

# ژنتیک

## بالینی نوین

ویرایش دوم

Andrew Read and Dian Donnai

بخش ژنتیک پزشکی  
مرکز آکادمیک علوم سلامت منچستر  
دانشگاه منچستر  
بیمارستان سنت ماری، منچستر، انگلستان

مترجمان  
شهرزاد خوشبخت  
دکتر مهرداد هاشمی  
دکتر پگاه لرکی

زیر نظر  
دکتر مهرداد هاشمی  
دانشیار و عضو هیات علمی واحد علوم پزشکی، ان دانشگاه آزاد اسلامی

www.ketab.ir

دېد: اندروپي، ۱۹۳۹ - م.  
PwerdnA, daeR

عنوان و نام پدید آور  
مشخصات نشر  
مشخصات ظاهری  
شابک

وضعیت فہرست نویسی  
یادداشت

یادداشت

یادداشت

یادداشت

تست

موان روی جلد

موضوع

تیماسیو افرو

100

شماره ۱۰۰

١٠٠

سازمان اسناد و کتابخانه ملی جمهوری اسلامی ایران

رأى بعضنا بعضاً  
في يوم من الأيام

تعداد کتابخانه ها: ۱۰

ناشر کتب علوم پزشکی

• مترجم: شهروز خوشبخت - مهرداد هاشمی - پنگا ی

• نویت و سال چای: اول

• شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه

• رما : ۳۶۹۰۰ تومان

[illegible][illegible]

**دفتر مرکزی: خیابان**

طبقه اولی واحد ۲

فروتنسگاه ۱: خیابان انقلاب - رو

فروشگاه ۲: قلهک - خیابان زر

فروشگاه ۴: آراک - خیابان دکتور

و کتاب‌روسی‌های معنیر سراسر کشور

## فهرست مطالب

|    |                                                              |
|----|--------------------------------------------------------------|
| ۱۹ | مقدمه ویرایش اول                                             |
| ۲۰ | مقدمه ویرایش دوم                                             |
| ۲۳ | اختصارات                                                     |
| ۲۴ | چگونه از کتاب استفاده کنیم                                   |
| ۲۷ | <b>فصل ۱- چه چیزی میتوان از تاریخچه خانوادگی فهمید؟</b>      |
| ۲۷ | ۱،۱ مطالعات موردی                                            |
| ۲۷ | مورد ۱- خانواده Ashton                                       |
| ۲۸ | مورد ۲- خانواده Brown                                        |
| ۲۹ | ۱،۱ باکس ارتباطات لیونروپیک سیستمیک فیروزیس                  |
| ۲۹ | مورد ۳- خانواده Choudhary                                    |
| ۳۰ | مورد ۴- خانواده Davies                                       |
| ۳۰ | مورد ۵- خانواده Elliot                                       |
| ۳۱ | مورد ۶- خانواده Fletcher                                     |
| ۳۲ | ۱،۲ اساس علمی                                                |
| ۳۲ | باکس ۱،۲- چگونگی اخذ شرح حال خانوادگی و ترسیم شجره‌نامه      |
| ۳۲ | ۱،۳ بررسی بیماران                                            |
| ۳۳ | مورد ۱- خانواده Ashton                                       |
| ۳۴ | مورد ۲- خانواده Brown                                        |
| ۳۵ | مورد ۳- خانواده Choudhary                                    |
| ۳۶ | باکس ۱،۳- ارتباطات فامیلی                                    |
| ۳۶ | مورد ۴- خانواده Davies                                       |
| ۳۷ | مورد ۵- خانواده Elliot                                       |
| ۳۸ | مورد ۶- خانواده Fletcher                                     |
| ۳۹ | ۱،۴ بررسی دقیق‌تر...                                         |
| ۳۹ | هنر تفسیر شجره‌نامه                                          |
| ۴۰ | باکس ۱،۴- خلاصه مدل‌های وراثتی                               |
| ۴۲ | نفوذ و بیان شوندگی- تله‌هایی در تفسیر و مشاوره               |
| ۴۴ | باکس بیماری ۱- بیماری نوروفیبروماتوزیس                       |
| ۴۴ | اشکال نادر وراثت                                             |
| ۴۷ | برخی مشکلات دیگر در تفسیر شجره‌نامه                          |
| ۴۷ | موزائیسیم                                                    |
| ۴۸ | ۱،۵ منابع                                                    |
| ۴۸ | وب‌سایت‌های مفید                                             |
| ۴۸ | ۱،۶ سوالات خود ارزیابی                                       |
| ۵۱ | <b>فصل ۲- چگونه میتوان کروموزوم‌های بیمار را مطالعه کرد؟</b> |
| ۵۱ | ۲،۱ مطالعات موردی                                            |
| ۵۱ | مورد ۷- خانواده Green                                        |
| ۵۲ | مورد ۸- خانواده Howard                                       |
| ۵۲ | مورد ۹- خانواده Ingram                                       |
| ۵۳ | ۲،۲ اساس علمی                                                |
| ۵۳ | چرا متخصصان بالینی نیاز به دانستن درباره کروموزومها دارند؟   |

