

خلاصه ژنتیک مولکولی انسانی

استراخان

ویرایش پنجم (۲۰۱۹)

زیر نظر:

دکتر نجات مهلبه

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

دانشگاه علوم پزشکی ایران

ترجمه و تالیف:

دکتر فاطمه شجاعی جشقانی

دکترای ژنتیک مولکولی



انتشارات برای فردا

۶۶۹۵۲۶۴۱-۲

نام کتاب: خلاصه ژنتیک مولکولی انسانی استراخان (۲۰۱۹)

زیرنظر: دکتر نجات مهدیه

ترجمه و تالیف: دکتر فاطمه شجاعی جشوقانی

ناشر: برای فردا

نوبت چاپ: اول - ۱۳۹۹

چاپ و صحافی: طهرانی

شمارگان: ۲۰۰

قیمت: ۷۰/۰۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۱۵۵-۱۳۴-۵

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

سرشناسه	: شجاعی جشوقانی، فاطمه، ۱۳۶۶ -
عنوان و نام پدیدآور	: خلاصه ژنتیک مولکولی انسانی استراخان ویرایش پنجم (۲۰۱۹) / زیر نظر نجات مهدیه؛ ترجمه و تالیف فاطمه شجاعی جشوقانی.
مشخصات نشر	: تهران: برای فردا، ۱۳۹۹.
مشخصات ظاهری	: ۳۷۱ص.
شابک	: 978-600-155134-5
وضعیت فهرست نویسی	: فیپا
یادداشت	: کتاب حاضر خلاصه‌ی کتاب "Human molecular genetics, 5th. ed, 2019" تالیف جی استرون، اندرو. پی رید است.
موضوع	: ژنتیک مولکول انسانی
موضوع	: Human molecular genetics
موضوع	: زیست‌شناسی مولکولی
موضوع	: Molecular biology
شناسه افزوده	: مهدیه، نجات، ۱۳۵۴ -
شناسه افزوده	: استرون، تی، ۱۹۵۲ - م.
شناسه افزوده	: Strachan, T
شناسه افزوده	: رید، اندرو پی، ۱۹۳۹ - م.
شناسه افزوده	: Read, Andrew P
رده بندی کنگره	: ۴۳۱QH
رده بندی دیویی	: ۶۱۱/۰۱۸۱۶
شماره کتابشناسی ملی	: ۶۱۲۴۶۱۵

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 ۱۳۵۰/۱۰/۱۶ می‌باشد. بازنویسی، خلاصه‌برداری یا برداشت بخشی از متن، شکل‌ها یا جدول‌های کتاب و انتشار آن در قالب کتاب‌های ترجمه، تالیف، خلاصه، جزوه، تست یا نرم‌افزار بدون اجازه کتبی از ناشر شرعاً حرام بوده منع قانونی دارد.

