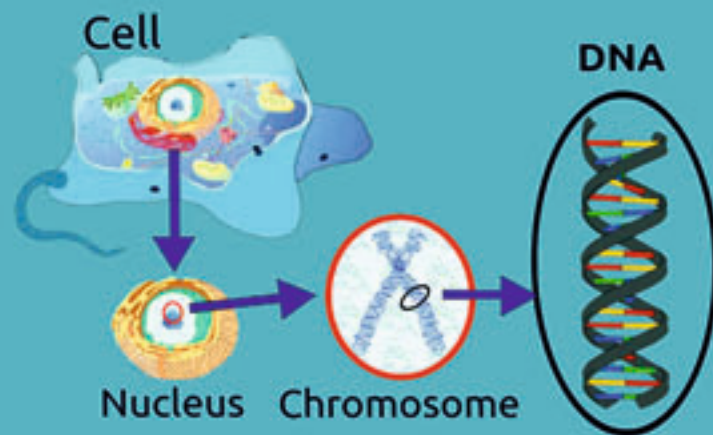




# Principles of Human and Medical Genetics

Authors: Professor Farkhondeh Behjati

With Cooperation of: Dr. Afagh Alavi - Seydeh Fahimeh Mousavi -  
Dr. Mohsen Soosanabadi Farahani - Dr. Parvaneh Daneshmand -  
Dr. Ahura Nozari - Hakimeh Azaravra



## مفاهیم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی

گردآوری:  
پروفسور فرخنده بهجتی

با همکاری:

دکتر آفاق علوی - سیده فهمیه موسوی - دکتر محسن سووسن آبادی -  
دکتر پروانه دانشمند - دکتر اهورا نوذری - حکیمه آذرافرا

مفاهیم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی

گردآوری: پروفسور فرخنده بهجتی

در این کتاب؛

مفاهیم پایه ژنتیک انسانی و مباحثی از ژنتیک پزشکی به صورت خلاصه ارائه می‌گردد. کتاب شامل ساختار DNA، کروموزوم، انواع روش‌های سیتوژنتیک، سیتوژنتیک مولکولی، چرخه سلولی، انواع اختلالات کروموزومی، تعدادی از سندرم‌های سیتوژنتیکی و تک ژنی، وراثت میتوکندریایی، غربالگری‌ها و روش‌های تشخیص قبل از تولد، مشاوره ژنتیک، ژن درمانی، ایمونوژنتیک، ژنتیک جمعیت و ژنتیک سرطان می‌باشد. این کتاب راهنمایی برای کارشناسان علوم زیستی، به‌ویژه ژنتیک انسانی و پزشکی در جهت آشنایی و یادگیری اصول اولیه ژنتیک انسانی/پزشکی می‌باشد.



انتشارات دانشگاه علوم پزشکی و پزشکی



قیمت: ۳۴۰۰۰ ریال

به نام خداوند لوح و قلم

## مفاهیم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی

گردآوری:

پروفسور فرخنده بهجتی (استاد در ژنتیک پزشکی، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی)

زیر نظر:

دکتر آفاق علوی (دکترای تخصصی زیست شناسی سلولی و مولکولی)

دکتر محسن سوسن آبادی فراهانی (دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی و استادیار ژنتیک پزشکی)

فهیمة موسوی

دکتر پروانه دانشمند (پزشک و دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی)

دکتر اهورا نوذری

حکیمه آذر افرا

مرکز تحقیقات و گروه ژنتیک

دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

ویراستار علمی:

دکتر آفاق علوی (استادیار مرکز تحقیقات و گروه ژنتیک - دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی)

سرشناسه	: بهجتي، فرخنده، ۱۳۳۳-
عنوان و نام پدیدآور	: مفاهيم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی / گردآوری فرخنده بهجتي؛ زیر نظر آفاق علوی ... [و دیگران]؛ ویراستار علمی آفاق علوی؛ ویراستار ادبی رضا سیدنور؛ [به سفارش] مرکز تحقیقات و گروه ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی.
مشخصات نشر	: تهران: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، ۱۳۹۹.
مشخصات ظاهری	: ۲۱۹ ص: مصور.
شابک	: ۹۷۸-۶۲۲-۹۵۸۹۹۷-۷
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
یادداشت	: زیر نظر آفاق علوی، محسن سوسن آبادی فراهانی، فهیمه موسوی، پروانه دانشمند، اهورا نوذری، حکیمه آذرافرا.
یادداشت	: کتابنامه.
موضوع	: ژنتیک انسانی -- راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	: Human genetics -- Study and teaching (Higher)
موضوع	: ژنتیک پزشکی -- راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	: (Medical genetics -- Study and teaching (Higher)
شناسه افزوده	: علوی، آفاق، ۱۳۵۲-، ویراستار
شناسه افزوده	: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی. مرکز تحقیقات ژنتیک
شناسه افزوده	: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی
شناسه افزوده	: University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences
رده بندی کنگره	: QH۴۳۱
رده بندی دیویی	: ۵۹۹/۹۳۵۰۷۶
شماره کتابشناسی ملی	: ۷۳۷۳۴۳۴
وضعیت رکورد	: فیبا



مرکز تحقیقات ژنتیک



دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

نام کتاب: مفاهيم پایه ژنتیک انسانی - پزشکی

گردآوری: پروفسور فرخنده بهجتي

زیر نظر: دکتر آفاق علوی - فهیمه موسوی - دکتر محسن سوسن آبادی فراهانی - دکتر پروانه دانشمند - دکتر اهورا نوذری -

حکیمه آذرافرا

ویراستار علمی: دکتر آفاق علوی

ویراستار ادبی: دکتر رضا سیدنور

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۹۵۸۹۹۷-۷

شمارگان: ۱۰۰۰ جلد

چاپ اول: ۱۳۹۹

چاپ: ارشیا

ناشر: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

نشانی: اوین، بلوار دانشجو، خیابان کودکان، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

تلفکس: ۲۲۱۸۰۸۱

با قدردانی از همکاری

● صفحه آرا: گروه گرافیکی ارشیا ● طراحی جلد: گروه گرافیکی ارشیا

همه حقوق نشر برای ناشر محفوظ است؛ هرگونه استفاده از متن به هر صورتی در قالب کتابچه، جزوه، تهیه CD آموزشی، تهیه نرم افزار، استخراج آزمون، ترجمه به دیگر زبانها و استفاده از مطالب کتاب، اشکال، تصاویر و... بدون اجازه کتبی از ناشر غیر قانونی است.

