

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۱)

A-L

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

مها جمالی

رسانا نوری

سمانه سادهمان

مانوش توحیدی راد

(کارشناسان ارشد ژنتیک)

انتشارات عمیدی

سالیانه کودکان زیادی در سراسر دنیا با انواع مختلفی از ناهنجاری‌های ژنتیکی به دنیا می‌آیند و درصد بالایی از آنها به علت ناهنجاری شدید و معلولیت می‌میرند. همچنین بسیاری از انسانها در اثر سرطان و بیماری‌های لاعلاج جان خود را از دست می‌دهند. پیشرفت علم ژنتیک و زیست‌شناسی سلولی و مولکولی در دهه‌های اخیر کمک شایانی در تشخیص زود هنگام بسیاری از ناهنجاری‌ها، بیماری‌ها و درمان آنها نموده است. در آینده‌ای که چندان دور نیست، ما شاهد تحولات اساسی در علم ژنتیک و پزشکی خواهیم بود و هر فرد بر اساس اطلاعات مولکولی و ژنتیکی خود تحت درمان قرار خواهد گرفت.

با توجه به اینکه تاکنون هیچ مرجع کامل و دقیقی برای درک اسرار آسیب‌های ژنتیکی انسان در کشور ایران وجود ندارد، فلذا نیاز مبرم برای نگارش این کتاب که حاصل ۷ سال تلاش بی‌وقفه ما می‌باشد، دانستیم و امید است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر ۱۶۱ نوع آسیب‌های ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و با حمایت مخاطبان عزیز، به امید حق انواع دیگر از آسیب‌های ژنتیکی را در قسمت‌های بعدی در قالب ۲ جلد، تشریح خواهیم کرد تا جویندگان علم بخصوص آسیب‌های ژنتیکی بتوانند درک بهتری از این مهم داشته باشند.

به فرموده امام علی (ع): هر جا که پای اراده ای در میان باشد، زندگی نیز هست. پس با توکل و تفکر آستین‌ها را بالا بزنید؛ خواهید دید که خداوند زودتر دست به کار شده است. بکوشیم با تکیه بر اراده، توانمندی و ایمان، آینده بهتری برای تمدن بشری تقریر کنیم.

در نهایت ماحصل آموخته‌های چندین ساله خودمان را تقدیم می‌کنیم به آنان که مهر مقدسشان آرام بخش آلام زمینی است.

فهرست مطالب

فرگشت در تاریخ علم ژنتیک..... ۱-۲۰

فصل ۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (A)

سندرم ای کاردی-گائینرز..... ۲۱-۳۲

سندرم نقص ایمنی اکتسابی (ایدز)..... ۳۳-۶۰

سندرم پرتوی حاد..... ۶۱-۷۱

سندرم آلاژیل..... ۷۳-۷۹

سندرم آلپورت..... ۸۱-۹۰

سندرم آلستروم..... ۹۱-۹۴

سندرم آنجلمن..... ۹۵-۱۰۲

سندرم آپرت..... ۱۰۳-۱۱۰

سندرم ATR-16..... ۱۱۱-۱۱۶

سندرم اکسفولد..... ۱۱۷-۱۲۳

فصل ۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (B)

سندرم برکات..... ۱۲۵-۱۲۹

سندرم بهجت..... ۱۳۱-۱۴۰

سندرم بکویج-وایدمن..... ۱۴۱-۱۴۸

سندرم بالر-جرولد..... ۱۴۹-۱۵۴

سندرم بلوم..... ۱۵۵-۱۶۴

سندرم بیرت-هاگک-دوب..... ۱۶۵-۱۷۴

سندرم بورینگ-اوپتیز..... ۱۷۵-۱۸۰

سندرم بارتو..... ۱۸۱-۱۸۹

سندرم باردت بیدل..... ۱۹۱-۲۰۴

سندرم بیتر-استوینسون کوتیس گایراتا..... ۲۰۵-۲۱۰

فصل ۳- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (C)

