

چراغ دل به نور جان برافروخت

به نام آن که جان را فکرت آموخت

ISCN

سیستم بین‌المللی نام‌گذاری
سیکونیک کروموزوم‌های انسانی

۲۰۱۳

مترجمین:

دکتر سید محمدحسین قادریان

عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

زهرا رستمی‌فر

عضو مرکز تحقیقات بیولوژی مولکولی دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

سرشناسه	: کمیته دائمی بین‌المللی نامگذاری سیتوژنتیک انسانی International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature
عنوان و نام پدیدآور	: ISCN سیستم بین‌المللی نامگذاری سیتوژنتیک کروموزوم‌های انسانی ۲۰۱۳/تهیه‌کننده کمیته دائمی بین‌المللی نامگذاری سیتوژنتیک انسانی؛ [ویراستاران لیزا جی. شافر، جین مک‌گوان جردن، مایکل شمید؛ مترجمین محمدحسین قادریان، زهرا رستمی فرد]. تهران: انتشارات یاررس، آتارسبحان ۱۳۹۴.
مشخصات نشر	: ۱۵۰ ص. مصور، جدول، نمودار.
مشخصات ظاهری	: ۵-2-978-600-95140-5
شابک	: فیبا
وضعیت فهرست نویسی	: عنوان اصلی: ISCN 2013 : an international system for human cytogenetic nomenclature (2015)
پادداشت	: کتاب حاضر تحت عنوان "سیستم بین‌المللی نامگذاری سیتوژنتیک انسانی: ISCN ۲۰۱۳" با ترجمه مهنا مفاهری، با همکاری حسن عشوری توسط جامعه‌نگر در همین سال فیبا گرفته است.
پادداشت	: سیستم بین‌المللی نامگذاری سیتوژنتیک انسانی: ISCN ۲۰۱۳.
عنوان دیگر	: یاخسته‌شناسی ژنتیک انسانی - اصطلاح‌ها و تعبیرها
موضوع	: شفر، لیزا جی.، ویراستار Lisa G Shaffer
شناسه افزوده	: مک‌گوان-جردن، جین، ویراستار McGowan-Jordan, Jean
شناسه افزوده	: اسمیت، میخائیل، ۱۹۴۸ - م.، ویراستار Michael Schmid, M.
شناسه افزوده	: قادریان، سیدمحمدحسین، ۱۳۴۶ - مترجم
شناسه افزوده	: رستمی فرد، زهرا، ۱۳۵۸ - مترجم
ردبندی ک. ر. ه	: ۱۳۹۴ الف ک ۸ س ۴۳۱/۹ HQ
ردبندی دیوینی	: ۶۱۱/۰۱۸۱۶
شماره کتابشناسی مل	: ۶۱۱/۰۱۸۱۶

نام کتاب:	: ISCN سیستم بین‌المللی نامگذاری سیتوژنتیک کروموزوم‌های انسانی ۲۰۱۳
مترجمین:	: دکتر سید محمدحسین قادریان، زهرا رستمی فرد
ناشر:	: انتشارات یاررس (با همکاری انتشارات آتارسبحان)
صفحه‌آرایی:	: محمد ایمانی
نوبت و سال چاپ:	: اول / ۱۳۹۴
تیراژ:	: ۱۵۰ نسخه
چاپ:	: سبحان
قیمت:	: ۱۱۸۰۰ تومان
شابک:	: ۹۷۸-۶۰۰-۹۵۱۴۰-۵-۲

www.asaresobhan.com
mail:Info@asaresobhan.com
asaresobhan2000@yahoo.com

تمامی حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر محفوظ
می‌باشد.

مرکز پخش: انتشارات آتارسبحان و یاررس

تهران: میدان انقلاب، خیابان انقلاب، نرسیده به خیابان ۱۲
فروردین، ساختمان ولی عصر (عج) پلاک ۱۳۱۴، طبقه دوم
تلفن: ۶۶۹۷۱۱۱۲ - ۶۶۹۷۱۰۴۰ - ۶۶۴۹۳۷۹۶

فروشگاه

تهران: میدان انقلاب، خیابان انقلاب، روبروی دبیرخانه دانشگاه
تهران، پاساژ کتابسرای اندیشه، کتابفروشی آتارسبحان

