

کروموزوم

ساختار و عملکرد

دکتر بهری خاتمی

دکتر سید محمد مهدی حیدری

اعضای هیات عالی دانشگاه یزد

سرشناسه	: خاتمی، مهری، ۱۳۵۶ -
عنوان و نام پدیدآور	: کروموزوم، ساختار و عملکرد/ مهری خاتمی، محمدمهدی حیدری.
مشخصات نشر	: یزد: دانشگاه یزد، انتشارات، ۱۳۹۷.
مشخصات ظاهری	: ن، ۶۸۳ص: مصور، جدول.
فروست	: سلسله انتشارات دانشگاه یزد.
شابک	: 978-600-8571-66-7
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
یادداشت	: کتابنامه.
موضوع	: کروموزوم‌ها
موضوع	: Chromosomes
موضوع	: کروموزوم‌های انسانی
موضوع	: Human chromosomes
شناسه افزوده	: حیدری، محمدمهدی، ۱۳۵۴ -
شناسه افزوده	: دانشگاه یزد، انتشارات
رده بندی کنگره	: ۱۳۹۷ ۴۴۳۱/خ: QH۴۳۱
رده بندی دیویی	: ۶۱۱/۰ ۸۱۶
شماره کتابشناسی ملی	: ۵۵۴۲ ۹
کد پیگیری	: ۵۵۰۲۱۳۲

مرکز: انتشارات دانشگاه یزد

یزد، صفائیه، بلوار دانشگاه، صندوق پستی ۷۰۰ ۸۹۱۹۸، تلفن: ۰۹-۳۵-۳۸۲۱۱۶۷۰

دورنگار ۰۳۵-۳۸۰۱۲۶

عنوان: کروموزوم، ساختار و عملکرد
تالیف: دکتر مهری خاتمی، دکتر محمدمهدی حیدری
ناشر: انتشارات دانشگاه یزد
لینتوگرافی، چاپ و صحافی: قم، چاپ هم میهن ۰۹۱۰۲۸۰۷۰۲۱
نوبت چاپ: اول
سال چاپ: ۱۳۹۸
شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه
قیمت پشت جلد: ۱۰۰۰۰۰۰۰ ریال
شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۸۵۷۱-۶۶-۷
شماره ثبت ارشاد: ۵۷۴-۹۷
مراکز پخش:
۱- موسسه کتابیران: تهران، خیابان لبافی نژاد، بین فروردین و اردیبهشت، پلاک ۲۳۸
تلفن: ۰۲۱-۶۶۴۱۱۱۷۳-۶۶۴۹۴۴۰۹
۲- کتابفروشی شهر کتاب: یزد، میدان آزادی، ابتدای خیابان فرخی،
تلفن: ۰۳۵-۳۶۲۷۱۵۳۸-۹

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۴۰	پیشگفتار.....
۱۰	فصل اول - سلول و تقسیمات میتوز و میوز.....
۲	سلول.....
۳	سیتوپلاسم.....
۴	پروتئین.....
۴	پلی ساکاریدها.....
۵	لیپیدها.....
۵	شبکه آندوپلاسمی (ER).....
۶	دستگاه گلژی.....
۶	لیزوزوم ها و پراکسیزوم ها.....
۶	میتوکندری.....
۸	ریبوزوم ها.....
۸	سانتریول ها.....
۹	مرکز و تاژک.....
۹	هسته.....
۱۲	پوشش هسته‌ای.....
۱۳	هستک.....
۱۳	اسیدهای نوکلئیک.....
۱۴	DNA.....
۲۲	RNA.....
۲۷	سیکل سلولی.....
۲۷	اینترفاز.....
۳۳	تقسیم سلولی.....
۳۳	مراحل میتوز.....
۳۵	اینترفاز:.....