بخش اول : مفاهیم پایه DNA، کروموزوم‌ها، سلول‌ها، رشد و نمو و وراثت

فصل ۱: مفاهیم پایه‌ای ساختار نوکلئیک اسید و بروز اطلاعات ژنتیکی..... ۱۵

۱-۱ ترکیب نوکلئیک اسیدها و پلی‌پتیدها..... ۱۵

۲-۱ جفت شدن بازی در DNA و RNA، مارپیچ دوتایی و همانندسازی DNA..... ۱۸

۳-۱ رونویسی به شکل RNA و بروز اطلاعات ژنتیکی..... ۲۱

۴-۱ پردازش RNA..... ۲۳

۵-۱ ترجمه، پردازش پس از ترجمه و ساختار پروتئین..... ۲۶

فصل ۲: مفاهیم بنیادی سلول‌ها و کروموزوم‌ها..... ۳۳

۱-۲ تنوع و ساختار سلولی و تکامل سلول..... ۳۳

۲-۲ تعداد نسخه کروموزوم و DNA در طی چرخه سلول..... ۳۷

۳-۲ تقسیم سلول و انتقال DNA به سلول‌های دختری..... ۳۸

۴-۲ ساختار و عملکرد کروموزوم‌ها..... ۴۱

فصل ۳: مفاهیم بنیادی میانکنش سلول - سلول و..... ۴۷

۱-۳ اصول سیگنال‌دهی سلولی..... ۴۷

۲-۳ تکثیر سلول و مرگ برنامه‌ریزی شده سلول‌ها..... ۵۳

۳-۳ چسبندگی سلول‌ها و تشکیل بافت‌ها..... ۵۸

۴-۳ زیست‌شناسی سیستم ایمنی..... ۶۱

فصل ۴: جنبه‌هایی از رشدونمو اولیه پستانداران، تمایز..... ۷۱

۱-۴ دودمان‌های سلولی و تمایز بافتی در رشدونمو اولیه پستانداران..... ۷۱

۲-۴ سلول‌های بنیادی و تمایز سلولی..... ۷۸

فصل ۵: الگوهای وراثت..... ۸۷

۱-۵ توارث تک ژنی در برابر توارث چند عاملی..... ۸۷

۲-۵ الگوهای شجره‌نامه‌ای مندلی..... ۸۸

۳-۵ موزائیسیم و جهش‌های جدید..... ۹۲

۴-۵ صفات غیرمندلی..... ۹۴

بخش دوم : درک ژنوم

فصل ۶: تکنولوژی‌های DNA : تکثیر DNA، دورگه‌سازی.....	۹۹
۱-۶ کلونینگ در سلول‌های باکتریایی.....	۹۹
۲-۶ تکثیر DNA از طریق همانندسازی <i>in Vitro</i>	۱۰۷
۳-۶ دورگه‌سازی نوکلئیک اسید: اصول و کاربردها.....	۱۰۸
۴-۶ اصول توالی‌یابی DNA.....	۱۱۳
۵-۶ توالی‌یابی DNA همزمان در مقیاس گسترده (توالی‌یابی نسل جدید).....	۱۱۵
فصل ۷: آنالیز ساختار و تظاهر ژن‌ها و ژنوم.....	۱۲۵
۱-۷ آنالیز ساختار ژنوم و پروژه‌های ژنوم.....	۱۲۵
۲-۷ تحلیل‌های پایه‌ای بیان ژن‌ها.....	۱۳۱
۳-۷ آنالیزهای با توان عملیاتی بالا برای بیان ژن.....	۱۳۴
۴-۷ ژنومیکس سلول منفرد.....	۱۴۰
فصل ۸: اصول دست‌ورزی ژنتیکی سلول‌های پستانداران.....	۱۴۵
۱-۸ انتقال مصنوعی ماده ژنتیکی به سلول‌های پستانداران.....	۱۴۶
۲-۸ اصول بیان ترانس‌ژن در سلول‌های پستانداران.....	۱۵۲
۳-۸ ویرایش ژنوم با استفاده از نوترکیبی همولوگ.....	۱۵۳
۴-۸ ویرایش ژنوم با استفاده از اندونوکلازهای قابل برنامه‌ریزی مختص جایگاه.....	۱۵۵
۵-۸ خاموش‌سازی ژن.....	۱۵۹
۶-۸ جانوران تراریخت.....	۱۶۱
فصل ۹: ساختار و کارکرد ژنوم انسان.....	۱۶۵
۱-۹ مروری بر ژنوم انسان.....	۱۶۵
۲-۹ سازمان‌بندی و توزیع ژنی در ژنوم انسان.....	۱۶۹
۳-۹ هتروکروماتین و تکرارهای ترانسپوزون.....	۱۷۴
۴-۹ شروع کار روی چگونگی عملکرد ژنوم.....	۱۷۷
فصل ۱۰: تنظیم ژن و اپی‌ژنوم.....	۱۸۳
۱-۱۰ کانفورماسیون و دسترسی کروماتین.....	۱۸۳
۲-۱۰ هیستون‌ها و دیگر پروتئین‌های متصل‌شونده به DNA.....	۱۸۵
۳-۱۰ تنظیم بوسیله متیلاسیون DNA و RNA غیر کدکننده.....	۱۸۶
۴-۱۰ غیرفعال‌سازی X، نقش پذیری و حافظه اپی‌ژنتیک.....	۱۸۹
۵-۱۰ ایجاد رونوشت.....	۱۹۱
۶-۱۰ تنظیم پس از ترجمه.....	۱۹۵

