

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۳)

A-L

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

محمدی داداشپور

سهرار علیپور

سماح مانی

رویا پورجعفر

ویدا وحدانی

اکرم فیروزی

رعنا باقری

سمانه ساده دل

زهرا قلیزاده

دانشگاه آزاد اسلامی واحد تبریز

دانشگاه علوم پزشکی تبریز، دانشکده علوم نوین پزشکی

انتشارات عمیدی

سالیانه کودکان زیادی در سراسر دنیا با انواع مختلفی از ناهنجاری‌های ژنتیکی به دنیا می‌آیند و در صد 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، دانشمندان و متخصصان است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر تشریح ۱۳۷ نوع آسیب‌های ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و ما در کل تاکنون ۳۰ نوع آسیب ژنتیکی در قالب سندرم تشریح نموده‌ایم (کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۱ و ۲، ۱۶۳ سندرم) و 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 زندگیمان، چشمان سبز مادرانمان

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

از مخاطبان ارجمند تقاضا داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویای نگارشات آتی، کوشاتر باشیم.

مهدی داداشپور - بهرنا علیپور - مهسا جمالی - رویا پورجعفر - ویدا وحدانی کیا - اکرم فیروزی - رعنا باقی - سمانه ساده دل - زهرا قلیزاده

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوزنیک

فهرست مطالب

فرگشت در تاریخ علم ژنتیک..... ۱-۵۸

فصل ۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (A)

سندرم آرسکوگ-اسکات..... ۵۹-۶۵

سندرم آکروکالوزال..... ۶۷-۷۴

سندرم آدامز-ویو..... ۷۵-۸۶

سندرم DNP..... ۸۷-۹۱

سندرم ای کاردی..... ۹۳-۹۹

سندرم آلن-هندان-دادلی..... ۱۰۱-۱۰۷

سندرم آلپرز-هوئلوچر..... ۱۰۹-۱۱۵

سندرم آندرسن-تاویل..... ۱۱۷-۱۲۲

سندرم آندرمن..... ۱۲۳-۱۲۹

سندرم آنکرین B..... ۱۳۱-۱۳۶

سندرم آندروژن غیر حساس..... ۱۳۷-۱۴۳

سندرم آرتز..... ۱۴۵-۱۵۰

سندرم انحنای شریانی..... ۱۵۱-۱۵۶

سندرم آروماتاز اضافی..... ۱۵۷-۱۶۴

سندرم اورمیک-همولیتیک آتیکال..... ۱۶۵-۱۷۲

فصل ۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (B)

سندرم بارت-پامفری..... ۱۷۳-۱۷۸

سندرم بنایان-رایلی-روالکابا..... ۱۷۹-۱۸۵

سندرم برنارد-سولیسر..... ۱۸۷-۱۹۶

سندرم بیونستاد..... ۱۹۷-۲۰۱

۲۰۳-۲۰۸	سندرم بلانو
۲۰۹-۲۱۴	سندرم بوشر-نئوهایزر
۲۱۵-۲۲۴	سندرم باون-کونرادی
۲۲۵-۲۳۱	سندرم بروک-اسپیگلر
۲۳۳-۲۴۲	سندرم بروگادا
۲۴۳-۲۴۸	سندرم مغز-ریه-تیروئید
۲۴۹-۲۵۴	سندرم باسک-الندورف
۲۵۵-۲۵۹	سندرم بورن-مک کون

فصل ۳-پاتولوژی رژیم پزشکی (C)

۲۶۱-۲۶۸	سندرم کارپنتر
۲۶۹-۲۷۹	سندرم کاردیوفاسیو کوتانوس
۲۸۱-۲۸۵	سندرم کانتیو
۲۸۷-۲۹۱	سندرم چار
۲۹۳-۲۹۸	سندرم جانرین-دورفمن
۲۹۹-۳۰۴	سندرم کریستینسون
۳۰۵-۳۰۹	سندرم CHOPS
۳۱۱-۳۱۹	سندرم تعریق ناشی از سرما
۳۲۱-۳۲۶	سندرم کلوستون
۳۲۷-۳۳۴	سندرم کوکائین
۳۳۵-۳۴۲	سندرم کافین-سیریس
۳۴۳-۳۴۹	سندرم کوهن
۳۵۱-۳۵۶	سندرم نفروتيك مادرزادی
۳۵۷-۳۶۵	سندرم عضلانی مادرزادی
۳۶۷-۳۷۱	سندرم کاستف

فصل ۴- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (D)

سندرم دونوهی.....	۳۷۹-۳۸۸
سندرم دورز.....	۳۸۹-۳۹۳
سندرم دراوت.....	۳۹۵-۳۹۸

فصل ۵- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (E)

سندرم امانوئل.....	۳۹۹-۴۰۴
--------------------	---------

فصل ۶- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (F)

سندرم FOAG1.....	۴۰۵-۴۰۹
سندرم فریزر.....	۴۱۱-۴۱۸
سندرم فریمن-شلدون.....	۴۱۹-۴۳۷
سندرم فراینس.....	۴۳۹-۴۴۶

فصل ۷- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (G)

سندرم ژنتوپاتلار.....	۴۴۷-۴۵۲
سندرم پلاکت خاکستری.....	۴۵۳-۴۶۳
سندرم گراسیل.....	۴۶۵-۴۶۸
سندرم گرانگ.....	۴۶۹-۴۷۳
سندرم گوردون هولمز.....	۴۷۵-۴۷۹
سندرم گورلین.....	۴۸۱-۴۸۷

فصل ۸- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (H)

سندرم هاجدو-چنی.....	۴۸۹-۴۹۵
سندرم هارتسفیلد.....	۴۹۷-۵۰۱
سندرم هنکم.....	۵۰۳-۵۱۱
سندرم هیستوسیتوزیس-لنفادنوپاتی.....	۵۱۳-۵۱۸

فصل ۹- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

سندرم ایمر سلاند-گرازیبک..... ۵۲۷-۵۱۹

سندرم انقباض مشتق شده دوئین..... ۵۳۴-۵۲۹

فصل ۱۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

سندرم جروول و لنگ-نیلسون..... ۵۴۰-۵۳۵

سندرم جاب..... ۵۵۲-۵۴۱

فصل ۱۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

سندرم کرنس-سیر..... ۵۶۰-۵۵۳

سندرم کلیل-توزی..... ۵۶۷-۵۶۱

سندرم کلیل-فیل..... ۵۷۶-۵۶۹

سندرم کوسکو کویم..... ۵۸۱-۵۷۷

فصل ۱۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

سندرم LA..... ۵۸۸-۵۸۳

سندرم لارون..... ۶۰۱-۵۸۹

سندرم لگیوس..... ۶۰۸-۶۰۳

سندرم لینبرگ..... ۶۱۳-۶۰۹

سندرم لوو..... ۶۲۱-۶۱۵

سندرم لوژان-فرینس..... ۶۲۹-۶۲۳