

راهنمای ژتیک پزشکی به شیوه الگوریتمی

تدوین، گردآوری و تألیف:

محمدرضا صابریان بروجنی

علی کامل

SANABOOK.COM



مشاوره و پشتیبانی

جزوه



تقویت رزومه

نمره زبان / MSRT / MHLE



کلاس (گروهی و خصوصی)

آزمون آزمایشی





در طی چندین سال تحصیل و تدریس در علوم پزشکی به کرات به دانشجویان و داوطلبینی برخوردیم که علی‌رغم تلاش فراوان برای مطالعه و یادگیری مطالب پر حجم کتب علوم پزشکی، نمی‌توانند سر جلسه امتحان یا کنکور نتیجه مطلوب را بگیرند. با بررسی شیوه مطالعه این افراد به این نتیجه رسیدیم که بسیاری از آن‌ها توانایی دست‌بندی و تفکیک مطالب و نگاه کل به جزء را در ذهن خود ندارند. مشکل این است که این افراد از ابتدا به مطالب به‌صورت جزء به جزء نگریسته‌اند، در حالی که قبل از فرود به جزیره ناشناخته هر فصل می‌بایست از بالا مختصات کلی آن را در ذهن ترسیم کرد. دقیقاً مثل نرم‌افزار نقشه گوگل (google map) یک بار نمای کلی نقشه را با دیدن نام مناطق، اتوبان‌ها در نظر می‌گیرید و سپس بر روی فلان خیابان یا کوچه زوم می‌کنید. نگاه کل به جزء و دست‌بندی شده در مطالعه نیز به همین صورت است. اگر شما مطالب را در قالب نکات مجزا حفظ کنید، هیچ وقت نمی‌توانید ارتباط آن‌ها را با یکدیگر متوجه شوید.

مزیت کتاب‌های نمودارنامه علاوه بر خلاصه بودن، دسته‌بندی مطالب مرتبط باهم است. در حقیقت نویسنده، کتاب رفرنس را پس از مطالعه، خلاصه برداری کرده و مطالب سردسته و زیردسته را برای شما به شکلی زیبا در قالب نمودارها و شاخه‌ها رسم کرده است. به‌طوری که وقتی یک صفحه از کتاب نمودارنامه را می‌خوانید و می‌فهمید، مطمئن باشید که چندین صفحه از کتاب رفرنس را خوانده و فهمیده‌اید! بنابراین بعد از تهیه این کتاب، تنها کاری که شما انجام می‌دهید، این است که کتاب را باز کنید و بخوانید!! خلاصه‌برداری نکنید، فقط سعی کنید ارتباط مطالب را با هم پیدا کنید و دیگر هیچ ...

دلایلی که باعث شده اساتید و دانشجویان دانشگاه‌های تهران در طول ترم از کتاب‌های نمودارنامه استفاده کنند:

۱. فضاهای خالی زیادی که در اطراف نمودارها وجود دارد، باعث شده که استاد در حین تدریس بتواند به دانشجویان بگوید نکته‌ای که لازم است را در کنار همان مطلب یادداشت کنند.
۲. برخلاف کتب تشریحی که سرشار از متون و نکات پشت سرهم است، کتاب‌های نمودارنامه با بکار بردن هنر گرافیک، چیدمان مطالب را به گونه‌ای انجام داده که دانشجو بتواند با کمک حافظه تصویری مطالب را بفهمد نه اینکه حفظ کند.
۳. کتب نمودارنامه با حجم پایین خود در حالی که هیچ مطلب مهمی از آن جا نیفتاده است، باعث می‌شود دانشجو در طول ترم و در ایام امتحانات هراسی از خواندنش نداشته باشد.