|    |                                                            |
|----|------------------------------------------------------------|
| ۵۳ | کروموزومها چگونه مطالعه می‌شوند؟                           |
| ۵۴ | باکس ۲،۱- نمونه‌ها برای آنالیز کروموزومی                   |
| ۵۵ | باکس ۲،۲- کروموزومها و ناهنجاری‌های آنها: علائم و معانی    |
| ۵۶ | ناهنجاری‌های کروموزومی                                     |
| ۵۶ | چرا ما کروموزوم داریم؟                                     |
| ۵۸ | باکس ۲،۳- سندرومهای ناشی از ناهنجاری‌های تعدادی کروموزومها |
| ۵۹ | باکس ۲،۴- سندرومهای ریز حذفی و ریز مضاعف سازی شایع         |
| ۵۹ | سندرومها و تلومرها                                         |
| ۶۰ | رفق کروموزومها طی تقسیم سلولی                              |
| ۶۴ | ۳ بررسی بیماران                                            |
| ۶۴ | مورد ۷- خانواده Green                                      |
| ۶۴ | مورد ۸- خانواده Howard                                     |
| ۶۷ | مورد ۹- خانواده Ing                                        |
| ۶۸ | مورد ۵- خانواده Elliot                                     |
| ۷۱ | ۲،۴ بررسی                                                  |
| ۷۱ | کروموزومها چه هستند؟                                       |
| ۷۲ | ناهنجاری‌های عددی و ساختاری کروموزومی                      |
| ۷۳ | تغییرات تعداد کپی                                          |
| ۷۳ | ناهنجاری‌های متعادل و نامتعادل                             |
| ۷۵ | ناهنجاری‌های ساختاری و موزائیک                             |
| ۷۷ | باکس بیماری ۲- بیماری‌های کروماتین                         |
| ۷۹ | ۲،۵ منابع                                                  |
| ۷۹ | وبسایت‌های مفید                                            |
| ۷۹ | ۲۶ سوالات خود ارزیابی                                      |
| ۸۱ | فصل ۳- ژنها چگونه عمل می‌کنند؟                             |
| ۸۱ | ۳،۱ مطالعات موردی                                          |
| ۸۱ | مورد ۱۰- خانواده Johnson                                   |
| ۸۲ | ۳،۲ اساس علمی                                              |
| ۸۳ | ساختار اسیدهای نوکلئیک                                     |
| ۸۴ | باکس ۳،۱- نکاتی در مورد واحدها                             |
| ۸۴ | ساختار ژنها: اگزونها و اینترونها                           |
| ۸۵ | باکس ۳،۲- انتهای ۵' و ۳'                                   |
| ۸۶ | پیرایش رونوشت اولیه                                        |
| ۸۷ | ترجمه و کد ژنتیکی                                          |
| ۸۷ | باکس ۳،۳- چارچوب خواندن                                    |
| ۸۸ | ترجمه پایان داستان نیست                                    |
| ۸۹ | باکس ۳،۴- بیوستنز کلاژن                                    |
| ۹۱ | ۳،۳ بررسی بیماران                                          |
| ۹۱ | مورد ۵- خانواده Elliot                                     |
| ۹۱ | مورد ۱۰- خانواده Johnson                                   |
| ۹۱ | مورد ۱- خانواده Ashton                                     |
| ۹۲ | مورد ۲- خانواده Brown                                      |

