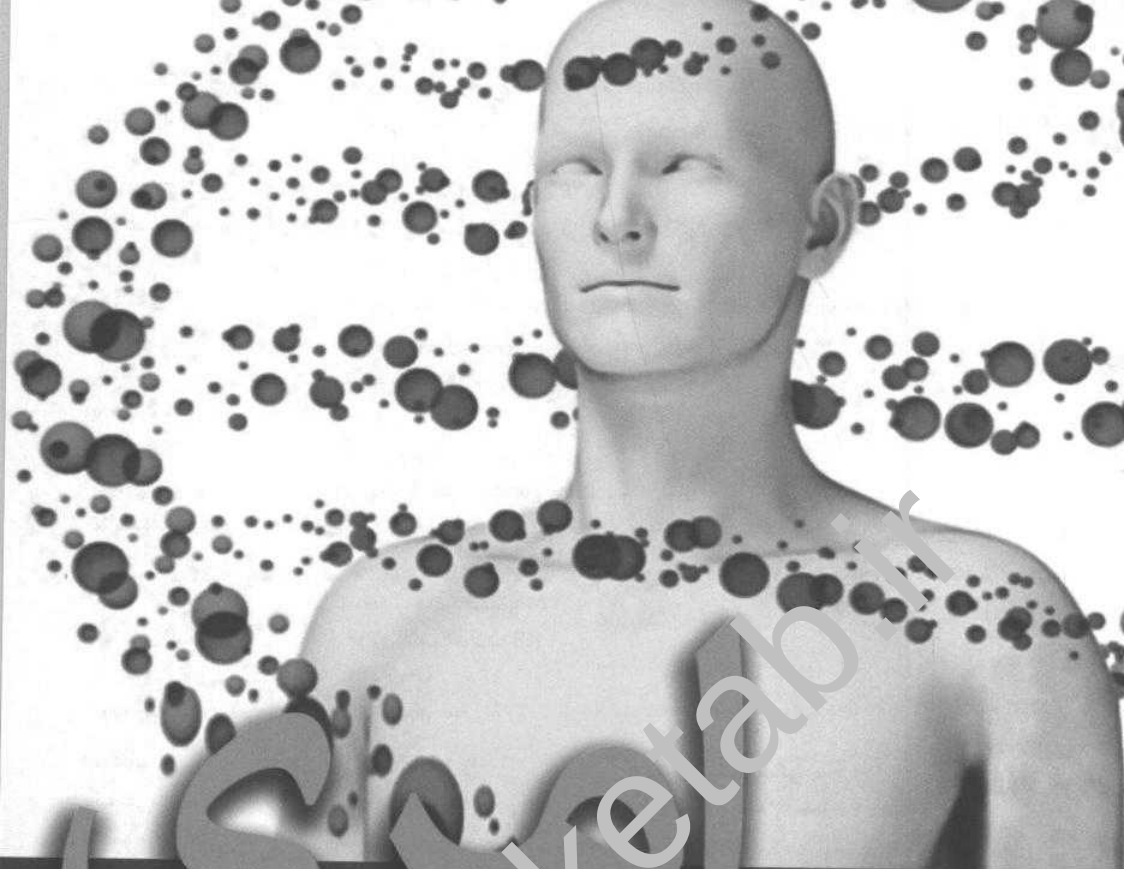




اصول

ژنتیک پزشکی

ویرایش پانزدهم ۲۰۱۷

ترجمه کامل تمامی رنگی | واژه‌نامه لغات پزشکی ژنتیک
تالیفات مفید برای مخاطبین ژنتیک | CD حاوی متن اصلی کتاب

ترجمه و گردآوری

لیلا یوسفیان

دانشجوی دکترای ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران

رتبه اول آزمون دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی وزارت بهداشت

حسن وحیدنژاد

دانشجوی دکترای ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران و انستیتو پاستور

