

کمک کن ژنتیک را بفهمم

دکتر مسعود هوشمند

آزمایشگاه ژنتیک



دکتر مسعود هوشمند

زمستان ۱۳۹۱

سرشناسه	:	هوشمند، مسعود، ۱۳۴۰ -
عنوان و نام پدیدآور	:	کمک کن ژنتیک را بفهمم / نویسنده : مسعود هوشمند ، لادن یاری.
مشخصات نشر	:	تهران: اندیشه معاصر، ۱۳۹۱.
مشخصات ظاهری	:	۱۱۶ ص: مصور (رنگی).
شابک	:	978-600-5996-17-3
وضعیت فهرست‌نویسی	:	فیا
یادداشت	:	کتابنامه.
موضوع	:	ژنتیک
شناسه افزوده	:	یاری، لادن، ۱۳۵۹ -
رده بندی کنگره	:	QH ۴۳۰/۴۲ ی ۸۱۳۹۱
رده بندی دیویی	:	۵/۵۷۶
شماره کتابشناسی ملی	:	



عنوان: کمک کن ژنتیک را بفهمم
 مترجمان: مسعود هوشمند و لادن یاری
 نوبت چاپ: اول، زمستان ۱۳۹۱
 طراح و گرافیسٹ: رضا رامتین نیا
 ویراستار: کسری اصفهانی
 صفحه‌آرا: اعظم‌السادات علوی
 لیتوگرافی، چاپ و صحافی: چاپ معاصر
 تیراژ: ۱۰۰۰ نسخه
 شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۵۹۹۶-۱۷-۳
 قیمت: ۱۵۰۰۰ ریال

نشانی: کیلومتر ۱۷ جاده مخصوص کرج، خیابان داروپخش، خیابان ششم، پلاک ۲۱

تلفن: ۴۴۹۸۰۷۲۷

حق چاپ محفوظ است

فهرست مطالب

فصل اول - سلول‌ها و ژنوم	۹
سلول چیست؟	۱۰
DNA چیست؟	۱۴
ژنوم میتوکندری چیست؟	۱۶
ژن چیست؟	۱۷
کروموزوم چیست؟	۱۸
هر انسان واجد چه میزان کروموزوم است؟	۲۰
فصل دوم - چگونگی عملکرد ژن‌ها	۲۱
پروتئین چیست و عملکردش چیست؟	۲۲
چگونه ژن‌ها تولید پروتئین‌ها را هدایت می‌کنند؟	۲۶
آیا امکان روشن و خاموش شدن ژن‌ها در سلول وجود دارد؟	۲۸
چگونه سلول‌ها تقسیم می‌شوند؟	۲۹
چگونه ژن‌ها از عهده کنترل رشد و تقسیم سلول‌ها برمی‌آیند؟	۳۰
چگونه متخصصان ژنتیک محل یک ژن را در ژنوم مشخص می‌کنند؟	۳۳
جایگاه مولکولی	۳۵
خانواده ژنی چیست؟	۳۶
فصل سوم - جهش‌ها و سلامت	۳۷
جهش ژنی چیست و چگونه یک جهش به وقوع می‌پیوندد؟	۳۸
چگونه جهش‌های ژنی بر سلامت و رشد تأثیر می‌گذارند؟	۴۰
آیا همگی جهش‌های ژنی بر سلامت و رشد انسان اثر می‌گذارند؟	۴۱
امکان رخ دادن چه نوع جهش‌های ژنی وجود دارد؟	۴۲
آیا تغییر در تعداد ژن‌ها می‌تواند بر سلامت و رشد انسان اثر بگذارد؟	۴۷
آیا تغییر در تعداد کروموزوم‌ها می‌تواند بر سلامت و رشد انسان اثر بگذارد؟	۴۸
آیا تغییر در ساختار کروموزوم‌ها می‌تواند بر سلامت و رشد انسان اثر بگذارد؟	۵۳
آیا تغییر در ژنوم میتوکندری می‌تواند بر سلامت و رشد انسان اثر بگذارد؟	۵۹
اختلالات پیچیده یا مولتی فاکتوریال (چند عاملی) چگونه اختلالاتی هستند؟	۶۰
چه اطلاعاتی درباره شرایط ژنتیکی از لحاظ آماری قابل بررسی‌اند؟	۶۱
چگونه شرایط ژنتیکی و ژن‌ها نامگذاری می‌شوند؟	۶۳
فصل چهارم - وراثت اختلالات ژنتیکی	۶۵
مفهوم اینکه به نظر می‌رسد خانواده من به یک بیماری گرفتارند، چیست؟	۶۶
چرا دانستن سوابق بالینی خانواده من بسیار با اهمیت دارد؟	۶۸
منظور از اینکه اختلالات ژنتیکی به طرق مختلف به ارث می‌رسند چیست؟	۷۰
اگر خانواده من مبتلا به یک بیماری باشند، احتمال مبتلا شدن فرزندان من چقدر خواهد بود؟	۷۶
معنای کاهش نفوذ و بروز متغیر چیست؟	۷۸
منظور متخصص ژنتیک از انتظار وقوع (Anticipation) چیست؟	۷۹
اثار انگشت ژنتیکی (genomic imprinting) و دیزومی تک والدی (uniparental disomy) چیست؟	۸۰
آیا اختلالات کروموزومی به ارث می‌رسند؟	۸۲
چرا برخی از اختلالات ژنتیکی در یک قوم یا نژاد خاص بیشتر رخ می‌دهند؟	۸۳
فصل پنجم - مشاوره ژنتیک	۸۵

