

پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۱۸)

J-Z

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

[illegible]

این اثر مشمول قانون حمایت از حقوق مؤلفان، مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۶۸ هجری قمری و هر کس تمام یا قسمتی از این اثر را بدون اجازه ناشر، نشر یا بخشد یا عرضه کند تحت پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.

- نام کتاب : پانولوژی در ژنتیک پزشکی ۱۸
- تألیف: شاهین اسمعیلی
- با همکاری: دکتر ناصر شاگردی اسماعیلی، دکتر ارشنوس سرخوش افشار، مونا حبشی زاده، مرضیه امیری، فاطمه محمد دادخواه، نوشین ساکی فرد، محمدحسین مبلغ حسینی، زهرا قلیراده، مهسا جمالی
- نوبت و تاریخ چاپ : اول- بهار ۱۴۰۰ (۲۰۲۱)
- تعداد صفحات : ۶۸۴ صفحه وزیری
- شمارگان : ۱۰۰۰ نسخه
- ناشر : انتشارات عمیدی
- لیتوگرافی: چاردیز
- چاپ: اعظم
- شابک : ۹۷۸-۶۲۲-۷۴۸۱-۱۴-۳
- شابک دوره: ۶-۳۵-۷۹۰۲-۶۷۸-۶۷۸
- قیمت: ۱۴۹ هزار تومان

مواکزی بخشود :

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 بی وقفه ما می‌باشد، دانستیم و امید است دست نوشته‌های ما، مورد پسند مخاطبان و علم‌جویان واقع گردد.

شایان ذکر است که کتاب حاضر شرح ۱۴۱ نوع آسیب ژنتیکی می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند و ما در کل تاکنون ۱۵۰ نوع آسیب ژنتیکی در قالب سندرم را تشریح نموده‌ایم (کتاب پاتولوژی در ژنتیک 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

فصل ۱۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

۵۱-۶۶۲	 سندرم جف - لیختن اشتاین
۶۳-۶۷۰	 سندرم جویرگ - مارسیدی

فصل ۱۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

۷۱-۶۷۸	 سندرم انسفالوپاتی KCNQ2E
--------	--------------------------------

فصل ۱۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

۸۷-۶۹۲	 سندرم کمبود چسبندگی لکوسیت نوع ۱
۹۳-۶۹۶	 سندرم کمبود چسبندگی لکوسیت نوع ۲
۹۷-۷۰۲	 سندرم Levy-Yebo
۱۰۳-۷۱۲	 سندرم ذخیره سازی اسید سیالیک آزاد لیزوزومی

فصل ۱۳- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (M)

۱۰۳-۷۲۰	 سندرم دیستروفی فک پایین همراه با میکروسفالی
۱۲۱-۷۳۲	 سندرم ادرار شربت افرا
۱۳۳-۷۴۲	 سندرم دیابت اوایل بلوغ در جوانان
۱۴۳-۷۵۰	 سندرم MED13L
۱۵۱-۷۵۶	 سندرم کمبود زنجیره متوسط اسیل CoA دهیدروژناز
۱۵۷-۷۶۲	 سندرم MMIHS
۱۶۳-۷۶۸	 سندرم کمبود ۳-متیل کروتونیل Co کربوآکسیلاز
۱۶۹-۷۷۴	 سندرم کمبود مونوآمین اکسیداز A

فصل ۱۴- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (N)

۱۷۵-۷۸۶	 سندرم خال سیانوس
۱۸۷-۷۹۴	 سندرم دیابت بی مزه نوروهیپوفیزئال
۱۹۵-۸۱۸	 سندرم خواب و بیداری غیر 24 ساعته

فصل ۱۵- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (O)

۱۹۸-۸۲۴	 سندرم اتوبالاتود دیجیتال نوع ۱
۲۰۵-۸۳۰	 سندرم اتوبالاتود دیجیتال نوع ۲

۸۳۱-۸۳۶	 سندرم کمبود اُورنیتین ترانسلوکاز.....
۸۳۷-۸۴۲	 اختلال بیضه‌ای در رشد جنسی.....
فصل ۱۶- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (P)	
۸۴۳-۸۴۸	 سندرم درد شدید پاروگرمال.....
۸۴۹-۸۵۶	 سندرم عدم حساسیت آندروژن جزئی.....
۸۵۷-۸۶۴	 سندرم کمبود PIPCK.....
۸۶۵-۸۷۰	 سندرم دیسپلازی اسکلتی گشاده پلاتی اسپوندیلیک نوع تورانس.....
۸۷۱-۸۷۶	 سندرم ناتوانی ذهنی مرتبط با PPP2R5D.....
۸۷۷-۸۸۶	 سندرم کلسیفیکاسیون اولیه خانوادگی مغز.....
۸۸۷-۸۹۸	 سندرم هتروپلازی استخوانی پیشرونده.....
۸۹۹-۹۰۴	 سندرم کمبود پروترومین.....
۹۰۵-۹۱۰	 سندرم صرع وابسته به پیریدوکسال ۵'- فسفات.....
۹۱۱-۹۱۸	 سندرم صرع وابسته به پیریدوکسین.....
۹۱۹-۹۲۴	 سندرم کمبود پیروات دهیدروژناز.....
فصل ۱۷- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (Q)	
۹۲۵-۹۳۲	 سندرم منهای 5q.....
فصل ۱۸- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (R)	
۹۳۳-۹۳۸	 سندرم رحمان.....
۹۳۹-۹۴۶	 سندرم هایپواورسمی کلیوی.....
۹۴۷-۹۵۴	 سندرم گلیکوزوری کلیوی.....
۹۵۵-۹۶۲	 سندرم دیسترس تنفسی نوزاد.....
۹۶۳-۹۷۰	 سندرم روزنبرگ چیتوریان.....
فصل ۱۹- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (S)	
۹۷۱-۹۷۶	 سندرم سَنَجَد - سَقَطی.....
۹۷۷-۹۸۶	 سندرم ستلیز.....
۹۸۷-۹۹۰	 سندرم آکندروپلازی شدید همراه با تاخیر در رشد و آکاتوزیس نیگربکائس
۹۹۱-۹۹۸	 سندرم اسفالوپاتی همراه با صرع مرتبط با SCN8A.....