

اصول وراثت و نواقص ژنتیکی

مؤلف :

دکتر قاسمی

www.ketab.ir

QH	تاوتلی، سارا، ۱۳۶۵-
۴۳۰	اصول وراثت و نواقص ژنتیکی / سارا تاوتلی.
۶ الف ۲ ت /	همدان: انتشارات مصفاى الوند، ۱۳۹۵.
۱۳۹۵	۱۶۸ ص. مصور: جدول. نمودار.
	شابک: ۳-۲۳-۶۱۳۷-۹۶۴-۹۷۸
	۱. ژنتیک ۲. وراثت.
	رده دیویی ۵۷۵/۱

عنوان:	اصول وراثت و نواقص ژنتیکی
مؤلف:	سارا تاوتلی
ویراستار علمی:	زهرا آذرنی
ناشر:	انتشارات مصفاى الوند
مدیر مرکز نشر:	محمدجواد بداهه
چاپخانه:	روشن
صفحه و قطع:	۱۶۸- وزیرى
نوبت چاپ:	اول
تیراژ:	۲۰۰
قیمت:	۹۰۰۰۰ ریال
تاریخ انتشار:	۱۳۹۵
شابک:	۳-۲۳-۶۱۳۷-۹۶۴-۹۷۸

کلیه حقوق برای انتشارات مصفاى الوند محفوظ است

مراکز فروش در همدان:

۱. خیابان مهدیه روبروی خانه معلم- انتشارات دانشجو

نماینده گی فروش در تهران: ۲. موسسه کتابیران ، میدان انقلاب ، خیابان لبافی نژاد غربی (بعد از چهار راه کارگر جنوبی) ،

بعد از فروشگاه شيلات، پلاک ۲۳۷ تلفن: ۶۶۴۲۳۴۱۶-۶۶۹۲۶۶۸۷

۳. نوپردازان ، میدان انقلاب، خیابان لبافی نژاد ، بین ۱۲ فروردین و اردیبهشت، پلاک ۲۰۶ تلفن: ۶۶۴۹۴۴۰۹-۶۶۴۱۱۱۷۳

به نام خالق زیبایی‌ها

پیشگفتار

حمد و سپاس خداوند بخشنده را که بار دیگر توفیق را رفیقِ راهمان نمود تا کتابی دیگر را به دوستداران علم و ادب و علاقمندان دانش ژنتیک پزشکی تقدیم نماییم. هم‌اکنون پیشرفت‌های چشمگیر و توسعه‌ی روزافزون علوم در تمامی زمینه‌ها به‌خصوص دانش پزشکی، باعث شده است تا این شاخه از علم به بخش‌های مختلفی تقسیم شود. یکی از مهمترین موضوعات مطرح شده در این حوزه از علم، دانش ژنتیک است که نقش آن به‌خصوص در پیشگیری از بیماری‌های ژنتیکی و ممانعت از وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی پرواضح و مبهر می‌باشد. بدیهی است آگاهی از موارد فوق در پیشگیری از تولد نوزادان معلول و دچار نقص ژنتیکی نقش بسزایی خواهد داشت. در این زمینه دانشمندان حوزه‌ی ژنتیک پزشکی و زیست‌شناسان در خط مقدم بررسی‌های صورت گرفته پیرامون تنوع و وراثت انسانی قرار دارند. زمینه نیز از پیشرفت سریع زیست‌شناسی سلولی، مولکولی و بیوشیمی بهره‌مند می‌شوند. به‌ویژه آنکه در دهه‌ی آخر قرن بیستم و شروع قرن بیستم و یکم شاهد آغاز پروژه‌ی ژنوم انسانی (Human Genome Project) بوده است که رویکردی نوین در جهت تعریف کامل محتوای ژنوم انسانی یا به عبارت ساده‌تر مجموعه اطلاعات ژنتیکی گونه‌های انسانی است که در هر سلول هسته‌دار در حال کشف می‌باشد. همگام با کلیه قواعد زیست‌شناسی مدرن، پروژه‌ی ژنوم انسانی از طریق تبیین دیدگاه‌های مطرح شده در ارتباط با بسیاری از بیماری‌ها، پیشرفت روزافزون کامل ابزارهای تشخیصی، اقدامات پیشگیرانه و روش‌های درمانی موثرتر، تحولی شگرف را در حوزه ژنتیک پزشکی و پزشکی فراهم نموده است. بررسی توالی DNA به نوبه خود، باعث شناسایی تمام ژن‌های انسانی می‌شود و در نتیجه تمییز جگه‌نگاری ژنرات این ژن‌ها و سهم آن در سلامت و بیماری را میسر می‌نماید.