با نظارت مستقیم

دکتر محمدحسین مدرسی

استاد گروه ژنتیک پزشکی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران

سرشناسه	: ترن پنی، پیتر دی. Turnpenny, Peter D.
عنوان و نام پدیدآور	: اصول ژنتیک پزشکی امری ۲۰۱۷ / [تالیف پیتر دی ترن پنی]؛ ترجمه و گردآوری لیلا یوسفیان، حسن وحیدنژاد؛ با نظارت محمدحسین مدرسی.
مشخصات نشر	: تهران : انتشارات ابن سینا، ۱۳۹۶.
مشخصات ظاهری	: ۷۲۸ ص.: مصور(رنگی)، جدول(رنگی)، نمودار(رنگی).
شابک	: ۶۵۰۰۰ ریال 0-8874-600-978
یادداشت	: عنوان اصلی: Emery's elements of medical genetics. 15th ed, c2017.
یادداشت	: کتاب حاضر نخستین بار با عنوان "اصول ژنتیک پزشکی امری" منتشر شده است.
یادداشت	: واژه نامه.
یادداشت	: نمایه.
عنوان دیگر	: اصول ژنتیک پزشکی امری.
موضوع	: ژنتیک پزشکی Medical genetics
شناسه افزوده	: الارد، شان Ellard, Sian
شناسه افزوده	: یوسفیان، لیلا، مترجم، گردآورنده؛ وحیدنژاد، حسن، ۱۳۵۸ - مترجم، گردآورنده
شناسه افزوده	: مدرسه محمدحسین، ۱۳۴۲ -
رده بندی کنگره	: ۱۶ ۶۱۵۵/ت۴ RB
رده بندی دیویی	: ۶۰ ۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	: ۸۱۱۱۳۴



تمامی حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر محفوظ است. لذا هر گونه تکثیر و بازنویسی مطالب به هر نحو ممکن در هر گونه رسانه، کتاب، مجله، جزوه و لوح فشرده بدون اجازه کتبی ناشر حرام است و موجب پیگرد قانونی می شود.

نام کتاب:	اصول ژنتیک پزشکی امری (۲۰۱۷)
تألیف:	Peter Turnpenny • Sian Ellard
ترجمه و گردآوری:	لیلا یوسفیان، حسن وحیدنژاد
با نظارت مستقیم:	دکتر محمدحسین مدرسی
ناشر:	انتشارات ابن سینا
نوبت چاپ:	چاپ اول - شهریور ۱۳۹۶
شمارگان:	۲۰۰۰ جلد
شابک:	۹۷۸ - ۶۰۰ - ۰۷۴ ۰۱ - ۰۰
یها:	۶۰۰۰ تومان



به انتشارات ابن سینا بپیوندید
<https://telegram.me/EntesharatEbneSina>



دفتر مرکزی و فروشگاه شماره ۱: تهران - خیابان انقلاب - خیابان منیری جاوید (اردیبهشت) - خیابان وحید نظری غربی
 پلاک ۱۵۰ - واحد ۵
 تلفن: ۶۶۴۱۸۳۱۹ - فکس: ۶۶۴۱۸۳۰۹
 سایت: www.ebnesinapress.com ایمیل: press.ebnesina@gmail.com
 فروشگاه شماره ۲: اهواز - بلوار گلستان - دانشگاه جندی شاپور - کتابفروشی دانشگاه - انتشارات ابن سینا تلفن: ۰۶۱-۳۳۷۳۸۲۶۷

نمایندگی های فروش:

مشهد: انتشارات مجد دانش	۰۵۱-۲۸۴۴۱۰۱۶
اصفهان: کتابفروشی کیا	۰۳۱-۳۶۹۹۱۱۲
کرمانشاه: جهان کتاب	۰۸۳-۳۷۲۸۴۸۳۷-۸
یاسوج: خانه کتاب	۰۷۴-۳۲۲۳۵۱۲
تبریز: کتابفروشی بسیج دانشجویی	۰۴۱-۳۳۴۶۶۱۰
تبریز: کتابفروشی بابک	۰۴۱-۳۳۳۴۰۹۸۳
ارومیه: شهر کتاب	۰۴۴-۳۲۲۵۲۸۷۹
قزوین: کتابفروشی ابن سینا	۰۲۸-۳۳۳۳۹۲۰۸

« حمد و سپاس خداوندی را که خلقت او مایه شگفتی و هدایت او مایه سعادت خلق است. از بی‌کراهنه‌های علم و حکمت و سرچشمه‌های نور و هدایت کتاب و عترت و خاندان عصمت و طهارت ما را بهره‌مند ساخت »

