

ترجمه کامل

ژنتیک پزشکی امری

دکتر نظر:

دکتر جانات مهدیه

دانشیار مرکز تحقیقات ژنتیک

مرکز آموزشی تحقیقاتی و درمانی قلب و عروق شهید باایی دانشگاه علوم پزشکی ایران

ترجمه:

عاصمه ذبیح‌زاد

دانشجوی دکتری ژنتیک و نیکولی

مریم خالصی

دکتری ژنتیک پزشکی

دکتر نجات مهدیه

دانشیار مرکز تحقیقات ژنتیک

لیلا امراهی

دانشجوی دکتری ژنتیک پزشکی

مدیریت تدوین:

آزاد مهدیه



انتشارات برای فردا

۶۶۹۵۲۶۴۱-۲

نام کتاب: ترجمه کامل ژنتیک پزشکی امری

زیر نظر: دکتر نجات مهدیه

ترجمه: دکتر نجات مهدیه - عاطفه شیرکوند - لیلا امراهی - مریم خالصی

ناشر: برای فردا

نوبت چاپ: او (تاسیس ۱۳۹۷)

لیتوگراف: شبنم

چاپ: کوروش

صحافی: بهاری

شمارگان: ۵۰۰

قیمت: ۵۶۰۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۰۵-۵

نشانی: تهران - میدان انقلاب - خ کارتر جنوبی - خ بافی نژاد شرقی - پلاک ۱۹۷ - واحد ۷ - تلفن: ۶۶۹۵۲۶۴۱-۲

سرسنانه

: ترن پنی، پیتر دی.

Turnpenny, Peter D

عنوان و نام پدیدآور

: ترجمه کامل ژنتیک پزشکی امری / [پیتر دی. ترن پنی، شان الارد]؛ زیر نظر نجات مهدیه؛

ترجمه نجات مهدیه ... [و دیگران]؛ مدیریت تدوین: مهدیه.

: تهران: برای فردا، ۱۳۹۷.

مشخصات نشر

۶۲۴ ص: مصور، جدول.

مشخصات ظاهری

: ۹۷۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۰۵-۵. ۹۷۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۰۵-۵

شابک

: فیپا

وضعیت فهرست نویسی

: Emerv's elements of medical genetics, 15th. Ed, c2017. عنوان اصلی:

یادداشت

: ترجمه نجات مهدیه، عاطفه شیرکوند، لیلا امراهی، مریم خالصی.

یادداشت

: کتاب حاضر نخستین بار تحت عنوان «اصول ژنتیک پزشکی امری» با ترجمه بهار ساورز،

یادداشت

مریم علیزاده صدیق توسط انتشارات کب در سال ۱۳۹۲ منتشر شده است.

: واژه نامه.

یادداشت

: نمایه.

یادداشت

: اصول ژنتیک پزشکی امری.

عنوان دیگر

: ژنتیک پزشکی

موضوع

Medical genetics :

موضوع

: الارد، شان.

شناسه افزوده

Ellard, Sian :

شناسه افزوده

: مهدیه، نجاتف ۱۳۵۴- مترجم

شناسه افزوده

: مهدیه، آزاد، ۱۳۶۲-

شناسه افزوده

RB ۱۵۵ / ۴ / ۱۳۹۷ الف ۶

رده بندی کنگره

: ۶۱۶/۰۴۲

رده بندی دیویی

: ۵۲۳۷۷۳۹

شماره کتابشناسی

به نام آن که جان را فکرت آموخت

برای دیدن بسیاری از آنها،

و فهمیدن بعضی حرف‌ها،

از نگرستن و اندیشیدن کاری ساخته نیست.

باید از آن جا که نشسته‌ایم،

برخیزیم،

قرارگاهمان را در جهان عوض کنیم.

دکتر علی شریعتی

دفترهای خاکستری ص ۷۳

فهرست

فصل ۱ تاریخچه و تأثیر ژنتیک در پزشکی	۱۱
فصل ۲ اساس سلول و مولکولی وراثت	۲۱
فصل ۳ کروموزومها، تقسیم سلولی	۴۳
فصل ۴ یافتن دلایل بیماریهای مونوژنیک از طریق شناسایی ژنهای عامل بیماری	۶۷
فصل ۵ تکنیکهای آزمایشگاهی مبتنی بر تشخیص بیماریهای مونوژنیک	۷۹
فصل ۶ الگوهای توارث	۹۹
فصل ۷ جمعیت و ژنتیک محاسباتی	۱۲۱
فصل ۸ محاسبه خطر	۱۳۷
فصل ۹ ژنتیک تکوینی	۱۴۹
فصل ۱۰ بیماریهای شایع، بیماریهای پلی ژنیک و چند عاملی	۱۸۵
فصل ۱۱ غربالگری بیماریهای ژنتیکی	۲۰۵
فصل ۱۲ هموگلوبین و هموگلوبینوپاتی	۲۱۹
فصل ۱۳ ژنتیک ایمنی	۲۳۳
فصل ۱۴ ژنتیک سرطان	۲۵۳
فصل ۱۵ فارماکوژنتیک، پزشکی شخصی و درمان بیماری ژنتیکی	۲۸۷
فصل ۱۶ ناهنجاریهای مادرزادی، سندرمهای دیسمورفیک و ناتوانی یادگیری	۳۱۱
فصل ۱۷ بیماریهای کروموزومی	۳۳۹
فصل ۱۸ نقایص مادرزادی متابولیسم	۳۶۵

