

مشاوره ژنتیک در پزشکی



Genetics in practice

مؤلف

جو هایدن

مترجمین

فاطمه صدری	میلاد رافت
الهام کریمی	هانیه آذری
مریم افتخاری	محبوبه زارعی

با نظارت

دکتر عبدالعظیم نجاتی زاده

سرشناسه	هیدن، جو Haydon, Jo
عنوان و نام پدیدآور	مشاوره ژنتیک در پزشکی = Genetics in Practice / مولف جو هایدن؛ مترجمین میلاد رافت... [و دیگران]؛ با نظارت عبدالعظیم نجاتی زاده.
مشخصات نشر	تهران: ایده ماندگار، ۱۳۹۸.
مشخصات ظاهری	۳۰۲ ص.
شابک	9786226443272
وضعیت فهرست نویسی	فیا
یادداشت	عنوان اصلی: Genetics in practice : a clinical approach for healthcare practitioners, 2007.
یادداشت	مترجمین میلاد رافت، فاطمه صدری، هانیه آذری، الهام کریمی، محبوبه زارعی، مریم افتخاری.
یادداشت	تاب حاضر قبلاً با عنوان "ژنتیک کاربردی برای متخصصین بالینی و آزمایشگاهی" با ترجمه ن نوید سرخس اسبقی... [و دیگران] توسط انتشارات یاد عارف و انتشارات اساتید دانشگاه در سال ۱۳۹۵ منتشر شده است.
سایر اطلاعات عنوان	ژنتیک کاربردی برای متخصصین بالینی و آزمایشگاهی.
موضوع	ژنتیک پزشکی Medical genetics
موضوع	اختلالات ژنتیکی - تشخیص Genetic disorders -- Diagnosis
موضوع	مشاوره ژک Genetic counseling
موضوع	پرستاری Nursing
شناسه افزوده	رافت، میلاد، ۱۳۷۲ - ترجم
شناسه افزوده	نجاتی زاده، عبدالعظیم، ۱۳۴۷ -
رده بندی کنگره	RB۱۵۵
رده بندی دیویی	۶۱۶/.۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	۵۷۲۰۶۳۷

* نام کتاب: مشاوره ژنتیک در پزشکی (Genetics in practice) * میلاد رافت، فاطمه صدری، هانیه

آذری، الهام کریمی، محبوبه زارعی و مریم افتخاری

* نوبت چاپ: اول * تاریخ چاپ: تابستان ۱۳۹۸ * شمارگان: ۱۰۰ نسخه

* طراح جلد: ایده ماندگار

صفحه آرایشی: ایده ماندگار

قیمت: ۶۰۰۰۰ ریال. شابک: ۲-۲۷-۶۴۴۳-۶۲۲-۹۷۸

تلفن: * ۱۷۰۰ ۸۸ ۴۲ - ۰۲۱ *

کلیه حقوق این اثر برای اسپانسر محفوظ است.



ایده ماندگار
ideamandegar | Publishers

کلیه حقوق برای ناشر و مولف محفوظ است.

به نام آنکه جان را فکرت آموخت

با اطمینان کامل می توان ادعا نمود که پیشرفت حیرت انگیز نظام سلامت در دنیا مانند کنترل بیماریهای واگیرار و انسیناسون همگانی، پیشگیری و درمان بیماریهای عفونی سبب شده مرگ و میر بسیاری از مردم کشور و مرز شود. این ارتقا چشمگیر ارائه خدمات بهداشتی و درمانی به لحاظ کیفیت، کمیت و بهره وری، همچنین افزایش نگهداری از بیماران مبتلا به انواع بیماریهای ژنتیکی و مادرزادی صعب الاعلاج سبب شده تا تعداد این اختلاف در جامعه رشد فراوانی داشته باشد. علاوه بر آن بالا رفتن سن ازدواج، ازسراج های خانواده و بیشتر بعد خانوار در ایران، بروز بیماریهای ژنتیک را در مقایسه با کشورهای توسعه یافته افزایش داده است. ضمناً سهم قابل توجه ژنتیک در بیماریهای اختلالات مزمن غیرواگیر استفاده از دانش ژنتیک در مدیریت این گونه اختلالات را دوچندان کرده است. البته تشخیص صحیح و مناسبی اختلالات ژنتیک در یک خانواده بسیار مهم است. لذا در صورت تردید نسبت به وجود یک بیمار ژنتیک، مشاوره ژنتیک هم برای افراد مبتلا و هم بدلیل خطر تکرار آن در سایر خویشاوندان الزامی است.