|     |                                                   |
|-----|---------------------------------------------------|
| ۹۲  | مورد ۳- خانواده Choudhary                         |
| ۹۳  | مورد ۴- خانواده Davies                            |
| ۹۳  | مورد ۶- خانواده Fletcher                          |
| ۹۴  | مورد ۷- خانواده Green                             |
| ۹۵  | مورد ۸- خانواده Howard                            |
| ۹۵  | مورد ۹- خانواده Ingram                            |
| ۹۵  | ۳,۴ بررسی دقیق تر...                              |
| ۹۵  | شیمی بازها                                        |
| ۹۵  | باکس ۳,۵- اصول شیمیایی U و A, G, C, T             |
| ۹۶  | یک ژن اغلب بیش از یک پروتئین کد می کند            |
| ۹۷  | باکس ۳- سایر پروتئین ها                           |
| ۹۷  | روشن و خاموش کردن ژنها- نویسنده و کنترل های آن    |
| ۹۸  | از ژن تا ژنوم                                     |
| ۹۹  | باکس ۳,۷- چگونگی استفاده از رورگر ژنومی ENSEMBL   |
| ۱۰۱ | نگاهی به DNA غیر نمایی                            |
| ۱۰۳ | باکس بیماری ۳- سندروم ویلمز                       |
| ۱۰۴ | ۳,۵ منابع                                         |
| ۱۰۴ | وبسایت های مفید                                   |
| ۱۰۴ | ۳,۶ سوالات خود ارزیابی                            |
| ۱۰۷ | فصل ۴- چگونه میتوان DNA بیمار را مطالعه کرد؟      |
| ۱۰۷ | ۴,۱ مطالعات موردی                                 |
| ۱۰۸ | مورد ۱۱- خانواده Kavanagh                         |
| ۱۰۹ | مورد ۱۲- خانواده Lipton                           |
| ۱۱۰ | مورد ۱۳- خانواده Meinhardt                        |
| ۱۱۰ | ۴,۲ اساس علمی                                     |
| ۱۱۱ | هیبریداسیون اسید نوکلئیک                          |
| ۱۱۳ | استفاده از هیبریداسیون به عنوان پایه آزمایش DNA   |
| ۱۱۳ | باکس ۴,۱- اصول سترن بلات                          |
| ۱۱۴ | باکس ۴,۲- اندونوکلازهای محدودگر                   |
| ۱۱۸ | باکس ۴,۳- ژل الکتروفورز                           |
| ۱۱۸ | تکثیر توالی مورد نظر                              |
| ۱۲۰ | باکس ۴,۴- تکثیر یک توالی توسط کلونینگ             |
| ۱۲۱ | واکنش زنجیره ای پلیمرز                            |
| ۱۲۳ | باکس ۴,۵- درک PCR                                 |
| ۱۲۳ | ۴,۳ بررسی بیماران                                 |
| ۱۲۳ | موارد مطالعه شده با استفاده از فرایند هیبریداسیون |
| ۱۲۳ | مورد ۱۱- خانواده Kavanagh                         |
| ۱۲۴ | مورد ۱۲- خانواده Lipton                           |
| ۱۲۷ | مورد ۷- خانواده Green                             |
| ۱۲۸ | مورد ۸- خانواده Howard                            |
| ۱۲۸ | مورد ۱۳- خانواده Meinhardt                        |
| ۱۳۰ | موارد مطالعه شده با استفاده از PCR                |

|     |                                                                      |
|-----|----------------------------------------------------------------------|
| ۱۳۰ | مورد ۹- خانواده Ingram                                               |
| ۱۳۰ | مورد ۴- خانواده Davies                                               |
| ۱۳۲ | مورد ۱- خانواده Ashton                                               |
| ۱۳۴ | ۴,۴ بررسی دقیق تر...                                                 |
| ۱۳۵ | PCR کمی                                                              |
| ۱۳۵ | شناسایی ناهنجاری های متعادل                                          |
| ۱۳۷ | رنگ آمیزی کروموزوم                                                   |
| ۱۳۷ | بررسی RNA: نورترن بلات                                               |
| ۱۳۷ | سازماندهی cDNA                                                       |
| ۱۳۸ | آزمایش پروتئین                                                       |
| ۱۳۸ | بخش بیماری ۴- بیماری های ایجاد شده توسط گسترش تکرارهای سه نوکلئوتیدی |
| ۱۴۱ | ۴,۵ منابع                                                            |
| ۱۴۱ | وبسایت های مفید                                                      |
| ۱۴۱ | ۴,۶ سوالات در آرزوی شما                                              |
| ۱۴۳ | فصل ۵- چنانچه من DNA بیمار را برای یافتن جهش های ژنی بررسی کرد؟      |
| ۱۴۳ | ۵,۱ مطالعات موردی                                                    |
| ۱۴۳ | مورد ۱۴- خانواده McCollins                                           |
| ۱۴۴ | ۵,۲ اساس علمی                                                        |
| ۱۴۴ | توالی یابی DNA-آزمایش نهایی                                          |
| ۱۴۸ | توالی یابی موازی انبوه                                               |
| ۱۵۰ | روش های شناسایی تغییرات توالی ویژه                                   |
| ۱۵۲ | روش های اسکن کردن ژن برای بررسی هر تغییر توالی                       |
| ۱۵۳ | روش های شناسایی حذف یا مضاعف شدگی های کل ژن                          |
| ۱۵۷ | ۵,۳ بررسی بیماران                                                    |
| ۱۵۷ | داستانها تاکنون...                                                   |
| ۱۵۸ | مورد ۲- خانواده Brown                                                |
| ۱۶۰ | باکس ۵,۱- راهنمای خلاصه علائم و اختصارات جهشها                       |
| ۱۶۱ | مورد ۱۴- خانواده Nicolaides                                          |
| ۱۶۳ | مورد ۶- خانواده Fletcher                                             |
| ۱۶۴ | ۵,۴ بررسی دقیق تر...                                                 |
| ۱۶۴ | سه سوال                                                              |
| ۱۶۵ | تشخیص جهش با استفاده از ریز آرایه                                    |
| ۱۶۷ | باکس بیماری ۵- سندروم Long QT                                        |
| ۱۶۹ | ۵,۵ منابع                                                            |
| ۱۶۹ | ۵,۶ سوالات خود آرزویی                                                |
| ۱۷۱ | فصل ۶- جهش ها چه عملی انجام می دهند؟                                 |
| ۱۷۱ | ۶,۱ مطالعات موردی                                                    |
| ۱۷۱ | مورد ۱۵- خانواده O'Reilly                                            |
| ۱۷۲ | ۶,۲ اساس علمی                                                        |
| ۱۷۳ | باکس ۶,۱- خلاصه ای از انواع جهش مطالعه شده در این بخش                |
| ۱۷۳ | حذف یا مضاعف شدگی کل ژن                                              |
| ۱۷۳ | از هم گسیختگی ژن                                                     |