## فهرست مطالب

صفحه

عنوان

۲۳	پیشگفتار.....
۲۵	فصل اول: ماده ژنتیکی، ساختار و سازماندهی آن.....
۲۶	۱-۱ سلول.....
۲۶	۲-۱ DNA، ماده وراثتی.....
۳۱	۳-۱ فشرده شدن مولکول DNA در هسته سلول های یوکاریوتی.....
۳۲	۴-۱ کروموزوم.....
۳۳	۵-۱ ژن.....
۳۳	۶-۱ ژنوم موجودات.....
۳۴	۷-۱ ساختار ژن های یوکاریوتی.....
۳۶	۸-۱ کدون های رمز کننده.....
۳۷	۹-۱ نظریه اصل مرکزی.....
۳۸	۱۰-۱ همانندسازی.....
۳۸	۱۰-۱-۱ مراحل همانندسازی.....
۴۰	۱۱-۱ رونویسی.....
۴۱	۱۲-۱ ترجمه.....
۴۴	۱۳-۱ تفاوت ژنوم یوکاریوت ها و پروکاریوت ها.....
۴۷	فصل دوم: ساختار کروموزوم.....
۴۸	۱-۲ کروموزوم.....
۵۲	۲-۲ یوکروماتین و هتروکروماتین.....
۵۴	۳-۲ موقعیت و قلمرو کروموزوم ها.....
۵۴	۴-۲ نواریندی کروموزوم ها.....
۵۴	۱-۴-۲ انواع روش های نواریندی.....
۵۴	۱-۱-۴-۲ نواریندی G.....
۵۵	۲-۱-۴-۲ نواریندی Q.....
۵۶	۳-۱-۴-۲ نواریندی R.....
۵۷	۴-۱-۴-۲ نواریندی C.....

۵۷	.....۲-۴-۱-۵- نواربندی T
۵۸	.....۲-۴-۱-۶- نواربندی با قدرت تفکیک بالا
۵۸	.....۲-۵- کاریوتایپ
۵۹	..... فصل سوم: تقسیم سلولی، چرخه سلولی و گامت‌زایی
۶۰	.....۳-۱- چرخه سلولی
۶۰	.....۳-۱-۱- مرحله اینترفاز
۶۱	.....۳-۲- تقسیم سلول
۶۲	.....۳-۲-۱- تقسیم میتوز
۶۲	.....۳-۲-۱-۱- پروفاز
۶۲	.....۳-۲-۲- پرومتافاز
۶۲	.....۳-۲-۳- متافاز
۶۲	.....۳-۲-۴- آنافاز
۶۲	.....۳-۲-۵- تلوفاز
۶۳	.....۳-۳- کنترل چرخه سلولی
۶۵	.....۳-۳-۱- توالی‌های تلومری
۶۶	.....۳-۳-۲- ازدحام سلولی و مهار تماسی
۶۶	.....۳-۳-۳- علائم کنترل‌کننده خارج سلولی (هورمون‌ها و فاکتورهای رشد) و سیگنال‌های خارج سلولی
۶۶	.....۳-۴- زمان سیکل سلولی
۶۶	.....۳-۴-۱- تقسیم میوز
۶۷	.....۳-۴-۱-۱- لپتوتن یا لپتونما
۶۷	.....۳-۴-۱-۲- زیگوتن یا زیگونما
۶۷	.....۳-۴-۱-۳- پاکیتن
۶۷	.....۳-۴-۱-۴- دیپلوتن
۶۷	.....۳-۴-۱-۵- دیاکینز
۶۸	.....۳-۴-۱-۶- متافاز یک
۶۹	.....۳-۴-۱-۷- آنافاز یک
۶۹	.....۳-۴-۱-۸- تلوفاز یک
۶۹	.....۳-۴-۲- تقسیم میوز دو

۶۹	..... ۳-۴-۲-۱- متافاز دو
۶۹	..... ۳-۴-۲-۲- آنافاز دو
۶۹	..... ۳-۴-۲-۳- تلوفاز دو
۷۰	..... ۳-۴-۳- گامتوزنز یا گامت‌زایی
۷۰	..... ۳-۴-۳-۱- اسپرماتوزنز
۷۱	..... ۳-۴-۳-۲- اووزنز
۷۳	..... فصل چهارم: جهش‌های ژنی و کروموزومی
۷۴	..... ۴-۱- جهش
۷۴	..... ۴-۱-۱- انواع جهش
۷۴	..... ۴-۲- جهش‌های ژنی
۷۴	..... ۴-۲-۱- جایگزینی‌ها
۷۶	..... ۴-۲-۲- حذف‌ها
۷۶	..... ۴-۲-۳- درج‌ها
۷۷	..... ۴-۲-۳-۱- جهش‌های دینامیک
۷۸	..... ۴-۳- جهش‌های کروموزومی که در آن ساختمان کروموزوم تغییر می‌کند
۷۸	..... ۴-۳-۱- جابه‌جایی
۷۹	..... ۴-۳-۲- درج
۷۹	..... ۴-۳-۳- حذف
۸۰	..... ۴-۳-۴- واژگونی
۸۱	..... فصل پنجم: ناهنجاری‌های کروموزومی
۸۲	..... ۵-۱- ناهنجاری‌های کروموزومی
۸۲	..... ۵-۲- طبقه‌بندی ناهنجاری‌های کروموزومی براساس نوع کروموزوم‌ها
۸۲	..... ۵-۱-۱- ناهنجاری‌های عددی
۸۲	..... ۵-۱-۱-۱- یوپلوئیدی / پلی‌پلوئیدی
۸۲	..... ۵-۱-۱-۲- تریپلوئیدی (۳n)
۸۳	..... ۵-۱-۲-۱-۱- علل ایجاد تریپلوئیدی
۸۴	..... ۵-۱-۲-۱-۲- مول‌های هیداتیدیفرم
۸۴	..... ۵-۱-۲-۱-۳- مول‌های هیداتیدیفرم ناقص