علی‌رغم اهمیت این دانش جدید متأسفانه تعداد کتب فارسی که بتواند مورد استفاده دانشجویان رشته‌های مختلف و علاقمندان قرار گیرد، بسیار محدود است. از اهداف مهم این کتاب ارائه‌ی مفهوم صحیح و کاربردی ژنتیک و شرح ساده‌ی عوامل موثر بر آن می‌باشد. علاوه بر دلایل وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی، علائم و شیوه‌های درمان و تعدیل اثرات آن نیز پرداخته شده است. معمولاً اسامی لاتین و معادل اصطلاحات انگلیسی به‌صورت زیرنویس آورده می‌شود، اما در کتاب پیش‌رو، همراه با معادل فارسی ذکر شده است. به عقیده‌ی نگارنده این روش باعث گسستگی رشته‌ی کلام نمی‌شود و خواننده می‌تواند با استفاده از کلمات لاتین به‌راستایی عمده‌ی سنی شده است که کلمات، اصطلاحات و توضیحات آنها به زبان فارسی برگردانده شود. در مورد کلمات لاتین گویا است و معادل فارسی وجود نداشته، از ترجمه‌ی آنها صرف‌نظر شده است.

باوجود دقت بکار گرفته شده در زمینه‌ی نگارش و ویرایش، این کتاب می‌تواند دارای نواقصی باشد که از دیدنگارندگان پنهان مانده است. نظریات و انتقادات خوانندگان و پژوهندگان باعث دلگرمی اینجانبان و رفع آنها خواهد بود.

فهرست مطالب

عنوان

صفحه

فصل اول: کروموزوم و وراثت

۱	 ساختار شیمیایی مادهی ژنتیک و همانندسازی
۵	 کروموزوم (Chromosome)
۸	 یوکریتین ر هتروکروماتین
۸	 چرخه سلولی
۹	 چرخه سلول در رکاره تنها
۹	 چرخه سلولی در یوکاریوتها
۹	 اینترفاز
۱۰	 مرحله G1
۱۰	 مرحله سنتز S
۱۰	 مرحله G2
۱۰	 نقش سایکلینها و CDKs
۱۱	 بررسی عملکرد پروتئینهای سایکلین از دیدگاه مولکولی
۱۲	 تقسیم سلولی میتوز (Mitosis)
۱۳	 پروفاز
۱۳	 متافاز
۱۳	 آنافاز

- ١٣.....تلوفاز
- ١٤.....سرطان (Cancer)
- ١٥.....پروتئین های سرکوب کننده تومور
- ١٥.....پروتئین رتینوبلاستوما (Rb)
- ١٥.....پروتئین p53
- ١٦.....پروتئینهای نوروفیریلین (NF)
- ١٦.....مسیر خارجی مرگ سلولی
- ١٧.....مسیر داخلی مرگ سلولی
- ١٧.....برخی عوامل دخیل در دمو
- ١٨.....تقسیم سلولی میوز (Meiosis)
- ١٨.....مرحله لپتوتن
- ١٩.....مرحله زیگوتن
- ١٩.....مرحله پاکتین
- ١٩.....مرحله دیپلوتن
- ١٩.....مرحله دیاکینز
- ٢٠.....متافاز I
- ٢٠.....آنافاز I
- ٢١.....تلوفاز I
- ٢١.....پروفاز II
- ٢١.....متافاز II

آنافاز II ۲۱

تلفاز II ۲۱

تولید سلولهای جنسی (Gametogenesis) ۲۲

رحیم (Uterus) ۲۵

لقاح (Fertilisation) ۲۶

دو قلوه‌ای همسان و غیرهمسان ۲۷

فصل دوم: الگوهای وراثت و جهش

قوانین مندل ۲۹

رابطه غالب و مغلوبی - آمیزش پیبریدی و دی هیبریدی ۳۲

اپستازی (Epistasis) ۳۳

گروههای خونی ۳۴

وراثت گروه خونی ۳۶

تعیین مثبت بودن یا منفی بودن گروه های خونی ۳۶

مکانیسم امراض همولیتیک Rh ۳۸

انتقال خون ۳۹

جهش (Mutation) ۴۰

جهشهای خودبه‌خودی ۴۰

مکانیسم مولکولی جهش ۴۲

تشخیص جهش در انسان ۴۳

- عوامل جهشزا..... ۴۳
- پرتوهای جهشزا..... ۴۳
- مواد شیمیایی جهشزا..... ۴۴

فصل سوم: سندرم و انواع توارث

- نشانگان یا سندرم (Syndrome)..... ۴۶
- ناهنجاریها در تعداد کروموزومها..... ۴۶
- یوپلوئید..... ۴۷
- دیپلوئید..... ۴۷
- پلی پلوئید..... ۴۷
- آنوپلوئیدی..... ۴۷
- ناهنجاریهای کروموزومهای جنسی..... ۴۸
- توارث ژنهای وابسته به جنس..... ۴۸
- توارث ژنهای مغلوب وابسته بهجنس..... ۴۹
- سندرم هانتز (Hunter syndrome)..... ۵۱
- نوع A..... ۵۲
- نوع B..... ۵۲
- علائم در سندرم هانتز..... ۵۳
- تشخیص..... ۵۳
- درمان..... ۵۴
- توارث ژنهای غالب وابسته بهجنس..... ۵۵

