بخشی در مورد آموزش برای دستیاران پزشکی (ARC-PA) مستلزم این است که ژنتیک پزشکی در برنامه آموزشی هر برنامه PA گنجانده شود.

به همین ترتیب، آموزش ارائه دهندگان مراقبت های اولیه و متخصصان بهداشت مربوطه برای تامین تقاضای روبه رشد مداخله ژنتیکی مورد نیاز است. هر چند که مشاوره ژنتیک به طور معمول اغلب سوالات پرسیده شده توسط بیمار و خانواده را به هنگام یک نتیجه آزمایش دریافت می شود، مورد خطاب قرار می دهد، به متخصصین مراقبت های اولیه و افراد درگیر در مراقبت مستقیم از بیمار برای حل همان موضوعات در سرتاسر زندگی بیمار به صورت راجعه تنزل پیدا می کند. با پروژه به سرعت در حال پیشرفت ژنوم انسان و تعیین توالی ژنوم انسان که پیش از موعد مقرر کامل شده است، شرایط ژنتیکی و ماهیت چند فاکتوری آنها به طور فزاینده ای نیازمند این است که درمان و اقدامات پیشگیری به صورت فردی دربیابند. بویژه ارائه دهندگان مراقبت های اولیه خط مقدم این ارتباط هستند و نقش جدایی ناپذیری را در مداخله و پیشگیری از بیماری های با اساس ژنتیکی ایفا می کنند.

الحاق ژنتیکی پزشکی در آموزش پزشکی و برنامه های آموزشی رزیدنتی نیز آغاز شده است. هر چند که چون درک ژنومیک نسبتاً جدید است، شکافی بین آموزش و پرورش متخصصان اجرایی برنامه های درسی موجود و ادغام اصول در عمل بالینی وجود دارد. دستورالعمل های برنامه درسی برای کمک به ارائه دهندگان و مربیان در یکپارچه سازی ژنتیک پزشکی و برنامه های درسی موجود بر اکثر اصول وجود دارد.

از آنجا که مفاهیم و اصول ژنتیک پزشکی چند رشته ای و پیچیده هستند، به ویژه مهم است که کارآمدترین و موثرترین روش های ارائه آموزش های مرتبط با ژنتیک در طول برنامه ریزی برنامه مدنظر قرار گیرند. علاوه بر بیماری ها و اختلالات ژنتیکی، برنامه باید شامل درک پیشرفت های سریع در ژنتیک، نیاز به یادگیری مادام العمر، نیاز به ارجاع و نقش مشاوران

ژنتیک و متخصصان ژنتیک پزشکی باشد. در سطح اجرایی، این اطمینان باید حاصل گردد که دانشجویان توانایی ساخت و تجزیه و تحلیل یک شجره نامه، سه نسلی را توسعه دهند. این کتاب قصد دارد تا به عنوان اساسی برای برنامه آموزشی ژنتیک پزشکی که فراهم کننده ی فرصتی برای دانشجویان جهت ادغام دانش ژنتیکی، مهارت ها و نگرش اولیه در آموزش پزشکی است، به کار رود. سایر مزایای این کتاب عبارتند از: بهبود درک دانشجو از مفاهیم ژنتیکی در پزشکی بالینی و بهبود مهارت های بالینی که در نهایت به نتایج برای بهبود بیمار ترجمه خواهد شد.

از قبل توصیه می شود که دانشکده PA و سایر مربیان پزشکی آموزش رسمی در آموزش ژنتیک پزشکی را دریافت کنند. این کتاب به منظور معرفی اصول ژنتیک پزشکی برای دانشجویان دستیاری پزشکی، دانشجویان پزشکی و سایر ارائه دهندگان مراقبت های بهداشتی طراحی شده است.

در حالیکه بسیاری از متون ژنتیک دیگر نیز وجود دارد، اغلب آن ها برای برنامه های آموزشی سریع مرتبط با برنامه های PA مناسب نیستند. دانش آموزان ادعا می کنند که بسیاری از این متون بسیار طاقت فرسا و مفصل هستند که نیازمند زمان بسیار زیادی برای استخراج اطلاعات بالینی با اهمیت است. بنابراین، هدف فراگیر این کتاب کمک به خوانندگان در گذر از یادگیری مبتنی بر دانش در برنامه ی آموزشی به سمت عمل مبتنی بر صلاحیت در دوره آموزش بالینی و فراتر از آن است. علاوه بر این، قصد دارد که همه ی ارائه دهندگان اجرایی را به یکپارچه سازی دانش جدید، مهارت ها و نگرش هایشان در حدود ژنتیک پزشکی جدید با عملکرد بالینی روزمره تشویق کند.

به منظور فرا رسیدن به این غایت ها، روش به کار گرفته شده نسبت به اختلالات خاص در این کتاب شامل توصیفی از ژنتیک درگیر، علائم و نشانه های بیماری، گزینه های درمانی و مدیریتی و نظارت بر بیماری است. مرور مختصری از کروموزوم ها، DNA، RNA، سنتز پروتئین، الگوهای توارث، تکنیک های تشخیصی، تکوین جنینی و ترانژن ها نیز فراهم می شود.

در نهایت، نقش مشاوره و غربالگری ژنتیک و مقدمه ای بر برخی از مسائل اخلاقی و قانونی مرتبط با ژنتیک پزشکی گنجانده شده است. به خاطر داشته باشید که بسیاری از اساتید، این کتاب را به عنوان اساسی برای یک دوره در ژنتیک پزشکی مرتبط به کار خواهند گرفت، این کتاب موضوعات منتخب رویارو در یک ستینگ مراقبت اولیه را تحت پوشش قرار می دهد که ممکن است توسط تشخیص و مداخله اولیه که ممکن است هر اندامی را تحت پوشش قرار می دهد، بهبود یابد. این کتاب در چهارچوبی آسان جهت مطالعه نگاشته شده است که از استفاده افراطی از اصطلاحات دشوار ژنتیکی

اجتناب می کند. فصل ها موضوعات بیماری را در همه ی سیستم های اندامی پوشش می دهد و این اطمینان را حاصل می کند که کتاب می تواند در طیفی از چهارچوب برنامه های آموزشی مورد استفاده قرار گیرد- لطفاً توجه داشته باشید که این کتاب به این معنی نیست که یک کتاب درسی فراگیر در ژنتیک باشد. همانطور که بسیاری از چنین کتاب هایی امروزه به سهولت در دسترس هستند.

شما متوجه خواهید شد که این کتاب نه تنها کاربردهایی در کلاس برای دانشجویان پیراپزشکی و دانشجویان پزشکی دارد بلکه به لحاظ بالینی برای متخصصان بالینی (مانند دستیاران پزشکی، کارورزان پرستاری، پزشکان، پرستاران) نیز که خواهان یادگیری بیشتر و کسب اطلاعات جدید در حیطه ی ژنتیک هستند مفید می باشد.

بسیاری از فصول لیستی از منابع شامل آدرس های وب سایت ها را ارائه می دهند که می تواند برای بسیاری از دانشجویان که خواهان دسترسی به وب سایت ها برای کسب اطلاعات ژنتیکی به روز هستند، مفید باشد. جدول ها، اشکال و خلاصه های فصل و سوالات مروری فصل در استنباط اکثر اطلاعات ژنتیکی به خواننده کمک می کند. امیدواریم که دانشجویان و متخصصان بالینی دریابند که این کتاب، کتاب مختصر، کاربر پسند و به لحاظ بالینی مرتبط است.

L. M. Gunder