دلایلی که باعث شده داوطلبان آزمون‌های ارشد، دکتری و استخدامی از کتاب‌های نمودارنامه استقبال کنند:

۱. در ایام نزدیک به کنکور، کتب نمودارنامه برای آنهایی که هر منبعی خوانده‌اند به عنوان یک کتاب مروری بسیار کمک خواهد کرد.
۲. کتاب‌های نمودارنامه با حجم کمی که دارد، برای داوطلبانی که فرصت زیادی تا کنکور ندارند یا ساعات مطالعه کمی دارند، معجزه می‌کند! بخصوص اگر در کنار کتاب‌های تست تاس و یا جعبه سیاه مطالعه شوند.
۳. داوطلبانی که حتی از کتاب‌های محبوبی همچون صفر تا صد یا نود پلاس بعنوان درسنامه برای کنکور استفاده می‌کنند، قبل از شروع مطالعه هر فصل نگاهی به همان فصل از نمودارنامه می‌کنند و مطالب سردسته و زیردسته را در ذهن خود ترسیم می‌کنند. این کار باعث می‌شود تا زمان زیادی را در طول مطالعه برای خود ذخیره کنند.

دلایل فوق، ما را بر آن داشت که کتاب نمودارنامه را این‌گونه برنامه‌ریزی و طراحی کنیم و با قبول زحمت نویسندگان عزیز، این اثر هم اکنون پیش روی شماست. در پایان از کلیه اساتید، دانشجویان و سایر خوانندگان محترم خواهشمندیم هرگونه اشکال تایپی و املایی مرتبط با این کتاب را از طریق پست الکترونیک sanabook.comment@gmail.com اطلاع‌رسانی نمایید تا در ویرایش‌های بعدی این کتاب برطرف گردند. مسلماً این اثر حاصل تلاش زنجیره‌ای از افراد است که برای تولید آن از نگارش گرفته تا تایپ، صفحه‌آرایی، طراحی، لیتوگرافی و چاپ زحمات زیادی کشیده‌اند و از فروش هر نسخه از کتاب، افراد زیادی کسب روزی می‌کنند. لذا از خوانندگان بخاطر اینکه از حقوق این افراد با کپی نکردن این کتاب چه بصورت فایل و یا کپی کاغذی حمایت می‌کنند متشکریم.

مدیریت مؤسسه علمی انتشاراتی سنا «سامانه نوین آموز»
دکتر منیره ملکی - دکتر هادی طغیانی





حمد و سپاس خدای را که از بی کرانه علم خود قطره‌های کوچکی از دانش را در وجود ما قرار داده تا بتوانیم به وسیله آن سرچشمه نور هدایت را باز یابیم و مشتاقانه به سمت آن گام برداریم.

ایران اسلامی از دیر باز تاکنون با داشتن تمدن چند هزار ساله و مراکز متعدد علمی، فرهنگی، کتابخانه‌های معتبر علمی و دانشمندان بزرگ با آثار علمی و تاریخی خویش سرآمد ملت‌ها و دولت‌های دیگر بوده است. کتاب دروازه‌ای به سوی گستره‌ی دانش است و کتاب‌ها بهترین ابزارهای کمال بشر هستند.

هدف از انتشار این کتاب تسهیل و تسهیل در آموزش برای دانشجویان و علاقه‌مندان به رشته ژنتیک است. با توجه به این که مشقت در حفظ مطالب، دسته‌بندی آنها در ذهن و تسلط کامل به آنها از هیچ‌یک از صاحب‌نظران این رشته پوشیده نیست، تصمیم گرفتیم به منظور کمک به دانشجویان و علاقه‌مندان این رشته مطالب را به صورت نموداری طراحی کنیم تا موجب ماندگاری بیشتر مطالب در ذهن خوانندگان شود.

لذا مطالعه این کتاب می‌تواند در تسهیل و کاهش زمان مطالعه و تحفیظ مطالب کمک‌کننده باشد.

