

# پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۵)

## A-L

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

حسن ملت یار

دانا روشن روان

مرسا شمالی

مهدی دادشیر

حمیده محمدزاده

محیا فتاحی

دانشگاه علوم پزشکی تبریز و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

دانشکده پزشکی

دانشکده علوم نوین پزشکی

مرکز تحقیقات قلب و عروق دانشگاه علوم پزشکی تبریز

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، ان شاء الله تعالی است. دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر شرح ۱۰ نوع آسیب‌های ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و ما در کل تاکنون ۴۰۰ نوع آسیب ژنتیکی در قالب سندرم را تشریح نموده‌ایم (کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۱ و ۲ تعداد ۱۶۳ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۳ و ۴ تعداد ۱۲۷ سندرم). با حمایت مخاطبان عزیز، به امید حق انواع دیگر از آسیب‌های ژنتیکی را در قسمت‌های بعدی در قالب کتاب، تشریح خواهیم کرد تا جویندگان علم بخصوص آسیب‌های ژنتیکی بتوانند درک بهتر و کاملتری از این مهم داشته باشند.

به فرموده امام علی (ع): هر جا که پای اراده‌ای 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.

به استوارترین تکیه گاهمان، دستان پرمهر پدرانمان

به سبزترین نگاه زندگیان، چشمان سبز مادرانمان

امروز هستی ما به امید شماست و فردا کلید باغ بهشت در رضای شما.

از مخایان ارجمند تقاضا داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویایی نگارشات آتی، کوشا تر باشیم.

حسن ملت یار - حسن وین روان - مهسا جمالی - مهدی داداشپور - حمیده محمدزاده -  
محیا فتاحی

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوزنیک

فرگشت در تاریخ علم ژنتیک..... ۱-۵۸

### فصل ۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (A)

سندرم آچوندروژنریس..... ۵۹-۶۸

سندرم همی پلاژی متناوب..... ۶۹-۷۶

سندرم لنفو پرولیفراتیو اتوایمیون..... ۷۷-۸۶

### فصل ۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (B)

سندرم لنفوسیت بار نوع ۱ (BLSI)..... ۸۷-۹۸

سندرم پلک-لب فوآسی-دان..... ۹۹-۱۰۶

سندرم بلاچ-سیمنز..... ۱۰۷-۱۱۴

سندرم کودک آبی..... ۱۱۵-۱۲۲

سندرم میکروفتالمی آهینیا بوسما..... ۱۲۳-۱۳۲

سندرم BOR..... ۱۳۳-۱۴۰

سندرم بورگر-گروتز..... ۱۴۱-۱۴۶

سندرم بایلر..... ۱۴۷-۱۵۴

### فصل ۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (C)

سندرم CACH..... ۱۵۵-۱۶۰

سندرم کافی-سیلورمن..... ۱۶۳-۱۶۸

سندرم کارنی..... ۱۶۹-۱۷۶

سندرم غضروف-مو..... ۱۷۷-۱۸۴

سندرم کرایس-سیمنز-تورین..... ۱۸۵-۱۹۴

سندرم استفراغ چرخه‌ای..... ۱۹۵-۲۰۲

#### فصل ۴- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (D)

|              |                                         |
|--------------|-----------------------------------------|
| ۲۰۳-۲۰۸..... | سندرم نوروپاتی آپتیک- دیستونی- ناشنوایی |
| ۲۰۹-۲۱۲..... | سندرم ناشنوایی- ناباروری                |
| ۲۱۳-۲۲۰..... | سندرم DICER1                            |
| ۲۲۱-۲۲۶..... | سندرم حذفی دیستال 18q                   |
| ۲۲۷-۲۳۳..... | سندرم حذفی دیستال 1p36                  |
| ۲۳۳-۲۳۸..... | سندرم حذفی 19p13.13                     |
| ۲۳۹-۲۴۶..... | سندرم تضعیف شدگی 22q11.2                |

#### فصل ۵- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (E)

|              |                    |
|--------------|--------------------|
| ۲۴۷-۲۵۲..... | سندرم JPMA         |
| ۲۵۳-۲۶۰..... | سندرم خال اپیدرمال |

#### فصل ۶- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (F)

|              |                    |
|--------------|--------------------|
| ۲۶۱-۲۶۸..... | سندرم فار          |
| ۲۶۹-۲۷۶..... | سندرم فیربنک- کیتس |
| ۲۷۷-۲۸۴..... | سندرم ماهی مالدور  |
| ۲۸۵-۲۹۰..... | سندرم فیشمن        |
| ۲۹۱-۳۰۰..... | سندرم فوکویاما     |

#### فصل ۷- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (G)

|              |                         |
|--------------|-------------------------|
| ۳۰۱-۳۱۰..... | سندرم جلینو             |
| ۳۱۱-۳۲۲..... | سندرم گولتر             |
| ۳۲۳-۳۳۰..... | سندرم گرونبلاد-استرنبرگ |

## فصل ۸- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (H)

|              |                              |
|--------------|------------------------------|
| ۳۳۱-۳۳۸..... | سندرم دست- پا- تناسلی        |
| ۳۳۸-۳۴۶..... | سندرم شبه- بیماری هانتینگتون |
| ۳۴۷-۳۵۴..... | سندرم HID                    |
| ۳۵۵-۳۶۰..... | سندرم HHH                    |

## فصل ۹- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

|              |                         |
|--------------|-------------------------|
| ۳۶۱-۳۶۸..... | سندرم جاداسو- لواندوسکی |
|--------------|-------------------------|

## فصل ۱۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

|              |                       |
|--------------|-----------------------|
| ۳۶۹-۳۷۸..... | سندرم کاوازاکی        |
| ۳۷۹-۳۸۸..... | سندرم KBG             |
| ۳۸۹-۳۹۸..... | سندرم KID             |
| ۳۹۹-۴۰۶..... | سندرم کوبرلینگ-دانیگن |

## فصل ۱۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

|              |                              |
|--------------|------------------------------|
| ۴۰۷-۴۱۶..... | سندرم چشم- گوش- دندان- انگشت |
| ۴۱۷-۴۲۴..... | سندرم منیزوسل جانبی          |
| ۴۲۵-۴۳۴..... | سندرم لئوپارد                |
| ۴۳۵-۴۴۰..... | سندرم لو                     |
| ۴۴۱-۴۵۰..... | سندرم لایتوود-آلبرایت        |
| ۴۵۱-۴۶۲..... | سندرم اندام کمری             |