

# پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (۲۰)

## J-X

تألیف:

دکتر شاهین اسعدی

با همکاری:

دکتر ناصر شاگردی اسماعیلی

دکتر سونا طلائی

دکتر ارشنوس سرخوش افشار

مونا حبشی زاده

مرضیه امیری

امیر حسین کیانی

شیما دولابی

مہتاب فراش باشی مسجد

فاطمه محمد دادخواه

نوشین ساکی فرد

مهسا جمالی

انتشارات عمیدی



## فهرست مطالب

### فصل ۱۰ - پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (J)

سندرم هموکروماتوز نوجوانان ..... ۶۷۵-۶۸۴

### فصل ۱۱ - پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (K)

سندرم کاراک ..... ۶۸۵-۶۹۴

سندرم کوفس ..... ۶۹۵-۷۰۶

### فصل ۱۲ - پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (L)

سندرم کمبود الکتات دهیدروژناز ..... ۷۰۷-۷۱۲

سندرم مایستیک المبرت - ایتون ..... ۷۱۳-۷۲۰

سندرم الندائو - کفیر ..... ۷۲۱-۷۲۶

سندرم کمبود گیرنده لپتین ..... ۷۲۷-۷۳۲

سندرم لکوانسفالوپاتی همراه با درگیری ساقه مغز و تالاموس و افزایش لاکتات ..... ۷۳۳-۷۳۸

سندرم لکوانسفالوپاتی همراه با درگیری ساقه مغز و نخاع و افزایش لاکتات .... ۷۳۹-۷۴۲

سندرم لنفادم - دیستیکازیس ..... ۷۴۳-۷۵۲

### فصل ۱۳ - پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (M)

سندرم مارشال اسمیت ..... ۷۵۳-۷۶۰

سندرم ماروتئوس - مالموت ..... ۷۶۱-۷۷۲

سندرم میکروسفالی، تشنج، و تاخیر در رشد ..... ۷۷۳-۷۷۶

سندرم میلر فیشر ..... ۷۷۷-۷۸۲

سندرم نورودژنراتیو مرتبط با پروتئین غشای میتوکندریایی ..... ۷۸۳-۷۸۶

سندرم مونوزمی جزئی ۱۳q ..... ۷۸۷-۸۰۰

سندرم آپالزی مولرین و هاپیرآندروژنیسم ..... ۸۰۱-۸۰۶

سندرم مولیری نانیسم ..... ۸۰۷-۸۱۲

مایلوپرولیفراتیو سندرم 8p11 ..... ۸۱۳-۸۱۶

|           |                                       |
|-----------|---------------------------------------|
| ۱۱۷۱-۱۱۷۸ | ..... سندرم کمپلکس توبروس اسکروزیس    |
| ۱۱۷۹-۱۱۸۲ | ..... سندرم کمبود ترانس کوپالمین      |
| ۱۱۸۳-۱۱۹۰ | ..... سندرم کمبود تریوزفسفات ایزومراز |
| ۱۱۹۱-۱۲۰۰ | ..... سندرم کمبود تیروزین هیدروکسیلاز |

### فصل ۲۰- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (U)

|           |                                |
|-----------|--------------------------------|
| ۱۲۰۱-۱۲۱۰ | ..... بیماری‌های مربوط به USP7 |
|-----------|--------------------------------|

### فصل ۲۱- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (V)

|           |               |
|-----------|---------------|
| ۱۲۱۱-۱۲۱۶ | ..... ویتلیگو |
|-----------|---------------|

### فصل ۲۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (W)

|           |                           |
|-----------|---------------------------|
| ۱۲۱۷-۱۲۲۸ | ..... سندرم میکرو واریورگ |
| ۱۲۲۹-۱۲۳۲ | ..... سندرم ویشکر         |
| ۱۲۳۳-۱۲۴۰ | ..... سندرم وُلْمَن       |

### فصل ۲۲- پاتولوژی در ژنتیک پزشکی (X)

|           |                                                       |
|-----------|-------------------------------------------------------|
| ۱۲۴۱-۱۲۴۸ | ..... سندرم هایپوپالزی مادرزادی آدرنال وابسته به ایکس |
| ۱۲۴۹-۱۲۵۶ | ..... سندرم پتا X یا 49,XXXXX                         |
| ۱۲۵۷-۱۲۶۲ | ..... سندرم اختلال در رشد جنسی بیضه 46,XX             |
| ۱۲۶۳-۱۲۶۸ | ..... سندرم 48,XXXY                                   |
| ۱۲۶۹-۱۲۷۴ | ..... سندرم 49,XXXXY                                  |

### ضمیمه

|           |                                |
|-----------|--------------------------------|
| ۱۲۷۵-۱۲۸۸ | ..... رویاها و کابوسهای یوژنیک |
| ۱۲۸۹-۱۳۳۴ | ..... فهرست واژگان ژنتیک پزشکی |