پیشاپیش از تمامی عزیزانی که با نقد و پیشنهادهای خود ما را در انجام این وظیفه خطیر یاری می‌رسانند، سپاسگزاری می‌نماییم و از کسانی که ما را در رسیدن به مسترگه اندیشه و علم همراهی نموده‌اند صمیمانه قدردانی می‌گردد و به‌روزی همه دانشجویان و دانش‌پژوهان آرزوی همیشگی ماست.

محمد رضا صابریان

علی کامل

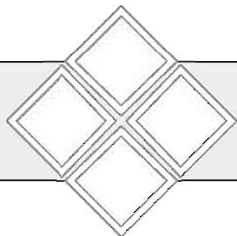
SANABOOK.COM



صفحه	عنوان فصل
۷	اساس مولکولی توارث
۱۳	سیتوژنتیک
۲۳	آنالیز پیوستگی
۲۷	تکنیک‌های ژنتیک مولکولی
۳۵	مهندسی ژنتیک
۴۳	الگوهای توارث
۵۵	تکوین
۷۰	بیماری‌های پلی ژنی و چندعاملی
۷۶	غریبالگری بیماری‌های ژنتیکی
۸۳	بیماری‌های هموگلوبینی
۹۰	ایمونوژنتیک
۱۰۲	ژنتیک سرطان
۱۱۶	ژن درمانی
۱۲۲	ناهنجاری‌های مادرزادی
۱۳۷	بیماری‌های کروموزومی
۱۴۸	ژنتیک بیوشیمیایی
۱۷۰	بیماری‌های تک ژنی
۱۹۳	تشخیص پیش از تولد

