

مرور جامع ژنتیک انسانی

تألیف و گردآوری

حسین عثمانی

کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی، دانشگاه بقیه الله

با نظارت

دکتر احسان فراشاهی یزد

هیأت علمی گروه ژنتیک، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد



ناشر شایسته تقدیر (۱۳۹۴)
 ناشر برگزیده حوزه جوانان (سال ۱۳۹۳)
 ناشر برتر دانشگاهی (سال ۱۳۹۱)
 ناشر برگزیده حوزه سلامت (سال ۱۳۹۳)
 ناشر برگزیده کشور (سال ۱۳۹۲)
 ناشر برگزیده کتاب سال دانشجویی (۱۳۹۴)

فروش اینترنتی: www.Iph.ir

دفتر مرکزی نشر جامعه نگر

آدرس: خ انقلاب - مقابل درب اصلی دانشگاه تهران -
 خ فخر رازی - خ نظری - شماره ۸۴
 تلفن: ۶۶۴۹۳۷۱۶ - ۶۶۴۹۴۱۸۷

کتابفروشی‌های معتبر یزدانی سراسر کشور

اهواز: رشد - شرق - اردبیل: جام - رومیه: کتاب پزشکی - اصفهان:
 پارسا - کیا - ایلام: رشد - بابل: پارسا - بجنورد: ارسطو - بروجرد:
 ولایت - بو شهر: کتابفروشی عمادی - تالش: جامعه نگر - تبریز:
 شیرنگ - تنکابن: میرچی - جهرم: کلبه کتاب - خرم‌آباد:
 نشر قلم - رشت: دانشگاه آزاد پل طالشان - ارجمند - مژده - ساری:
 دانشجو - امیرکبیر - سمنان: نسیم - اشراق ۲ - سمنندج: دانشمند
 شیراز: جمالی - مرکز کتاب دانشگاه علوم پزشکی شیراز - قم:
 فانوس اندیشه - قزوین: حکیم - کرمان: پاپروس - کرمانشاه: دانشمند
 گرگان: جلالی - گناباد: کتابستان - لاهیجان: مرکز کتاب دانشگاهی
 مشهد: مجد دانش - نمایشگاه علوم پزشکی جهاد دانشگاهی - همدان:
 روزاندیش - دانشجو - یزد: خانجانی

سرشناسه	عشوری، حسن، ۱۳۶۹ -
عنوان و نام پدیدآور	مرور جامع ژنتیک انسانی / تألیف و گردآوری حسن عشوری؛ با نظارت احسان فراشاهی - یزد.
وضعیت ویراست	[ویراست ۲]
مشخصات نشر	تهران: جامعه نگر، ۱۳۹۵.
مشخصات ظاهری	هشت، ۲۱۴ ص: مصور، جدول.
شابک	۹۷۸-۶۰۰-۱۰۱-۵۴۶-۵-۱۳۹۰۰۰
وضعیت فهرست‌نویسی	فیا:
یادداشت	کتابنامه.
موضوع	ژنتیک انسانی - راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	Human genetics - Study and teaching (Higher)
موضوع	ژنتیک انسانی - آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)
موضوع	Human genetics - Examinations, question (higher)
موضوع	دانشگاه و مدارس عالی - ایران - آزمون‌ها
موضوع	Universities and colleges - Examinations - Iran
شناسه افزوده	فراشاهی، د. احسان
رده بندی کنگره	۱۳۹۵ / ۶ / ۴۲۳ OH
رده بندی دیویی	۵۹۹/۹۳۵-۷۶
شماره کتابشناسی ملی	۴۴۰۶۵۶۸

این اثر، مشمول قانون حمایت از مؤلفان و مصنفان است. هیچ بخشی از کتاب به هیچ شکلی (اعم از فتوکپی یا بازنویسی مطالب در هر گونه رسانه‌یی از جمله کتاب، لوح فشرده و مجلات)، بدون اجازه کتبی ناشر قابل استفاده نیست و موجب پیگرد قانونی می‌شود.

مرور جامع ژنتیک انسانی

تألیف و گردآوری حسن عشوری

با نظارت دکتر احسان فراشاهی یزد

ویراست دوم

ناشر جامعه نگر

نوبت و سال چاپ اول ۱۳۹۵ شمارگان ۵۰۰ نسخه

صفحه‌آرایی تقی‌زاده

طرح جلد مهدی انوشیروانی

بها ۱۴۹۰۰۰ ریال

شابک ۹۷۸-۶۰۰-۱۰۱-۵۴۶-۵

فهرست مطالب

فصل ۱	تاریخچه، ساختار ژنوم، جهش	۱
فصل ۲	اصول سیتوژنتیک	۱۷
فصل ۳	بیماری‌های کروموزومی	۳۱
فصل ۴	الگوهای توارث بیماری‌های ژنتیکی	۳۱
فصل ۵	مشاوره ژنتیک	۵۵
فصل ۶	بیماری‌های تک‌ژنی	۶۳
فصل ۷	ژنتیک تکوین	۷۳
فصل ۸	ناهنجاری‌های مادرزادی	۸۵
فصل ۹	تشخیص پیش از تولد بیماری‌های ژنتیکی	۹۱
فصل ۱۰	ژنتیک جمعیت	۱۰۱
فصل ۱۱	توارث چندعاملی	۱۰۷
فصل ۱۲	نقشه‌کشی ژنی	۱۱۷
فصل ۱۳	ایمنوژنتیک	۱۲۵
فصل ۱۴	هم‌گلوبینوپاتی‌ها	۱۳۱
فصل ۱۵	ژنتیک بیوشیمیایی	۱۳۷
فصل ۱۶	ژنتیک سرطان	۱۴۵
فصل ۱۷	غربالگری بیماری‌های ژنتیکی	۱۶۱
فصل ۱۸	کلون‌سازی و مهندسی ژنتیک	۱۶۷
فصل ۱۹	تکنیک‌های ژنتیک مولکولی	۱۸۱
فصل ۲۰	درمان بیماری‌های ژنتیکی	۱۹۳
پیوسته‌ها	آزمون‌های جامع (۱)، (۲)، (۳)	۲۰۵
منابع و مآخذ		۲۱۹

پیشگفتار

هو العليم ...