تلفن: ۶۶۴۱۸۱۹۲

خواننده گرامی سلام

از این که به جای کی‌برداری از این کتاب، آن را خریداری نموده‌اید و باعث ضرر و زیان نویسنده کتاب و انتشارات مربوطه نشده‌اید، از شما سپاسگزاریم.
لطفاً پیغام ما را به کسانی که از کتاب کی‌برداری می‌کنند برسانید: کی‌برداری از کتابی که با زحمت فراوان تهیه شده و با هزینه زیاد به چاپ رسیده است، موجب
ضرر و زیان نویسنده و انتشارات مربوطه می‌شود.
همچنین، دریافت هزینه کتاب حق شرعی و قانونی نویسنده کتاب و انتشارات آن می‌باشد که حق فردی که یک دستگاه چاپ و تکثیر خریده است و اکنون از
طریق آن سود می‌برد.
و در ضمن، با کی کردن کتاب باعث می‌شوند ناشر و مولف زیان ببینند و حتی باعث ورشکستگی شود. در نتیجه دیگر کتابی ترجمه، تالیف و تولید نخواهد شد!
امیدوارم موفق باشید - انتشارات آتارسبحان

پیشگفتار

سال‌ها دانشمندان و محققین به دنبال رمزگشایی از علت بیماری‌های مادرزادی و ناهنجاری‌های مرتبط با آنها بوده‌اند، در این میان علم ژنتیک با فعالیت‌های علمی و برداشت‌های تئوریک گریگور مندل در اواسط سال‌های ۱۸۰۰ میلادی پا به عرصه وجود نهاد، تا سال ۱۸۹۰ کارهای مندل به‌طور کامل مورد استفاده قرار نگرفت. تا اینکه ویلیام باتسن کلمه ژنتیک (Genetics) را در سال ۱۹۰۵ به عنوان این رشته نام‌گذاری نمود و در سال ۱۹۰۶ این نام‌گذاری رسماً در سومین کنفرانس هیبریداسیون، گیاهان در لندن، در خصوص توصیف بیماری‌های توارثی مورد قبول قرار گرفت.

وجود پیشرفت‌های فرازون بر شاخه‌های علم ژنتیک، خصوصاً در زمینه سیتوژنتیک پزشکی موجب تلاش برای به وجود آوردن یک روش نام‌گذاری واحد گردید که توسط آن بتوان بین آزمایشگاه‌های مختلف، محققین و پژوهشگران هماهنگی ایجاد نمود. و یک نامه مشترک جهت گزارش و تجزیه و تحلیل ناهنجاری‌های کروموزومی استفاده نمود. ماحصل این سند، «تور» مل بین‌المللی نام‌گذاری سیتوژنتیک کروموزوم‌های انسانی «ISCN» می باشد که ترجمه آخرین ویرایش آن را اختیار شما قرار گرفته است.

در اینجا جا دارد که از تمامی عزیزانی که با نهایت بزرگواری، وقت گران‌بهای خود را در اختیار ما قرار دادند تا این مجموعه شایسته علاقه‌مندان و دانش‌پژوهان باشد، تشکر و قدردانی نمایم. تلاش نویسندگان، ارائه مجموعه‌ای مفید و قابل استفاده بوده است و امید است که به این وسیله گامی در جهت ابقاء سطح علمی دانشجویان و پژوهشگران برداشته باشیم. به این منظور پذیرای هرگونه انتقاد، راهنمایی و اصلاحات از سوی اساتید فن و خوانندگان گرامی هستیم.