مشاوره ژنتیک فرایندی است که به افراد مبتلا یا خویشاوندان در معرض خطر کمک می کند تا از روند بیماری، تشخیص، پیشگیری، درمان، پیش آگهی و احتمال بروز مجدد در خانواده آگاهی یابند و با توجه به شرایط موجود تحت مراقبت، درمان یا حمایت قرار گیرند.

کتاب حاضر مجموعه مفید، جامع و کاربردی با توصیه های ارزشمند در قالب ارائه معرفی موارد عملی و بالینی به شیوه ای ساده، گویا و علمی در فرآیند مشاوره ژنتیک و چگونگی رسیدن به تشخیص های احتمالی و در نهایت قطعی را توضیح می دهد.

این کتاب یکی از بهترین منابع موجود در خصوص مشاوره ژنتیک بالینی است.

ضمن رعایت اصل امانتداری ، سعی شده است با دقت و تلاش فراوان ترجمه قابل قبولی انجام و ارائه گردد.

امید است دانشجویان و علاقمندان به علم مشاوره ژنتیک از محتویات آن بهره گیرند و در بهبود و ارتقا کیفی ترجمه آن ما را بهره مند سازند.

در پایان از همه تلاش ها و همت اعضای گروه ترجمه سپاسگزاری می نمایم. امیدوار و خوش بین هستم که با این اثر ترجمه شده کاربردی ، گام مهمی در جهت کاهش میزان بروز بیماریها و معلولیت های ژنتیکی و مادرزادی در کشور عزیزمان برداشته باشیم.

دکتر عبدالعظیم نجاتی زاده

دانشیار ژنتیک انسانی

دانشگاه علوم پزشکی هرمزگان

تیرماه ۱۳۹۸

مقدمه مترجمین

به نام آنکه جان را فکرت آموخت

امروزه دسترسی به منابع فارسی که بصورت جامع برطرف کننده نیاز مشاوران ژنتیک باشد، محدود است. بنابراین برآن شدیم تا ترجمه و گردآوری یکی از مهمترین منابع مشاوره ژنتیک به نام کتاب "مشاوره ژنتیک پزشکی" این نیاز را برطرف کنیم.

علی رغم وجود انواع بانک ای، پلاسم و نرم افزارها که باعث تجمع اطلاعات و مطالب متنوع علمی می شوند اما کتاب به عنوان یک دوست خوب می باشد و تنها یاری است که آنچه از آن می بینی واقعاً همان است که به شما نشان می دهد، درست یا غلط در ارائه مطالب صادق است.

کتاب مشاوره ژنتیک پزشکی یکی از کتب مرجع جهانی است که با ارائه مطالب مفید در خصوص مشاوره ژنتیک بیماری های و تکنیک های مشاوره با محوریت ژنتیک بسیار موفق بوده است.

هدف از ترجمه و انتشار این کتاب برای همکاران، دانشجویان و علاقه مندان به این رشته پویا در عرصه علم و فناوری تسهیل دسترسی به مطالب علمی و کمک به ماندگاری زبان مادری عزیزان و خوانندگان محترم بوده است. امید است تا عزیزان با بهره گیری از این کتاب به دانش و توانمندی خود اضافه کنند.