۳۵	پروفاز:
۳۶	پرومتافاز:
۳۶	متافاز:
۳۶	آنافاز:
۳۷	تلوفاز:
۳۹	میوز
۴۲	چیدمان مستقل کروموزومهای همولوگ پدری و مادری
۴۲	نوترکیبی
۴۲	مراحل میوز
۴۹	گامتوژنز
۵۳	فصل دوم - ماهیت - تاریخ و تنوعات عملکردی کروموزوم های انسان
۵۷	کروموزوم ها
۵۹	کروموزوم ها و پروتئین ها
۶۰	نوکلئوزوم
۶۶	مطالعه کروموزوم ها
۷۴	سانترومر
۸۲	کاریوتایپینگ یک سلول
۸۲	گروه بندی کروموزوم های انسان مبتنی بر سیستم نامگذاری بین المللی
۸۷	تنوعات و هترومورفیسم های کروموزومی
۸۹	تلومر
۹۱	منشاهای همانندسازی
۹۱	ناحیه سازمان دهنده هستکی (NOR)
۹۲	هتروکروماتین و یوکروماتین
۹۴	کروموزوم های جنسی X و Y
۹۵	کروموزوم Y
۹۸	پلی مورفیسم های کروموزوم Y
۹۹	غیرفعال شدن کروموزوم X
۱۰۱	جسم بار

فصل سوم - انتخاب نمونه و روش های کشت سلول های انسانی جهت مطالعات

۱۰۵.....	کروموزومی.....
۱۰۷.....	تاریخچه سیتوژنتیک انسانی.....
۱۱۴.....	روش های سیتوژنتیکی.....
۱۱۵.....	بافت مورد استفاده برای مطالعات سیتوژنتیک.....
۱۱۵.....	تهیه نمونه.....
۱۱۹.....	روش های کشت سلولی.....
۱۲۵.....	نمونه های درن محیطی.....
۱۲۸.....	ترکیبات شکن دهنده خون محیطی.....
۱۳۱.....	ترکیبات ضد انعقاد.....
۱۳۲.....	کاربردهای اختصاصی کشت های خون محیطی.....
۱۳۲.....	بررسی سندرم های ناپدید شدن کروموزومی.....
۱۳۴.....	بررسی جایگاه های شکنندگی.....
۱۳۶.....	نمونه های مایع آمنیوتیک.....
۱۳۹.....	مشخصات مایع آمنیوتیک.....
۱۳۹.....	سلولها در مایع آمنیوتیک.....
۱۴۱.....	نمونه های پرز جفتی (CVS).....
۱۴۳.....	ساختار و انواع سلولهای پرزهای جفتی.....
۱۴۵.....	تمیز کردن نمونه های پرزهای جفتی.....
۱۵۰.....	نمونه های فیبروبلاست.....
۱۵۰.....	ویژگی های یک کشت سلولی.....
۱۵۰.....	زمان کشت.....
۱۵۲.....	مشخصات رشد سلولها.....
۱۵۳.....	مورفولوژی سلولهای کشت داده شده.....
۱۵۴.....	منشا بافت کشت داده شده.....
۱۵۷.....	ملاحظات اساسی در کشتهای سلولی.....
۱۵۹.....	نمونه های مغز استخوان.....
۱۶۰.....	نمونه های بافت جامد و تومورها.....
۱۶۱.....	محیطهای کشت سلولی.....

۳۰۶.....	نوترکیبی و شکست کروموزومی
۳۰۷.....	روشهایی انتخابی برای رنگ آمیزی نواحی خاصی از کروموزوم
۳۰۷.....	باندینگ هترو کروماتین دائمی (ذاتی)، C-Banding (CBG)
۳۱۱.....	جوانب تاریخی و تئوری تکنیک باندینگ C
۳۱۴.....	اهمیت بالینی باندینگ C
۳۱۴.....	باندینگ تلومری: CT-banding / T-Banding
۳۱۴.....	دیدگاه های تاریخی و نظری
۳۱۶.....	رنگ آمیزی کینه توکور یا سانترومری نقطه ای، Cd Staining
۳۱۸.....	رنگ آمیزی C
۳۱۸.....	دیدگاه های تاریخی و نظری
۳۱۹.....	اهمیت بالینی
۳۱۹.....	رنگ آمیزی CLNP, Crest
۳۲۴.....	اهمیت بالینی رنگ آمیزی کینه توکور
۳۲۴.....	جوانب تکنیکی رنگ آمیزی کینه توکور
۳۲۵.....	رنگ آمیزی گیمسا-۱۱، G-11 Banding
۳۲۷.....	دیدگاه های تاریخی و نظری رنگ آمیزی گیمسا-۱۱
۳۲۸.....	اهمیت بالینی رنگ آمیزی گیمسا-۱۱
۳۲۹.....	رنگ آمیزی نقره نواحی سازمان دهنده هستکی، AgNOR staining
۳۳۲.....	دیدگاه های تاریخی و نظری رنگ آمیزی نقره نواحی سازمان دهنده هستکی
۳۳۶.....	رنگ آمیزی DA-DAPI (۴ و ۶ - دی آمینو-۲- فنیل -ایندول / دیس-نایسین A)
۳۳۶.....	دیدگاه های تاریخی و نظری رنگ آمیزی DA-DAPI
۳۳۹.....	اهمیت بالینی رنگ آمیزی DA-DAPI
۳۳۹.....	رنگ آمیزی تمایزی همانندسازی
۳۴۲.....	دیدگاه های تاریخی و نظری رنگ آمیزی تمایزی همانندسازی
۳۴۵.....	اهمیت بالینی باندینگ همانندسازی
۳۴۵.....	تبادلات کروماتیدهای خواهری
۳۴۷.....	اهمیت بالینی تبادلات کروماتیدهای خواهری
۳۴۸.....	رنگ آمیزی جسم بار
۳۴۸.....	باندینگ آنتی بادی و باندینگ اندونوکلاز محدود کننده

