

۲۱۰۲۷۶۷



کتابخانه ملی و اسناد ایران

۹۶۴۱۵۶۹۹

# ژنتیک مولکولی انسانی

## استراخان

هیرایش پنجم (۲۰۱۹)

جلد دوم

زبان: فارسی

دکتر نجات مهدیان

دانشیار مرکز آموزشی، تحقیقاتی و درمانی ناب و عروق شهید رجایی

دانشگاه علوم پزشکی ایران

مترجم:

دکتر فاطمه شجاعی جشقانی

دکترای ژنتیک مولکولی



انتشارات برای فردا  
۶۶۹۵۲۶۴۱-۲

نام کتاب: ژنتیک مولکولی انسانی استراخان (جلد دوم)

زیر نظر: دکتر نجات مهدیه

مترجم: دکتر فاطمه شجاعی جشقانی

ناشر: برای فردا

نوبت چاپ: ۱ - ۱۳۹۹

لیتوگراف: سحر گرافیک

چاپ و صحافی: ...

شمارگان: ۸۵/۰۰۰

قیمت: ۸۵/۰۰۰

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۳۲-۱

شابک دوره: ۹۷۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۲۱-۵

نشانی: تهران - میدان انقلاب - کارگر جنوبی - خ لبافی نژاد شرقی - پلاک ۱۹۷ - واحد ۷ - تلفن: ۶۶۹۵۲۶۴۱-۲

|                     |                                                                                                                                  |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| سرشناسه             | استرون، تی، ۱۰، ۵۲ - م. Strachan, T.                                                                                             |
| عنوان و نام پدیدآور | ژنتیک مولکولی انسانی، استرون، اندرو، پی رید؛ + زیر نظر نجات مهدیه؛ گروه مترجمین فاطمه شجاعی جشقانی، راضیه خالص، مصطفی رفیعی پور. |
| مشخصات نشر          | تهران: برای فردا، ۱۳۹۸ -                                                                                                         |
| مشخصات ظاهری        | ج: مصور، جدول، نمودار.                                                                                                           |
| شابک                | دوره ۵-۱۲۱-۵: 978-600-155-120-8۱، ج: ۱۵، 97۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۳۲-۱، ج: 978-600-155-132-1۲                                                |
| وضعیت فهرست نویسی   | فیبا                                                                                                                             |
| یادداشت             | عنوان اصلی: [2019]. 5th. ed. Human molecular genetics                                                                            |
| یادداشت             | مترجمین جلد دوم فاطمه شجاعی جشقانی                                                                                               |
| موضوع               | ج: ۲ (چاپ اول: ۱۳۹۹) (فیبا)                                                                                                      |
| موضوع               | ژنتیک مولکول انسانی ، Human molecular genetics                                                                                   |
| شناسه افزوده        | زیست شناسی مولکولی ، Molecular biology                                                                                           |
| شناسه افزوده        | رید، اندرو پی، ۱۹۳۹ - م. Read, Andrew P.                                                                                         |
| شناسه افزوده        | شجاعی جشقانی، فاطمه، ۱۳۶۶ - مترجم                                                                                                |
| شناسه افزوده        | خالصی، راضیه، ۱۳۶۴ - مترجم                                                                                                       |
| شناسه افزوده        | رفیعی پور، مصطفی، ۱۳۶۶ - مترجم                                                                                                   |
| شناسه افزوده        | مهدیه، نجات، ۱۳۵۲ -                                                                                                              |
| رده بندی کنگره      | ۴۳۱QH                                                                                                                            |
| رده بندی دبویی      | ۶۱۱/۰۱۸۱۶                                                                                                                        |
| شماره کتابشناسی ملی | ۵۷۵۷۸۹۸                                                                                                                          |

توجه: تمامی حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر محفوظ است.  
این کتاب مشمول قانون حمایت از مؤلفان، مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸/۱۱/۱۱ و قانون ترجمه و تکثیر کتب، نشریات و آثار صوتی مصوب ۱۳۵۰/۱۰/۶ می باشد.  
بازنویسی، خلاصه برداری یا برداشت بخشی از متن، شکل ها یا جدول های کتاب و انتشار آن در قالب کتاب های ترجمه، تألیف، خلاصه، جزوه، تست یا ترم فزار بدون اجازه کتبی از ناشر شرعاً حرام بوده منع قانونی دارد.

## مقدمه نویسندگان

از زمان انتشار ویرایش چهارم ژنتیک مولکولی انسانی در سال ۲۰۱۱ تغییرات زیادی صورت گرفته و ویرایش پنجم یک سازمان بندی و بازنویسی مجدد و جامع می‌باشد. تعداد کمی از فصل‌ها مشابه با ویرایش چهارم (HMG4) هستند، اما اهداف ما در سرتاسر این کتاب یکسان باقی مانده است: برای فراهم کردن چارچوبی از اصول و مبانی تا اینکه لیستی از حقایق ذکر شود (این مورد در منابع آنلاین بهتر یافت می‌شوند) و فراهم آوردن پل ارتباطی بین کتب درسی و پایانه‌های مقالات تحقیقاتی و نیز اعلام شور و اشتیاق این محدوده در حال حرکت بسیار سریع از علم.

بزرگ‌ترین پیشرفت نسبت به HMG4، گسترش وسیع توالی‌یابی DNA در هر حوزه از ژنتیک انسانی است. در پاسخ به آن‌ها پوشش به‌روز و جامعی از تکنولوژی‌های توالی‌یابی موازی و گسترده شامل حوزه جدید و هیجان‌انگیز ژنومیکس سلول منفرد را فراهم کرده ایم. در برخی جنبه‌ها، انقلاب توالی‌یابی کارها را ساده‌تر ساخته است.