فهرست مطالب

۱۷.....	فصل اول تاریخچه خانوادگی.....
۱۸.....	دستورالعمل برای گرفتن تاریخچه خانواده و رسم یک شجره
۲۱.....	یک مثال کاربردی از ثبت تاریخچه خانوادگی
۲۸.....	تفسیر اطلاعات
۲۸.....	وراثت اتوزوم غالب
۲۹.....	وراثت اتوزوم مال مغلوب
۲۹.....	وراثت وابسته به X
۳۲.....	بدشکلی‌های کروموزوم
۳۲.....	مشکلات احتمالی که هنگام ثبت اطلاعات شجره شما باید از آن‌ها آگاه باشید
۳۳.....	محرمانگی
۳۳.....	الگوهای خانوادگی پیچیده
۳۵.....	حساسیت اطلاعات
۳۵.....	بیان مسئله
۳۵.....	نقاط انعکاس
۳۶.....	تراتولوژی
۳۶.....	تعریف تراتولوژی
۳۶.....	بیماری‌های مادرزادی
۳۷.....	گروه‌بندی اختلالات مادرزادی
۳۸.....	مکانیسم‌های اثر تراتوزن‌ها
۳۹.....	تراتوزن‌ها
۴۰.....	گروه ویتامین A
۴۰.....	ضدافسردگی‌ها
۴۰.....	واکسن‌ها
۴۱.....	سندروم هیدانتوئین جنینی
۴۱.....	دیازپام
۴۱.....	الکل و تنباکو

۴۱	طبق آمارهای کشورهای دیگر.....
۴۱	علائم FETAL ALCHOHOL SYNDROME.....
۴۲	بیماری های مادر.....
۴۳	مادر مبتلا به PKU.....
۴۵	فصل دوم: بیولوژی پایه
۴۶	تمایز سلولی.....
۴۷	کروموزوم ها.....
۵۰	تقسیم سلولی، میتوز و میوز.....
۵۳	ناهنجاری های کروموزومی.....
۵۳	ناهنجاری های شمارشی.....
۵۵	ناهنجاری های ساختاری.....
۵۸	آنومالی های کروموزوم های Y.....
۶۰	DNA: دئوکسی ریبونوکلئیک اسید.....
۶۱	همانندسازی DNA.....
۶۲	ژن ها.....
۶۲	رونویسی.....
۶۳	ترجمه.....
۶۴	تغییرات در DNA.....
۶۴	جهش ها.....
۶۴	حذف.....
۶۵	افزودن.....
۶۵	جایگزینی.....
۶۵	پلی مورفیسم.....
۶۵	انواع جهش.....
۶۷	همبستگی ژنوتیپ / فنوتیپ.....
۶۷	میتو کندری.....

۶۹	فصل سوم: تکنیک‌های آزمایشگاهی
۶۹	سیتوزنتیک
۶۹	به دست آوردن سلول‌های متافاز برای تجزیه و تحلیل
۷۰	تجزیه و تحلیل کروموزوم
۷۰	تجزیه و تحلیل استاندارد کروموزومی
۷۳	تکنیک‌های آزمایشگاهی
۷۳	هیبریداسیون فلورسنت در محل (FISH)
۷۴	کاربرد های FISH
۷۵	تکنیک FISH
۷۶	هیبریداسیون تطبیقی ژنومیک (CGH)
۷۷	ژنتیک مولکولی
۷۸	روش‌شناسی
۷۹	انواع تست DNA
۸۰	تست تشخیصی
۸۶	تکنیک: ARRAY
۸۸	مراحل انجام MLPA
۸۹	کاربرد روش MLPA
۹۰	روش MLPA در مقایسه با سایر روشها
۹۱	مزایای استفاده از MLPA
۹۱	کاربرد روزافزون
۹۳	فصل چهارم: ریسک خطر و انتخاب‌های ممکن
۹۵	عوامل مؤثر بر پذیرش خطر
۹۵	انتخاب‌های پیش رو
۹۶	درک خطر
۹۸	شخصیت
۹۸	تأثیر (تحریم) شرایط
۱۰۰	تست‌های در دسترس برای بزرگسالان

