

ناهنجاری‌های کروموزومی انسان

تألیف:

دکتر ناصر شاگردی اسماعیلی

(دکتری تخصصی هماتولوژی و بانک خون)

دکتر شاهین اسعدی

(دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی)

مونا حبشی زاده

(کارشناس ارشد مهندسی ژنتیک، کارشناس ارشد ژنتیک)

مهتاب فراش باشی مسجد

(کارشناس ارشد ویروس‌شناسی پزشکی)

حسین امجدی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

فاطمه محمد دادخواه

(کارشناس ارشد مامایی)

شیوا هادی

(کارشناس ارشد ژنتیک)

فریبا حسین پور

(کارشناس ارشد ژنتیک)

انتشارات عمیدی

عنوان و نام پدیدآور	: ناهنجاری‌های کروموزومی انسان/تالیف ناصر شاگردی اسماعیلی... [و دیگران].
مشخصات نشر	: تبریز: عمیدی، ۱۴۰۰.
مشخصات ظاهری	: ۵۸۸ ص.: مصور (رنگی)، جدول، نقشه، نمودار.
شابک	: 978-622-7481-29-7
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
یادداشت	: تالیف ناصر شاگردی اسماعیلی، شاهین اسعدی، مونا حبشی زاده، مهتاب فراش‌باشی مسجد، حسین امجدی، فاطمه محمد دادخواه، شیوا هادی، فریبا حسین پور، کتابنامه.
موضوع	: کروموزوم‌های ناهنجار
موضوع	: Chromosome abnormalities
موضوع	: اختلالات ژنتیکی
موضوع	: Genetic disorders
موضوع	: ژنتیک پزشکی
موضوع	: Medical genetics
شناسه افزوده	: شاگردی اسماعیلی، ناصر، ۱۳۶۲-
رده بندی کنگره	: QH۴۳۱
رده بندی دیویی	: ۵۷۲/۸۷
شماره کتابشناسی ملی	: ۸۲۹۳۷۵۰
اطلاعات رکورد کتابشناسی	: فیبا

این اثر مشمول قانون حمایت از حقوق مؤلفان، مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸ است، هر کس تمام یا قسمتی از این اثر را بدون اجازه ناشر، کپی یا جعل یا عرضه کند تحت پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.



- ✓ نام کتاب: ناهنجاری‌های کروموزومی انسان
- ✓ تألیف: دکتر ناصر شاگردی اسماعیلی، دکتر شاهین اسعدی، مونا حبشی زاده، مهتاب فراش‌باشی مسجد، حسین امجدی، فاطمه محمد دادخواه، شیوا هادی، فریبا حسین پور
- ✓ نوبت تاریخ چاپ: اول- پاییز ۱۴۰۰ (۲۰۲۱)
- ✓ تعداد صفحات: ۵۸۸ صفحه وزیری
- ✓ شمارگان: ۵۰۰ نسخه
- ✓ ناشر: انتشارات عمیدی
- ✓ لیتوگرافی: چاردیز
- ✓ چاپ: اعظم
- ✓ شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۷۴۸۱-۲۹-۷
- ✓ قیمت: ۱۴۰۰۰۰ تومان
- حق چاپ محفوظ است.

مراکز پخش:

تبریز، خیابان امام، بازار بزرگ تربیت، طبقه پایین، پلاک ۴۰، انتشارات عمیدی، تلفن: ۳۵۵۳۵۹۶۱
تهران، میدان انقلاب، خیابان کارگر جنوبی، بین روانمهر و وحید نظری بن بست گشتاسب، پلاک ۸، کتابیران، تلفن: ۶۶۴۱۱۱۷۳

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 به ویژه ناهنجاری‌ها و اختلالات کروموزومی در کشور ایران وجود ندارد، فلذا نیاز مبرم برای نگارش این کتاب که حاصل ۲ 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 تشریح ۶۷ نوع آسیب کروموزومی انسان می‌باشد که در علم ژنتیک پزشکی شناخته شده‌اند.

به فرموده امام علی (ع): هر جا که پای اراده‌ای در میان باشد، زندگی نیز هست. پس با توکل و تفکر آستین‌ها را بالا بزنید؛ خواهید دید که خداوند زودتر دست به کار شده است. بکشیم با تکیه بر اراده، توانمندی و ایمان، آینده بهتری برای تمدن بشری تقریر کنیم.