شاید اولین مفهومی که با شنیدن واژه کنکور از ذهن ما می گذرد، یک عده دشوار باشند؛ به هر حال کنکور برای بسیاری، یک تجربه سخت و دشوار است که شاید مجبور باشند چند بار آن را تجربه کنند تا سرانجام از آن عبور کنند؛ به اعتراف بسیاری از داوطلبان کنکور و حتی اساتید، کنکور ژنتیک انسانی، یکی از دشوارترین کنکورهای کار، تناسب رشد وزارت بهداشت در سال های اخیر بوده است؛ به این دشواری، تعجب، زیاده، داوطلبان این رشته در مقایسه با سایر رشته ها و ظرفیت پذیرش در به واسطه آن را هم که اضافه کنیم، مشخص می شود که یک داوطلب رشته ژنتیک انسانی، تا قبولی در کنکور این رشته، اصلاً راه آسانی پیش رو ندارد.

شاید بتوان گفت دلیل اصلی سختی کنکور ژنتیک این است که حجم مطالب درس ژنتیک و تعداد منابع معرفی شده زیاد است و معمولاً داوطلبان فرصت تسلط بر این مطالب را ندارند. در سال های اخیر، کتاب اصول ژنتیک پزشکی امیری به عنوان منبع معتبر و اصلی مطرح بوده و کتاب های دیگری مثل ژنتیک در هزار سوال (تألف دکتر نوری دلویی)، کتاب ژنتیک پزشکی تامپسون و... به عنوان منابع فرعی مورد استفاده داوطلبان قرار گرفته اند که همه این منابع حجم مناسبی از نظر فهم مطالب برای خواننده ثقیل و دشوارند؛ دغدغه بسیاری از داوطلبان کنکور ژنتیک انسانی، به ویژه در ابتدای راه، این است که با متن کتاب های ژنتیک خیلی کنار نمی آیند؛ متن این کتاب ها پر از عبارات علمی مهم و اغلب با توضیح کم است و خواننده را با مشکل یادگیری مواجه می کنند؛ این دغدغه برای بنده هم ایجاد شده بود و در زمان مطالعه برای کنکور، فرصت های زیادی را در کنار رفتن با این دشواری و گاه نامفهوم بودن مطالب ژنتیک از دست دادم. وقتی به این دغدغه مهم، تنوع منابع را هم اضافه کردم، در ذهنم ایده ای مطرح شد تا کتابی گردآوری کنم که علاوه بر توضیح و تشریح آسان مفاهیم ژنتیکی، چند منبع را هم پوشش دهد تا داوطلب بتواند با خواندن این کتاب، علاوه بر برقراری ارتباط بهتر با مفاهیم ژنتیک، مطالب منابع مختلف ژنتیک کنکور را در کنار هم داشته باشد.

در نگارش این کتاب، کتاب اصول ژنتیک پزشکی امیری، به عنوان پایه مدنظر قرار گرفت و به تناسب مفاهیم مطرح شده، مطالبی از

کتاب‌های مختلف ژنتیک (که فهرست آنها در انتهای کتاب آورده شده) به آن اضافه گشت.

در مورد نحوه استفاده از این کتاب در مسیر کنکور ژنتیک انسانی، توصیه بنده به خوانندگان و داوطلبان محترم این است که ابتدا مطالب این کتاب را با دقت مطالعه کنند و پس از مطالعه هر فصل، فصل متناظر با آن را در کتاب امیری بخوانند. با توجه به اینکه این کتاب به صورت مرور جامع است، ممکن است مطالبی در کتاب امیری وجود داشته باشد که اینجا آورده نشده‌اند (البته مطالب مهم و ضروری همه در نظر گرفته شده‌اند)؛ و به این صورت شما می‌توانید تسلط بهتری بر مطالب پیدا کنید. در پایان هر فصل این کتاب، تعدادی تست تألیفی در غالب آزمون قرار گرفته است که برای محک زدن کیفیت مطالعه شما می‌باشد. البته داوطلبان محترم به یقین از اهمیت آزمون و تست‌زنی در مسیر کنکور باخبرند و لذا با تست‌های بیشتری مورد آزمون قرار خواهند داد. در پایان این پیشگفتار باید عرض کنم که این کتاب بی‌شک خالی از اشکال نیست و انتقاد و اظهارات بزرگوار، صاحب‌نظران و دانشجویان گرامی صمیمانه تقاضا می‌گردد. همچنین لازم است از نظارت علمی جناب آقای دکتر احسان فراشاهی در نگارش این کتاب نیز سوق‌های سرکار خانم حمیده آزاد که مسیر پرداخته شدن ایده این کتاب را هموارتر نمودند و حمایت‌های جناب آقای مرتضی زینعلی و همکارانشان در نشر جامعه‌نگر- سالمی تشکر و قدردانی نمایم.

آدرس ایمیل: h.ashoori69@gmail.com

حسن عشوری

بهار ۱۳۹۴