|     |                                                                            |
|-----|----------------------------------------------------------------------------|
| ۱۷۴ | جهش‌هایی که رونویسی یک توالی کد کننده دست نخورده را تحت تأثیر قرار می‌دهند |
| ۱۷۵ | جهش‌هایی که پیرایش رونوشت اولیه را تحت تأثیر قرار می‌دهند                  |
| ۱۷۶ | جهش‌هایی که موجب اشتباه در ترجمه می‌شوند                                   |
| ۱۷۹ | جهش‌هایی که موجب جایگزینی‌های اسید آمینه‌ای می‌شوند                        |
| ۱۸۰ | ۶،۳ بررسی بیماران                                                          |
| ۱۸۰ | مورد ۱- خانواده Ashton                                                     |
| ۱۸۰ | مورد ۲- خانواده Brown                                                      |
| ۱۸۱ | مورد ۴- خانواده Davies                                                     |
| ۱۸۲ | مورد ۶- خانواده Fletcher                                                   |
| ۱۸۲ | مورد ۱۱- خانواده Kavanagh                                                  |
| ۱۸۳ | مورد ۴- خانواده Nicolaides                                                 |
| ۱۸۴ | مورد ۱۵- خانواده O'Reily                                                   |
| ۱۸۶ | ۶،۴ بررسی دقیق‌تر                                                          |
| ۱۸۶ | تغییرات از دست دادن کسب نکرد                                               |
| ۱۸۷ | غالب یا مغلوب؟                                                             |
| ۱۸۹ | درک فنوتیپ                                                                 |
| ۱۸۹ | همبستگی‌های ژنوتیپ-فنوتیپ                                                  |
| ۱۹۱ | ۶،۲- همبستگی ژنوتیپ-فنوتیپ در خان‌های ژنهای FGFR                           |
| ۱۹۲ | پیش‌بینی فنوتیپ: مشکل تغییرات بد معنی دارید                                |
| ۱۹۴ | حساسیت دوزاژ و آسیب شناسی ناهنجاری‌های                                     |
| ۱۹۵ | جهش‌های سوماتیک                                                            |
| ۱۹۵ | جهش‌ها چگونه به وجود می‌آیند                                               |
| ۱۹۶ | ۶- باکس بیماری آسیب شناسی مولکولی واریانت‌ها در ژن گیرنده اندروژن          |
| ۱۹۸ | ۶،۵ منابع                                                                  |
| ۱۹۸ | وب‌سایت‌های مفید                                                           |
| ۱۹۸ | ۶-۶- سوالات خود ارزیابی                                                    |
| ۲۰۳ | <b>فصل ۷- اپی‌ژنتیک چیست؟</b>                                              |
| ۲۰۳ | ۷،۱ مطالعات موردی                                                          |
| ۲۰۳ | مورد ۱۶- خانواده Portillo                                                  |
| ۲۰۴ | ۷،۱- باکس انواع و عملکردهای لنفوسیت‌ها                                     |
| ۲۰۴ | مورد ۱۷- خانواده Qian                                                      |
| ۲۰۵ | مورد ۱۸- خانواده Rogers                                                    |
| ۲۰۵ | ۷،۲ اساس علمی                                                              |
| ۲۰۶ | غیر فعال‌سازی X                                                            |
| ۲۰۸ | ایمپرینتینگ (نقش گذاری)- چرا به یک مادر و یک پدر نیاز دارید                |
| ۲۰۹ | متیلاسیون DNA و وراثت پذیری کونفورماسیون کروماتین                          |
| ۲۱۰ | مطالعه متیلاسیون DNA                                                       |
| ۲۱۲ | ۷،۳ بررسی بیماران                                                          |
| ۲۱۲ | مورد ۴- خانواده Davies                                                     |
| ۲۱۳ | مورد ۹- خانواده Ingram                                                     |
| ۲۱۴ | مورد ۱۶- خانواده Portillo                                                  |
| ۲۱۶ | مورد ۱۷- خانواده Qian و مورد ۱۸- خانواده Rogers                            |