- ۸۴ ..... ۵-۱-۱-۲-۴- مول هیداتیدیفرم کامل.....
- ۸۴ ..... ۵-۱-۱-۳- تتراپلوئیدی (۴n).....
- ۸۵ ..... ۵-۱-۱-۴- آنیوپلوئیدی.....
- ۸۵ ..... ۵-۱-۱-۴-۱- مونوزومی (۲n-۱).....
- ۸۵ ..... ۵-۱-۱-۴-۲- تریزومی (۲n+۱).....
- ۸۶ ..... ۵-۱-۱-۴-۳- دوبل تریزومی (۲n+۱+۱).....
- ۸۶ ..... ۵-۱-۱-۴-۴- تترازومی (۲n+۲).....
- ۸۷ ..... ۵-۱-۱-۴-۵- دوبل مونوزومی (۲n-۱-۱).....
- ۸۷ ..... ۵-۱-۱-۴-۶- نولیزومی (۲n-۲).....
- ۸۸ ..... ۵-۱-۲- ناهنجاری‌های ساختاری.....
- ۸۸ ..... ۵-۱-۲-۱- حذف.....
- ۸۹ ..... ۵-۱-۲-۲- مضاعف شدن.....
- ۸۹ ..... ۵-۱-۲-۳- جابه‌جایی.....
- ۸۹ ..... ۵-۱-۲-۴- جابه‌جایی رابرت سونین.....
- ۹۱ ..... ۵-۱-۲-۵- واژگونی.....
- ۹۱ ..... ۵-۱-۲-۶- درج.....
- ۹۲ ..... ۵-۱-۲-۷- کروموزوم حلقوی.....
- ۹۲ ..... ۵-۱-۲-۸- ایزو کروموزوم‌ها.....
- ۹۵ ..... **فصل ششم: بیماری‌های حاصل از ناهنجاری کروموزومی.....**
- ۹۶ ..... ۶-۱- سندرم داون.....
- ۹۷ ..... ۶-۱-۱- علائم بالینی.....
- ۹۷ ..... ۶-۱-۲- تشخیص جنین مبتلا به سندرم داون قبل از تولد.....
- ۹۸ ..... ۶-۱-۳- سبب‌شناسی.....
- ۹۸ ..... ۶-۱-۴- احتمال عود مجدد.....
- ۹۸ ..... ۶-۱-۵- در والدین ناقل جابه‌جایی‌های متعادل (رابرت سونین).....
- ۹۸ ..... ۶-۲- سندرم پاتو (تریزومی کروموزوم ۱۳).....
- ۹۹ ..... ۶-۳- سندرم ادوارد (تریزومی کروموزوم ۱۸).....
- ۹۹ ..... ۶-۳-۱- علائم بالینی شایع.....
- ۱۰۰ ..... ۶-۴- اختلالات تعدادی کروموزوم‌های جنسی.....

۱۰۰	.....(۴۵,XO) سندرم ترنر
۱۰۲	.....(۴۷,XXY) سندرم کلاین فلتر
۱۰۲	.....(پلی زومی X) زنان XXX
۱۰۳	.....(سندرم دابل Y) مردان XYY
۱۰۳	..... سندرم‌های حذف و ریزحذف کروموزومی
۱۰۳	..... سندرم فریاد گربه
۱۰۴	..... ولف - هیرش هورن یا سندرم پیت
۱۰۵	..... سندرم اسمیت مگنیس
۱۰۵	..... سندرم ویلیامز - بورن
۱۰۶	..... سندرم دی جرج
۱۰۷	..... سندرم پرادر ویلی
۱۰۸	..... سندرم آنجلمن یا عروسک خندان
۱۰۹	..... سندرم X شکننده (سندرم مارتین - بل)
۱۱۱	<b>فصل هفتم: بیماری‌های تک‌زنی و الگوهای وراثت آن‌ها</b>
۱۱۲	۱-۷- بیماری‌های تک‌زنی
۱۱۲	۱-۱-۷- پروباند
۱۱۲	۲-۱-۷- Sib
۱۱۳	۳-۱-۷- مورد تک‌گیر
۱۱۳	۴-۱-۷- صفت غالب یا بارز
۱۱۳	۵-۱-۷- صفت نهفته یا مغلوب
۱۱۴	۲-۷- بیماری‌ها / صفات تک‌زنی
۱۱۴	۱-۲-۷- وراثت اتوزومی غالب
۱۱۵	۱-۱-۲-۷- چند اثری یا پلیوتروپی
۱۱۵	۲-۱-۲-۷- بیان متغیر
۱۱۵	۳-۱-۲-۷- نفوذ کاهش یافته
۱۱۶	۴-۱-۲-۷- پیش‌دستی ژنتیکی
۱۱۶	۵-۱-۲-۷- جهش جدید
۱۱۶	۶-۱-۲-۷- همبارز
۱۱۷	۲-۲-۷- وراثت اتوزومی مغلوب

- ۱۱۷-۲-۲-۷- تأثیر همخونی در بیماری‌های اتوزومی مغلوب..... ۱۱۷
- ۱۱۷-۲-۲-۷- شبه غالب یا غالبیت کاذب..... ۱۱۷
- ۱۱۸-۲-۳- وراثت وابسته به جنس..... ۱۱۸
- ۱۱۸-۲-۳-۱- وراثت وابسته به X مغلوب..... ۱۱۸
- ۱۱۹-۲-۳-۱- فرایند لیونیزاسیون..... ۱۱۹
- ۱۲۰-۲-۳-۱- مکانیسم غیرفعال شدن کروموزوم X..... ۱۲۰
- ۱۲۱-۲-۳-۱- افراد مؤنث مبتلا به بیماری‌های مغلوب وابسته به X..... ۱۲۱
- ۱۲۲-۲-۳-۲- وراثت غالب وابسته به X..... ۱۲۲
- ۱۲۲-۳-۷- وراثت تحت تأثیر جنس..... ۱۲۲
- ۱۲۳-۴-۷- وراثت محدود به جنس..... ۱۲۳
- ۱۲۳-۵-۷- وراثت دو زنی..... ۱۲۳
- ۱۲۴-۶-۷- وراثت سه آلی..... ۱۲۴
- ۱۲۴-۷-۷- توارث غیر مندلی..... ۱۲۴
- ۱۲۵-۱-۷-۷- موزائیسیم..... ۱۲۵
- ۱۲۵-۱-۱-۷-۷- موزائیسیم سوماتیک..... ۱۲۵
- ۱۲۵-۲-۱-۷-۷- موزائیسیم گنادی..... ۱۲۵
- ۱۲۵-۲-۷-۷- کایمریسم..... ۱۲۵
- ۱۲۷-۳-۷-۷- بیماری‌های میتوکندریایی (وراثت مادری)..... ۱۲۷
- ۱۲۸-۴-۷-۷- هوموپلاسمی و هتروپلاسمی..... ۱۲۸
- ۱۲۸-۱-۴-۷-۷- چرا هوموپلاسمی و هتروپلاسمی رخ می‌دهد؟..... ۱۲۸
- ۱۲۹-۲-۴-۷-۷- گلوگاه ژنتیکی میتوکندریایی..... ۱۲۹
- ۱۳۰-۸-۷- ناهمگونی یا هتروژنیسیته..... ۱۳۰
- ۱۳۰-۱-۸-۷- ناهمگونی لوکوسی..... ۱۳۰
- ۱۳۰-۲-۸-۷- ناهمگونی آلی..... ۱۳۰
- ۱۳۱-۳-۸-۷- ژنوکپی..... ۱۳۱
- ۱۳۱-۴-۸-۷- فنوکپی..... ۱۳۱
- ۱۳۳- فصل هشتم: تشخیص قبل از تولد..... ۱۳۳
- ۱۳۴-۱-۸- تشخیص قبل از تولد..... ۱۳۴
- ۱۳۴-۱-۱-۸- اهداف تشخیص‌های قبل از تولد..... ۱۳۴

