

به نام خداوند لوح و قلم

مفاهیم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی

گردآوری:

پروفسور فرخنده بهجتی (دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی)
(استاد تمام در مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم پزشکی و توانبخشی)

با همکاری:

دکتر آفاق علوی (دکتری تخصصی ژنتیک مولکولی)
سیده فهیمه موسوی (کارشناس ارشد ژنتیک انسانی)
دکتر محسن سوسن آبادی (دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی)
دکتر پروانه دانشمند (پزشک عمومی و دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی)
دکتر اهورا نوذری (دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی)
حکیمه آذراقرا (کارشناس ارشد ژنتیک انسانی)

ویراستار علمی:

دکتر آفاق علوی (دکتری تخصصی ژنتیک مولکولی)

سرشناسه	: بهجتی، فرخنده، ۱۳۳۳-
عنوان و نام پدیدآور	: مفاهیم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی / گردآوری فرخنده بهجتی؛ با همکاری آفاق علوی ... (و دیگران)؛ ویراستار علمی آفاق علوی؛ ویراستار ادبی رضا سیدنور؛ [په سفارش] مرکز تحقیقات و گروه ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی.
مشخصات نشر	: تهران: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، ۱۳۹۹.
مشخصات ظاهری	: ۲۱۹ ص: مصور.
شابک	: ۹۷۸-۶۲۲-۹۵۸۹۹۷-۷
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
یادداشت	: با همکاری آفاق علوی، محسن سوسن آبادی فراهانی، سیده فهیمه موسوی، پروانه دانشمند، اهورا نودری، حکیمه آذر افرا.
یادداشت	: کتابنامه.
موضوع	: ژنتیک انسانی - راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	: Human genetics -- Study and teaching (Higher)
موضوع	: ژنتیک پزشکی - راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	: Medical genetics -- Study and teaching (Higher)
شناسه افزوده	: علوی، آفاق، ۱۳۵۳- ویراستار
شناسه افزوده	: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی. مرکز تحقیقات ژنتیک
شناسه افزوده	: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی
شناسه افزوده	: University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences
رده بندی کنگره	: ۴۳۱QH
رده بندی دیویی	: ۹۳۵.۰۷۶/۵۹۹
شماره کتابشناسی ملی	: ۷۳۷۳۶۳۴
وضعیت رکورد	: فیبا



نام کتاب: مفاهیم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی

گردآوری: پروفسور فرخنده بهجتی

با همکاری: دکتر آفاق علوی - سیده فهیمه موسوی - دکتر محسن سوسن آبادی فراهانی - دکتر پروانه دانشمند

دکتر اهورا نودری - حکیمه آذر افرا

ویراستار علمی: دکتر آفاق علوی

ویراستار ادبی: دکتر رضا سیدنور

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۹۵۸۹۹۷-۷

شمارگان: ۱۰۰۰ جلد

چاپ اول: ۱۳۹۹

چاپ: ارشیا

ناشر: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

نشانی: اوین، بلوار دانشجو، خیابان کودکان، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

تلفکس: ۲۴۱۸۰۰۸۱

با قدردانی از همکاری

• صفحه آرا: گروه گرافیکی ارشیا • طراحی جلد: گروه گرافیکی ارشیا

همه حقوق نشر برای ناشر محفوظ است؛ هرگونه استفاده از متن به هر صورتی در قالب کتابچه، جزوه، تهیه CD آموزشی، تهیه نرم افزار، استخراج آزمون، ترجمه به دیگر زبانها و استفاده از مطالب کتاب، اشکال، تصاویر و... بدون اجازه کتبی از ناشر غیر قانونی است.