|     |                                                                                       |
|-----|---------------------------------------------------------------------------------------|
| ۲۲۱ | ۷,۴ بررسی دقیق‌تر...                                                                  |
| ۲۲۱ | توالی CpG به عنوان مکان داغ (hotspot) جهش                                             |
| ۲۲۲ | غیر فعال‌سازی X نتایجی برای زنان حامل جابجایی X-توزوم به همراه دارد                   |
| ۲۲۳ | دیگر اختلالات مرتبط با نقش‌گذاری                                                      |
| ۲۲۴ | هدف نقش‌گذاری چیست؟                                                                   |
| ۲۲۴ | تأثیرات اپی‌ژنتیکی تا چه میزان تفاوت‌های فردی را تعیین می‌کنند؟                       |
| ۲۲۵ | باکس بیماری ۷- سندروم رت                                                              |
| ۲۲۶ | ۷,۵ منابع                                                                             |
| ۲۲۷ | وب‌سایت‌های مفید                                                                      |
| ۲۲۷ | ۸,۶ سوالات خود ارزیابی                                                                |
| ۲۲۹ | فصل ۹- ژنها چگونه متابولیسم، پاسخ‌های دارویی و سیستم ایمنی را تحت تأثیر قرار می‌دهند؟ |
| ۲۲۹ | ۹,۱ مطالعات موردی                                                                     |
| ۲۲۹ | مورد ۱۹- خانواده Stott                                                                |
| ۲۳۰ | مورد ۲۰- خانواده Tierney                                                              |
| ۲۳۰ | ۹,۲ اساس علمی                                                                         |
| ۲۳۱ | خطاهای مادرزادی متابولیسم                                                             |
| ۲۳۳ | باکس ۸,۱- تاریخچه                                                                     |
| ۲۳۵ | باکس ۸,۲- حذف‌ها و تبدیلات ژنی در غش ۲۱- هیدروکسیلاز                                  |
| ۲۳۶ | فارماکوژنتیک                                                                          |
| ۲۳۸ | ایمنوژنتیک                                                                            |
| ۲۴۰ | ۸,۳ بررسی بیماران                                                                     |
| ۲۴۰ | مورد ۱۹- خانواده Stott                                                                |
| ۲۴۱ | مورد ۲۰- خانواده Tierney                                                              |
| ۲۴۲ | مورد ۱۶- خانواده Portillo                                                             |
| ۲۴۵ | ۸,۴ بررسی دقیق‌تر                                                                     |
| ۲۴۵ | خطاهای مادرزادی متابولیسم                                                             |
| ۲۴۶ | باکس ۸,۳- ناتوانی در سنتز ویتامین C- خطای مادرزادی همگانی در                          |
| ۲۴۷ | باکس ۸,۴- عدم تحمل لاکتوز- یک پلی‌مورفیسم متابولیکی شایع                              |
| ۲۴۸ | فارماکوژنتیک                                                                          |
| ۲۵۰ | ایمنوژنتیک                                                                            |
| ۲۵۱ | باکس بیماری ۸- سندروم‌های RAS-MAPK                                                    |
| ۲۵۲ | ۸,۵ منابع                                                                             |
| ۲۵۳ | وب‌سایت‌های مفید                                                                      |
| ۲۵۳ | ۸,۶ سوالات خود ارزیابی                                                                |
| ۲۵۵ | فصل ۹- محققان چگونه ژنهای بیماری‌های مندلی را شناسایی می‌کنند؟                        |
| ۲۵۵ | ۹,۱ مطالعات موردی                                                                     |
| ۲۵۵ | دیسکروماتوزیس متقارن ارثی                                                             |
| ۲۵۶ | ۹,۲ اساس علمی                                                                         |
| ۲۵۷ | باکس ۹,۱- شناسایی ژنها از طریق محصول پروتئینی آنها                                    |
| ۲۵۸ | اصول نقشه‌یابی ژنی                                                                    |
| ۲۶۰ | مشکلات ویژه نقشه‌یابی ژنی در انسانها                                                  |
| ۲۶۲ | پروتکل مطالعه پیوستگی                                                                 |

