

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۱۴)

I-Y

تألیف:

شاهین اسعدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

با همکاری:

دکتر شیوا قلی زاده

دکتر شهریار علیپور

دکتر لایلا جوادی

معمده حبیبی

گلنساء زوی زاده

رضا حسین پور

دکتر حامد صراطی نورد

مهسا جمالی

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ارومیه

دانشکده پزشکی ارومیه

مرکز تحقیقات سلولی مولکولی دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

دانشکده پزشکی، دانشکده علوم نوین پزشکی

مرکز تحقیقات قلب و عروق دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مرکز تحقیقات تغذیه دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مرکز تحقیقات سلول‌های بنیادی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

کمیته تحقیقات دانشجویی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

اداره کل بیمه سلامت تبریز

انتشارات عمیدی

سخن مولفان

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 کنونی 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، داریم و امید است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر تشریح ۱۱ نوع آسیب ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و ما در کل تاکنون ۱۲۱ 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 ۱۳۷ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۵ و ۶ تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۷ و ۸ نیز تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۹ و ۱۰ تعداد ۱۰۰ سندرم و کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۱۱ و ۱۲ تعداد ۱۰۰ 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 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.

به استوارترین تکیه گاهمان، دستان پرمهر پدرانمان

به سربلین‌ترین نگاه زندگیمان، چشمان سبز مادرانمان

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

از مخاطبان ارجمند شما داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در یویابی نگارشات آتی، کوشش کنیم.

شیوا قلی‌زاده - شهریار علیپور - لیا جوادی - سعیده حبیبی - گلنساء ولی‌زاده -

رضا حسین‌پور - حامد صراطی‌نوری - مهنا حبیبی

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوژنیک

فصل ۹- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (I)

سندرم مایوپاتی ۲ گنجایش بدن	۵۱۱-۵۱۸
سندرم IPEX	۵۱۹-۵۲۶
سندرم IMAGE	۵۲۷-۵۳۴
سندرم هایپرکمی مشتق شده	۵۳۵-۵۴۰
سندرم شبه انسداد روده	۵۴۱-۵۵۰

فصل ۱۰- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

سندرم جلیلی	۵۵۱-۵۵۸
سندرم جنون نوع ۲ و	۵۵۹-۵۶۶

فصل ۱۱- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

سندرم کارتاژنر	۵۶۷-۵۷۸
----------------------	---------

فصل ۱۲- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

سندرم لینگ دیستال مایوپاتی	۵۷۹-۵۸۶
سندرم آماروزیس مادرزادی لیر	۵۸۷-۵۹۸

فصل ۱۳- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (M)

سندرم دوپلیکاسیون MECP2	۵۹۹-۶۰۶
سندرم ملورهنوستوزیس	۶۰۷-۶۱۲
سندرم کمبود مولونات کیناز	۶۱۳-۶۱۸
سندرم ریز حذفی 1q21.1	۶۲۱-۶۲۸
سندرم ریز حذفی 15q24	۶۲۹-۶۳۴
سندرم ریز حذفی 16p12.2	۶۳۵-۶۴۰
سندرم کمبود کمپلکس ۱ میتوکندریایی (MC1D)	۶۴۱-۶۵۰
سندرم کمبود کمپلکس ۳ میتوکندریایی (MC3D)	۶۵۱-۶۶۰
سندرم کمبود کمپلکس ۵ میتوکندریایی (MC5D)	۶۶۱-۶۷۰
سندرم انسفالوپاتی روده‌ای معده‌ای عصبی میتوکندریایی	۶۷۱-۶۷۸
سندرم مایوژی مایوپاتی	۶۷۹-۶۸۶

۶۸۷-۶۹۴	 سندرم تخلیه DNA میتوکندریایی مغزی کبدی مرتبط با MPV17
۶۹۵-۷۰۴	 سندرم نئوپلازی اندوکراین چندگانه
۷۰۵-۷۱۲	 سندرم آتروفی سیستم چندگانه
۷۱۳-۷۲۰	 سندرم کمبود سولفاتاز چندگانه
۷۲۱-۷۲۶	 سندرم آناکسی حسی مایوپاتی صرع مایوکلونیک (MEMSA)
۷۲۷-۷۳۴	 سندرم دیستروفی مایوتونیک
۷۳۵-۷۴۰	 سندرم مایوکلونوس-دیستونی
۷۴۱-۷۵۰	 سندرم صرع مایوکلونیک همراه با فیبرهای قرمز پاره پاره (MERRF)
۷۵۱-۷۵۸	 سندرم کمبرد آنزیم مونتاژ خوشه آهن-گوگرد همراه با مایوپاتی (MDIS)
۷۵۹-۷۶۴	 سندرم مایوپاتی ذخیره سازی میوزین