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

۲۳	پیشگفتار.....
۲۵	فصل اول: ماده ژنتیکی، ساختار و سازماندهی آن.....
۲۶	۱-۱ سلول.....
۲۶	۲-۱ DNA، ماده وراثتی.....
۳۱	۳-۱ فشرده شدن مولکول DNA در هسته سلول های یوکاریوتی.....
۳۲	۴-۱ کروموزوم.....
۳۳	۵-۱ ژن.....
۳۳	۶-۱ ژنوم موجودات.....
۳۴	۷-۱ ساختار ژن های یوکاریوتی.....
۳۶	۸-۱ کدون های رمز کننده.....
۳۷	۹-۱ نظریه اصل مرکزی.....
۳۸	۱۰-۱ همانندسازی.....
۳۸	۱۰-۱-۱ مراحل همانندسازی.....
۴۰	۱۱-۱ رونویسی.....
۴۱	۱۲-۱ ترجمه.....
۴۴	۱۳-۱ تفاوت ژنوم یوکاریوت ها و پروکاریوت ها.....
۴۷	فصل دوم: ساختار کروموزوم.....
۴۸	۱-۲ کروموزوم.....
۵۲	۲-۲ یوکروماتین و هتروکروماتین.....
۵۴	۳-۲ موقعیت و قلمرو کروموزوم ها.....
۵۴	۴-۲ نواریندی کروموزوم ها.....
۵۴	۴-۲-۱ انواع روش های نواریندی.....
۵۴	۴-۲-۱-۱ نواریندی G.....
۵۵	۴-۲-۲-۱ نواریندی Q.....
۵۶	۴-۲-۳-۱ نواریندی R.....
۵۷	۴-۲-۴-۱ نواریندی C.....

۵۷	 ۵-۱-۴-۲- نواربندی T
۵۸	 ۶-۱-۴-۲- نواربندی با قدرت تفکیک بالا
۵۸	 ۵-۲- کاربوتایپ
۵۹	 فصل سوم: تقسیم سلولی، چرخه سلولی و گامت‌زایی
۶۰	 ۱-۳- چرخه سلولی
۶۰	 ۱-۱-۳- مرحله اینترفاز
۶۱	 ۲-۳- تقسیم سلول
۶۲	 ۱-۲-۳- تقسیم میتوز
۶۲	 ۱-۱-۲-۳- پروفاز
۶۲	 ۲-۱-۲-۳- پرومتافاز
۶۲	 ۳-۱-۲-۳- متافاز
۶۲	 ۴-۱-۲-۳- آنافاز
۶۲	 ۵-۱-۲-۳- تلوفاز
۶۳	 ۳-۳- کنترل چرخه سلولی
۶۵	 ۱-۳-۳- توالی‌های تلومری
۶۶	 ۲-۳-۳- ازدحام سلولی و مهار تماسی
۶۶	 ۳-۳-۳- علائم کنترل‌کننده خارج سلولی (هورمون‌ها و فاکتورهای رشد) و سیگنال‌های خارج سلولی
۶۶	 ۴-۳- زمان سیکل سلولی
۶۶	 ۱-۴-۳- تقسیم میوز
۶۷	 ۱-۱-۴-۳- لپتوتن یا لپتونما
۶۷	 ۲-۱-۴-۳- زیگوتن یا زیگونما
۶۷	 ۳-۱-۴-۳- پاکیتن
۶۷	 ۴-۱-۴-۳- دیپلوتن
۶۷	 ۵-۱-۴-۳- دیاکینز
۶۸	 ۶-۱-۴-۳- متافاز یک
۶۹	 ۷-۱-۴-۳- آنافاز یک
۶۹	 ۸-۱-۴-۳- تلوفاز یک
۶۹	 ۲-۴-۳- تقسیم میوز دو

۶۹	 ۳-۴-۱-۲-۱- متافاز دو
۶۹	 ۳-۴-۲-۲- آنافاز دو
۶۹	 ۳-۴-۳-۲- تلوفاز دو
۷۰	 ۳-۴-۳- گامتوزن یا گامت‌زایی
۷۰	 ۳-۴-۳-۱- اسپرماتوزن
۷۱	 ۳-۴-۳-۲- اووژن
۷۳	 فصل چهارم: جهش‌های ژنی و کروموزومی
۷۴	 ۴-۱- جهش
۷۴	 ۴-۱-۱- انواع جهش
۷۴	 ۴-۲- جهش‌های ژنی
۷۴	 ۴-۲-۱- جایگزینی‌ها
۷۶	 ۴-۲-۲- حذف‌ها
۷۶	 ۴-۲-۳- درج‌ها
۷۷	 ۴-۲-۳-۱- جهش‌های دینامیک
۷۸	 ۴-۳- جهش‌های کروموزومی که در آن ساختمان کروموزوم تغییر می‌کند
۷۸	 ۴-۳-۱- جابه‌جایی
۷۹	 ۴-۳-۲- درج
۷۹	 ۴-۳-۳- حذف
۸۰	 ۴-۳-۴- واژگونی
۸۱	 فصل پنجم: ناهنجاری‌های کروموزومی
۸۲	 ۵-۱- ناهنجاری‌های کروموزومی
۸۲	 ۵-۲- طبقه‌بندی ناهنجاری‌های کروموزومی براساس نوع کروموزوم‌ها
۸۲	 ۵-۱-۱- ناهنجاری‌های عددی
۸۲	 ۵-۱-۱-۱- یوپلوئیدی / پلی پلوئیدی
۸۲	 ۵-۱-۱-۲- تریپلوئیدی (3n)
۸۳	 ۵-۱-۲-۱- علل ایجاد تریپلوئیدی
۸۴	 ۵-۱-۲-۱-۱- مول‌های هیداتیدیفرم
۸۴	 ۵-۱-۲-۱-۲- مول هیداتیدیفرم ناقص