انسان‌های بی‌شماری در دنیا زندگی کرده‌اند و رفته‌اند ما هم می‌رویم و هیچ چیز مادی از آنها بجا نمانده است و از ما هم نمی‌ماند. در طی هزاران سال گذشته انسان‌های خوب و بدی بوده‌اند که دیگر نه نامی و نه جسمی از آنها وجود دارد. آنچه شاید باقی مانده است تنها DNA تغییر یافته در طی هزاران سال می‌باشد که از نسلی به نسل دیگر رسیده است. اگر بازه زمانی را هزاران سال در نظر بگیریم یعنی زمانی که باستان‌شناسان تنها چند ظرف گلی و یا نقاشی روی سنگ از آن زمان به ما ارائه می‌دهند. اطلاعات منتقله توسط DNA تنها اطلاعات قابل ارزیابی از نسلی به نسل دیگر است که در حال باز خوانی و کشف می‌باشد. اگر به این اطلاعات به عنوان کتابی مدون و مصور از زندگی و تاریخ انسان بنگریم متوجه می‌شویم که فقط با چنانچه نوکلئید DNA یا RNA طرف نیستیم بلکه میلیاردها ترکیب خوانده نشده و منتظر شناسایی در مقابل ما می‌باشد. وقتی آبی سبز توالیابی این کتاب را راه‌اندازی کرد و پیرو آن پروژه جهانی ژنوم انسان آغاز و با سکاسن کل ژنوم انسان به اصطلاحاً «میدان» همه متوجه شدند که این اتمام نبوده بلکه آغازی از یک حرکت بی‌پایان است. NGS جای خود را به متد سنگر «بجاء» روشن شدن نقاط کور، این نقاط را بیشتر کرد و من با این بیان می‌خواهم بگویم این داستان علم و کشفیات پایان‌ناپذیر و بی‌کنت در این مسیر به نادانسته‌های ما اضافه می‌کند. به بیان دیگر افزایش علم ما جهل ما را افزایش می‌دهد و برعکس، به ما معلوم دهه برابر مجهولات ما را افزایش می‌دهد. در یک جمله این سرنوشت رشته ژنتیک است.

ما باید بدانیم هرچه نادانسته‌های ما بیشتر باشد یعنی دانایتر هستیم. بی‌ی به قول بزرگان تاریخ علم دانش حقیقی این است که همه بدانیم که نادانیم (سقراط). رسیدن واقعی به این مرحله به سخت و ناز به زحمات بسیار دارد. ما در زندگی زحمات زیادی را متحمل می‌شویم ولی مطمئن باشید وقتی می‌توانید این زحمات و رنج‌ها را تحمل کنید بلکه از آن لذت نیز ببرید که عاشق باشید. عشق به چه؟ عشق به شناسایی مجهولات بیشتر. عشق به محبت و عشق به ایجاد مجهولات بیشتر. عشق به تلاش در این راه. عشق به یادگیری. عشق رسیدن به هدف نهایی. این عشق مایه سختی‌های شما را تبدیل به لذت می‌کند. اگر تا دیر وقت از خواب خود می‌گذرید و کتاب و مقالات را می‌خوانید، در با شنگ و گشنگی در آزمایشگاه‌ها تلاش می‌کنید، اگر با تحمل تنگدستی و با قبول عدم توجه به لذایذ مادی در مطالبات سمی غوطه‌ور هستید، همه این سختی‌ها زمانی لذت بخش می‌گردد و دیگر سختی به لذت تبدیل می‌شود که عاشق باشید. من شما عزیزان را قسم به آنچه قبول دارید می‌دهم که اگر عاشق نیستید هرگز در این مسیر قدم نگذارید. انسان‌ها بی‌نهایت طلب هستند اگر به بی‌نهایتی علم علاقه ندارید شاید بی‌نهایتی ثروت شما را ارضاع کند ولی مطمئن باشید اگرچه ثروت نهایت ندارد ولی عمر و جسم شما نهایت دارد و خواهید رفت. به هر حال تنها عشق است که توانایی خلق می‌کند و توانایی است که حرکت می‌آفریند و حرکت است که رسیدن به معشوق را میسر و لذت بخش می‌کند. دانشمندی دانشمند واقعی می‌شود که عاشق علم و هدفی که دارد باشد.

زندگی انسان بدون حرکت و هدف بی‌معنی می‌باشد. هر انسانی در زندگی خود هدفی را انتخاب می‌نماید و علم و

تحصیل در رشته‌های مختلف وسیله‌ای برای رسیدن به آن هدف و متناسب با ارزش آن می‌باشد. هر چه هدف والاتر باشد وسیله آن نیز به تناسب ارزشمندتر می‌باشد، چنانچه هدف رسیدن به خالق بی‌نهایت باشد وسیله آن یعنی علم نیز تابعی از بی‌نهایت خواهد شد. انتخاب روشی برای تفکر و تعمق در خلقت موجودات زنده جهت رسیدن به خالق بی‌نهایت شاید مهمترین انتخاب هر فرد در زندگیش می‌باشد.

