

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۱۷)

A-I

تألیف:

شاهین اسعدی

(دانشجوی دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی)

با همکاری:

دکتر ناصر شاگردی اسماعیلی

دکتر ارشونس سرخوش افشار

مونا حبشی زاده

مرضیه امیری

فاطمه محمد دادخواه

نوشین ساکی فرد

محمد حسین مبلغ حسینی

زهرا قلیراده

مهسا جمالی

انتشارات عمیدی

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 تاکنون 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 ۱۰ سال تلاش بی‌وقفه ما می‌باشد، دانستیم و امید است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر تشریح ۱۴۱ نوع آسیب ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و ما در کل تاکنون ۱۱۵۰ نوع آسیب ژنتیکی در قالب سندرم را تشریح نموده‌ایم (کتاب پاتولوژی در ژنتیکی پزشکی جلد ۱ و ۲ تعداد ۱۶۳ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۳ و ۴ تعداد ۱۳۷ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی جلد ۵ و ۶ تعداد ۱۰۰ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۷ و ۸ نیز تعداد ۱۰۰ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۹ و ۱۰ تعداد ۱۰۰ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۱۱ و ۱۲ تعداد ۱۰۰ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۱۳ و ۱۴ تعداد ۱۲۱ سندرم، کتاب پاتولوژی در ژنتیک پزشکی ۱۵ و ۱۶ تعداد ۱۸۸ 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.

فهرست مطالب

۱-۵۸

فرگشت در تاریخ علم ژنتیک

فصل ۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (A)

۵۹-۶۸	 سندرم ایلفارون - ماکروستومی
۶۹-۷۴	 بیماری اجسام پلی گلوکز آن بزرگسالان
۷۵-۸۲	 بیماری تالاسمی آلفا
۸۳-۹۲	 سارکومای قسمت نرم آلونولار
۹۳-۱۰۰	 بیماری آلزایمر
۱۰۱-۱۰۶	 سندرم میکروسفالی مرگبار آمیش
۱۰۷-۱۲۰	 سندرم نقص دیواره دهلیزی
۱۲۱-۱۲۶	 بیماری خود ایمنی آدیسون
۱۲۷-۱۳۴	 سندرم او - کلاین
۱۳۵-۱۵۰	 سندرم آتاکسی ارثی اتوزومال غالب
۱۵۱-۱۵۸	 سندرم آتروفی بینایی و آب مروارید اتوزومال غالب
۱۵۹-۱۶۴	 سندرم آتاکسی مغزی اتوزومال مغلوب نوع ۱
۱۶۵-۱۷۲	 سندرم آتاکسی اسپاستیک اتوزومال مغلوب Charlevoix-Saguenay

فصل ۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (B)

۱۷۳-۱۷۸	 سندرم بارایتسر - وینتر
۱۷۹-۱۸۶	 سندرم بارت
۱۸۷-۱۹۸	 سندرم بارث
۱۹۹-۲۱۶	 اختلالات سنتز اسید صفراوی
۲۱۷-۲۲۲	 سندرم بردبوری - اگلستون

فصل ۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (C)

۲۲۳-۲۲۸	 سندرم کمبود کربونیک آنیدراز VA
۲۲۹-۲۳۴	 سندرم کمبود کارنیتین پالمیتویل ترانسفراز ۱

۲۳۵-۲۴۲	 سندرم کمبود کارنیتین پالمیتوئیل ترانسفراز ۲
۲۴۳-۲۴۸	 سندرم کمبود کارنیتین آسیل کارنیتین ترانسلوکاز
۲۴۹-۲۵۸	 سندرم کمبود انتقال دهنده فولات مغزی
۲۵۹-۲۶۸	 سندرم کروموزوم حلقوی ۴
۲۶۹-۲۷۶	 سندرم کروموزوم حلقوی ۶
۲۷۷-۲۸۴	 سندرم کروموزوم حلقوی ۹
۲۸۵-۲۹۴	 سندرم کروموزوم حلقوی ۱۵
۲۹۵-۳۰۲	 سندرم کروموزوم حلقوی ۱۸
۳۰۳-۳۱۰	 سندرم کروموزوم حلقوی ۲۱
۳۱۱-۳۱۸	 سندرم کروموزوم حلقوی ۲۲
۳۱۹-۳۲۶	 سندرم CLN11
۳۲۷-۳۳۲	 سندرم کمبود هورمون ترکیب میروفیز
۳۳۳-۳۳۸	 سندرم کمبود کامل مهارکننده پلاسمینوژن فعال ۱
۳۳۹-۳۴۴	 سندرم کمبود ترکیب فسفوریلاسیون اکسیدانز ۱
۳۴۵-۳۵۴	 سندرم کمبود پلاسمینوژن مادرزادی
۳۵۵-۳۶۴	 سندرم کمبود لپتین مادرزادی
۳۶۵-۳۷۰	 سندرم کمبود کورتیکواسترون متیل اکسیداز
۳۷۱-۳۸۰	 سندرم کمبود سایتوکروم P450 اکسیدوردوکتاز

فصل ۴- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (D)

۳۸۱-۳۸۸	 سندرم درماتیت هرپیفورمیس
۳۸۹-۳۹۴	 سندرم حذفی 10q26
۳۹۵-۴۰۶	 سندرم تریزومی دیستال 10q
۴۰۷-۴۱۴	 سندرم دونانی - بارو
۴۱۵-۴۲۶	 سندرم دوبوویتز
۴۲۷-۴۴۰	 سندرم DMC

فصل ۵- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (E)

۴۴۱-۴۵۶	 سندرم EEC
---------	-----------------