۸۴	 ۵-۱-۱-۴- مول هیداتیدفرم کامل
۸۴	 ۵-۱-۱-۳- تتراپلوئیدی (۴n)
۸۵	 ۵-۱-۱-۴- آنیوپلوئیدی
۸۵	 ۵-۱-۴-۱- مونوزومی (۲n-۱)
۸۵	 ۵-۱-۴-۲- تریزومی (۲n+۱)
۸۶	 ۵-۱-۴-۳- دوبل تریزومی (۲n+۱+۱)
۸۶	 ۵-۱-۴-۴- تترازومی (۲n+۲)
۸۷	 ۵-۱-۴-۵- دوبل مونوزومی (۲n-۱-۱)
۸۷	 ۵-۱-۴-۶- نولیزومی (۲n-۲)
۸۸	 ۵-۱-۲- ناهنجاری‌های ساختاری
۸۸	 ۵-۱-۲-۱- حذف
۸۹	 ۵-۱-۲-۲- مضاعف شدن
۸۹	 ۵-۱-۲-۳- جابه‌جایی
۸۹	 ۵-۱-۲-۴- جابه‌جایی رابرت سونین
۹۱	 ۵-۱-۲-۵- واژگونی
۹۱	 ۵-۱-۲-۶- درج
۹۲	 ۵-۱-۲-۷- کروموزوم حلقوی
۹۲	 ۵-۱-۲-۸- ایزوکروموزوم‌ها
۹۵	 فصل ششم: بیماری‌های حاصل از ناهنجاری کروموزومی
۹۶	 ۶-۱- سندرم داون
۹۷	 ۶-۱-۱- علائم بالینی
۹۷	 ۶-۱-۲- تشخیص جنین مبتلا به سندرم داون قبل از تولد
۹۸	 ۶-۱-۳- سبب‌شناسی
۹۸	 ۶-۱-۴- احتمال عود مجدد
۹۸	 ۶-۱-۵- در والدین ناقل جابه‌جایی‌های متعادل (رابرت سونین)
۹۸	 ۶-۲- سندرم پاتو (تریزومی کروموزوم ۱۳)
۹۹	 ۶-۳- سندرم ادوارد (تریزومی کروموزوم ۱۸)
۹۹	 ۶-۳-۱- علایم بالینی شایع
۱۰۰	 ۶-۴- اختلالات تعدادی کروموزوم‌های جنسی