۱۳۴	۲-۸- تکنیک‌های مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد.....
۱۳۴	۱-۲-۸- تست‌های تهاجمی.....
۱۳۴	۲-۲-۸- تست‌های غیرتهاجمی.....
۱۳۵	۱-۱-۲-۸- آمنیوسنتز.....
۱۳۶	۲-۱-۲-۸- نمونه‌برداری پرزهای کوریونی (CVS).....
۱۳۶	۳-۱-۲-۸- کوردوسنتز.....
۱۳۷	۴-۱-۲-۸- جنین نگاری.....
۱۳۷	۱-۲-۲-۸- غربالگری سرم مادری.....
۱۳۹	۲-۲-۲-۸- اولتراسونوگرافی.....
۱۴۰	۳-۲-۲-۸- جداسازی سلول جنینی از سیستم گردش خون مادری.....
۱۴۰	۳-۸- اندیکاسیون‌های به‌کار بردن آنالیز کروموزومی جنینی.....
۱۴۰	۴-۸- اندیکاسیون‌های تشخیص پیش از تولد.....
۱۴۱	۵-۸- مشاوره ژنتیک برای تشخیص پیش از تولد.....
۱۴۱	۶-۸- تشخیص ژنتیکی پیش کاشتی (PGD).....
۱۴۲	۱-۶-۸- چرخه درمانی PGD.....
۱۴۳	۲-۶-۸- روش‌های به‌کار رفته در تشخیص ژنتیکی پیش کاشتی.....
۱۴۵	<b>فصل نهم: ژن درمانی و سلول‌های بنیادی.....</b>
۱۴۶	۱-۹- سلول بنیادی و ژن درمانی.....
۱۴۷	۲-۹- جایگزین‌هایی برای درمان بیماری‌ها.....
۱۴۷	۱-۲-۹- جایگزینی پروتئین - آنزیم.....
۱۴۷	۲-۲-۹- درمان با دارو.....
۱۴۷	۳-۲-۹- پیوندها.....
۱۴۷	۳-۹- تاریخچه ژن درمانی.....
۱۴۸	۴-۹- راهکارهای مختلف برای ژن درمانی.....
۱۴۸	۱-۴-۹- تصحیح ژن جهش یافته.....
۱۴۸	۲-۴-۹- مهار بیان ژن.....
۱۴۹	۳-۴-۹- درمان با اضافه کردن ژن.....
۱۴۹	۴-۴-۹- کشتن سلول بیمار.....
۱۵۰	۵-۹- روش‌های غیرویروسی.....

- ۱۵۰ ..... ۹-۵-۱- روش‌های فیزیکی
- ۱۵۰ ..... ۹-۵-۱-۱- تزریق سوزنی
- ۱۵۱ ..... ۹-۵-۲- تفنگ ژنی یا انتقال ژن به روش بیولیستیک
- ۱۵۱ ..... ۹-۵-۳- انتقال ژن مورد نظر از طریق پالس‌های الکتریکی
- ۱۵۱ ..... ۹-۵-۴- انتقال ژن به صورت هیدرودینامیکی
- ۱۵۲ ..... ۹-۵-۱-۵- سایر روش‌ها
- ۱۵۲ ..... ۹-۵-۲- روش شیمیایی
- ۱۵۲ ..... ۹-۶- روش‌های ویروسی
- ۱۵۳ ..... ۹-۶-۱- رترو ویروس‌ها
- ۱۵۳ ..... ۹-۶-۲- لنتی ویروس‌ها
- ۱۵۴ ..... ۹-۶-۳- آدنوویروس‌ها
- ۱۵۴ ..... ۹-۶-۴- ویروس هرپس‌ها
- ۱۵۶ ..... ۹-۷- سلول‌های بنیادی
- ۱۵۷ ..... ۹-۷-۱- بنیادی رویانی
- ۱۵۷ ..... ۹-۷-۲- بنیادی افراد بالغ
- ۱۵۹ ..... **فصل دهم: تکنیک‌های مولکولی و سیتوژنتیکی**
- ۱۶۰ ..... ۱۰-۱- تکنیک‌های مولکولی
- ۱۶۱ ..... ۱۰-۱-۱- الکتروفورز DNA
- ۱۶۲ ..... ۱۰-۱-۲- لکه‌گذاری ساترن
- ۱۶۳ ..... ۱۰-۲- تکنیک‌های تشخیص مولکولی جهش‌ها
- ۱۶۵ ..... ۱۰-۲-۱- SSCP
- ۱۶۶ ..... ۱۰-۲-۲- DGGE
- ۱۶۶ ..... ۱۰-۲-۴- ARMs PCR
- ۱۶۶ ..... ۱۰-۲-۵- RFLP
- ۱۶۷ ..... ۱۰-۲-۶- OLA
- ۱۶۷ ..... ۱۰-۲-۷- ASOH
- ۱۶۸ ..... ۱۰-۲-۸- Multiplex PCR
- ۱۶۸ ..... ۱۰-۲-۹- ریز آرایه، DNA Microarray
- ۱۶۸ ..... ۱۰-۲-۱۰- توالی‌یابی

۱۶۹	..... ۳-۱۰- تکنیک‌های سیتوژنتیکی
۱۷۰	..... FISH - ۱-۳-۱۰
۱۷۲	..... ۲-۳-۱۰- فلوسیتومتری
۱۷۳	..... ۳-۳-۱۰- دوره‌سازی ژنومی مقایسه‌ای
۱۷۳	..... PRINS - ۴-۳-۱۰
۱۷۵	..... فصل یازدهم: مشاوره ژنتیک
۱۷۶	..... ۱-۱۱- مشاوره ژنتیک
۱۷۶	..... ۱-۱-۱۱- فرایند مشاوره
۱۷۷	..... ۲-۱۱- تعیین خطر عود
۱۷۸	..... ۲-۱-۱۱- مشکلات مشاوره ژنتیکی
۱۸۱	..... فصل دوازدهم: ژنتیک جمعیت
۱۸۲	..... ۱-۱۲- ژنتیک جمعیت
۱۸۲	..... ۲-۱۲- خزانه ژنی
۱۸۲	..... ۳-۱۲- جمعیت مندلی
۱۸۳	..... ۴-۱۲- معادله هاردی - واینبرگ
۱۸۵	..... ۱-۴-۱۲- عوامل بر هم زنده تعادل
۱۸۵	..... ۱-۱-۴-۱۲- جهش ژنی
۱۸۵	..... ۲-۱-۴-۱۲- شارش ژن
۱۸۵	..... ۳-۱-۴-۱۲- آمیزش غیر تصادفی
۱۸۶	..... ۴-۱-۴-۱۲- رانش ژنتیکی
۱۸۷	..... ۵-۱-۴-۱۲- انتخاب طبیعی
۱۸۹	..... فصل سیزدهم: ایمونوژنتیک
۱۹۰	..... ۱-۱۳- ایمنی ذاتی
۱۹۰	..... ۲-۱۳- ایمنی اختصاصی اکتسابی
۱۹۱	..... ۱-۱-۱۳- ایمنی ذاتی هومورال
۱۹۲	..... ۱-۱-۲-۱۳- ساختار پلیپپتیدی ایمونوگلوبین‌ها
۱۹۳	..... ۲-۱-۲-۱۳- تغییر کلاس زنجیره سنگین آنتی‌بادی
۱۹۳	..... ۲-۲-۱۳- ایمنی اکتسابی اختصاصی وابسته به سلول



