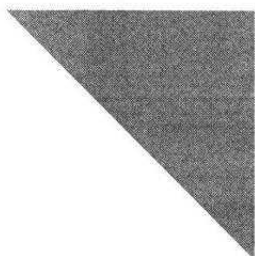


شایع ترین اختلالات ژنتیکی و ژنتیک سرطان



مؤلفین :

دکتر امیر آوان

متخصص ژنتیک انسانی، عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

دکتر رضا جعفرزاده اصفهانی

متخصص ژنتیک پزشکی از دانشگاه علوم پزشکی مشهد

اعظم رستگار مقدم

کارشناسی ارشد ژنتیک مولکولی

دکتر مرجان جودی

فوق تخصص جراحی و اورولوژی کودکان و نوجوانان

و عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

دکتر مینا مفتوح

متخصص ژنتیک از دانشگاه آستر دام



بهار ۱۴۰۱

www.ketab.ir

شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی و ژنتیک سرطان / مؤلفین امیر آوان، ... (و دیگران).
 مشهد: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی مشهد. انتشارات، ۱۴۰۱.
 ص: ۱۸۴ - جدول، نمودار -
 ۸ - ۲۰۰ - ۳۶۹ - ۹۷۸

عنوان و نام پدیدآور
 مشخصات نشر
 مشخصات ظاهری
 شابک
 وضعیت فهرست‌نویسی
 یادداشت
 موضوع
 موضوع
 موضوع
 موضوع
 شناسه افزوده
 شناسه افزوده
 ردیف‌بندی کنگره
 رده بندی دیویی
 شماره کتابشناسی ملی

فیا
 مؤلفین امیر آوان، رضا جعفرزاده اصفهانی، اعظم رستگار مقدم، مرجان جودی، مینا مفتوح
 اختلالات ژنتیکی.
 Genetic Disorders
 سرطان --- ژنتیک
 Cancer -- Genetic aspects
 آوان، امیر. ۱۳۶۴ -

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی مشهد. انتشارات

RB ۱۵۵/۵

۶۱۶/۰۴۲

۸۷۷۱۹۰۸

www.ketab.ir



انتشارات دانشگاه علوم پزشکی مشهد

شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی و ژنتیک سرطان

شماره اثر ۵۰۹

مؤلفین | امیر آوان، رضا جعفرزاده اصفهانی، اعظم رستگار مقدم،
 مرجان جودی، مینا مفتوح

مدیر هنری / طراح جلد | الهه نوری

صفحه‌آرا | ایرج جنانی

نوبت چاپ | اول، بهار ۱۴۰۱

شمارگان | ۱۰۰ نسخه

قطع | وزیری، ۱۸۴ صفحه

شابک | ۸ - ۲۰۰ - ۳۶۹ - ۶۰۰ - ۹۷۸

ریال 850,000

حق چاپ

فروشگاه کتاب دانشگاه علوم پزشکی مشهد



دفتر انتشارات :

مشهد، خیابان دانشگاه، دانشگاه ۱۸،

دانشکده بهداشت

واحد کتب و نشریات دانشگاه

ص.ب | ۹۱۳۷۶۷۳۱۱۹

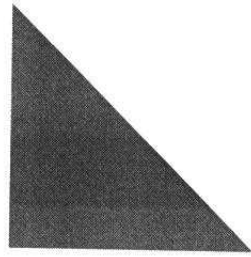
تلفن | ۰۵۱-۳۸۵۱۴۳۰۰

فکس | ۰۵۱-۳۸۵۱۳۴۰۰

http://pub.mums.ac.ir

pub@mums.ac.ir

فهرست



مقدمه ۱۳

بخش اول

هموگلوبینوپاتی‌ها

www.ketab.ir

۱-۱ تالاسمی آلفا ۱۷

۱-۱/۱ مشاوره ژنتیک ۱۷

۱-۱/۲ مدیریت ۱۸

۱-۱/۳ داروها / عواملی که باید از آنها اجتناب شود ۱۸

۱-۲ تالاسمی بتا ۱۹

۱-۲/۱ مشاوره ژنتیک ۲۰

۱-۲/۲ مدیریت ۲۰

۱-۲/۳ داروها / شرایطی که باید از آنها اجتناب شود ۲۰

۳-۱ آنمی سلول داسی شکل ۲۴

۳-۱/۱ مشاوره ژنتیک ۲۴

۳-۱/۲ مدیریت ۲۴

منابع ۲۷

بخش دوم

بیماری‌های مرتبط با خون

۳۱	۲-۱ هموفیلی A
۳۱	۲-۱/۱ مشاوره ژنتیک
۳۲	۲-۱/۲ مدیریت
۳۲	۲-۱/۳ مواد یا شرایطی که باید از آن اجتناب شود
۳۲	۲-۲ هموفیلی B
۳۴	۲-۲/۱ مدیریت
۳۴	۲-۲/۲ مواد / شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۳۴	۲-۲/۳ مشاوره ژنتیک
۳۵	۲-۳ بیماری فون ویلبراند
۳۶	۲-۳/۱ مشاوره ژنتیک
۳۸	۲-۳/۲ مدیریت
۳۸	۲-۳/۳ مواد / شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۴۰	منابع