فصل ۱۹ بیماری‌های مونوژنیک شایع.....	۳۹۳
فصل ۲۰ ژنتیک تولیدمثل و آزمایشات پیش از تولد.....	۴۴۳
فصل ۲۱ مشاوره ژنتیک.....	۴۶۳
فصل ۲۲ مباحث قانونی و اخلاقی در ژنتیک پزشکی.....	۴۷۳
واژه‌نامه.....	۴۸۹

www.ketab.ir

خواندن انسان را کامل؛ کنفرانس آماده؛ و نوشتن او را دقیق می‌سازد."

فرانسیس بیکن (۱۶۲۶-۱۵۶۱)

بیش از پنج سال از آن ریزش روزرسانی اصول ژنتیک پزشکی امری گذشته است و به نظر می‌رسد که نوشتن ویرایش جدید، رزگتر و دشوارتر از همیشه بوده است. در ویرایش جدید، درباره نسل جدید تکنولوژی توالی‌یابی و تأثیر آن بر حل مسائل تشخیصی طولانی مدت، به ویژه در حیطه پژوهش اشاره کرده‌ایم. در حال حاضر، تنها در طی همین چند سال، به دانشمندان و بیوانفورماتیک دانان بسیار بدهکاریم زیرا از تکنولوژی برای برآورد و خانواده‌های مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی استفاده می‌کنند؛ در نتیجه‌ی استفاده از این تکنیک، نسبت ژن برای بیمارهای نادر به صورت روتین افزایش یافته و در حال حاضر به طور معمول برای فنوتیپ‌های مخلاف درخواست پل می‌دهیم- هم برای بیماری‌های درگیر در مسیر RAS-MAPK و هم در بیماری‌های توارش جسمی و هر چیز دیگری که ۲۰ تا ۲۰۰ ژن را در بر می‌گیرد. بنابراین توالی‌یابی نسل جدید در حال حاضر ابزار بالینی و خدماتی است که دارای تشخیص بالایی می‌باشد و اغلب قیمت آن مناسب است. به عبارتی دیگر، هزینه آن خیلی بیشتر از هزینه آزمایش یک ژن در گذشته نیست. توالی‌یابی اگزوم کس یا رنوم کامل موجب ایجاد حجم زیادی از بحث‌های اخلاقی درون و بیرون حرفه‌ای در مورد اینکه با یافته‌های ژنیه یا اتفاقی که دارای پیامدهای سلامت هستند "چه باید کرد" را ایجاد کرده است. اروپا و امریکا به مالی همیشه در دیدگاه‌ها و عملکردهای خود در این موضوعات پیچیده هم نظر نیستند، بنابراین هائو همچنان مورد بحث قرار خواهد گرفت و ادامه دارند. برای این پیشرفت‌ها، کاربردهای آزمایشات و غربالگری قبل از تولد غیر تهاجمی و همچنین، انتقال هسته سلول با استفاده از میتوکندری اهدایی (برای درمان برخی خانواده‌های مبتلا به بیماری‌های میتوکندریایی) که به سرعت در حال پیشرفت هستند می‌تواند افزوده شود. پیشرفت در استفاده از فن‌آوری‌های ژنتیک برای تولید مثل کمکی معمولاً موجب ایجاد بحث و جدل‌های سرسختانه و دیدگاه‌های غالباً قطبی شده در برابر سایر رسانه‌های می‌شود.

همانطور که بیان شد جدیدترین پیشرفت، استفاده از فن‌آوری ویرایش ژن یا CRISPR در درمان بیماری‌های ژنتیکی است. همراه با رویکردهای جدید دیگر، انتظار بیشتری نسبت به قبل وجود دارد که خانواده‌های مبتلا به بیماری‌های ژنتیک، از استراتژی‌های درمانی که به طور قاطعانه به کار برده

می‌شوند بهره ببرند. برخی تغییرات عمده را برای به روزرسانی در این ویرایش انجام داده‌ایم. فصل‌ها را به قالبی که معتقدیم منطقی‌تر و مناسب‌تر است مجدد نامگذاری کردیم و به طور مکرر به استفاده از فن‌آوری‌های جدید اشاره و مطالب بالینی جدید زیادی را برای گسترش آن به عنوان یک متن پایه اضافه کرده‌ایم. همانند قبل، امیدواریم که این ویرایش برای دانشجویان مقطع کارشناسی و تحصیلات تکمیلی هر دو مفید باشد و در زمان مواجهه با رموز ژنتیک پزشکی به جای غرق شدن، شنا کنند.

پیتر تورنپنی^۱ و سیان ایلارد^۲