۱۰۰	۱-۴-۶ - سندرم ترنر (XO, ۴۵).....
۱۰۲	۲-۴-۶ - سندرم کلاین فلتر (XXY, ۴۷).....
۱۰۲	۳-۴-۶ - زنان XXX (پلی زومی X).....
۱۰۳	۴-۴-۶ - مردان XYY (سندرم دابل Y).....
۱۰۳	۵-۴-۶ - سندرم‌های حذف و ریز حذف کروموزومی.....
۱۰۳	۱-۵-۶ - سندرم فریاد گربه.....
۱۰۴	۲-۵-۶ - ولف - هیرش هورن یا سندرم پیت.....
۱۰۵	۳-۵-۶ - سندرم اسمیت مگنیس.....
۱۰۵	۴-۵-۶ - سندرم ویلیامز - بورن.....
۱۰۶	۵-۵-۶ - سندرم دی جرج.....
۱۰۷	۶-۵-۶ - سندرم پرادر ویلی.....
۱۰۸	۷-۵-۶ - سندرم آنجلمن یل عروسک خندان.....
۱۰۹	۸-۵-۶ - سندرم X شکننده (سندرم مارتین - بل).....
۱۱۱	فصل هفتم: بیماری‌های تک‌ژنی و الگوهای وراثت آن‌ها.....
۱۱۲	۱-۷ - بیماری‌های تک‌ژنی.....
۱۱۲	۱-۱-۷ - پروباند.....
۱۱۲	۲-۱-۷ - Sib.....
۱۱۳	۳-۱-۷ - مورد تک‌گیر.....
۱۱۳	۴-۱-۷ - صفت غالب یا بارز.....
۱۱۳	۵-۱-۷ - صفت نهفته یا مغلوب.....
۱۱۴	۲-۷ - بیماری‌ها / صفات تک ژنی.....
۱۱۴	۱-۲-۷ - وراثت اتوزومی غالب.....
۱۱۵	۱-۲-۷ - چند اثری یا پلیوتروپی.....
۱۱۵	۲-۲-۷ - بیان متغیر.....
۱۱۵	۳-۲-۷ - نفوذ کاهش یافته.....
۱۱۶	۴-۲-۷ - پیش‌دستی ژنتیکی.....
۱۱۶	۵-۲-۷ - جهش جدید.....
۱۱۶	۶-۲-۷ - همبارز.....
۱۱۷	۲-۲-۷ - وراثت اتوزومی مغلوب.....

- ۱۱۷ ۱-۲-۲-۷ تأثیر همخونی در بیماری‌های اتوزومی مغلوب
- ۱۱۷ ۲-۲-۲-۷ شبه غالب یا غالبیت کاذب
- ۱۱۸ ۳-۲-۲-۷ وراثت وابسته به جنس
- ۱۱۸ ۱-۳-۲-۷ وراثت وابسته به X مغلوب
- ۱۱۹ ۱-۱-۳-۲-۷ فرایند لیونیزاسیون
- ۱۲۰ ۲-۱-۳-۲-۷ مکانیسم غیرفعال شدن کروموزوم X
- ۱۲۱ ۳-۱-۳-۲-۷ افراد مؤنث مبتلا به بیماری‌های مغلوب وابسته به X
- ۱۲۲ ۲-۳-۲-۷ وراثت غالب وابسته به X
- ۱۲۲ ۳-۷ وراثت تحت تأثیر جنس
- ۱۲۳ ۴-۷ وراثت محدود به جنس
- ۱۲۳ ۵-۷ وراثت دو ژنی
- ۱۲۴ ۶-۷ وراثت سه آلی
- ۱۲۴ ۷-۷ توارث غیر مندلی
- ۱۲۵ ۱-۷-۷ موزائیسیم
- ۱۲۵ ۱-۱-۷-۷ موزائیسیم سوماتیک
- ۱۲۵ ۲-۱-۷-۷ موزائیسیم گنادی
- ۱۲۵ ۲-۷-۷ کایمریسم
- ۱۲۷ ۳-۷-۷ بیماری‌های میتوکندریایی (وراثت مادری)
- ۱۲۸ ۴-۷-۷ هوموپلاسمی و هتروپلاسمی
- ۱۲۸ ۱-۴-۷-۷ چرا هوموپلاسمی و هتروپلاسمی رخ می‌دهد؟
- ۱۲۹ ۲-۴-۷-۷ گلوگاه ژنتیکی میتوکندریایی
- ۱۳۰ ۸-۷ ناهمگونی یا هتروژنیسیته
- ۱۳۰ ۱-۸-۷ ناهمگونی لوکوسی
- ۱۳۰ ۲-۸-۷ ناهمگونی آلی
- ۱۳۱ ۳-۸-۷ ژنوکپی
- ۱۳۱ ۴-۸-۷ فنوکپی
- ۱۳۳ فصل هشتم: تشخیص قبل از تولد
- ۱۳۴ ۱-۸ تشخیص قبل از تولد
- ۱۳۴ ۱-۱-۸ اهداف تشخیص‌های قبل از تولد