حرکت علم و دانش با شتابی روزافزون به پیش می‌رود. سرعت این پیشرفت آنچنان سریع است که دانشمندان را به شگفتی و آمی می‌دارد. دانشمندان لحظه‌ای خود را در برابر تراکم فزاینده کشفیات جدید به بیانی «غافلگیر» می‌بینند. امروزه حرکت‌های بین رشته‌ای، تجهیزات و اصول مهندسی جدید، درک انسان را در علوم زیستی و خصوصاً ژنتیک وارد تحولی نوین کرده است که حدود سه دهه قبل به هیچ وجه انتظار آن نمی‌رفت. تسخیراتم در نیمه اول سده بیستم و تسخیر فضا در نیمه دوم آن و در نهایت تسخیر هسته سلول که دانشمندان رشته علوم زیستی در ژنتیک را به عنوان آخرین ره آورد خویش به بشر ارزانی داشته‌اند. رگرو همین فناوری‌های بین رشته‌ای بوده است. در این دوره نوین لازمست ما رویکرد جدیدی را پیشه نماییم که آن تبدیل علم به فناوری یا کارایی نمودن علوم خصوصاً علوم زیستی و ژنتیک می‌باشد. یکی از مهمترین کاربردهای علم ژنتیک در عرصه پزشکی، ممانعت از انتقال ژنهای بیماری‌زا و شناسایی و بازسازی ژنهای آسیب‌دیده است. ژنتیک در محدوده تشخیص، پیشگیری و درمان بیماری‌ها، کشف کم‌کم به حرف اول تبدیل می‌گردد. هر چند در حال حاضر به‌طور عملی رشته ژنتیک در سه مقوله تشخیص، پیشگیری و درمان فراگیری و گسترده‌تری ندارد ولی همانطور که ذکر گردید دانش ژنتیک پزشکی به‌صورت تصاعد هندسی در حال گسترش می‌شود و به‌نظر دور نمی‌باشد که پس از ارتقاء فناوری‌های مهندسی نوین و توسعه انفجاری NGS و شناسایی دیگر عناصر ژنومی و اپیژنومی در این رشته، اساس تشخیص‌ها و درمان و حتی پیشگیری وابسته به اصول این نردبان چرخان DNA و RNA و تعامل آن با محیط گردد.

هدف از انتشار این کتاب که یکی از کتاب‌های اساسی در رشته ژنتیک پزشکی است، آشنایی خوانندگان، دانشجویان و محققین با پایه‌های علم ژنتیک می‌باشد. این کتاب به‌طور خلاصه مطالب اساسی مرتبط با ژنتیک را مبتنی بر ارتباطات آن در رشته پزشکی تبیین می‌نماید. مطالعه این کتاب می‌تواند آفاق جدیدی از رشته ژنتیک را برای دانشجویان پزشکی و کارشناسی ارشد شاخه‌های علوم زیستی روشن خواهد نمود. اساساً مطالعه این کتاب به‌عنوان یک منبع از متن اصلی، بهترین روش در آموزش می‌باشد ولی چنین اقدامی نیاز به یک سری پیش نیازهایی دارد که یکی از آنها تسلط کامل به زبان اصلی کتاب و اصطلاحات رشته مذکور می‌باشد. اساساً در انسان آنچه که مورد مطالعه قرار می‌گیرد، رونویسی از DNA و ترمیم آن است که مانند گاری آنها در ذهن بستگی به ارتباطات ایجاد شده ذهنی با خاطرات ثبت شده در ذهن ما دارد. ارتباطات اساسی خاطرات ما که به زبان فارسی به عنوان زبان مادری صحبت می‌نماییم بر پایه این زبان در ذهنمان تدوین شده است و لذا زمانی که کتب و مطالبی را به زبان مادری مطالعه می‌نماییم تصاویر ذهنی ایجاد شده مانند گاری بیشتری در ذهن خواهند داشت. مگر اینکه زبان انگلیسی نیز به شکل زبان مادری در ذهن ما جایگاه داشته باشد که مطالعه آنها به زبان اصلی اساساً و موکداً توصیه می‌گردد. لذا ترجمه کتب و مطالب علمی می‌تواند در تسهیل و کاهش زمان مطالعه و تحفیظ مطالب کمک‌کننده باشند البته به شرط رسایی و شیوایی آنها. در این ترجمه و تالیف اینجانب و دانشجویان و همکاران عزیز اولا مطالب اضافه علمی را که به‌نظر می‌رسید در تفهیم و تعلیم مطالب بخش‌های مختلف برای خواننده موثر باشند را به‌طور مشخص شده اضافه نموده‌ایم و ثانیاً در ترجمه سعی نموده‌ایم با رعایت امانت و حرمت مطالب، همچنین حفظ قداست زبان

فارسی در تداخل با اصطلاحات تخصصی مطالب ارزشمند کتاب حاضر را برای خوانندگان شیوا و رسا نماییم، هر چند یقیناً به دلیل قلم قاصر ما در مطالب و ترجمه ارئه شده شاید اشکالاتی یافت گردد که تذکر آنها به ما باعث مزید امتنان و تشکر خواهد گردید و در چاپ های آتی سعی بر رفع آنها خواهد شد.