|     |                                                                                               |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| ۲۶۳ | نقطه انتهایی بازی: بررسی ژنهای کاندید برای یافتن جهشها                                        |
| ۲۶۴ | ۹,۳ بررسی بیماران                                                                             |
| ۲۶۴ | دیسکروماتوزیس متقارن ارثی                                                                     |
| ۲۶۸ | مورد ۳- خانواده Choudhary                                                                     |
| ۲۷۰ | ۹,۴ بررسی دقیق تر                                                                             |
| ۲۷۰ | استفاده از ناهنجاری های کروموزومی برای پیش بینی ناحیه یا ژن کاندید                            |
| ۲۷۰ | ردیابی ژنی (Gene tracking): استفاده از مارکهای پیوسته برای پیش بینی خطرات ژنتیکی در شجره نامه |
| ۲۷۲ | توالی یابی قبل و بعد و انتقالی که در حال رخ دادن است                                          |
| ۲۷۳ | باکس بیماری - سندرم میلر: شناسایی ژن بیماری با توالی یابی در مقیاس وسیع                       |
| ۲۷۴ | ۹,۵ منابع                                                                                     |
| ۲۷۵ | ۹,۶ سوالات خود ارزیابی                                                                        |
| ۲۷۷ | <b>فصل ۱۰- مارپیچ های نادر دیگر نادر هستند؟</b>                                               |
| ۲۷۷ | ۱۰,۱ مطالعات موردی                                                                            |
| ۲۷۷ | مورد ۲۱- خانواده Ulmer                                                                        |
| ۲۷۸ | ۱۰,۲ اساس علمی                                                                                |
| ۲۷۹ | باکس ۱۰,۱- توزیع هاردی-واینبرگ                                                                |
| ۲۷۹ | استفاده از توزیع هاردی-واینبرگ برای محاسبه فراوانی های ناقلین                                 |
| ۲۸۰ | تغییر فراوانی های ژنی                                                                         |
| ۲۸۱ | عوامل تعیین کننده فراوانی های ژنی                                                             |
| ۲۸۲ | مزیت هتروزیگوتی                                                                               |
| ۲۸۴ | مزیت هتروزیگوتی یا اثر بنیانگذار؟                                                             |
| ۲۸۵ | ۱۰,۳ بررسی بیماران                                                                            |
| ۲۸۵ | مورد ۲۱- خانواده Ulmer                                                                        |
| ۲۸۵ | باکس ۱۰,۲- ریسک ناقل بودن خواهر/برادر (sib) سالم فرد مبتلا                                    |
| ۲۸۶ | مورد ۳- خانواده Choudhary                                                                     |
| ۲۸۷ | باکس ۱۰,۳- محاسبه تاثیرات همخوانی                                                             |
| ۲۸۸ | ۱۰,۴ بررسی دقیق تر                                                                            |
| ۲۹۱ | شانس اینکه فرزندان یک ازدواج همخون، به بیماری مغلوب مبتلا باشند چقدر است؟                     |
| ۲۹۱ | آیا می توانیم بیماری های ژنتیک را ریشه کن کنیم؟                                               |
| ۲۹۲ | باکس ۱۰,۴- آیا افراد درمان شده بایستی دین خود به جامعه را با بچه دار نشدن بپردازند؟           |
| ۲۹۲ | باکس بیماری ۱۰- بیماری های یهودیان و فنلاندی ها                                               |
| ۲۹۴ | ۱۰,۵ منابع                                                                                    |
| ۲۹۴ | ۱۰,۶ سوالات خود ارزیابی                                                                       |
| ۲۹۷ | <b>فصل ۱۱- غربالگری چه زمانی مفید است؟</b>                                                    |
| ۲۹۷ | ۱۱,۱ مطالعات موردی                                                                            |
| ۲۹۷ | مورد ۲۲- خانواده Vlasi                                                                        |
| ۲۹۸ | ۱۱,۲ اساس علمی                                                                                |
| ۲۹۸ | غربالگری در مقابل تست های تشخیصی                                                              |
| ۲۹۹ | باکس ۱۱,۱- پارامترهای یک تست غربالگری                                                         |
| ۲۹۹ | چه زمانی میتوان غربالگری را انجام داد؟                                                        |
| ۳۰۰ | چه کسی باید غربالگری شود؟                                                                     |
| ۳۰۱ | غربالگری چگونه باید انجام شود؟                                                                |