۱۳۴	۲-۸- تکنیک‌های مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد.....
۱۳۴	۱-۲-۸- تست‌های تهاجمی.....
۱۳۴	۲-۲-۸- تست‌های غیرتهاجمی.....
۱۳۵	۱-۱-۲-۸- آمنیوسنتز.....
۱۳۶	۲-۱-۲-۸- نمونه برداری پرزهای کوریونی (CVS).....
۱۳۶	۳-۱-۲-۸- کوردوسنتز.....
۱۳۷	۴-۱-۲-۸- جنین نگاری.....
۱۳۷	۱-۲-۲-۸- غربالگری سرم مادری.....
۱۳۹	۲-۲-۲-۸- اولتراسونوگرافی.....
۱۴۰	۳-۲-۲-۸- جداسازی سلول جنینی از سیستم گردش خون مادری.....
۱۴۰	۳-۸- اندیکاسیون‌های به کار بردن آنالیز کروموزومی جنینی.....
۱۴۰	۴-۸- اندیکاسیون‌های تشخیص پیش از تولد.....
۱۴۱	۵-۸- مشاوره ژنتیک برای تشخیص پیش از تولد.....
۱۴۱	۶-۸- تشخیص ژنتیکی پیش کاشتی (PGD).....
۱۴۲	۱-۶-۸- چرخه درمانی PGD.....
۱۴۳	۲-۶-۸- روش‌های به کار رفته در تشخیص ژنتیکی پیش کاشتی.....
۱۴۵	فصل نهم: ژن درمانی و سلول‌های بنیادی
۱۴۶	۱-۹- سلول بنیادی و ژن درمانی.....
۱۴۷	۲-۹- جایگزین‌هایی برای درمان بیماری‌ها.....
۱۴۷	۱-۲-۹- جایگزینی پروتئین - آنزیم.....
۱۴۷	۲-۲-۹- درمان با دارو.....
۱۴۷	۳-۲-۹- پیوندها.....
۱۴۷	۳-۹- تاریخچه ژن درمانی.....
۱۴۸	۴-۹- راهکارهای مختلف برای ژن درمانی.....
۱۴۸	۱-۴-۹- تصحیح ژن جهش یافته.....
۱۴۸	۲-۴-۹- مهار بیان ژن.....
۱۴۹	۳-۴-۹- درمان با اضافه کردن ژن.....
۱۴۹	۴-۴-۹- کشتن سلول بیمار.....
۱۵۰	۵-۹- روش‌های غیرویروسی.....

پیش‌گفتار

در این کتاب

مفاهیم پایه ژنتیک انسانی و مباحثی از ژنتیک پزشکی به صورت خلاصه ارائه می‌گردد. کتاب شامل ساختار DNA، کروموزوم، انواع روش‌های سیتوژنتیک، سیتوژنتیک مولکولی، چرخه سلولی، انواع اختلالات کروموزومی، تعدادی از سندرم‌های سیتوژنتیکی و تک‌ژنی، وراثت میتوکندریایی، غربالگری‌ها و روش‌های تشخیص قبل از تولد، مشاوره ژنتیک، ژن‌درمانی، ایمونوژنتیک، ژنتیک جمعیت و ژنتیک سرطان می‌باشد. این کتاب راهنمایی برای کارشناسان علوم زیستی، به‌ویژه ژنتیک انسانی و پزشکی در جهت آشنایی و یادگیری اصول اولیه ژنتیک انسانی - پزشکی می‌باشد. از سرکار خانم دکتر آفاق علوی، همکار دانشمند و عزیزم و کلیه دانشجویان عزیز و علاقمند که در تهیه این کتاب کمک نمودند، کمال تشکر و قدردانی را دارم. بر خود لازم می‌دانم که از حمایت‌های جناب آقای دکتر نجم‌آبادی، مدیر محترم گروه ژنتیک و مرکز تحقیقات ژنتیک، ریاست دانشگاه و مسئولین محترم آموزش و پژوهش و مدیریت محترم انتشارات دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی تشکر نمایم.

پروفسور فرخنده بهجتی

استاد تمام و عضو هیأت علمی مرکز تحقیقات ژنتیک

دپارتمان ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتری ژنتیک پزشکی و دیپلم رویال کالج پاتولوژیست‌های انگلستان

در سیتوژنتیک بالینی و ژنتیک مولکولی