در نهایت این حقیر چند توصیه در این مسیر به عزیزان همکار تقدیم می نمایم

اول: بدون علاقه و عشق وارد عرصه علوم زیستی و ژنتیک نشوید و اگر وارد شدید خود را وقف آن کنید تا بیشتر لذت ببرید دوم: اینکه ترسید و از علم خرج نمایید و به دیگران بدهید مطمئن باشید که تمام نمی شود. زکات علم نشر آن است و هر کس زکات دهد مالش، یعنی علمش افزایش می یابد. اینجانب به عنوان یک معلم متعلم می گویم که در تعلیم معلم بیشتر یاد می گیرد تا متعلم

قال علی علیه السلام: «لِیْلِمُ کَنْزُ عَظِیْمٍ لَا یَفْنِی؛ علم گنج بزرگی است که با خرج کردن تمام نمی شود. (غرر الحکم و درر الکلم، ص ۶۶)

سوم: با اساتید و عالمان هر روز می تازید محالست نمایید و مطمئن باشید نتیجه می گیرید.

امام علی علیه السلام: جالس العلماء: «لَیْسَ لَکُمْ وَ یُحْسِنُ اَدَبُکَ وَ تَزُکُ نَفْسُکَ؛ با علما معاشرت کن تا علمت زیاد، ادبت نیکو و جانت پاک شود. (غرر الحکم و درر الکلم، ص ۱۲)

چهارم: توجه نمایید که درخت هرچه پر بارتر بسود سر به زیر می گردد، عالم واقعی بهتر می داند که چقدر نمی داند لذا متواضع تر می باشد.

علی علیه السلام: إِذَا تَفَقَّهَ الرَّفِیْعُ تَوَاضَعَ؛ انسان بلند مرتبه چون به هم و دانایی رسد، متواضع می شود. (غرر الحکم، ص ۲۸۵)

موفقیت سه اصل است

دکتر محمد حبیب ماسی

استاد گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران

استاد گروه پزشکی مولکولی، دانشکده فناوری های نوین، دانشگاه علوم پزشکی تهران

استاد گروه زیست شناسی، واحد علوم و تحقیقات دانشگاه اسلامی

همراهان جاودانه ام

که عشق و حمایت و دلداری‌های خیرشان رایش از همیشه احساس می‌کنم و امیدوارم که با کسب علم و دانش حاصل از این اثر

رای کشور عزیزان ایران افتخار آفرینی کنید و با دلداری‌های خیرتان ثوابی به روح عزیزانم نثار شود.

باسپاس فراوان

لیلا یوسفیان

سخن مترجمین

خداوند منان را شکر و سپاس که به ما توفیق داد تا به این کتاب کوچک به سمت هر چه بهتر شدن خود و دیگران برداریم. پس از پنج سال ویرایش پانزدهم کتاب اصول ژنتیک پزشکی که منتشر گردیده و در فصول این کتاب همانند ترجمه ویرایش چهاردهم سعی داشته ایم تا کتاب، عاری از اشتباه و متنی روان داشته باشد و در میان "سعی بر حفظ امانتداری متن اصلی کتاب داشته ایم. در فصول این کتاب تلاش فراوانی برای «یکسان سازی قلم‌ها، صورت‌گرفته است. همچنین مترجمین کتاب با شناختی که از منابع معتبر تخصصی ژنتیک پزشکی داشته اند برای تکمیل برخی بخش‌های کتاب اصلی، اقدام به تالیف و گردآوری ده‌ها مطلب کرده‌اند. این مطالب بطور مشخص و متمایز در فصول مربوطه تحت عنوان «سبک‌های» آورده شده است. همچنین متن اصلی کتاب در یک لوح فشرده برای تسهیل تدریس این کتاب همراه با آن عرضه شده است. رازهای تخصصی پزشکی هر فصل بطور مجزا با زبانی ساده و قابل فهم تحت عنوان «واژه نامه ژنتیک پزشکی» توضیح داده شده است. همچنین از سرکار خانم مهتاب محمدی که حروف چینی و صفحه‌آرایی کتاب را با نظم فوق العاده و به نحو عالی انجام داده است، سپاسگزاریم. امید است شما عزیزان با نظرات، پیشنهادات و انتقادات سازنده خود ما را در بهتر نمودن این اثر یاری نمایید. لطفاً از طریق شبکه‌های اجتماعی مانند Researchgate با ما در ارتباط باشید.