در نهایت ماحصل آموخته‌های چندین ساله خودمان را تقدیم می‌کنیم به آنان که مهر مقدسشان آرام بخش آلام زمینی است.

به استوارترین تکیه گاهمان، دستان پر مهر پدرانمان

به سبزترین نگاه زندگیمان، چشمان سبز مادرانمان

امروز هستی ما به امید شماست و فردا کلید باغ بهشت در رضای شما.

از مخاطبان ارجمند تقاضا داریم، تا انتقادات و نظرات فرزانه خویش را به ما هدیه فرمائید تا در پویایی نگارشات آتی، کوشاتر باشیم.

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوژنیک

www.ketab.ir

چ	مقدمه
1-10	سندرم دی جورج
11-34	سندرم داون
35-40	سندرم حذف 3p
41-46	سندرم حذفی 1p36
47-54	سندرم حذف 16p11.2
55-62	سندرم حذف 17q12
63-68	سندرم مضاعف شدگی 22q11.2
69-74	سندرم حذف دیستال کروموزوم 5q14.3
75-80	سندرم حذف 2q37
81-86	سندرم حذفی 10q26
87-92	سندرم حذفی 19p13.13
93-100	سندرم حذفی 22q11.2
101-106	سندرم حذفی دیستال 18q
107-114	سندرم حذفی کروموزوم 10q22.3-q23.2
115-122	سندرم حذفی کروموزوم 15q11.2
123-132	سندرم دوپلیکاسیون 7q11.23
133-142	سندرم تریزومی دیستال 10q
143-154	سندرم دوپلیکاسیون 15q11-q13
155-164	سندرم دوپلیکاسیون 16p11.2
165-170	سندرم دوپلیکاسیون 17q12
171-174	سندرم دوپلیکاسیون کروموزوم 16p13.3
175-180	سندرم ایزودیسانتریک کروموزوم شماره 15
181-186	سندرم جاکوب
187-196	سندرم کلاین فelter
197-204	سندرم ریز حذفی 1q21.1
205-210	سندرم ریز حذفی 3q29

۲۱۱-۲۱۶		سندرم ریز حذفی 5q31.3
۲۱۷-۲۲۴		سندرم ریز حذفی 9q22.3
۲۲۵-۲۳۲		سندرم ریز حذفی 15q.13.3
۲۳۳-۲۳۸		سندرم ریز حذفی 15q24
۲۳۹-۲۴۴		سندرم ریز حذفی 16p12.2
۲۴۵-۲۶۰		سندرم مونوزومی جزئی 13q
۲۶۱-۲۷۰		سندرم مونوزومی کروموزوم 8p
۲۷۱-۲۷۴		سندرم میکرودوپلیکاسیون 3q29
۲۷۵-۲۸۲		سندرم میکرودوپلیکاسیون 1q21.1
۲۸۳-۲۹۲		سندرم پالیستر کیلیان موزائیک
۲۹۳-۳۰۴		سندرم برادر-ویلی
۳۰۵-۳۱۲		سندرم پنتا X یا XXXXX 49
۳۱۳-۳۱۸		سندرم حذفی 18q پروگزیمال
۳۱۹-۳۲۶		اختلال توسعه جنسی بیضه XX 46
۳۲۷-۳۳۶		سندرم تترازومی 9p
۳۳۷-۳۴۲		سندرم تترازومی 18p
۳۴۳-۳۵۶		سندرم ترنر
۳۵۷-۳۶۴		سندرم تریپلوئید
۳۶۵-۳۷۰		سندرم تریزومی جزئی 11q
۳۷۱-۳۸۰		سندرم تریزومی کروموزوم 3q2
۳۸۱-۳۹۲		سندرم تریزومی کروموزوم 5p
۳۹۳-۴۰۶		سندرم تریزومی موزائیکم کروموزوم 9
۴۰۷-۴۱۶		سندرم تریزومی موزائیکم کروموزوم 22
۴۱۷-۴۲۴		اختلال بیضه ای در رشد جنسی
۴۲۵-۴۳۴		سندرم دیابت زودگذر نوزادان مرتبط با 6q24
۴۳۵-۴۴۰		سندرم کروموزوم ۱۴ حلقوی
۴۴۱-۴۵۰		سندرم کروموزوم حلقوی ۴
۴۵۱-۴۵۸		سندرم کروموزوم حلقوی ۶
۴۵۹-۴۶۶		سندرم کروموزوم حلقوی ۹