۳۵۳.....	فصل پنجم - ناهنجاری ها و اختلالات تعدادی کروموزوم ها
۳۵۵.....	تغییرات تعدادی کروموزوم ها
۳۶۰.....	علائم بالینی آنیوپلوئیدهای تعدادی
۳۶۶.....	مکانیسم و علت شناسی آنیوپلوئیدی
۳۸۰.....	قوانین بین المللی برای نوشتن کاریوتایپ در اختلالات آنیوپلوئیدی
۳۸۳.....	شمارش کروموزوم ها
۳۸۴.....	اختلالات تعدادی، پلی پلوئیدی و همانندسازی داخلی
۳۸۵.....	پلی پلوئیدی های کروموزومی
۳۸۵.....	تریپلوئی
۳۸۹.....	تریپلوئیدی موزائیک
۳۹۰.....	تتراپلوئیدی
۳۹۲.....	همانندسازی داخلی
۳۹۳.....	حالت Near ploidy
۳۹۵.....	آنیوپلوئیدی اتوزومی
۳۹۶.....	آنیوپلوئیدی کروموزوم های جنسی
۳۹۷.....	موزایسم
۳۹۹.....	رده های سلولی چندگانه و کلون ها
۴۰۱.....	مکانیسم ایجاد موزایسم
۴۰۶.....	رده سلولی اصلی یا Mainline
۴۰۷.....	رده های بنیادی و جانبی (sl) Stemline ، (sdl) idline
۴۰۸.....	رده های بنیادی چندگانه
۴۰۹.....	کاریوتایپ نئوپلاستیک
۴۱۰.....	دیپلوئید کاذب
۴۱۱.....	تریزومی های اتوزومی
۴۱۶.....	تریزومی ۲۱
۴۲۰.....	فنتوتیپ سندرم داون (تریزومی ۲۱)
۴۲۲.....	تریزومی ۱۸
۴۲۳.....	فنتوتیپ تریزومی ۱۸
۴۲۴.....	تریزومی ۱۳

۵۲۶	واژگونی‌ها
۵۳۱	رفتار میوتیک و میزان خطر برای حاملین واژگونی‌های پری‌سانتریک
۵۳۴	رفتار میوتیک و میزان خطر برای حاملین واژگونی‌های پارا سانتریک
۵۳۶	واژگونی‌های کروموزوم X
۵۳۷	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاریوتایپ در واژگونی‌های کروموزومی
۵۳۹	کروموزوم‌های دی‌سانتریک
۵۴۲	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاریوتایپ در کروموزوم‌های دی‌سانتریک
۵۴۴	کروموزوم‌های آسانتریک
۵۴۵	ایزو کروموزوم‌ها
۵۵۰	کروموزوم‌های X ایزودی‌سانتریک
۵۵۰	ایزو کروموزوم‌های Y
۵۵۲	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاریوتایپ در ایزو کروموزوم‌ها
۵۵۴	ایزودی‌سانتریک (idic)
۵۵۵	ایزودی‌سانتریک کاذب (psu idic)
۵۵۶	کروموزوم‌های حلقوی
۵۶۳	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاریوتایپ در کروموزوم‌های حلقوی با منشا مشخص
۵۶۵	کروموزوم‌های حلقوی با منشا نامشخص (r)
۵۶۸	تجمع تلومری (tas)
۵۶۸	جابجایی‌های اتوزومی دوطرفه
۵۷۶	جابجایی (11;22)
۵۷۸	جابجایی (4;8)
۵۷۹	جابجایی‌های متعادل اتوزوم X
۵۸۱	جابجایی‌های نامتعادل اتوزوم X
۵۸۲	جابجایی‌های کروموزوم Y
۵۸۴	جابجایی‌های رابرتسونی
۵۸۶	جابجایی‌های رابرتسونی غیر همولوگ
۵۸۸	جابجایی‌های رابرتسونی همولوگ
۵۸۸	خطرات زاده‌ها برای ناقلین جابجایی‌های رابرتسونی
۵۹۰	جابجایی‌های جهنده