حسن وحیدنژاد

لیلا یوسفیان

Hassan_vahidnezhad@yahoo.com

Leilayousefian@yahoo.com

Instagram: Hassan.vahidnezhad

Leila.youssefian@jefferson.edu

https://www.researchgate.net/profile/Hassan_Vahidnezhad

https://www.researchgate.net/profile/Leila_Youssefian

پژوهشگر ژنتیک پزشکی در دانشگاه توماس جفرسون،

پژوهشگر ژنتیک پزشکی در دانشگاه توماس جفرسون،

فیلا دلفیا، آمریکا

فیلا دلفیا، آمریکا

صفحه	عنوان
۱	۱ تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر علم پزشکی
۱	گرگور مندل و قوانین توارث
۵	DNA به عنوان اساس توارث
۵	مگس سرکه
۶	مبداءهای ژنتیک پزشکی
۹	تأثیر بیماری‌های ژنتیکی
۹	پیشرفت‌های مهم و جدید
۱۳	تأثیر اجتماعی پیشرفت‌های علم ژنتیک

بخش A اساس علمی ژنتیک انسانی

۱۵	۲ اساس سلولی و مولکولی توارث
۱۵	سلول
۱۵	DNA : ماده وراثتی
۱۸	ساختار کروموزوم
۱۸	انواع توالی‌های DNA
۲۳	رونویسی
۲۳	ترجمه
۲۴	کد ژنتیکی
۲۵	تنظیم بیان ژن
۲۸	سنتز DNA هدایت شده توسط RNA
۲۸	جهش‌ها
۳۴	جهش‌ها و جهش‌زایی

۳۹	۳: کروموزوم‌ها و تقسیم سلولی
۴۱	کروموزوم‌های انسانی
۴۴	روش‌های آنالیز کروموزومی
۴۶	سیتوژنتیک مولکولی
۴۹	سیستم نامگذاری کروموزومی
۴۹	تقسیم سلولی
۵۴	گامتوزن
۵۵	ناهنجاری‌های کروموزومی

۶۹	۴ کشف علت بیماری‌های تک‌ژنی با شناسایی ژن‌های عامل بیماری
۷۰	تعیین مستقل از مکان ژن‌های عامل بیماری در انسان
۷۱	کلونینگ موضعی

صفحه	عنوان
۷۳	پروژه ژنوم انسان
۷۷	سبب‌شناسی (اپتولوژی) ژنتیکی بیماری‌های تک ژنی توسط توالی‌یابی نسل آینده
۸۵	۵ تکنیک‌های آزمایشگاهی برای تشخیص بیماری‌های تک‌ژنی
۸۵	واکنش زنجیره‌ای پلیمرازی (PCR)
۸۶	کاربرد پلی‌مورفیسم‌های توالی DNA
۹۰	تکنیک‌های هیبریدسازی اسید نوکلئیک
۹۳	تشخیص جهش
۹۷	روش‌های بر مبنای توالی‌یابی
۱۰۲	بررسی دوز ژنی (Dosage analysis)
۱۰۷	پیش به روی استفاده از توالی‌یابی ژنوم به عنوان یک آزمایش تشخیصی بالینی
۱۱۱	۶ الگوهای توارث
۱۱۱	مطالعات خانوادگی
۱۱۱	توارث مندلی
۱۲۵	آل‌های چندگانه و صفات سبب‌شناسی
۱۲۶	افزایش شدت (Anticipation)
۱۲۷	موزائیسیم
۱۲۷	دیزومی تک‌والدی
۱۲۸	نشان‌گذاری ژنومی (Genomic Imprinting)
۱۳۳	توارث میتوکندریایی
۱۳۷	۷ ژنتیک محاسبات و جمعیت
۱۳۷	فراوانی‌های آلی در جمعیت‌ها
۱۴۵	پلی‌مورفیسم ژنتیکی
۱۴۶	آنالیز تفکیک
۱۴۷	پیوستگی ژنتیکی (Genetic Linkage)
۱۵۲	مداخله‌های پزشکی و اجتماعی
۱۵۵	۸ محاسبه خطر
۱۵۵	تئوری احتمال
۱۵۷	توارث اتوزومی غالب
۱۶۰	توارث اتوزومی مغلوب
۱۶۱	توارث وابسته به جنس مغلوب
۱۶۳	استفاده از مارکرهای پیوسته
۱۶۴	تئوری بیز و غربالگری پیش از تولد
۱۶۵	میزان خطر تجربی
۱۶۹	۹ ژنتیک تکوین
۱۷۰	لقاح و گاسترولاسیون

عنوان	صفحه
خانواده‌های ژنی تکوینی	۱۷۱
نقش مژه‌ها در ناهنجاری‌های تکوینی	۱۹۵
اندام‌ها (دست‌ها و پاها) به عنوان یک مدل تکوینی	۱۹۸
ژن‌های تکوینی و سرطان	۲۰۱
اثر مکانی و ژن‌های تکوینی	۲۰۲
مول‌های هیداتی فرم	۲۰۳
اپی‌ژنتیک و تکوین	۲۰۳
تعیین جنسیت و بیماری‌های مرتبط با تکوین جنسیت	۲۰۸
دوقلو زایی	۲۱۵