سندرم چدیاک-هیگاشی..... ۲۱۱-۲۱۷

سندرم CHARGE..... ۲۱۹-۲۲۸

سندرم کریگ-نچار..... ۲۲۹-۲۴۰

سندرم فریاد-گربه..... ۲۴۱-۲۴۸

سندرم کروزون..... ۲۴۹-۲۵۶

سندرم کورنلیا..... ۲۵۷-۲۶۶

سندرم کافین-لوری..... ۲۶۷-۲۷۳

سندرم کان..... ۲۷۵-۲۸۰

سندرم کاستلو..... ۲۸۱-۲۸۷

سندرم کاودن..... ۲۸۹-۲۹۴

سندرم سیکلوییا..... ۲۹۵-۳۰۲

فصل ۴- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (D)

سندرم دندی والکر..... ۳۰۳-۳۱۶

سندرم دی-بارسی..... ۳۱۷-۳۲۲

سندرم دنیس-دراش..... ۳۲۳-۳۲۷

سندرم دی جورج..... ۳۲۹-۳۳۸

۳۳۹-۳۴۴	سندرم دونانی-بارو
۳۴۵-۳۷۰	سندرم داون
۳۷۱-۳۷۶	سندرم دوبین-جانسون
۳۷۷-۳۸۵	سندرم دوئن

فصل ۵-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (E)

۳۸۷-۳۹۳	سندرم ادوارد
۳۹۵-۴۰۴	سندرم اهلرز-دانلوس
۴۰۵-۴۱۰	سندرم الیس-وان-کرولد
۴۱۱-۴۲۴	سندرم بال پروانه ای

فصل ۶-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (F)

۴۲۵-۴۲۹	سندرم فینگولد
۴۳۱-۴۳۹	سندرم فایفر
۴۴۱-۴۵۳	سندرم فلن-مک درمید
۴۵۵-۴۶۰	سندرم فلوئینگ-هاربور
۴۶۱-۴۶۷	سندرم FG
۴۶۹-۴۷۹	سندرم ایکس شکننده

فصل ۷-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (G)

۴۸۱-۴۸۹	سندرم گاردنر
۴۹۱-۴۹۶	سندرم گیلبرت
۴۹۷-۵۰۲	سندرم گیلیسپی
۵۰۳-۵۰۶	سندرم گائرون

۵۰۷-۵۱۲.....سندرم گریسلی

۵۱۳-۵۲۱.....سندرم گیتلمن

فصل ۸-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (H)

۵۲۳-۵۲۹.....سندرم های-ولز

۵۳۱-۵۳۹.....سندرم هالرم-استریف

۵۴۱-۵۴۸.....سندرم هرمانسکی-بودلاک

۵۴۹-۵۵۴.....سندرم هولت-اورام

۵۵۵-۵۶۳.....سندرم هاس

۵۶۵-۵۷۴.....سندرم هارلر

۵۷۵-۵۸۶.....سندرم پیری زودرس هاپیسوز-گیلرود

فصل ۹-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

۵۸۷-۵۹۳.....سندرم ندرتون ایکتیوزیس

فصل ۱۰-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

۵۹۵-۶۰۰.....سندرم جاکوب

۶۰۱-۶۰۵.....سندرم جاکوبسن

۶۰۷-۶۱۷.....سندرم جکسون-وایس

۶۱۹-۶۲۴.....سندرم جنون

۶۲۵-۶۳۱.....سندرم جانسون-بلیزارد

۶۳۳-۶۴۴.....سندرم ژوبرت

فصل ۱۱-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

۶۴۵-۶۵۳.....سندرم کابوکی

سندرم کالمن..... ۶۵۵-۶۶۶

سندرم کنی-کافی..... ۶۶۷-۶۷۲

سندرم کلیفسترا..... ۶۷۳-۶۷۸

سندرم کلاین فلتز..... ۶۷۹-۶۸۷

سندرم کولن-دی ویس..... ۶۸۹-۶۹۴

فصل ۱۲-پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

سندرم لام..... ۶۹۵-۶۹۸

سندرم لورنس-موون..... ۶۹۹-۷۰۵

سندرم لانگر-گیدن..... ۷۰۷-۷۱۱

سندرم لی..... ۷۱۳-۷۲۵

سندرم لش-تیهان..... ۷۲۷-۷۳۶

سندرم لیدل..... ۷۳۷-۷۴۱

سندرم لویز-دیترز..... ۷۴۳-۷۴۸

سندرم لونیس-بار..... ۷۴۹-۷۶۲

سندرم لوسی-دریسکول..... ۷۶۳-۷۶۷

سندرم لینچ..... ۷۶۹-۷۷۶