|     |                                                                   |
|-----|-------------------------------------------------------------------|
| ۳۰۱ | ۱۱,۳ بررسی بیماران                                                |
| ۳۰۱ | مورد ۸- خانواده Howard                                            |
| ۳۰۳ | باکس ۱۱,۲- بهترین آزمایش تشخیص پیش از تولد برای سندروم داون چیست؟ |
| ۳۰۴ | مورد ۲۲- خانواده Vlasi                                            |
| ۳۰۵ | مورد ۴- خانواده Davies                                            |
| ۳۰۵ | مورد ۲- خانواده Brown                                             |
| ۳۰۸ | مورد ۲۱- خانواده Ulmer                                            |
| ۳۰۹ | ۱۱,۴ بررسی دقیق تر...                                             |
| ۳۰۹ | چه بیماری‌هایی را باید غربالگری کنیم؟                             |
| ۳۰۹ | باکس ۱۱,۳- خطر نسبت دادنی جمعیت                                   |
| ۳۱۱ | س ۱- شاخص‌های مورد استفاده توسط کمیته ملی غربالگری بریتانیا       |
| ۳۱۳ | باکس ۱۱,۴- آزمایشات ژنتیکی (شیوه زندگی)                           |
| ۳۱۶ | باکس بیماری (برگه کنترل‌های خانوادگی)                             |
| ۳۱۷ | ۱۱,۵ منابع                                                        |
| ۳۱۷ | وبسایت‌های مفید                                                   |
| ۳۱۸ | ۱۱,۶- سوالات خوب و زیاد                                           |
| ۳۱۹ | فصل ۱۲- آیا سرطان ژنتیکی است؟                                     |
| ۳۱۹ | ۱۲,۱ مطالعات موردی                                                |
| ۳۱۹ | مورد ۲۳- خانواده Wilson                                           |
| ۳۲۰ | مورد ۲۴- خانواده Xenakis                                          |
| ۳۲۱ | ۱۲,۲ اساس علمی                                                    |
| ۳۲۱ | انتخاب طبیعی و تکامل سرطان                                        |
| ۳۲۲ | باکس ۱۲,۱- شش ویژگی ضروری یک تومور بدخیم                          |
| ۳۲۲ | غلبه بر خطوط دفاعی سلول                                           |
| ۳۲۳ | باکس ۱۲,۲- ناباداری کروموزومی در سلولهای سرطانی                   |
| ۳۲۳ | زندگی برای همیشه: اهمیت تلومرها                                   |
| ۳۲۵ | اونکوژنها                                                         |
| ۳۲۶ | عملکرد و فعال‌سازی اونکوژنها                                      |
| ۳۲۹ | باکس ۱۲,۳- کروموزوم فیلادلفیا و ژن کایمیریک BCR-ABL               |
| ۳۲۹ | ژنهای سرکوبگر تومور                                               |
| ۳۳۰ | اثبات فرضیه دو ضربه‌ای                                            |
| ۳۳۲ | عملکردهای طبیعی ژنهای سرکوبگر تومور                               |
| ۳۳۵ | باکس ۱۲,۴- نقطه کنترلی G1-S                                       |
| ۳۳۶ | آپوپتوزیس: یک راه‌حل ناامید کننده                                 |
| ۳۳۶ | ۱۲,۳ بررسی بیماران                                                |
| ۳۳۶ | مورد ۲۰- خانواده Tierney                                          |
| ۳۳۷ | مورد ۲۳- خانواده Wilson                                           |
| ۳۴۱ | مورد ۲۴- خانواده Xenakis                                          |
| ۳۴۳ | ۱۲,۴ بررسی دقیق تر...                                             |
| ۳۴۳ | سرطان کولون غیر پولیپوز ارثی (سندروم لینچ)                        |
| ۳۴۵ | تکامل چند مرحله‌ای سرطان                                          |
| ۳۴۶ | ایپیژنتیک در سرطان                                                |

|     |                                                                                 |
|-----|---------------------------------------------------------------------------------|
| ۳۴۶ | آیا سرطانهای کولون و پستان خانوادگی، حقیقتاً بیماری‌هایی چند عاملی هستند؟       |
| ۳۴۷ | درک تصویر کامل: مطالعات کل ژنوم                                                 |
| ۳۵۲ | باکس بیماری ۱۲- بیماری ون هیل-لیندائو                                           |
| ۳۵۴ | ۱۲،۵ منابع                                                                      |
| ۳۵۴ | وبسایت‌های مفید                                                                 |
| ۳۵۵ | ۱۲،۶ سوالات خود ارزیابی                                                         |
| ۳۵۷ | فصل ۱۳- آیا باید آزمایشات تعیین استعداد ژنتیکی به بیماری‌های شایع را انجام داد؟ |
| ۳۵۷ | ۱۳،۱ مطالعات موردی                                                              |
| ۳۵۷ | مورد ۲۵- Yamomoto                                                               |
| ۳۵۸ | مورد ۲۶- Zuali                                                                  |
| ۳۵۹ | ۱۳،۲ اساس علمی                                                                  |
| ۳۵۹ | دو مدل تعریف شده ژنتیک                                                          |
| ۳۶۰ | صفات دو بخشی در مقابل صفات کمی                                                  |
| ۳۶۰ | تئوری چند ژنی                                                                   |
| ۳۶۱ | باکس ۱۳،۱- استعداد چند ژنی به بیماری                                            |
| ۳۶۲ | مطالعه ژنتیک بیماری‌های پیچیده                                                  |
| ۳۶۳ | مطالعات پیوستگی در شناسایی فاکتورهای استعداد                                    |
| ۳۶۵ | باکس ۱۳،۲- حدود آستانه معنی‌داری در مطالعات پیوستگی در سطح ژنوم                 |
| ۳۶۵ | مطالعات همراهی برای شناسایی فاکتورهای استعداد                                   |
| ۳۶۷ | باکس ۱۳،۳- پیوستگی در مقابل همراهی                                              |
| ۳۶۸ | ۱۳،۳ بررسی بیماران                                                              |
| ۳۷۰ | مورد ۲۵- Yamomoto                                                               |
| ۳۷۴ | مورد ۲۶- Zuabi                                                                  |
| ۳۷۶ | ۱۳،۴ بررسی دقیق‌تر                                                              |
| ۳۷۷ | بلوک‌های هاپلوتیپی و SNP های برجسته                                             |
| ۳۷۹ | پرهیز از نتایج مثبت کاذب در مطالعه همراهی در سطح ژنومی                          |
| ۳۸۰ | استفاده بالینی از داده‌های GWAS                                                 |
| ۳۸۱ | چرا مطالعات GWAS نتایج بالینی مفید اندکی به همراه داشته است؟                    |
| ۳۸۲ | بنابراین آیا باید آزمایشات استعداد به بیماری‌های شایع را انجام دهیم؟            |
| ۳۸۳ | باکس بیماری ۱۳- اوتیسم                                                          |
| ۳۸۵ | ۱۳،۵ منابع                                                                      |
| ۳۸۷ | وبسایت‌های مفید                                                                 |
| ۳۸۷ | ۱۳،۶ سوالات خود ارزیابی                                                         |
| ۳۸۹ | فصل ۱۴- چه خدماتی برای خانواده‌های مبتلا به اختلالات ژنتیکی در دسترس می‌باشد؟   |
| ۳۸۹ | ۱۴،۱ مطالعات موردی                                                              |
| ۳۸۹ | ۱۴،۲ اساس علمی                                                                  |
| ۳۹۰ | باکس ۱۴،۱- دلایل شایع برای ارجاع به کلینیک ژنتیک                                |
| ۳۹۱ | اهمیت تشخیص                                                                     |
| ۳۹۱ | ارزیابی ریسک و مشاوره ژنتیک                                                     |
| ۳۹۲ | ژنتیک تولید مثل                                                                 |
| ۳۹۳ | باکس ۱۴،۲- مقدمه‌ای بر محاسبات بایزی (Bayesian) در ژنتیک                        |
| ۳۹۸ | دیسمورفولوژی (بدشکل شناسی)                                                      |