۲۰۹	۱۴-۳-۶- راه‌های تبدیل یک پروتوانکوژن به انکوژن.....
۲۰۹	۱۴-۳-۲- ژن‌های سرکوبگر تومور.....
۲۱۰	۱۴-۴- طبقه‌بندی سرطان‌ها.....
۲۱۰	۱۴-۴-۱- طبقه‌بندی براساس شکل کلی.....
۲۱۱	۱۴-۴-۲- طبقه‌بندی براساس بافت‌شناسی.....
۲۱۲	۱۴-۴-۳- طبقه‌بندی براساس محل درگیری.....
۲۱۲	۱۴-۵-۵- مثال‌هایی از سرطان‌های رایج براساس بافت‌شناسی.....
۲۱۲	۱۴-۵-۱- لوسمی میلوئید مزمن (CML).....
۲۱۳	۱۴-۵-۲- لنفوم بورکیت.....
۲۱۴	۱۴-۵-۳- سندرم لی - فرامنی.....
۲۱۴	۱۴-۵-۴- نوروفیبروماتوز ۱ (NF1).....
۲۱۴	۱۴-۵-۵- سرطان کولورکتال.....
۲۱۵	۱۴-۵-۶- پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی.....
۲۱۵	۱۴-۵-۷- سرطان غیر پولیپوز کولورکتال (HNPCC) (سندرم لینچ-۱).....
۲۱۶	۱۴-۵-۸- بیماری کاودن.....
۲۱۶	۱۴-۵-۹- سرطان پستان.....
۲۱۷	۱۴-۵-۱۰- سرطان تخمدان.....
۲۱۷	۱۴-۵-۱۱- سرطان پروستات.....
۲۱۷	۱۴-۶- عوامل مؤثر در ایجاد سرطان.....
۲۱۹	منابع.....

## فهرست شکل‌ها

صفحه

عنوان

- شکل ۱-۱: نمایی از سلول یوکاریوتی (A) و هسته سلول (B) (color atlas of genetics) ..... ۲۶
- شکل ۲-۱: ساختمان DNA دو رشته‌ای ارائه شده توسط واتسون و کریک در سال ۱۹۵۳ ..... ۲۷
- شکل ۳-۱: واتسون (سمت چپ) و کریک (سمت راست) ..... ۲۸
- شکل ۴-۱: بازهای پورینی و ساختار دو حلقه‌ای پورینی ..... ۲۸
- شکل ۵-۱: بازهای پیریمیدینی و ساختار تک حلقه‌ای پیریمیدینی ..... ۲۸
- شکل ۶-۱: گروه‌های فسفات (سمت چپ) و قندهای پنج کربنی (سمت راست) ..... ۲۹
- شکل ۷-۱: نوکلئوزید (سمت چپ)، نوکلئوتید (وسط) و زنجیره تک رشته‌ای نوکلئیک اسید (سمت راست) ..... ۳۰
- شکل ۸-۱: رشته DNA و دو انتهای  $3'$  و  $5'$  آن ..... ۳۰
- شکل ۹-۱: سطوح سازمان‌بندی مولکول DNA ..... ۳۱
- شکل ۱۰-۱: ساختار کروموزوم متافازی، بازوی کوتاه و بازوی بلند کروموزوم، موقعیت سانترومر و تلومر ..... ۳۲
- شکل ۱۱-۱: شکل کروموزوم ۷ بعد از رنگ‌آمیزی با گیمسا و موقعیت نواحی، باندها و ساب باندهای آن ..... ۳۲
- شکل ۱۲-۱: توالی‌های اگزون و اینترون در یک ژن. توالی‌های اینترونی در مرحله پیرایش (Splicing) حذف شده، اگزون‌ها به هم متصل شده و در مرحله بعد به پروتئین ترجمه می‌شود ..... ۳۴
- شکل ۱۳-۱: توالی رمز کننده و غیر رمز کننده یک ژن یوکاریوتی ..... ۳۶
- شکل ۱۴-۱: نظریه اصل مرکزی ..... ۳۷
- شکل ۱۵-۱: همانندسازی DNA در پروکاریوت‌ها ..... ۳۹
- شکل ۱۶-۱: همانندسازی DNA در یوکاریوت‌ها ..... ۳۹
- شکل ۱۷-۱: شکل شماتیک از رونویسی RNA در سلول ..... ۴۱
- شکل ۱۸-۱: کدون‌های ژنتیکی سه تایی بر روی mRNA (پایین)، ۶۴ کدون ژنتیکی انسان با علائم اختصاری آن‌ها (بالا) ..... ۴۲
- شکل ۱۹-۱: شکل شماتیک از ریپوزوم، جایگاه‌های A، P و ترجمه ..... ۴۳
- شکل ۲۰-۱: رشته‌های کد کننده و غیر کد کننده DNA در جریان رونویسی ..... ۴۴
- شکل ۲۱-۱: اگزون‌ها و اینترون‌ها در ژن‌های یوکاریوت‌ها و حذف آن‌ها طی فرآیند پیرایش ..... ۴۵
- شکل ۱-۲: انواع کروموزوم‌ها براساس محل قرار گرفتن سانترومر ..... ۴۹
- شکل ۲-۲: کروموزوم‌های انسان براساس اندازه (Mb) ..... ۵۰
- شکل ۳-۲: گروه‌بندی کروموزوم‌های انسان ..... ۵۱
- شکل ۴-۲: ماهواره در کروموزوم‌های آکروسنتریک ..... ۵۲