۵۹۱.....	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاربوتایپ در جایجایی‌های کروموزومی
۵۹۱.....	طرز نوشتن کاربوتایپ در جایجایی‌های دو طرفه
۵۹۴.....	طرز نوشتن کاربوتایپ در جایجایی کل بازوی کروموزومی
۵۹۵.....	طرز نوشتن کاربوتایپ در جایجایی چند کروموزومی
۵۹۹.....	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاربوتایپ در کروموزوم‌های مشتق شده
۵۹۹.....	کروموزوم مشتق یک سانترومری
۶۰۱.....	کروموزوم مشتق همولوگ
۶۰۲.....	ایزودریوات
۶۰۲.....	کروموزوم‌های مشتق شده طی رویدادهای چندگانه
۶۰۳.....	کروموزوم‌های مشتق شده حاوی نئوسانترومر
۶۰۴.....	کروموزوم‌های مشتق شده حاوی کل بازو
۶۰۸.....	توصیف‌های تکراری در کربوتایپ
۶۱۰.....	درج‌شدگی‌ها
۶۱۳.....	درج‌شدگی‌های داخل کروموزومی
۶۱۵.....	درج‌شدگی‌های بین کروموزومی
۶۱۵.....	نمونه‌هایی از طرز نوشتن کاربوتایپ در کربوتایپ‌های کروموزومی
۶۱۵.....	درج‌شدگی داخل کروموزومی
۶۱۶.....	درج‌شدگی بین کروموزومی
۶۱۸.....	مواد ژنتیکی اضافی بدون منشاء مشخص
۶۱۹.....	بازآرایی‌های کروموزومی پیچیده
۶۲۱.....	کروموزوم‌های واریانت
۶۲۲.....	منشأ ذاتی کروموزوم‌ها (c, inh, dn, pat, mat)
۶۲۲.....	کروموزوم‌های نو ترکیب (rec)
۶۲۵.....	دایزومی تک والدی (upd) و از دست دادن هتروزیگوسیتی (LOH)
۶۲۶.....	نمادهای نامعلوم
۶۲۶.....	نامعلوم (?)
۶۲۷.....	ناحیه رنگ‌پذیری هموزن (hsr)
۶۲۸.....	نماد "یا" (Or)
۶۲۹.....	دامنه یا طیف تخمینی (~)

۶۲۹	 نماد ناقص (inc)
۶۳۰	 کاربوتایپ ترکیبی [cp]
۶۳۱	 تنوعات هترومورفیک
۶۳۳	 جایگاههای شکننده شایع
۶۳۴	 جایگاههای شکننده نادر
۶۳۵	 پیوست فصل اختلالات ساختاری کروموزومها
۶۴۵	 فصل هفتم - اثرگذاری ژنومی و دایزومی تک والدی
۶۵۸	 مکانیسم اثرگذاری ژنومی
۶۶۲	 اثرگذاری ژنومی و بیماریهای انسانی
۶۶۳	 سندرمهای حذف / مضاعفشدگی کروموزومی
۶۶۳	 الف) سندرم پرانتر - یلی / سندرم آنجلمن
۶۶۹	 ب) سندرم بکویید - بدلی
۶۷۱	 سرطان
۶۷۱	 تومورهای سلول جنسی - D و اثرگذاری، ژنومی
۶۷۲	 الف) پاراگانگلیوما (PGL)
۶۷۳	 ب) تومور ویلمز / رابدومیوسارکوما
۶۷۴	 ج) رتینوبلاستوما / استئوسارکوما
۶۷۴	 د) نوروبلاستوما
۶۷۴	 دایزومی تک والدی
۶۷۸	 دایزومیهای تک والدی کل کروموزوم
۶۸۱	 دایزومیهای تک والدی جزئی (بخشی)
۶۸۳	 منابع