|          |                                                                         |
|----------|-------------------------------------------------------------------------|
| ۳۹۹..... | باکس ۱۴,۳- واژه شناسی مورد استفاده در دیسمورفولوژی .....                |
| ۴۰۳..... | آزمایش ژنتیک .....                                                      |
| ۴۰۴..... | باکس ۱۴,۴- پروتکل آزمایش پیشگویی کننده بیماری هانتینگتون .....          |
| ۴۰۷..... | مدیریت و درمان بیماری های ژنتیکی .....                                  |
| ۴۱۳..... | ۱۴,۳ بررسی بیماران .....                                                |
| ۴۱۳..... | امکانها برای تشخیص پیش از تولد .....                                    |
| ۴۱۴..... | امکانهای کنونی برای درمان .....                                         |
| ۴۱۶..... | امکانها برای ژن درمانی .....                                            |
| ۴۱۸..... | اهداف برای سلول درمانی .....                                            |
| ۴۱۸..... | ۴ بررسی دقیق تر... ..                                                   |
| ۴۱۸..... | ۴۱۸.....                                                                |
| ۴۱۹..... | درمان مبتنی بر سلول بنیادی .....                                        |
| ۴۲۰..... | تشخیص و مشاوره .....                                                    |
| ۴۲۰..... | منابع اطلاعاتی و راهها برای مراقبتی برای بیماران با اختلالات نادر ..... |
| ۴۲۱..... | آزمایش .....                                                            |
| ۴۲۲..... | درمان .....                                                             |
| ۴۲۹..... | ۱۴,۵ منابع .....                                                        |
| ۴۲۹..... | کتاب توصیه شده .....                                                    |
| ۴۲۹..... | ۱۴,۶ سوالات خود ارزیابی .....                                           |
| ۴۳۱..... | راهنمایی برای سوالات خود ارزیابی .....                                  |
| ۴۳۱..... | فصل ۱ .....                                                             |
| ۴۳۱..... | فصل ۲ .....                                                             |
| ۴۳۲..... | فصل ۳ .....                                                             |
| ۴۳۲..... | فصل ۴ .....                                                             |
| ۴۳۲..... | فصل ۵ .....                                                             |
| ۴۳۲..... | فصل ۶ .....                                                             |
| ۴۳۳..... | فصل ۷ .....                                                             |
| ۴۳۳..... | فصل ۸ .....                                                             |
| ۴۳۴..... | فصل ۹ .....                                                             |
| ۴۳۴..... | فصل ۱۰ .....                                                            |
| ۴۳۵..... | فصل ۱۱ .....                                                            |
| ۴۳۵..... | فصل ۱۲ .....                                                            |
| ۴۳۶..... | فصل ۱۳ .....                                                            |
| ۴۳۷..... | فصل ۱۴ .....                                                            |
| ۴۳۹..... | واژه نامه .....                                                         |