شکل ۲-۵: فشرده شدن مولکول DNA در سلول‌های یوکاریوتی و شکل‌گیری کروموزوم‌های فشرده‌متافازی.....	۵۳
شکل ۲-۶: کاریوتایپ یک فرد مذکر با استفاده از نواربندی گیمسا (G).....	۵۵
شکل ۲-۷: کاریوتایپ یک فرد مؤنث با استفاده از نواربندی Q.....	۵۶
شکل ۲-۸: کاریوتایپ یک فرد مذکر با استفاده از نواربندی R.....	۵۶
شکل ۲-۹: کاریوتایپ یک فرد مؤنث با استفاده از نواربندی C.....	۵۷
شکل ۲-۱۰: کاریوتایپ یک فرد مؤنث با استفاده از نواربندی T.....	۵۷
شکل ۳-۱: چرخه سلولی.....	۶۰
شکل ۳-۲: تقسیم دوتایی در پروکاریوت‌ها.....	۶۱
شکل ۳-۳: مراحل مختلف تقسیم میتوز و سیتوکینز.....	۶۳
شکل ۳-۴: نقاط کنترلی چرخه سلولی (G1, G2 و M).....	۶۴
شکل ۳-۵: سیکلین‌ها و cdkهای مختلف در مراحل مختلف چرخه سلولی.....	۶۵
شکل ۳-۶: مراحل مختلف پروفاز یک میوز به ترتیب از چپ به راست: لپتوتن، زیگوتن، پاکي تن، دیپلوتن و دیاکینز.....	۶۸
شکل ۳-۷: نواحی شبه اتوزومال کروموزوم‌های X و Y.....	۶۸
شکل ۳-۸: مراحل مختلف تقسیم میوز.....	۷۰
شکل ۳-۹: مراحل مختلف اسپرماتوزنز.....	۷۱
شکل ۳-۱۰: مراحل مختلف اووژنز.....	۷۲
شکل ۴-۱: جهش‌های هم‌جنس و ناهم‌جنس.....	۷۵
شکل ۴-۲: انواع جهش‌های نقطه‌ای.....	۷۷
شکل ۴-۳: برخی از بیماری‌هایی که در اثر جهش‌های دینامیک ایجاد می‌شوند، توالی و جایگاه وقوع این تکرارها و تعداد تکرارها در بیماری.....	۷۸
شکل ۴-۴: شکل شماتیک از جابه‌جایی‌های کروموزومی.....	۷۹
شکل ۴-۵: جهش‌های کروموزومی حذف و درج.....	۷۹
شکل ۴-۶: انواع جهش‌های کروموزومی واژگونی.....	۸۰
شکل ۵-۱: کاریوتایپ فرد تریپلوئید.....	۸۳
شکل ۵-۲: علل مختلف ایجاد تریپلوئیدی.....	۸۳
شکل ۵-۳: کاریوتایپ فرد تتراپلوئید.....	۸۵
شکل ۵-۴: کاریوتایپ فرد مبتلا به سندرم داون یا تریزومی ۲۱.....	۸۶
شکل ۵-۵: (a): عدم جدایی کروموزوم‌ها در میوز I (b): عدم جدایی کروموزوم‌ها در میوز II.....	۸۸
شکل ۵-۶: جابه‌جایی رابرت سونین (سمت راست) و جابه‌جایی متقابل (سمت چپ).....	۹۰

- شکل ۵-۷: جابه‌جایی رابرت سونین بین کروموزوم ۱۴ و ۲۱ و حالت‌های مختلف تشکیل گامت و زاده‌های حاصل از لقاح این گامت‌ها با گامت‌های نرمال..... ۹۰
- شکل ۵-۸: وارونگی پاراستریک (سمت چپ) و وارونگی پری سنتریک (سمت راست)..... ۹۱
- شکل ۵-۹: کروموزوم ۹ حلقوی (سمت راست) و درج کروموزومی (سمت چپ)..... ۹۲
- شکل ۵-۱۰: ایزوکروموزوم بازوی بلند کروموزوم X (سمت راست بالا) و مکانیسم شکل‌گیری ایزوکروموزوم‌ها در اثر تقسیم عرضی سانترومر (سمت چپ بالا) و شکل‌گیری ایزوکروموزوم‌ها در اثر شکست و فیوژن کروماتیدهای خواهری (شکل پایین)..... ۹۳
- شکل ۶-۱: وابستگی سن مادر و بروز تریزومی ۲۱ در زمان تولد و در زمان آمنیوسنتز. میزان تریزومی ۲۱ در زمان آمنیوسنتز اندکی از زمان تولد بیشتر است..... ۹۶
- شکل ۶-۲: علائم صورت در کودکان مبتلا به سندرم داون..... ۹۷
- شکل ۶-۳: کودک مبتلا به تریزومی ۱۳ با علائم شکاف لب و کام (CL/P)..... ۹۹
- شکل ۶-۴: کودکان مبتلا به تریزومی ۱۸ با پیشانی برجسته و مشت گره شده..... ۱۰۰
- شکل ۶-۵: کودک مبتلا به سندرم ترنر. ادم شدید و ناخن کوچک پا (سمت راست) و همچنین گردن پرده دار (سمت چپ)..... ۱۰۱
- شکل ۶-۶: پسر مبتلا به سندرم کلاین فلتز. اندام لاغر، عدم رویش مو در ناحیه صورت و سینه و همچنین بزرگی پستان‌ها از علائم شاخص این بیماری می‌باشند..... ۱۰۲
- شکل ۶-۷: پسر مبتلا به سندرم فریاد گربه (سمت راست) و ناحیه کروموزومی حذف شده (سمت چپ)..... ۱۰۴
- شکل ۶-۸: پسر مبتلا به سندرم ولف-هیرش هورن (سمت راست) و ناحیه کروموزومی درگیر در بیماری (سمت چپ)..... ۱۰۴
- شکل ۶-۹: کودک مبتلا به سندرم اسمیت - مگنیس (سمت راست) و منطقه کروموزومی حذف شده در این بیماری (سمت چپ)..... ۱۰۵
- شکل ۶-۱۰: پسر مبتلا به سندرم ویلیامز در کودکی (سمت چپ)، همان پسر در سن ۴۵ سالگی (وسط) و منطقه کروموزومی حذف شده در این بیماری (سمت چپ)..... ۱۰۶
- شکل ۶-۱۱: کودک مبتلا به سندرم دی‌جرج (سمت راست) و منطقه کروموزومی حذف شده در این بیماری (سمت چپ)..... ۱۰۷
- شکل ۶-۱۲: کودک مبتلا به سندرم پرادرویلی (سمت راست) و منطقه کروموزومی حذف شده در این بیماری (سمت چپ)..... ۱۰۸
- شکل ۶-۱۳: چهره کودک مبتلا به سندرم آنجلمن و منطقه کروموزومی حذف شده در این بیماری (سمت چپ)..... ۱۰۸
- شکل ۶-۱۴: کروموزوم X پسران مختلف مبتلا به سندرم X شکننده. ناحیه شکننده در قسمت دیستال بازوی بلند کروموزوم X واقع شده است..... ۱۰۹
- شکل ۶-۱۵: دو فرد مبتلا به سندرم X شکننده با ویژگی‌های صورتی مشخص مثل گوش‌های بزرگ..... ۱۰۹