بخش B

ژنتیک در پزشکی و پزشکی ژنومی

۱۰ عوامل ژنتیکی در بیماری‌های نادر پلی ژنی و چندعاملی	۲۱۹
انواع و مکانیسم‌های استعداد ژنتیکی	۲۱۹
شیوه‌های مطالعه استعداد ژنتیکی در بیماری‌های نادر	۲۲۰
توارث پلی ژنی و توزیع طبیعی	۲۲۳
توارث چندعاملی - مدل آستانه / استعداد	۲۲۵
شناسایی ژن‌های مسبب بیماری‌های چند عاملی	۲۲۶
مدل‌های بیماری برای توارث چند عاملی	۲۳۱

۱۱ غربالگری بیماری‌های ژنتیکی

غربالگری افراد در معرض خطر بالا	۲۴۵
آزمایش تشخیص حاملین برای بیماری‌های آنوزوم مغلوب و وابسته به X مغلوب	۲۴۵
تشخیص پیش از علائم بیماری‌های آنوزوم غالب	۲۴۸
ملاحظات اخلاقی در تشخیص حاملین و آزمایش‌های پیش‌بینی کننده	۲۴۹
غربالگری جمعیت	۲۵۱
شاخص‌های یک برنامه غربالگری	۲۵۱
غربالگری پیش و پس از تولد	۲۵۴
غربالگری حاملین در جمعیت	۲۵۸
ثبت ژنتیکی	۲۶۰

۱۲ هموگلوبین و هموگلوبینوپاتی‌ها

ساختار هموگلوبین (Hb)	۲۶۳
بیان هموگلوبین در طول تکوین	۲۶۴
ساختار زنجیره گلوبینی	۲۶۳
سنتز و تنظیم بیان هموگلوبین	۲۶۶

عنوان..... صفحه

۲۶۷	ناهنجاری های هموگلوبین
۲۷۶	تنوع بالینی هموگلوبینوپاتی ها
۲۷۶	غربالگری قبل از تولد و تازه متولدین برای هموگلوبینوپاتی ها

۱۳ ایمونوزنتیک..... ۲۷۹

۲۷۹	ایمنی
۲۷۹	ایمنی ذاتی
۲۸۲	ایمنی اکتسابی اختصاصی
۲۹۰	بیماری های نقص ایمنی ارثی
۲۹۸	گروه های خونی

۱۴ اساس ژنتیکی سرطان و ژنتیک سرطان..... ۳۰۳

۳۰۴	تمایز بین فاکتورهای ژنتیکی و محیطی در سرطان
۳۰۶	آنکوژن ها
۳۱۳	ژن های سرکوبگر تومور
۳۲۰	ایمی ژنتیک و سرطان
۳۲۲	ژنتیک سرطان های شایع
۳۲۵	تهیه پروفایل DNA تومور و نشان ویزریش ها
۳۳۴	مشاوره ژنتیک در سرطان های خانوادگی

۱۵ علم فارماکوژنتیک پزشکی شخصی و درمان بیماری های ژنتیکی..... ۳۴۵

۳۴۵	فارماکوژنتیک
۳۴۵	متابولیسم دارو
۳۴۷	برخی از تنوع های ژنتیکی که به وسیله تأثیرات داروها آشکار گردید
۳۴۹	پزشکی شخصی
۳۵۲	درمان بیماری های ژنتیکی
۳۵۲	روش های مرسوم درمان بیماری های ژنتیکی
۳۵۶	کاربردهای درمانی تکنولوژی DNA نوترکیب
۳۵۶	ژن درمانی
۳۶۱	تغییرات RNA
۳۶۳	تصحیح ژنی هدفمند
۳۶۳	درمان با سلول بنیادی

بخش C

ژنتیک بالینی، مشاوره و اخلاق

۱۶ ناهنجاری های مادرزادی، سندرم های بدشکلی و ناتوانی در یادگیری..... ۳۶۹

۳۶۹	میزان بروز
۳۷۱	تعریف و طبقه بندی نقایص تولد

عنوان	صفحه
علل ژنتیکی بدشکلی‌ها	۳۷۵
عوامل محیطی (تراژوژن‌ها)	۳۸۵
بدشکلی‌های با دلایل ناشناخته	۳۹۲
مشاوره	۳۹۲
مشکلات یادگیری	۳۹۳

