

تحلیل پزشکی بیماری های ژنتیکی

مؤلف

زهره باغبانی

میلاد میوه یان

ویراستار: منو رسانی

انتشارات قانون یار

۱۳۹۷

سرشناسه	: باغبانی، زهره، ۱۳۶۴ -
عنوان و نام پدیدآور	: تحلیل پزشکی بیماری‌های ژنتیکی/مؤلف زهره باغبانی، میلاد میوه‌یان.؛ ویراستار مینو رضایی.
مشخصات نشر	: تهران: انتشارات قانون یار، ۱۳۹۷.
مشخصات ظاهری	: ۱۳۲۸ ص.
شابک	: ۹۷۸-۶۲۲-۶۰۵۵-۷۴-۱
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
موضوع	: ژنتیک پزشکی
موضوع	: Medical genetics
موضوع	: اختلالات ژنتیکی -- تشخیص
موضوع	: Genetic disorders -- Diagnosis
شناسه افزودن	: میوه‌یان، میلاد، ۱۳۷۰ -
شناسه افزوده	: رضایی، مینو، ۱۳۶۱ -، ویراستار
رده بندی کرجه	: ۱۳۹۷ ب ۳/۳۲ RB۱۵۵
رده بندی دیویی	: ۶۱۶/۲۳
شماره کتابشناسی ملی	: ۵۳۴۰۸۹۴

انتشارات قانون یار

تحلیل پزشکی بیماری های ژنتیکی

تألیف: زهره باغبانی - میلاد میوه یان

ویراستار: مینو رضایی

ناشر: قانون یار

ناظر فنی: محسن فاضلی

نوبت چاپ: اول - ۱۳۹۷

شمارگان: ۱۱۰۰ جلد

قیمت: ۲۰۰۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۶۰۵۵-۷۴-۱

مرکز فروش: تهران، میدان انقلاب، خ روانمهر، پلاک ۱۵۲

تلفن: ۶۶۹۷۹۸۷۳ همراه: ۰۹۱۹۲۸۹۸۰۹۸

فهرست مطالب

پیشگفتار.....	۹
مقدمه.....	۱۱
فصل اول.....	۴۷
اساس کروموزومی وراثت.....	۴۷
فصل دوم.....	۵۳
ژنوم انسان: ساختمان و عملکرد ژنها و کروموزومها.....	۵۳
فصل سوم.....	۵۷
الگوهای توارثی تک ژنی.....	۵۷
فصل چهارم.....	۷۱
اساس ژنتیک سلولی بالینی.....	۷۱
فصل پنجم.....	۷۵
بیماری های ژنتیکی.....	۷۵
منابع و مآخذ.....	۱۳۹

پیشگفتار

آشنایی با اصول دانش ژنتیک (زادشناسی)، مورد نیاز و علاقه همه افراد است، زیرا همه کسانی که فرزندی یا مشکل وراثتی بالقوه ای در خانواده دارند و یا آثانی که با تلاش پیگیر و هیجان انگیز ترسیم نقشه تمام ۶۰/۱۰۰۰ تا ۷۰/۱۰۰۰ ژن انسان (طرح تحقیقاتی ترسیم نقشه کامل ژنی انسان) دلبستگی دارند و بالاخره همه مردم، به این آشنایی نیاز و علاقه دارند. بچه ها به پدر و مادرشان شباهت دارند و خویشاوندان این شباهت را می یابند و با جملاتی مانند: بینی او مثل بینی پدر، رنگش نوک بالاست» در این باره اظهار نظر می کنند. بیش از ۴۰۰۰ صفت ارثی وجود دارد که جایگاه کروموزومی بیش از ۱۰۰۰ مورد آنها شناخته شده است. حدود چهار درصد نوزادان دچار یک نقص مادرزادی جدی هستند، واژه مادرزادی، علت ابتلا به نقص را بیان نمی کند، تنها معنی وجود نقص در هنگام تولد است. حداقل یک چهارم این نقایص بر اثر مجموع تأثیرات ژن های متعدد به اضافه یک یا چند عامل محیطی (چند عاملی) به وجود می آید، ولی تقریباً علت نیمی از نقایص مادرزادی ناشناخته باقی مانده است. تقریباً از هر ۱۶۶ نوزاد، یک نوزاد مبتلا به یک ناهنجاری کروموزومی مانند نشانگان داون است و حدود ۲ تا ۳ درصد مبتلایان، دچار اختلالاتی هستند که عامل یک تک ژن غیرطبیعی است احتمالاً ۲۰ درصد از بیماران بستری در بیمارستان های کودکان، مشکلی دارند که تا حدی ژنتیکی است بعد از تصادفات رانندگی و سرطان، ناهنجاریهای مادرزادی سومین عامل شایع مرگ و میر در سنین ۱ تا ۱۴ سالگی هستند و بیش از ۲۰ درصد مرگ و میرهای نوزادان، بر اثر نقایص مادرزادی است. بنابراین، اختلالات ژنتیکی، درد و رنج عظیمی را به بشر تحمیل کرده است. مردم غالباً می گویند که "سرطان در خانواده ما شایع است" یا "افراد خانواده ما همگی بر اثر حملات قلبی می میرند" از آنجا که بیماری قلبی و سرطان، دو علت مرگ و میر در ایالات متحده آمریکا است، پرسش واقعی این است که آیا خطر بروز این دو بیماری در خانواده های معینی، بیش از خطر بروز در همه خانواده هاست یا این گونه نیست؟