- شکل ۷-۱: علائم مهم در شجره‌نامه ..... ۱۱۳
- شکل ۷-۲: الگوی توارث اتوزومی غالب در شجره‌نامه ..... ۱۱۴
- شکل ۷-۳: شجره‌نامه نامه با وراثت اتوزومی غالب و بیان متغیر ..... ۱۱۵
- شکل ۷-۴: بیماری رتینت پیگمنتوزوما با الگوی وراثتی اتوزومی غالب و نفوذ کاهش یافته ..... ۱۱۶
- شکل ۷-۵: وراثت اتوزومی غالب با جهش جدید ..... ۱۱۶
- شکل ۷-۶: الگوی توارث اتوزومی مغلوب در شجره‌نامه ..... ۱۱۷
- شکل ۷-۷: شجره‌نامه توارث الگوی شبه غالب ..... ۱۱۷
- شکل ۷-۸: الگوی توارث وابسته به Y (هولاندریک) ..... ۱۱۸
- شکل ۷-۹: الگوی توارث وابسته به X مغلوب ..... ۱۱۸
- شکل ۷-۱۰: غیرفعال شدن کروموزوم X طی پدیده لیونیزاسیون ..... ۱۱۹
- شکل ۷-۱۱: کروماتین جنسی یا جسم بار در سلول‌های موجود مؤنث ..... ۱۲۰
- شکل ۷-۱۲: مکانیسم غیرفعال شدن کروموزوم X ..... ۱۲۰
- شکل ۷-۱۳: الگوی توارث غالب وابسته به X در شجره‌نامه ..... ۱۲۲
- شکل ۷-۱۴: الگوی توارث تحت تاثیر جنسیت در شجره‌نامه. افراد با ژنوتیپ DD همیشه مبتلا و افراد با ژنوتیپ dd کاملاً نرمال هستند. ولی افراد با ژنوتیپ Dd اگر مذکر باشند، بیمار هستند و اگر مؤنث باشند، نرمال خواهند بود ..... ۱۲۳
- شکل ۷-۱۵: الگوی توارث محدود به جنس در شجره‌نامه ..... ۱۲۳
- شکل ۷-۱۶: شجره‌نامه یک نوع از بیماری رتینت پیگمنتوزا با وراثت دو ژنی. افراد مبتلا برای ال‌های جهش یافته پریفین و ROM1 هتروزیگوت دوگانه می‌باشند ..... ۱۲۴
- شکل ۷-۱۷: شجره‌نامه مربوط به بیماری باردت - بیدل با وراثت سه آللی. فرد بیمار در لکوس BBS2 هوموزیگوت و در لکوس BBS6 هتروزیگوت است ..... ۱۲۴
- شکل ۷-۱۸: موزائیسیم کروموزومی برای کروموزوم X (بالا) و کروموزوم ۲۱ (پایین) ..... ۱۲۶
- شکل ۷-۱۹: موزائیسیم و کایمریسم ..... ۱۲۷
- شکل ۷-۲۰: نقشه ژنتیکی DNA میتوکندریایی انسان - جایگاه ژن‌های کد کننده پروتئین ۱۰۰ ..... ۱۲۸
- شکل ۷-۲۱: شجره‌نامه مربوط به بیماری میتوکندریایی ..... ۱۲۸
- شکل ۷-۲۲: توزیع تصادفی میتوکندری‌های نرمال و جهش یافته بین سلول‌های دختری و ایجاد وضعیت هوموپلاسمی و هتروپلاسمی ..... ۱۲۹
- شکل ۷-۲۳: گلوگاه ژنتیکی میتوکندریایی و تفرق تصادفی میتوکندری‌ها بین سلول‌های دختری ..... ۱۳۰
- شکل ۸-۱: تکنیک آمیوسنتز ..... ۱۳۵
- شکل ۸-۲: نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی (سمت چپ) تکنیک کوردوسنتز (سمت راست) ..... ۱۳۶
- شکل ۸-۳: میزان آلفا فیتو پروتئین سرم مادری در جنین مبتلا به سندرم داون، جنین سالم و جنین مبتلا به اختلالات لوله عصبی باز ..... ۱۳۸

- شکل ۸-۴: اولتراسونوگرافی پشت گردن A: جنین ۱۱ هفته‌ای سالم با ۱۲NT cm و جنین مبتلا با ۰/۵۹NT cm که ۲۰SD بالاتر از میانگین می‌باشد..... ۱۳۹
- شکل ۸-۵: اولتراسونوگرافی شش انگشتی جنین در سه ماه اول حاملگی..... ۱۳۹
- شکل ۸-۶: مراحل انجام PGD..... ۱۴۳
- شکل ۹-۱: طرح ساده و شماتیک از مراحل ژندرمانی..... ۱۴۶
- شکل ۹-۲: مراحل تصحیح ژن جهش یافته..... ۱۴۸
- شکل ۹-۳: مراحل مهار بیان ژن..... ۱۴۸
- شکل ۹-۴: مراحل درمان با اضافه کردن ژن..... ۱۴۹
- شکل ۹-۵: کشتن سلول بیمار به روش مستقیم..... ۱۴۹
- شکل ۹-۶: کشتن سلول بیمار به روش غیرمستقیم..... ۱۵۰
- شکل ۹-۷: تزریق سوزنی..... ۱۵۰
- شکل ۹-۸: تفنگ ژنی..... ۱۵۱
- شکل ۹-۹: انتقال ژن مورد نظر از طریق پالس‌های الکتریکی..... ۱۵۱
- شکل ۹-۱۰: ژن‌درمانی با استفاده از رتروویروس‌ها برای درمان نقص ADA..... ۱۵۳
- شکل ۹-۱۱: ژن‌درمانی با آدنوویروس‌ها. چنین وکتورهایی در ژنوم میزبان درج نمی‌شوند و بیان موقت دارند..... ۱۵۴
- شکل ۱۰-۱: روش PCR و تکثیر قطعات DNA الگو به صورت تصاعدی..... ۱۶۱
- شکل ۱۰-۲: تنظیم دمایی مناسب برای انجام واکنش PCR..... ۱۶۱
- شکل ۱۰-۳: مراحل انجام تکنیک ساترن بلاتینگ..... ۱۶۳
- شکل ۱۰-۴: تشخیص متیلاسیون پروموتور ژن FMR1 در بیماران مبتلا به سندرم X شکننده..... ۱۶۳
- شکل ۱۰-۵: تصویری شماتیک از تکنیک SSCP..... ۱۶۵
- شکل ۱۰-۶: تصویری شماتیک از تکنیک DGGE..... ۱۶۵
- شکل ۱۰-۷: تشخیص متیلاسیون ژن CFTR با استفاده از ARMS-PCR..... ۱۶۶
- شکل ۱۰-۸: روش OLA..... ۱۶۷
- شکل ۱۰-۹: توالی‌یابی قطعات DNA با استفاده از دی دئوکسی نوکلئوتیدتری فسفات‌ها..... ۱۶۹
- شکل ۱۰-۱۰: M-FISH..... ۱۷۱
- شکل ۱۰-۱۱: تصویری شماتیک از فلوسیتومتری..... ۱۷۲
- شکل ۱۰-۱۲: تصویر شماتیک از CGH و Array CGH..... ۱۷۳
- شکل ۱۰-۱۳: تصویری شماتیک از تکنیک PRINS..... ۱۷۴
- شکل ۱-۱۲: اصل هاردی - وینبرگ برای دو آلل. محور افقی نشان دهنده فرکانس الل‌ها (p و q) است و محور عمودی نشان دهنده فرکانس ژنوتیپ‌ها است. هر منحنی یکی از حالت‌های ممکن را نشان می‌دهد..... ۱۸۴