بخش سوم

بیماری‌های نورولوژیک و نورودژنراتیو

۴۳	۳-۱ دیستروفی میوتونیک نوع ۱
۴۳	۳-۱/۱ مشاوره ژنتیک
۴۴	۳-۱/۲ مدیریت
۴۴	۳-۱/۳ داروها / شرایطی که باید از آن اجتناب شود
۴۵	۳-۲ دیستروفی میوتونیک نوع ۲

۴۶	۳-۲/۱ مشاوره ژنتیک
۴۶	۳-۲/۲ مدیریت
۴۶	۳-۲/۳ داروها/ شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۴۷	۳-۳ سندرم فراژیل ایکس
۴۸	۳-۳/۱ مشاوره ژنتیک
۴۹	۳-۳/۲ مدیریت
۴۹	۳-۳/۳ داروها/ شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۵۰	۳-۴ آتاکسی فردریش
۵۱	۳-۴/۱ مشاوره ژنتیک
۵۲	۳-۴/۲ مدیریت
۵۲	۳-۴/۳ داروها/ شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۵۲	۳-۵ آتروفی نخاعی - عضلانی
۵۴	۳-۵/۱ مشاوره ژنتیک
۵۴	۳-۵/۲ مدیریت
۵۴	۳-۵/۳ داروها/ شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۵۷	منابع

بخش چهارم

بیماری‌های عصبی و عضلانی

۱۶	۴-۱ دیستروفینوپاتی‌ها (دیستروفی عضلانی دوشن و بکر)
۶۱	۴-۱/۱ مشاوره ژنتیک
۶۳	۴-۱/۲ مدیریت
۶۳	۴-۱/۳ داروها/ مواردی که باید از آنها اجتناب شود

- ۶۳ ۴-۴) شارکوت ماری توث
- ۶۴ ۴-۲/۱) مشاوره ژنتیک
- ۶۴ ۴-۲/۲) مدیریت
- ۶۶ ۴-۲/۳) داروها/شرایطی که باید از آنها اجتناب شود:
- ۶۸ منابع

بخش پنجم

بیماری‌های متابولیک و بیوشیمیایی

- ۷۱ ۵-۱) فنیل کتونوریا
- ۷۱ ۵-۱/۱) مشاوره ژنتیک
- ۷۱ ۵-۱/۲) مدیریت
- ۷۲ ۵-۱/۳) مواد/موقعیت‌هایی که باید از آنها اجتناب شود:
- ۷۳ ۵-۲) سیستیک فیبروزیس
- ۷۴ ۵-۲/۱) مشاوره ژنتیک
- ۷۴ ۵-۲/۲) مدیریت
- ۷۴ ۵-۲/۳) داروها/شرایطی که باید از آن اجتناب شود
- ۷۵ ۵-۳) Tay – Sachs (Hexosaminidase A deficiency)
- ۷۷ ۵-۳/۱) مشاوره ژنتیک
- ۷۷ ۵-۳/۲) مدیریت
- ۷۹ ۵-۴) کمبود آنزیم ۲۱ هیدروکسیلاز
- ۷۹ ۵-۴/۱) مشاوره ژنتیک
- ۷۹ ۵-۴/۲) مدیریت
- ۸۱ ۵-۵) بیماری گوشه

۸۳	 مشاوره ژنتیک (۵-۵/۱)
۸۳	 مدیریت (۵-۵/۲)
۸۳	 مواد / شرایطی که باید از آنها اجتناب شود (۵-۵/۳)
۸۵	 آدرنولوگودیستروپی (۵-۶)
۸۶	 مشاوره ژنتیک (۵-۶/۱)
۸۶	 مدیریت (۵-۶/۲)
۸۹	 منابع

بخش ششم

اختلالات کروموزومی

۹۳	 سندرم داون (۶-۱)
۹۴	 مشاوره ژنتیک (۶-۱/۱)
۹۵	 تریزومی ۱۳ یا سندرم پاتو (۶-۲)
۹۶	 مدیریت (۶-۲/۱)
۹۷	 تریزومی ۱۸ یا سندرم ادوارد (۶-۳)
۹۸	 مدیریت (۶-۳/۱)
۹۹	 سایر ناهنجاری‌های کروموزومی (۶-۴)
۱۰۰	 سندرم‌های حذف کروموزومی (۶-۴/۱)
۱۰۱	 سندرم‌های شکست کوموزومی (۶-۴/۲)
۱۰۱	 تریپلونییدی (۶-۴/۳)
۱۰۲	 ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی (۶-۴/۴)
۱۰۴	 منابع