۵۶.....(Self-Influenced traits) صفات متأثر از جنس

۵۶.....(Sex-Limited genes) ژنهای محدود به جنس

فصل چهارم: وراثت ژنهای اتوزومال و مغلوب

۵۸.....توارث ژنهای اتوزومال یا غیروابسته به جنس

۵۸.....تالاسمی

۵۹.....تالاسمی مینور

۶۰.....تالاسمی ماژور

۶۰.....کم خونی وابسته به ژنهای قرمز داسی شکل (Sickle cell anemia)

۶۲.....سندرم داون (Down syndrome)

۶۴.....انواع سندرم داون

۶۵.....سندرم فریاد گربه (Lejeune's syndrome)

۶۷.....سندرم ادوارد یا تریزومی ۱۸ (Edwards syndrome)

۶۸.....نشانه‌های تریزومی ۱۸

۶۹.....تریزومی شماره ۱۳ (XY+13) یا (XX+13)

۷۰.....علائم

۷۱.....درمان

۷۲.....سندرم آنجلمن (Angelman syndrome)

۷۴.....سندرم تومور ویلمز (Nephroblastoma)

۷۶.....روش‌های درمانی

- ۷۶..... سندرم آلبینیسم یا زالی (Albinism)
- ۷۸..... فنیل کتونوری (phenylketonuria)
- ۸۰..... علائم
- ۸۰..... تشخیص
- ۸۱..... آلکاپتونوری (Alkaptonuria)

فصل پنجم: ناهنجاری در توارث کروموزومهای جنسی و اتوزومال غالب

- ۸۴..... کلاین فلتز (Klinefelter syndrome)
- ۸۵..... علائم آن در نوجوانان
- ۸۶..... علائم آن در جوانان
- ۸۶..... درمان سندرم کلاین فلتز
- ۸۷..... سندرم ترنر (Turner Syndrome)
- ۸۹..... درمان
- ۸۹..... سندرم هانتینگتون (Huntington's disease)
- ۹۰..... سندرم مارفان (Marfan syndrome)
- ۹۱..... علائم سندرم مارفان

فصل ششم: جنبه‌های ژنتیکی تکامل

- ۹۳..... شجره‌نامه
- ۹۴..... چند نکته برای حل شجره نامه ها
- ۹۷..... جنبه‌های ژنتیکی تکامل
- ۹۸..... تکامل جنینی و بیماری انسان

۹۸..... مفاهیم زیست شناسی تکامل نوین.....

۱۰۲..... نقش ژنها در تکامل.....

۱۰۵..... مراحل اولیه تکامل، از لقاح تا گاسترولاسیون.....

۱۰۶..... تکامل اولیه در پستانداران، فرایندی تنظیمی میباشد.....

۱۰۶..... تکامل موزاییک.....

۱۰۷..... گاسترولاسیون و اختلالات تکاملی.....

۱۰۸..... نقش ژنها در طی تکامل.....

فصل هفتم: تشخیص قبل از زایمان

۱۱۲..... کاربردهای تشخیص قبل از تولد.....

۱۱۵..... مشاوره ژنتیکی برای تشخیص قبل از تولد.....

۱۱۶..... شیوه های تشخیص قبل از تولد.....

۱۱۹..... آزمایش نهاجمی آمینوستز.....

۱۲۲..... نمونه برداری پرزهای کوریونی.....

۱۲۶..... کوردوستز.....

۱۲۷..... آزمایش های غیر نهاجمی.....

۱۲۸..... استفاده ترکیبی از غربالگری سرم مادر برای آلفافیتوپروتئین و سونوگرافی.....

۱۲۹..... غربالگری سرم مادر (غربالگری سه تایی).....

۱۳۰..... سونوگرافی.....

۱۳۳..... سونوگرافی قبل از تولد برای آنوپلویدی کروموزومی.....

۱۳۴	تعیین جنسیت جنین.....
۱۳۴	فناوریهای جدید جهت تشخیص قبل از تولد.....
۱۳۴	تشخیص ژنتیکی قبل از لانهگزینی.....
۱۳۵	سلولهای جنینی در خون مادر.....
۱۳۶	اثر تشخیصهای قبل از تولد بر پیشگیری و تعدیل علائم بیماریهای ژنتیکی.....

فصل هشتم: مشاوره ژنتیکی

۱۳۸	فرآیند مشاوره ژنتیکی.....
۱۳۹	نقش مشاوران ژنتیک.....
۱۳۹	پیشگیری از بروز مجدد در خانواده.....
۱۴۱	جنبه های روان شناختی.....
۱۴۱	سازمانهای حمایتی.....
۱۴۳	منابع.....