بخش سوم : تنوع ژنتیکی بین افراد و گونه‌ها

فصل ۱۱: مروری بر تنوع ژنتیکی انسان..... ۲۰۱

۱-۱۱ منشأ تنوع در توالی DNA..... ۲۰۱

۲-۱۱ ترمیم DNA..... ۲۰۲

۳-۱۱ ژنومیک جمعیت..... ۲۰۵

۴-۱۱ تنوع ژنتیکی عملکردی و تنوع پروتئین..... ۲۰۸

۵-۱۱ تنوع ژنتیکی فوقالعاده در سیستم ایمنی اکتسابی..... ۲۱۰

فصل ۱۲: ژنتیک جمعیت در انسان..... ۲۱۳

۱-۱۲ توزیع هاردی-واینبرگ..... ۲۱۳

۲-۱۲ فراوانی هاپلوتایپها و عدم تعادل پیوستگی..... ۲۱۳

۳-۱۲ تغییر فراوانی آلل..... ۲۱۴

۴-۱۲ ساختار جمعیت و درون زادآوری..... ۲۱۷

فصل ۱۳: ژنومیکس مقایسه‌ای و تکامل ژنوم..... ۲۱۹

۱-۱۳ ژنومیکس مقایسه‌ای..... ۲۱۹

۲-۱۳ مضاعفشدگی ژنی، تفاوت در تعداد ژنها در گونه‌های مختلف و مزایای تکاملی اگزونها..... ۲۲۳