فصل ۱۴- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (N)

۷۶۵-۷۷۲	 سندرم التهاب چند سیستم اوایل نوزادی
۷۷۳-۷۸۰	 سندرم ذخیره سازی ایدیه همراه با مایوپاتی
۷۸۱-۷۹۰	 هولوپروسنسفالی غیر سندرمیک
۷۹۱-۸۰۴	 افت شنوایی غیر سندرمیک
۸۰۵-۸۱۸	 پاراگانگلیوم غیر سندرمیک

فصل ۱۵- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (O)

۸۱۹-۸۲۶	 سندرم اودو، نوع سای-باربر-بیشکر-یانگ-سیمسون
۸۲۷-۸۳۸	 سندرم اسلر-ویر-رندو (OWR)
۸۳۹-۸۴۵	 سندرم دیسپلازی اتو-اسپوندیلو-مگا-اپی فیزئال

فصل ۱۶- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (P)

۸۴۵-۸۵۰	 سندرم هموگلوبینوری شبانه پاروکزیمال
۸۵۱-۸۶۲	 سندرم لوسمی مزمن انوزینوفیلیک مرتبط با PDGFRA
۸۶۳-۸۶۸	 سندرم پیلوماتریکوم
۸۷۵-۸۸۲	 سندرم فیروز ارثی پویکیلودرما همراه با انقباض تاندونی، مایوپاتی و فیروز ریوی
۸۸۳-۸۹۴	 سندرم ضعف چشم بیرونی پیشرونده
۸۹۵-۹۰۲	 سندرم سودو آچوندروپلازی

فصل ۱۷- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (R)

سندرم کمبود RAB18	۹۰۳-۹۱۴
سندرم اسیدوز توبولار کلیوی همراه با ناشنوایی (RTAD)	۹۱۵-۹۲۲
سندرم رابلی-دی	۹۲۳-۹۳۰
سندرم کروموزوم ۱۴ حلقوی	۹۳۱-۹۳۶

فصل ۱۸- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (S)

سندرم ناشنوایی حسی هدایتی و ناباروری مردانه	۹۳۷-۹۴۲
سندرم نوتروپنی مادرزادی شدید	۹۴۳-۹۵۲
سندرم کمبود جیره کوتاه اسیل-کوآ دهیدروژناز (SCAD)	۹۵۳-۹۵۸
سندرم اسیدوز استال توبولار کلیوی مرتبط با SLC4A1	۹۵۹-۹۶۶
سندرم پارپلزی اسپاستیک نوع ۱	۹۶۷-۹۷۴
سندرم آتروفی عضلانی سون فتات اصرع مایوکلونیک پیشرونده	۹۷۵-۹۸۰
سندرم اسپوندیلوکاستال دیسوسوماتیک	۹۸۱-۹۹۰
سندرم اسپوندیلو انگندرو دیسپلازی همراه با اختلال تنظیم سیستم ایمنی	۹۹۱-۹۹۸
سندرم صرع همراه با انسفالوپاتی CTXBP1	۹۹۹-۱۰۰۴

فصل ۱۹- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (T)

سندرم دیستروفی عضلانی تیبیال	۱۰۰۵-۱۰۱۰
سندرم تریچورینوفالانژنال نوع ۱	۱۰۱۱-۱۰۱۸
سندرم تریچورینوفالانژنال نوع ۲	۱۰۱۹-۱۰۲۶
سندرم مایوپاتی تراکم توبولار	۱۰۲۷-۱۰۳۰

فصل ۲۰- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (W)

سندرم دیسوستوزیس آکروفاسیال ویرز	۱۰۳۵-۱۰۴۲
سندرم وایت-ساتون	۱۰۴۳-۱۰۴۸

فصل ۲۱- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (X)

سندرم ناتوانی ذهنی وابسته به ایکس نوع سایدریاس	۱۰۴۹-۱۰۵۶
سندرم مایوپاتی مایو توبولار وابسته به ایکس	۱۰۵۷-۱۰۶۴

فصل ۲۲- باتولوژی در ژنتیک پزشکی (Y)

سندرم ناباروری کروموزوم جنسی Y	۱۰۶۵-۱۰۷۴
--------------------------------	-----------

ضمیمه

۱۰۷۵-۱۰۸۸..... رویاها و جنایتهای یوژنیک

۱۰۸۹-۱۱۳۴..... فهرست واژگان ژنیک پزشکی

www.ketab.ir