تشخیصی	۱۰۰
حاملان	۱۰۱
پیشگیری	۱۰۲
پیش از تولد	۱۰۴
تست های غربالگری	۱۰۴
سندرم داون	۱۰۴
نقص لوله عصبی	۱۰۵
حاملان بیمارهای هموگلوبین	۱۰۵
تست پس از تولد برای بیماری های ژنتیکی	۱۰۵
گزینه های بارداری	۱۰۶
جلوگیری از بارداری، سقط	۱۰۶
برنامه ریزی برای بارداری های بعدی	۱۰۷
پذیرش ریسک خطر	۱۰۷
استفاده از تشخیص پیش از تولد	۱۰۷
جدول ۵،۲ نتایج ممکن برای تشخیص پیش از تولد	۱۰۸
لقاح مصنوعی توسط دهنده (AID)	۱۰۸
اهدای تخمک	۱۰۹
تشخیص ژنتیکی قبل از لانه گزینی	۱۰۹
اتمام تصمیم	۱۱۰
انواع تست موجود در بارداری	۱۱۰
نمونه پرز کوریونی	۱۱۰
امینوستتر	۱۱۱
نمونه برداری از خون جنین (FBS)	۱۱۲
اسکن سونوگرافی (USS)	۱۱۳
مطالعه موردی: تجربه MR و MRS EVANS از تشخیص پیش از تولد و ختم بارداری	۱۱۴
آزمایش بچه ها	۱۱۵
نکات قابل تأمل	۱۱۶

۱۱۷.....	سندرم چیست؟
۱۱۸.....	ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم
۱۲۴.....	ناهنجاری‌های ساختاری کروموزوم
۱۲۴.....	جاب‌جایی دوطرفه
۱۳۱.....	جاب‌جای روبرت سونین
۱۳۷.....	حذف‌ها
۱۳۸.....	مضاعف
۱۳۸.....	واژگون
۱۳۸.....	موزائیسیم
۱۳۹.....	نقاط ضعف
۱۴۱.....	فصل پنجم: اختلالات، به‌ویژه ملوب: پدر و مادر غیر مبتلا با خطر ۲۵٪ به فرزند
۱۴۷.....	بیماری فیروز کیستی
۱۴۹.....	تست ژنتیک برای فیروز کیستی
۱۵۰.....	تفسیر نتایج
۱۵۲.....	بیماری تالاسمی بتا
۱۵۵.....	مشاوره ژنتیک
۱۵۹.....	نقاط قابل تأمل
۱۶۲.....	مشاوره ژنتیک
۱۶۵.....	نقاط قابل تأمل
۱۶۷.....	فصل ششم: اختلالات وابسته به X: مادر حامل، پسر مبتلا
۱۷۰.....	سؤالات رایج
۱۷۳.....	مطالعات پیوستگی
۱۷۵.....	فصل هفتم: وراثت چندعاملی
۱۷۵.....	تعامل ژن‌ها و محیط
۱۸۰.....	بیماری‌های چندعاملی رایج
۱۸۱.....	خطرات آزمایشی
۱۹۱.....	فصل هشتم: توارث اختلالات میتوکندری