به نام خالق دانش‌ها و اندیشه‌ها

پیش‌گفتار

دانش مطالعه عملکرد و ساختار کروموزوم‌ها که در چند دهه اخیر، با تلاش دانشمندان و متخصصان رشته‌های سلولی و ژنتیک، به پیشرفت‌های شگرفی نائل شده است، هم‌چنان با شتاب روزافزون به پیش می‌رود و افق‌های تازه‌ای را در ارتباط با پیدایش مکانیسم‌های مولکولی بین این دو رشته علمی مهم، پیش‌روی پویندگان دانش ژنتیک سلول قرار می‌دهد. علم سیتوژنتیک این پیشرفت را مرهون توسعه فن‌آوری‌های جدیدی در زمینه انواع روش‌های رنگ‌آمیزی و باندینگ کروموزوم‌ها، روش‌های هیبریداسیون و به روز شدن میکروسکوپ‌های دقیق می‌باشد. در کشور نیز محققان تمام تلاش خود را پیرامون بسط و گسترش این شاخه علم ژنتیک می‌دانند. تلاش‌ها، منشأ خدمات فراوانی به علوم پایه و پزشکی شده است. از آنجا که در بین باحثان مختلف ژنتیک، مبحث کروموزوم‌ها از دیدگاه ساختار و عملکرد، از سایر بخش‌ها سنگین‌تر به نظر می‌رسد و اکثر دانشجویان علوم پایه، پزشکی و علوم آزمایشگاهی، در بدو یادگیری این علم، با مشکلاتی مواجه هستند، بر آن شدیم تا با بهره‌گیری از کتب مرجع، جدیدترین مقالات و براساس مباحث و تجربیات خویش، کتاب حاضر را تحت عنوان «کروموزوم، ساختار و عملکرد» در اختیار علاقمندان و دانشجویان قرار دهیم. در کتاب حاضر سعی شده است ابتدا به اصول شناختی کروموزوم‌ها از نظر ساختار و عملکرد پرداخته شود و سپس برای مطالعه کروموزوم‌ها، روش‌های سوء بهمه کاربوتایپ معرفی می‌گردند. در فصل‌های بعدی، اختلالات کروموزوم‌ها از نظر تعدادی و ساختاری مورد بررسی قرار می‌گیرند و نمونه‌های بالینی و سندرم‌های مرتبط با این اختلالات به تفصیل مورد بحث قرار می‌گیرد و در نهایت به دلیل اهمیت موارد بالینی پدیده اثرگذاری ژنومی، در فصل آخر، تمام موارد مهم این اختلال کروموزومی بررسی می‌شود. از ویژگی‌های منحصر به فرد این کتاب وجود تصاویر متعدد جهت درک بهتر مباحث ژنتیکی پیرامون کروموزوم‌ها است که تلاش ما بر آن بوده است تا با قلمی روان و فصیح به همراه شکل‌های گویا، مطالب نوشته شوند. نکته قابل ذکر در این کتاب، این است که سعی شده حتی الامکان از معادل‌های فارسی برای واژه‌ها استفاده شود؛ ولی در مواردی که کلمات لاتین گویاتر از معادل‌های فارسی غیرمرسوم و نامفهوم آن‌ها بودند، از برگرداندن آن‌ها به فارسی صرف‌نظر شده است. امیدواریم که محققان و دانشجویان علوم مرتبط با زیست‌شناسی و ژنتیک (اعم از ژنتیک مولکولی، پزشکی، گیاهی و بیوتکنولوژی) در مقاطع تحصیلات تکمیلی و تمامی دانشجویان علاقمند از خواندن این کتاب، استفاده لازم را ببرند.

یقین داریم که با وجود تمامی زحمات و تلاش‌های انجام شده مجموعه حاضر ممکن است دارای نواقصی باشد که از دید نگارندگان پنهان مانده است؛ از این‌رو نظرات خوانندگان و پژوهشگران محترم را باعث دلگرمی خود و رفع نواقص در چاپ‌های بعدی می‌دانیم. در اینجا بر خود لازم می‌دانیم تا از مرکز انتشارات دانشگاه یزد به علت همکاری صمیمانه‌ای که در جهت چاپ و نشر این کتاب با ما داشته‌اند تشکر و قدردانی نماییم.

دکتر مهری خاتمی

دکتر محمد مهدی حیدری

اعضای هیات علمی دانشگاه یزد

بهار ۱۳۹۸