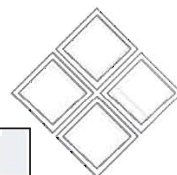
SANABOOK.COM



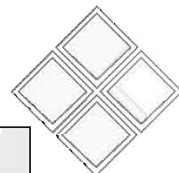


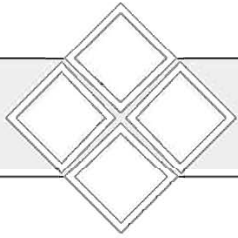
اساس مولکولی توارث

SANABOOK.COM

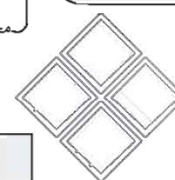


اساس مولکولی توارث

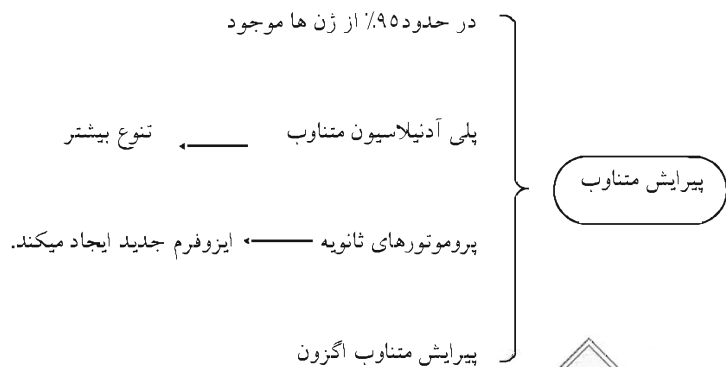
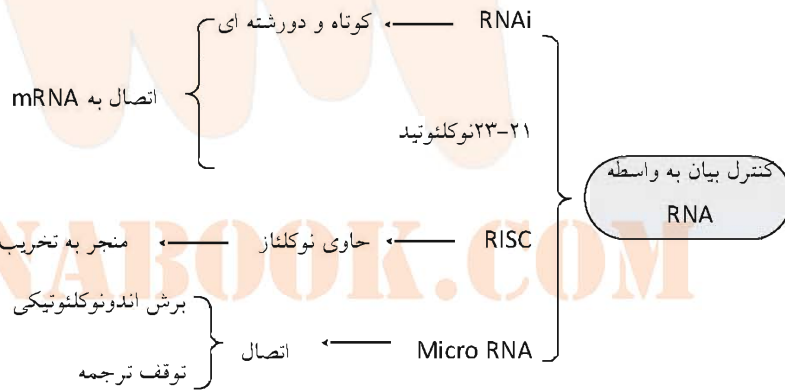
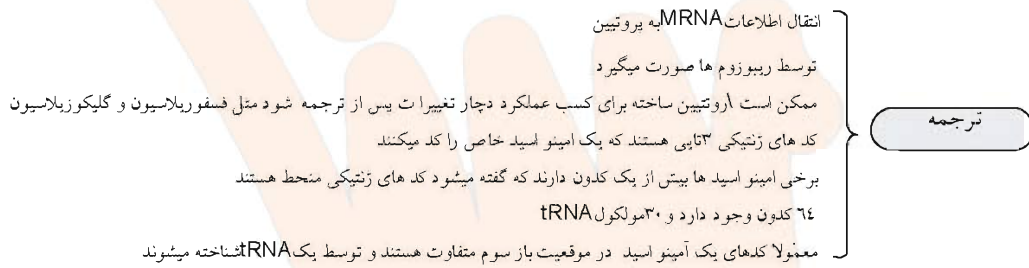
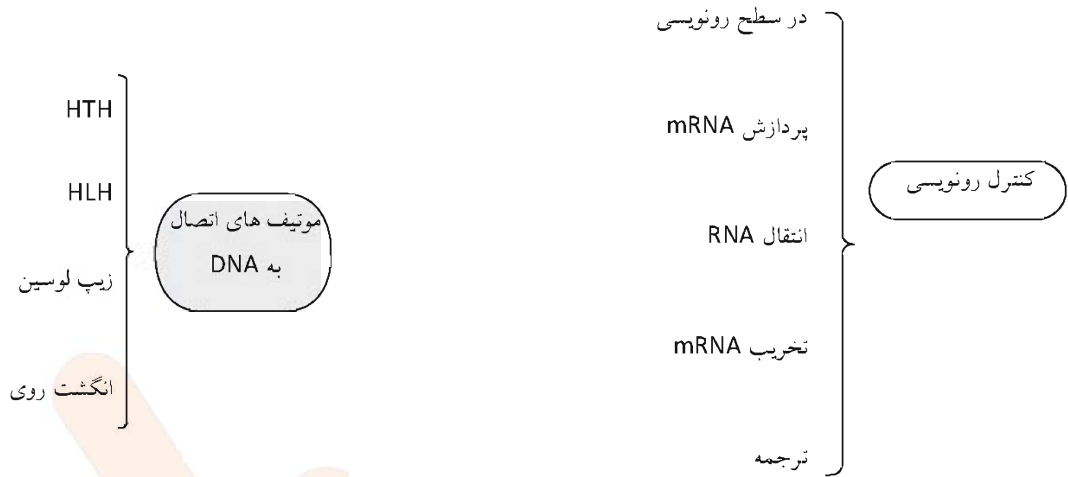




اساس مولکولی توارث



اساس مولکولی توارث



اساس مولکولی توارث

جهش

تغییر یا دگرگونی توارثی ماده ژنتیک

هدایت تکامل ← ممکن است بیماری زا باشند.

علل ایجاد { تماس با عوامل جهش زا
خطای همانندسازی
خودبخودی
خطای تعمیر

واریانت های توالی بدون اثر مشخص ← پلی مورفیسم

جهش سوماتیکی ← بیماری با سن بروز بزرگسالی

جهش گنادی ← انتقال به نسل بعد

بار ژنتیکی جمعیت ← همه انواع آللهای مضر در جمعیت

جهش های برگشتی ← در بیماران مغلوب ← کم خونی فانکونی

جایگزینی ← شایع ترین

Transition ← جایگزینی پورین با پورین و پیریمیدین با پیریمیدین مثل CT ←

Tranversion ← تبدیل پورین به پیریمیدین و برعکس

حذف ← در اثر کراسینگ اور نابرابر ← نورپاتی توارثی با استعداد فلج

انواع جهش

کراس نابرابر

درج { درج عناصر متحرک
کراسینگ اور نابرابر

جهش دینامیک ← افزایش تکرارهای ۳ نوکلئوتیدی
تبادلات نابرابر کروماتیدی در DNA غیر همانند سازی کننده
(مثالهای کتاب مطالعه شود)
جفت شدن ناجور رشته لغزنده