۱۷ بیماری‌های کروموزومی..... ۴۰۵

میزان بروز ناهنجاری‌های کروموزومی	۴۰۵
بیماری‌های کروموزوم‌های جنسی	۴۱۰
سندرم‌های کلاسیک حذف کروموزومی	۴۱۵
ریزآرایه CGH	۴۲۰
بیماری‌های کروموزومی و فنوتیپ‌های رفتاری	۴۲۹
سندرم‌های شکستگی کروموزومی	۴۳۰
اگزودرماپیگمنتوزا (Xeroderma pigmentosa)	۴۳۲
شاخص‌های آنالیز کروموزومی / ریزآرایه CGH	۴۳۳

۱۸ نقایص مادرزادی متابولیسمی..... ۴۳۷

بیماری‌های مربوط به متابولیسم اسیدهای آمینه و سیدها	۴۳۷
بیماری‌های مربوط به متابولیسم کربوهیدرات‌ها	۴۴۶
ناهنجاری‌های مربوط به متابولیسم استروئیدها	۴۴۸
بیماری‌های متابولیسم لیپید و لیپوپروتئین‌ها	۴۵۰
بیماری‌های ذخیره لیزوزومی	۴۵۱
بیماری‌های متابولیسم پورین‌ها، پیریمیدین‌ها و نوکلئوتیدها	۴۵۵
بیماری‌های متابولیسم هم و پورفیرین‌ها	۴۵۶
ناهنجاری‌های متابولیسم فلزات و عناصر کمیاب	۴۵۸
بیماری‌های پراکسی زومی	۴۵۹
بیماری‌های متابولیسم اسیدهای چرب و اجسام کتونی	۴۶۱
بیماری‌های متابولیسم انرژی	۴۶۲
تشخیص پیش از تولد نقایص مادرزادی متابولیسم	۴۶۴

۱۹ بیماری‌های تک‌ژنی اصلی..... ۴۶۷

بیماری‌های عصبی (Neurological Disorders)	۴۶۷
آتاکسی‌های توارثی	۴۶۹
نوروپاتی‌های محیطی توارثی (Inherited Peripheral Neuropathies)	۴۷۱
بیماری عصبی حرکتی (Motor Neurone Disease: MND)	۴۷۶
بیماری‌های عصبی - پوستی (Neurocutaneous Disorders)	۴۷۷
نوروفیبروماتوز نوع یک (Neurofibromatosis Type 1: NF1)	۴۷۷
دیستروفی‌های عضلانی (Muscular Dystrophies)	۴۸۲

صفحه	عنوان
۴۹۰	ناهنجاری‌های تنفسی
۴۹۵	ناهنجاری‌های قلبی توارثی (Inherited Cardiac Conditions: ICCs)
۴۹۹	بیماری‌های بافت پیوندی (Connective Tissue Disorders)
۵۰۸	ناهنجاری‌های کلیه (Renal Disorders)
۵۱۵	ناهنجاری‌های خونی (Blood Disorders)
۵۲۳	۲۰ ژنتیک تولیدمثل و آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد
۵۲۳	تکنیک‌های به‌کار رفته در تشخیص پیش از تولد
۵۲۸	غربالگری پیش از تولد Prenatal Screening
۵۳۲	شاخص‌های تشخیص پیش از تولد
۵۳۵	مشکلات خاص در تشخیص پیش از تولد
۵۳۸	خاندان حاملگی
۵۳۸	تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی (PGD)
۵۴۰	روش‌های کمک‌باروری و کاربرد آن در مورد بیماری‌های ژنتیکی
۵۴۲	روش‌های غیرتهاجمی تشخیص پیش از تولد (Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT)
۵۴۳	درمان پیش از تولد (Prenatal Treatment)
۵۵۵	۲۱ مشاوره ژنتیک
۵۴۵	تعریف
۵۴۵	رسیدن به تشخیص
۵۵۱	محاسبه و ارائه میزان خطر
۵۵۳	بحث بر سر گزینه‌ها
۵۵۴	تعامل دوطرفه و حمایت
۵۵۵	مشاوره ژنتیک دستوری یا غیردستوری
۵۵۵	پیامدهای مشاوره ژنتیک
۵۵۶	مشکلات خاص در مشاوره ژنتیک
۵۶۵	۲۲ موارد اخلاقی و قانونی در ژنتیک پزشکی
۵۶۶	اصول کلی
۵۶۹	مشکلات اخلاقی در کلینیک ژنتیک
۵۷۳	مشکلات اخلاقی و منافع عمومی
۵۷۹	نتیجه‌گیری
۵۸۳	واژه‌نامه
۶۲۳	پرسش‌های چند گزینه‌ای
۶۳۷	پرسش‌هایی بر مبنای موارد مشاهده شده
۶۴۵	پاسخ پرسش‌های چند گزینه‌ای
۶۶۳	پاسخ پرسش‌هایی بر مبنای موارد مشاهده شده
۶۷۳	ضمیمه
۷۱۱	نمایه