- شکل ۱۳-۱: تصویری شماتیک از مسیرهای کلاسیک، جایگزین و مانوز متصل به لکتین کمپلمان ..... ۱۹۲
- شکل ۱۳-۲: فاگوسیتوز و مسیرهای دخیل در کشتن داخل سلولی میکروارگانیسم‌ها ..... ۱۹۳
- شکل ۱۳-۳: زنجیره‌های سبک و سنگین آنتی‌بادی ..... ۱۹۵
- شکل ۱۳-۴: مدل ساختار مولکولی آنتی‌بادی ..... ۱۹۵
- شکل ۱۳-۵: بازآرایی و تغییر کلاس زنجیره سنگین ایمنوگلوبین ..... ۱۹۶
- شکل ۱۴-۱: جابه‌جایی کروموزوم‌های ۹ و ۲۲ و درنهایت تشکیل کروموزوم فیلادلفیا ..... ۲۱۳
- شکل ۱۴-۲: جابه‌جایی انکوژن MYC از کروموزوم ۸ به جایگاهی مربوط به ژن زنجیره سنگین ایمنوگلوبین در کروموزوم ۱۴ ..... ۲۱۴

## فهرست جداول

صفحه

عنوان

۵۱	جدول ۱-۲: گروه‌های کروموزومی انسان.....
۶۴	جدول ۱-۳: انواع cdkها، سیکلین‌های فعال کننده آن‌ها و سوبستراهای آن‌ها.....
۷۸	جدول ۱-۴: نمونه‌هایی از این بیماری‌هایی که در اثر جهش دینامیک ایجاد می‌شوند.....
۸۷	جدول ۱-۵: طبقه‌بندی انواع ناهنجاری‌های کروموزومی تعدادی.....
	جدول ۱-۶: میزان وقوع ناهنجاری‌های کروموزومی مختلف مشاهده شده در میان سقط‌های خودبه‌خودی.....
۹۶	جدول ۲-۶: انواع اختلالات کروموزومی مشاهده شده در بیماران مبتلا به سندرم ترنر و درصد بروز هر کدام.....
۱۰۱	جدول ۱-۸: ارزیابی برنامه غربالگری سه ماهه اول.....
۱۳۸	جدول ۱-۹: مزایا و معایب انواع روش‌های ژن‌درمانی.....
۱۵۵	جدول ۲-۹: وکتورهای ویروسی قابل استفاده در انتقال ژن و ژن‌درمانی در پستانداران.....
۱۵۵	جدول ۱-۱۱: اختلالات ژنتیکی که الگوهای توارث متفاوت و هتروژنیتی لوکوسی بالا نشان می‌دهند.....
۱۷۸	جدول ۱-۱۲: تعادل هاردی - واینبرگ.....
۱۸۳	جدول ۱-۱۴: مکانیسم‌های تبدیل یک پروتوانکوژن به انکوژن.....
۱۰۹	جدول ۲-۱۴: ژن‌های سرکوبگر تومور و طبقه‌بندی آن‌ها.....
۲۱۰	

... در هر حرفه‌ای که هستید نه اجازه دهید که به بدبینی‌های بی‌حاصل آلوده شوید و نه بگذارید که بعضی از لحظات تأسفبار که برای هر ملتی پیش می‌آید، شما را به یأس و ناامیدی بکشاند. در آرامش حاکم بر آزمایشگاه‌ها و کتابخانه‌هایتان زندگی کنید. نخست از خود بپرسید: «برای یادگیری و خودآموزی چه کرده‌ام؟». سپس همچنان که پیش‌تر می‌روید، بپرسید: «من برای کشورم چه کرده‌ام» و این پرسش را آن قدر ادامه دهید تا به این احساس شادی‌بخش و هیجان‌انگیز برسید که: «شاید نقش کوچکی در پیشرفت و اعتلای بشریت داشته‌اید». اما هر پاسخی که زندگی به تلاش‌هایمان بدهد یا ندهد، هنگامی که به پایان تلاش‌هایمان نزدیک می‌شویم هر کدامان باید حق آن را داشته باشیم که با صدای بلند بگوییم:

«من آنچه در توان داشته‌ام انجام داده‌ام»

لویی پاستور

۱۸۶۵-۱۸۲۲



## به نام پروردگاریکتا

## پیش‌گفتار

در این کتاب

مفاهیم پایه ژنتیک انسانی و مباحثی از ژنتیک پزشکی به صورت خلاصه ارائه می‌گردد. کتاب شامل ساختار DNA، کروموزوم، انواع روش‌های سیتوژنتیک، سیتوژنتیک مولکولی، چرخه سلولی، انواع اختلالات کروموزومی، تعدادی از سندرم‌های سیتوژنتیکی و تک‌ژنی، وراثت میتوکندریایی، غربالگری‌ها و روش‌های تشخیص قبل از تولد، مشاوره ژنتیک، ژن‌درمانی، ایمونوژنتیک، ژنتیک جمعیت و ژنتیک سرطان می‌باشد. این کتاب راهنمایی برای کارشناسان علوم زیستی، به‌ویژه ژنتیک انسانی و پزشکی در جهت آشنایی و یادگیری اصول اولیه ژنتیک انسانی - پزشکی می‌باشد. از سرکار خانم دکتر آفاق علوی، همکار دانشمند و عزیزم و کلیه دانشجویان عزیز و علاقمند که در تهیه این کتاب کمک نمودند، کمال تشکر و قدردانی را دارم. بر خود لازم می‌دانم که از حمایت‌های جناب آقای دکتر نجم‌آبادی، مدیر محترم گروه ژنتیک و مرکز تحقیقات ژنتیک، ریاست دانشگاه و مسئولین محترم آموزش و پژوهش و مدیریت محترم انتشارات دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی تشکر نمایم.

### پروفسور فرخنده بهجتی

استاد تمام و عضو هیأت علمی مرکز تحقیقات ژنتیک  
دپارتمان ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی  
دکتری ژنتیک پزشکی و دیپلم رویال کالج پاتولوژیست‌های انگلستان  
در سیتوژنتیک بالینی و ژنتیک مولکولی



## فصل اول

# مادہ ژنتیکی، ساختار و سازماندهی آن