۳-۱۳ تکامل کروموزوم‌های پستانداران..... ۲۲۶

۴-۱۳ تکامل توالی تنظیمی و منشأ ترانسپوزونی توالی‌های عملکردی..... ۲۲۸

۵-۱۳ فیلوژنتیک و مکان ما در درخت زندگی..... ۲۳۱

فصل ۱۴: تکامل انسان..... ۲۳۵

۱-۱۴ منشأ انسان..... ۲۳۵

۲-۱۴ تاریخچه تکاملی انسان از توالی‌های ژنوم..... ۲۳۷

۳-۱۴ استنباط سابقه افراد مونث و مذکر..... ۲۴۲

۴-۱۴ عواقب سلامتی تاریخچه تکاملی ما..... ۲۴۳

بخش چهارم : بیماری‌های ژنتیکی انسان

فصل ۱۵: ناهنجاری‌های کروموزومی و واریانت‌های ساختاری..... ۲۵۱

۱-۱۵ مطالعه کروموزوم‌های انسانی..... ۲۵۱

۲-۱۵ ناهنجاری‌های بزرگ کروموزومی..... ۲۵۵

۳-۱۵ واریانت‌های ساختاری..... ۲۶۰

فصل ۱۶: پاتولوژی مولکولی: مرتبط کردن فنوتیپ‌ها با ژنوتیپ‌ها..... ۲۶۵

۱-۱۶ از دست رفتن عملکرد..... ۲۶۵

۲۷۰	کسب عملکرد.....
۲۷۳	۲-۱۶ جهش‌های پویا: گسترش‌های تکرار ناپایدار.....
۲۷۴	۴-۱۶ پاتولوژی مولکولی اختلالات میتوکندریایی.....
۲۷۶	۵-۱۶ وابستگی ژنوتیپ- فنوتیپ.....
۲۸۳	فصل ۱۷: نقشه‌برداری و شناسایی ژن‌های اختلالات تک‌ژنی.....
۲۸۳	۱-۱۷ کلونینگ موضعی.....
۲۸۷	۲-۱۷ اشتراک هاپلوتايب و اتوزیگوسیتی.....
۲۹۰	۳-۱۷ توالی‌یابی کل ژنوم و کل اگزوم.....
۲۹۱	۴-۱۷ استراتژی برای شناسایی ژن بیماری بر پایه اگزوم.....
۲۹۴	۵-۱۷ تأیید ژن کاندید به‌عنوان ژن درست.....
۲۹۷	فصل ۱۸: بیماری پیچیده: شناسایی عوامل مستعدکننده و درک پاتوژنز.....
۲۹۷	۱-۱۸ بررسی بیماری پیچیده: رویکردهای اپیدمیولوژیک.....
۲۹۹	۲-۱۸ بررسی بیماری‌های پیچیده با استفاده از پیوستگی.....
۳۰۰	۳-۱۸ بررسی بیماری‌های پیچیده با استفاده از مرتبط‌سازی.....
۳۰۴	۴-۱۸ محدودیت‌های GWAS.....
۳۰۶	۵-۱۸ در مورد ژنتیک صفات پیچیده چه مواردی آموخته‌ایم؟.....
۳۰۹	فصل ۱۹: ژنتیک سرطان و ژنومیک.....
۳۱۰	۱-۱۹ آنکوژن‌ها.....
۳۱۴	۲-۱۹ ژن‌های سرکوب‌کننده تومور.....
۳۱۶	۳-۱۹ آنکوژن‌ها و ژن‌های سرکوب‌کننده تومور کلیدی عمدتاً در تنظیم نقاط کنترلی چرخه سلولی و حفظ ژنوم عمل می‌کنند.....
۳۱۸	۴-۱۹ دیدگاه سراسر ژنومی سرطان.....
۳۲۱	۵-۱۹ کاربرد دانش جدید ما از سرطان.....

بخش پنجم : ژنتیک مولکولی انسانی کاربردی

۳۲۵	فصل ۲۰: تست ژنتیک در مراقبت‌های پزشکی و قانون.....
۳۲۵	۱-۲۰ چه چیزی و چرا باید آزمایش شود؟.....
۳۲۶	۲-۲۰ تست یک واریانت ژنتیکی اختصاصی.....
۳۲۸	۳-۲۰ تست تشخیصی بالینی.....
۳۳۲	۴-۲۰ غربالگری جمعیت.....
۳۳۶	۵-۲۰ فارماکوژنتیک و پزشکی شخصی شده.....
۳۳۹	۶-۲۰ DNA پزشکی قانونی: شناسایی افراد و نسبت‌ها.....

فصل ۲۱: جانداران مدل و مدل سازی بیماری ۳۴۱

۱-۲۱ مرور کلی بر جانداران مدل ۳۴۱

۲-۲۱ مدل های بیماری سلولی ۳۴۳

۳-۲۱ منشأ مدل های جانوری بیماری های ژنتیکی ۳۴۷

۴-۲۱ مدل های جانوری اختلالات ژنتیکی چقدر کارآمد هستند؟ ۳۵۲

فصل ۲۲: رویکردهای ژنتیکی برای درمان بیماری ها ۳۵۷

۱-۲۲ مروری بر درمان بیماری های ژنتیکی و درمان ژنتیکی بیماری ها ۳۵۷

۲-۲۲ هدفگیری بیماری ها به وسیله پروتئین های مهندسی شده ژنتیکی ۳۵۹

۳-۲۲ اصول پایه ای ژن درمانی ۳۶۱

۴-۲۲ روش درمان تقویتی ژن ۳۶۶

۵-۲۲ درمان RNA ۳۶۷