بسیاری از روش‌های اختراعی که HMG4 آمده است، به میزان زیادی و یا کاملاً توسط توالی‌یابی جایگزین شده است. با این حال خواننده باید توجه داشته باشد که ما هنوز هم کاربوتایپ را نشان می‌دهیم و بابت نشان دادن این موارد در جایگاه‌های مناسب سعی می‌کنیم. این ارزش آموزشی دارند. اغلب درک آنچه توسط نگاه کردن در کاربوتایپ نشان داده شده است آسان‌تر از داده‌های توالی است، با این که امروزه برخی آزمایشگاه‌ها توالی‌یابی را به‌جای کار میکروسکوپی برای این اهداف استفاده می‌کنند.

در مقدمه HMG4 ما نوشته بودیم: «ما می‌توانیم با اطمینان انتظار داشته باشیم که ژنوم‌های تعداد زیادی از جانداران و افراد قبل از ویرایش جدید این کتاب کامل شده باشد» این انتظارات کاملاً محقق شده است. ژنتیک انسانی اکنون به طور قاطع و محکم در جهان داده‌ها، همکاری‌های بین‌المللی بزرگ است و پوشش‌دهی ما این موضوع را منعکس می‌سازد.

در میان فصل‌های جدید یا بازنگری شده، ما بویژه زمانی خوشتر شدیم که Mark Joblin و همکارانش که ژنتیک تکاملی انسان (ویرایش دوم، Garland Science، 2013) را تهیه کرده‌اند برای سهیم شدن در یک فصل با عنوان تکامل انسان موافقت خود را اعلام کردند. آنالیز DNA باستانی و مدتی به طور عظیمی در چند دهه گذشته پیشرفت کرد و درک جالبی برای تاریخچه و منشأ ما فراهم آورده است؛ اما به هر حال از ما حس مجاز بودن کافی برای نوشتن با اختیار و اعتبار کامل در این موضوع مهم را نداشتیم.

پیشرفت‌های دیگر عبارتند از:

– یک تجدید نظر اساسی از پوشش‌دهی رشد و نمو اولیه پستانداران و سلول‌های بنیادی همراه با توضیح دقیقی از منشأ تمایز سلولی و بررسی عمیق سلول‌های بنیادی پلوری‌پتنت و همچنین سلول‌های بنیادی بافتی و برنامه‌ریزی مجدد سلولی.

– یک فصل اختصاصی برای دست‌ورزی ژنتیکی سلول‌های پستانداران همراه با ذکر مواردی از فصل‌های مختلف HMG4 و ردیابی تکامل ویرایش ژنوم از تمرکز روی نوترکیبی همولوگ ساده تا تأکید کنونی روی استفاده از نوکلئازهای قابل برنامه‌ریزی.

– یک فصل که با بررسی سازمان‌بندی ژنوم انسان و همچنین پروژه ENCODE و دیگر ابتکارات جدید برای درک چگونگی عملکرد ژنوم مرتبط است.

– یک فصل پوشش‌دهی تنظیم ژن و اپی ژنتیک را ادغام کرده است.

- یک فصل مروری بر تنوع ژنتیکی انسان ارائه می‌کند که شامل منشأ تنوعات توالی DNA، مکانیسم‌های ترمیم DNA، دسته بندی واریانت، ژنومیکس جمعیت و تنوع ژنتیکی عملکردی است.

- یک فصل جدید در مورد ژنتیک جمعیت انسانی؛ موضوعی که احساس کردیم در ویرایش قبلی پوشش‌دهی آن کافی نبوده است.

- یک فصل اختصاصی در مورد پاتولوژی مولکولی، همراه با مواردی از HMG4

- به میزان زیادی بحث گسترش‌یافته از پیشرفت‌ها و محدودیت‌های مطالعات ارتباط دهنده سراسر ژنومی (GWAS) برای شناسایی فاکتورهای مستعدکننده برای شرایط پیچیده معمول ذکر شده است. همان طور که حوزه GWAS به راهی برای روش‌های توالی‌یابی در مقیاس بزرگ تبدیل شده است، به نظر می‌رسد بویژه زمان مناسبی برای آنالیزهای اساسی باشد.

- پوشش‌دهی جدید تشخیص‌های DNA منعکس‌کننده تغییرات عمده است که با استفاده معمول توالی‌یابی کل اگزوم و کل ژنوم فراهم آمده است.

- بحث اصلاح شده از ژنتیک و ژنومیکس سرطان نشان‌دهنده پیشرفت در آنالیزهای دارای چندین پلت‌فرم، بیوپسی مایعات و درمان هدفمند است.

- یک فصل جدید غاندران مدل و مدل‌سازی بیماری شامل حوزه جدید و در حال رشد سریع مدل‌سازی بیماری سلولی بویژه مدل‌های ارثی که نه تنها از مطالعات رشد و نمو پایه هستند را ذکر می‌کند. جدا از این موضوعات اختصاصی، هر صفحه کتاب اصلاح و به‌روزرسانی شده است تا مروری بر ژنتیک مولکولی انسانی در سال ۲۰۱۸ داشته باشد.

این کتاب به دلیل کار گروهی زیر نظر Joanna Foster در Taylor & Francis آماده شده که چارچوب و طرح‌بندی ناقص ما را به شکل نهایی درآورد. از Ruth, Matt McClements, Jordan Wearing, Paul Bunn, Becky Hainz-Baxter, Maxwell می‌کنیم. مانند همیشه از همسرانمان، Meryl و Jilly به‌خاطر دلبازی و حمایت در طی دوره طولانی آماده‌سازی کتاب سپاسگزاریم.

Tom Strachan  
Andrew Pread