بخش هفتم

سایر بیماری‌ها

- ۱۰۷ ۷-۱ آکندروپلازی
- ۱۰۷ ۷-۱/۱ مشاوره ژنتیک
- ۱۰۷ ۷-۱/۲ مدیریت
- ۱۰۸ ۷-۱/۳ داروها/شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
- ۱۰۹ ۷-۲ سندرم پرادر ویلی
- ۱۰۹ ۷-۲/۱ مشاوره ژنتیک
- ۱۱۰ ۷-۲/۲ مدیریت
- ۱۱۰ ۷-۲/۳ پیشگیری از عوارض ثانویه
- ۱۱۱ ۷-۳ سندرم آنجلمن
- ۱۱۲ ۷-۳/۱ مشاوره ژنتیک
- ۱۱۲ ۷-۳/۲ مدیریت
- ۱۱۲ ۷-۳/۳ مواد/شرایطی که باید از آن اجتناب کرد:
- ۱۱۴ ۷-۴ سندرم مارفان
- ۱۱۵ ۷-۴/۱ مشاوره ژنتیک
- ۱۱۵ ۷-۴/۲ مدیریت
- ۱۱۵ ۷-۴/۳ داروها/شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
- ۱۱۹ ۷-۵ هیرشپرونک
- ۱۱۹ ۷-۵/۱ مشاوره ژنتیک
- ۱۱۹ ۷-۵/۲ مدیریت
- ۱۲۴ ۷-۶ فاروسم
- ۱۲۴ ۷-۶/۱ مشاوره ژنتیک
- ۱۲۵ ۷-۶/۲ مدیریت

۱۲۶	۷-۷ دیسپلازی تاناتوفوریک
۱۲۶	۷-۷/۱ مشاوره ژنتیک
۱۲۶	۷-۷/۲ مدیریت
۱۲۶	۷-۷/۳ مدیریت بارداری
۱۲۸	منابع

بخش هشتم

سرطان‌ها

۱۳۳	۸-۱ سرطان پستان وراثتی مرتبط با جهش BRCA1 و BRCA2
۱۳۳	۸-۱/۱ مشاوره ژنتیک
۱۳۴	۸-۱/۲ مدیریت
۱۳۵	۸-۲ Lynch syndrome
۱۳۶	۸-۲/۱ مشاوره ژنتیک
۱۳۶	۸-۲/۲ مدیریت
۱۳۶	۸-۲/۳ داروها/ شرایطی که باید از آنها اجتناب شود
۱۳۸	۸-۳ پلیپوزهای مرتبط با APC
۱۳۹	۸-۳/۱ مشاوره ژنتیک
۱۳۹	۸-۳/۲ مدیریت
۱۴۰	۸-۴ پلیپوز مرتبط با MUTYH
۱۴۱	۸-۴/۱ مشاوره ژنتیک
۱۴۱	۸-۴/۲ مدیریت
۱۴۲	۸-۵ نوروفیبروماتوز
۱۴۳	۸-۵/۱ مشاوره ژنتیک

مقدمه

علم ژنتیک پزشکی در حال حاضر به عنوان یکی از علوم پزشکی با سرعت پیشرفت بسیار سریع قلمداد می شود و امروزه مشخص شده است که اختلالات ژنتیکی نقش پر رنگی را در بروز بسیاری از بیماری ها دارد. با توجه به گسترش روزافزون تست های تشخیصی ژنتیکی و شناسایی علل ژنتیکی بروز بسیاری از بیماری ها، کسب دانش ژنتیک پیرامون نحوه ی به وجود آمدن و چگونگی تشخیص بیماری های ژنتیکی شایع یکی از ملزومات پیشگیری از گسترش بیماری های ژنتیکی و کاهش مرگ و میر و یا ناتوانی به دنبال بروز آن ها است. اثر پیش روی دارد تا نقش ژنتیک در بروز بیماری های شایعی که بسیاری از پزشکان روزانه با آن ها سر و کار دارند را به صورت خلاصه ارائه نماید و روش های مولکولی و سیتوژنتیکی در دسترس برای تشخیص آن ها را ارائه دهد. امید است با نگارش این اثر توانسته باشیم گام کوچکی در ارتقاء دانش دانشجویان و پزشکان محترم در جهت تسهیل شناسایی بیماری های ژنتیکی و کاهش بار این دسته از بیماری ها برداشته باشیم.

با احترام

دکتر رضا جعفرزاده اصفهانی، دکتر امیر آوان،

دکتر مرجان جودی