دکتر سید محمد حسین قادیان

زهرار سی‌فر

فهرست مطالب

۶۳	فصل ۹: بازآرایی‌های ساختاری کروموزوم	۵	فصل ۱: تاریخچه
۶۳	(۱-۹) اصول کلی	۵	(۱-۱) ۱۹۵۶ تا ۱۹۸۴
۶۴	(۲-۹) خصوصیات بازآرایی‌های ساختاری	۸	(۲-۱) ۱۹۸۵-۱۹۹۵
۸۸	(۳-۹) نسخه‌های چندگانه از کروموزوم‌های بازآرایی شده	۸	(۳-۱) ۱۹۹۶-۲۰۰۴
۹۰	فصل ۱۰: شکست کروموزومی	۹	(۴-۱) ۲۰۰۵-۲۰۰۹
۹۰	(۱-۱۰) انحرافات کروماتیدی	۱۰	(۵-۱) ۲۰۱۰-۲۰۱۳
۹۱	(۲-۱۰) انحرافات کروموزومی	۱۱	فصل ۲: کروموزوم‌های نرمال
۹۳	(۳-۱۰) طبقه‌بندی انحرافات	۱۱	(۱-۲) مقدمه
۹۴	فصل ۱۱: نتوپلازی	۱۱	(۲-۲) مورفولوژی و تعداد کروموزوم‌ها
۹۳	(۱-۱۱) کلون‌ها و تکامل کلونال	۱۴	(۳-۲) اصطلاحات مربوط به نواحی کروموزوم
۱۰۱	(۲-۱۱) تعداد متوسط	۱۷	(۴-۲) نواریندی یا قدرت تفکیک بالا
۱۰۲	(۳-۱۱) کاربوتایپ بنیادین	۲۰	(۵-۲) اساس مولکولی نواریندی
۱۰۵	فصل ۱۲: کروموزوم‌های میوزی	۳۶	فصل ۳: فهرست علامت‌ها و اختصارات
۱۰۵	(۱-۱۲) واژه شناسی	۴۱	فصل ۴: عنوان کاربوتایپ
۱۱۳	فصل ۱۳: دورگ‌سازی درجا	۴۱	(۱-۴) اصول کلی
۱۱۳	(۱-۱۳) مقدمه	۴۴	(۲-۴) تعیین نقاط شکست
۱۱۳	(۲-۱۳) دورگ‌سازی درجای پروفازی / متافازی ish	۴۵	(۳-۴) تعیین انحرافات ساختاری کروموزوم به وسیله نقاط شکست
۱۱۹	(۳-۱۳) استفاده از enh و dim	۴۵	ترکیب نوارها
۱۲۰	(۴-۱۳) دورگ‌سازی درجای هسته‌ای / ایتروفازی (nuc ish)	۴۸	(۴-۴) کروموزوم‌های اشتقاقی
۱۲۰	(۵-۱۳) دورگ‌سازی درجا بر روی فیبرهای DNA / کروماتین	۴۹	(۵-۴) کروموزوم‌های نو ترکیب
۱۲۷	گسترده (۱-۱۳)	۵۲	فصل ۵: عدم قطعیت در کروموزوم‌ها و یا تعیین نوارها
۱۲۷	(۵-۱۳) دورگ‌سازی درجای معکوس	۵۲	(۱-۵) شناسایی موارد مشکوک
۱۲۸	(۶-۱۳) دورگ‌سازی ژنی متافازی	۵۲	(۲-۵) عدم قطعیت در تعیین محل نقطه شکست یا شماره
۱۲۹	(۷-۱۳) رنگ آمیزی رنگ کروموزوم	۵۲	کروموزومی
۱۲۹	(۸-۱۳) رنگ آمیزی نسبی کروماتین	۵۳	(۳-۵) تفسیر بدیل
۱۳۰	فصل ۱۴: ریزآرایه	۵۳	(۴-۵) کاربوتایپ ناقص
۱۳۰	(۱-۱۴) مقدمه	۵۵	فصل ۶: ترتیب ناهنجاری‌های کروموزومی در کاربوتایپ
۱۳۱	(۲-۱۴) مثال‌هایی از نام‌گذاری ریزآرایه	۵۷	فصل ۷: ویژگی‌های کروموزومی متغیر نرمال
۱۳۹	فصل ۱۵: سندرم‌های مختص به ناحیه	۵۷	(۱-۷) تنوعات در قطعات هتروکروماتینی، ساقه‌های ماهواره‌ها و
۱۳۹	(۱-۱۵) مقدمه	۵۸	ماهواره‌ها
۱۳۹	(۲-۱۵) مثال‌های نام‌گذاری RSA برای تعیین تعداد کپی‌ها	۵۸	(۲-۷) نقاط شکسته
۱۴۰	(۳-۱۵) مثال‌های نام‌گذاری RSA برای جابه‌جایی‌های نرمال یا	۵۹	فصل ۸: ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم
۱۴۰	زن‌های اتصالی	۵۹	(۱-۸) اصول کلی
۱۴۱	فصل ۱۶: ضمیمه	۶۰	(۲-۸) ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی
۱۴۷	Appendix	۶۱	(۳-۸) ناهنجاری‌های کروموزوم‌های اتوزومی
		۶۲	(۴-۸) دی زومی تک والدی