۸۶	مشاوره ژنتیک چیست؟
۸۷	چرا ممکن است کسی نیاز به مشاوره ژنتیک داشته باشد؟
۸۸	در مشاوره ژنتیک چه اتفاقاتی می افتد و چه مسائلی مطرح می شود؟
۸۹	چگونه می توانم یک متخصص ژنتیک آشنا به مشکل خود پیدا کنم؟
۹۱	فصل ششم - آزمایش های ژنتیک
۹۲	مفهوم آزمایش ژنتیکی چیست؟
۹۳	انواع آزمایش های ژنتیکی شامل چه مواردی می شوند؟
۹۶	چگونه آزمایش های ژنتیکی انجام می شوند؟
۹۷	مفهوم آزمایش ژنتیکی خویش فرما چیست؟
۹۸	چگونه یک مراجعه کننده می تواند از مفید بودن و قابل اعتماد بودن آزمایشات ژنتیکی اطمینان حاصل کند؟
۱۰۰	چگونه نتایج یک آزمایش ژنتیکی تفسیر می شود؟
۱۰۲	هزینه آزمایشات ژنتیکی به چه میزان است، و زمان لازم برای ارائه نتیجه این آزمایشات چه مدت است؟
۱۰۳	آیا بیمه های درمانی هزینه آزمایشات ژنتیکی را پوشش می دهند؟
۱۰۴	مزایای انجام آزمایشات ژنتیکی چیست؟
۱۰۵	مشکلات و محدودیت های آزمایشات ژنتیکی چیست؟
۱۰۶	مفهوم تبعیض ژنتیکی چیست؟
۱۰۷	چگونه تفاوت جایگاه آزمایشات ژنتیکی از مطالعات بالینی ژنتیکی در یک مطالعه مشخص می شود؟
۱۰۹	فصل هفتم - ژن درمانی
۱۱۰	مفهوم ژن درمانی چیست؟
۱۱۱	چگونه ژن درمانی صورت می گیرد؟
۱۱۳	آیا انجام ژن درمانی بی خطر است؟
۱۱۵	چرا مباحث اخلاقی پیرامون ژن درمانی مطرح هستند؟
۱۱۶	آیا ژن درمانی برای اختلال ژنتیکی که من با آن دست به گریبان هستم هم وجود دارد؟
۱۱۷	فصل هشتم - پروژه ژنوم انسان
۱۱۸	مفهوم ژنوم چیست؟
۱۱۹	پروژه ژنوم انسان چیست و چرا بسیار ارزشمند است؟
۱۲۰	اهداف پروژه ژنوم انسان شامل چه مواردی بوده اند؟
۱۲۱	چگونه پروژه ژنوم انسان انجام گرفت؟
۱۲۲	چگونه برخی مسائل اخلاقی، قانونی و اجتماعی در پروژه ژنوم انسانمد نظر قرار گرفتند؟
۱۲۳	فصل نهم - تحقیقات درباره ژنوم انسان
۱۲۴	گام بعدی در بررسی در زمینه ژنوم انسان چه خواهد بود؟
۱۲۶	چند شکلی تک نوکلئوتیدی (SNP) چیست؟
۱۲۸	مطالعات ژنومی جهان شمول به چه مفهومی هستند؟
۱۲۹	پروژه نقشه کشی بین المللی HapMap چیست؟
۱۳۰	فارماکوژنومیکس به چه معنایی است؟



دکتر مسعود هوشمند در سال ۱۳۴۰ در مشهد بدنیا آمد. پس از گذراندن دوره دیپلم و خدمت سربازی به سوئد رفت و در آنجا مشغول به تحصیل گردید. با اتمام دوره لیسانس در رشته ژنتیک و فوق لیسانس در رشته ژنتیک مولکولی در سال ۱۳۷۸ موفق به اخذ مدرک دکترای در رشته ژنتیک مولکولی پزشکی از دانشگاه گوتنبرگ سوئد گردید.

پس از بازگشت به ایران در پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و زیست فن آوری مشغول به فعالیت شد و کلینیک ژنتیک پژوهشگاه را راه اندازی نمود. هم اکنون عضو هیات علمی بخش ژنتیک پزشکی این پژوهشگاه می باشد.

در سال ۱۳۸۵ آزمایشگاه ژنتیک پزشکی مرکز سماریهای خاص را فعال نمود و سیستم تشخیص حدود ۳۰۰ بیماری ژنتیکی نادر را راه اندازی نمود که تا کنون به فعالیت و خدمت رسانی به بیماران مشغول می باشد.

در سال ۱۳۸۷ با همکاری جمعی از دوستان و همکاران پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک اقدام به تاسیس موسسه آموزش عالی نوردانش در شهر میمه اصفهان نمود که هم اکنون در مقطع لیسانس و فوق لیسانس در رشته های مرتبط ژنتیک و بیوتکنولوژی دانشجویی می پذیرد.

سابقه کار در بیمارستان سالگرنسکا سوئد و رادکلیف اینفرمری اکسفورد و لندن هاسپیتال کویت در کارنامه کاری ایشان است.

اگر این کتاب بتواند در گسترش علم ژنتیک در جامعه حتی برای
تعداد معدودی اثرگذار باشد ما به هدف خود رسیده‌ایم.

مسعود هوشمند