۱۹۲.....	بیماری‌های رایج میتوکندری
۱۹۳.....	طریقه به ارث رسیدن
۲۰۱.....	فصل نهم: ژنتیک سرطان
۲۰۱.....	اپیدمیولوژی
۲۰۲.....	اتیولوژی
۲۰۳.....	عوامل خطر عمومی
۲۰۳.....	سرطان پستان
۲۰۳.....	سرطان روده بزرگ
۲۰۳.....	ژنتیک سرطان
۲۰۳.....	سرطان تخمدان
۲۰۵.....	توارث اتوزوم غالب و فرضیه دو ضربه‌ای
۲۰۸.....	ماستکتومی پیشگیرانه
۲۰۹.....	بقای تخمدان؛ شیمی‌درمانی در محل
۲۱۰.....	مطالعه موردی ۴: تاریخچه خانواده پرخطر
۲۱۱.....	سرطان کلورکتال خانوادگی
۲۱۱.....	پلی پوز ادنوماتوز خانوادگی
۲۱۲.....	سرطان کلورکتال غیرپولیپوز ارثی
۲۱۳.....	گزینه‌های در دسترس در افراد در خانواده‌های در معرض خطر
۲۱۴.....	غربالگری زنان
۲۱۴.....	دیگر نظارت‌ها
۲۱۷.....	فصل دهم: قومیت و خویشاوندی
۲۱۸.....	بررسی اختلافات فرهنگی
۲۱۸.....	ارتباطات
۲۱۹.....	روابط خانوادگی و تصمیم‌گیری
۲۱۹.....	هم‌خونی
۲۲۳.....	انتخاب‌های بارداری
۲۲۳.....	جلوگیری از بارداری

۲۲۴.....	برنامه‌ریزی برای بارداری‌های بعدی
۲۲۵.....	بروز ناهنجاری‌های ژنتیکی در میان گروه‌های نژادی مختلف
۲۲۶.....	مطالعه‌ی موردی ۱: دو شرایط اتوزومال مغلوب در یک خانواده
۲۲۸.....	سندرم مک‌کل یک اختلال
۲۲۹.....	مشاوره‌ی گسترده‌ی خانواده
۲۳۰.....	مطالعه‌ی موردی ۲ تشخیص غیرمنتظره در یک گروه نژادی
۲۳۱.....	تی ساکس
۲۳۱.....	مشاوره ژنتیک
۲۳۴.....	نکات قابل ناملم
۲۳۴.....	نازایی
۲۳۵.....	تعریف بالینی نازایی
۲۳۵.....	سن بررسی‌های تشخیصی و درمان نازایی
۲۳۵.....	شیوع نازایی
۲۳۵.....	سهم زن و مرد در نازایی
۲۳۶.....	علل نازایی
۲۳۷.....	دیگر علل
۲۳۷.....	عوامل محیطی و اجتماعی
۲۴۱.....	چه بررسی‌هایی بر روی زوج نازا انجام می‌گیرد
۲۴۳.....	هیپوتیروئیدی (HYPOTHYROIDY)
۲۴۶.....	ژنتیک نازایی
۲۴۷.....	تکرار (ریپیت) CGG
۲۴۸.....	ژن‌های دخیل در نازایی
۲۴۹.....	نازایی در مردان
۲۴۹.....	آنالیز اسپرم
۲۵۱.....	اصطلاحات اسپرموگرام
۲۵۳.....	آزواسپرمی به چند دسته تقسیم می‌شود
۲۵۵.....	فصل یازدهم: ازدواج‌های خویشاوندی
۲۵۶.....	الگوی اتخاذ تصمیم

۲۵۶.....	الگوی پیشگیری
۲۵۷.....	مراحل مشاوره
۲۵۹.....	نگرش‌های اشتباه و شایع (COMMON MISCONCEPTIONS) در مشاوره ژنتیک
۲۷۱.....	فصل دوازدهم: بروز اختلالات ژنتیکی در انواع مختلف گروه‌های قومی
۲۸۲.....	مشاوره‌ی گسترده در خانواده
۲۸۵.....	فصل سیزدهم: مسائل اخلاقی
۲۸۵.....	ارتباطات متخصص/بیمار
۲۸۷.....	نظریه اخلاقی و مفهوم آن در ژنتیک
۲۸۸.....	جنبه‌های اخلاقی
۲۹۰.....	اصول اخلاقی زیست پزشکی
۲۹۰.....	احترام به خودمختاری
۲۹۲.....	سودمندی
۲۹۴.....	مسائل اخلاقی
۲۹۶.....	مسائل اخلاقی
۲۹۷.....	ژنتیک و جامعه
۳۰۲.....	نقاط ضعف