

# ناهنجاری کروموزومی و مشاوره ژنتیک

نویسندگان:

آر.جی.ام گاردنر  
گرانت.آر. سودرلند  
لیزا.جی.شافر

مترجمان:

علیرضا رستعی  
فرزانه آرمین  
صحرا صحرائیان  
احسان میرکمان دار

ویرایش چهارم

OXFORD MONOGRAPHS ON MEDICAL GENETICS

# CHROMOSOME ABNORMALITIES AND GENETIC COUNSELING

FOURTH EDITION

EDITED BY  
R.J. MCKINLEY GARDNER  
GRANT SUTHERLAND  
LISA G. CHAFFER

سرشناسه: R.J.M Gardner

Grant R Sutherland

Lisa G. Shaffer

عنوان: Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling

Fourth Edition

مشخصات نشر: همراهان دانش، ۱۴۰۲

مشخصات ظاهری: ۷۸۸ ص.

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۹۶۵۶۱-۵-۰

وضعیت فهرست نویسی: فیا

عنوان اصلی: Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling

موضوع: ژنتیک، ناهنجاری

رده بندی کنگره: RB 155/7

رده بندی دیویی: ۶۱۲/۴۱

شماره کتابشناسی ملی: ۹۶۰۶۴۴۳

کد پیگیری: ۹۱۰۵۴۳۲

نام کتاب: ناهنجاری کروموزوم منوره ژنتیک

انتشارات: همراهان دانش

نوبت و سال چاپ: اول ۱۴۰۲

شمارگان: ۵۰

طراحی جلد: الویرا صیامی

صفحه آرا: شهره آذریوندپور

مترجمین: علیرضا رفعتی، فرزانه آرمین، صحرا سحرانیان، احسان میرکماندار

قیمت: ۶۷۰۰۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۹۶۵۶۱-۵-۰

کلیه حقوق برای ناشر محفوظ است و هرگونه نسخه برداری پیگرد قانونی دارد.



در گذشته، تاریخ علم ژنتیک با کشف‌هایی مانند ساختار DNA و رمزگشایی ژنوم انسان، از حقایق پنهان درون سلول‌های ما رمزگشایی می‌کرده است. امروزه، مفهوم ناهنجاری‌های کروموزومی و ارتباط آن با مشاوره ژنتیک به عنوان یک زمینه برجسته در تحقیقات علمی و جنبه‌های بهداشتی، درمانی به حساب می‌آید. کتاب حاضر، با گامی محکم و علمی، به جهان تاریخچه و اصول پایه ناهنجاری‌های کروموزومی و مشاوره ژنتیک پرداخته است و خواننده را با اصول فراگیر و پیچیدگی‌های علم ژنتیک آشنا می‌کند. در اینجا با بررسی دقیق ساختار کروموزوم‌ها، تغییرات جهشی و تأثیرات آن بر فرد، خواننده را به دل داستان ژنتیک می‌کشاند. در این سفر علمی، تلاش می‌شود تا به ژنتیک به عنوان یک زبان کدگشا و پیچیده نگاه کرده و نقش مشاوره ژنتیک در تشخیص و مدیریت ناهنجاری‌های کروموزومی را برجسته کند. از روند تشخیصی ژنتیکی تا ارائه مشاوره و پشتیبانی در مواجهه با چالش‌های ناهنجاری‌ها، کتاب پس از تلاش بسیار مهمی در توسعه دانش علمی ژنتیک ایفا می‌کند. با توجه به پیشرفت‌های ژنتیک و مشاوره ژنتیک در دهه‌های اخیر، این کتاب نه تنها یک راهنمای علمی است بلکه یک نافذه جهت کاوش در دنیا ناشناخته ژنتیک و افزایش فهم علمی خواننده نسبت به ناهنجاری‌های کروموزومی می‌باشد.

در پایان؛ این کتاب تقدیم می‌شود به زنده یاد دکتر محمد احمدی و تمام دانشجویان علوم پزشکی؛ علاقمندان علم ژنتیک پزشکی، پزشکان، پیراپزشکان، پرستاران و سایر کادر درمان ایران که در پاندمی کرونا حماسه‌ای بس جاویدان خلق کردند.



با تشکر از همه ی همراهان و بزرگوارانی که در خلق این اثر ما را یاری فرمودند.

سرپرست تیم ترجمه

علیرضا رفعتی



## فهرست

- فصل ۱: اصول سیتوژنتیک پزشکی ..... ۹
- فصل ۲: آنالیز کروموزومی ..... ۴۱
- فصل ۳: منشاء و عوارض آسیب‌های کروموزمی ..... ۵۱
- فصل ۴: اشتقاق‌های کروموزومی و محاسبه خطر آن ..... ۱۰۵
- فصل ۵: جابه‌جایی‌های دوطرفه‌ی اتوزومی ..... ۱۱۷
- فصل ۶: جابجایی کروموزوم جنسی ..... ۱۴۹
- فصل ۷: ترانسلوکاسیون‌های روبرت سونینی ..... ۱۹۳
- فصل ۸: شکافت سانترومری کروموزوم‌های مکمل اتصالات تلومر، حفظ تعادل کروموزوم اضافی و پرش ترانسلوکاسیون‌ها ..... ۲۲۱
- فصل ۹: وارونگی‌ها ..... ۲۳۱
- فصل ۱۰: الحاق‌ها (درج‌ها) ..... ۲۷۳
- فصل ۱۱: کروموزوم‌های حلقوی سوماتیک ..... ۳۰۱
- فصل ۱۲: بازآرایی‌هایی پیچیده کروموزومی ..... ۳۲۱
- فصل ۱۳: آنیوپلوئیدی کروموزوم جنسی وابسته به والد ..... ۳۴۱
- فصل ۱۴: آنیوپلوئیدی اتوزمال مربوط به والدین ..... ۳۶۳
- فصل ۱۵: سندرم‌های شکننده **Fragile X** ..... ۳۷۹
- فصل ۱۶: واریانت‌های کروموزومی و ناهنجاری‌های فاقد اثر فنوتیپی ..... ۴۰۵
- فصل ۱۷: تغییرات تعداد کپی‌ها از روی یک توالی ..... ۴۲۳
- فصل ۱۸: سندرم دوان و دیگر آنیوپلوئیدی‌های کامل و پلی‌پلوئیدی‌ها ..... ۴۳۳
- فصل ۱۹: تغییر وضعیت ساختاری ..... ۴۵۱
- فصل ۲۰: اختلالات کروموزومی رشد جنسی ..... ۵۲۸

- فصل ۲۱: سندرم‌های بی‌ثباتی کروموزوم..... ۵۴۴
- فصل ۲۲: بیماری‌های مربوط به دیزمی تک والدی و نقش گذاری ژنومی..... ۵۶۰
- فصل ۲۳: گامتوزنز و لقاح سقط جنین و ناباروری..... ۵۹۹
- فصل ۲۴: مشاوره سن قبل از تولد و غربالگری در تریزومی جنین..... ۶۴۸
- فصل ۲۵: روش‌های تشخیص قبل از تولد..... ۶۷۲
- فصل ۲۶: تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی..... ۶۹۰
- فصل ۲۷: ناهنجاری‌های کروموزومی شناسایی شده در تشخیص‌های قبل از تولد..... ۷۱۰
- فصل ۲۸: آسیب‌های کاریوتایپی گنادی ناشی از عوامل خارجی..... ۷۸۰