اثرات ساختاری جهش

محصول پلی پپتیدی تغییر نمیکنند.
ترادف یا خاموش { معمولاً جایگزینی در باز سوم کدون
عدم تغییر اسید آمینه

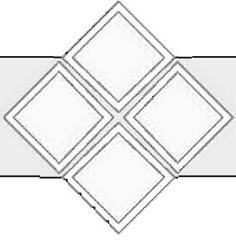
نامترادف ← فراوانی کمتر از مترادف

بدمعنی ← موجب تغییر ساختار پروتئین و فعالیت آن می شود (غیر حفاظتی)

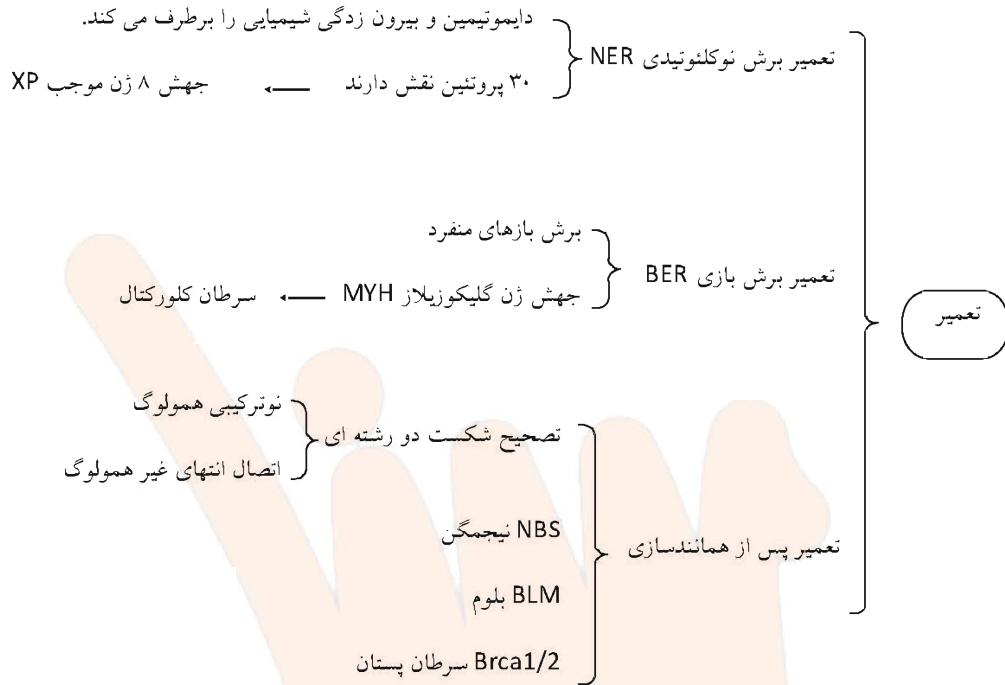
* اگر جایگزینی موجب تغییر عملکرد پروتئین شود (حفاظتی)

بی معنی ← ایجاد کدون خاتمه ← رونوشت mRNA توسط فرایندی تخریب می شود.

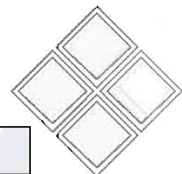
تغییر چارچوب ← تغییر در نوکلئوتیدها با مضرری غیر از ۳

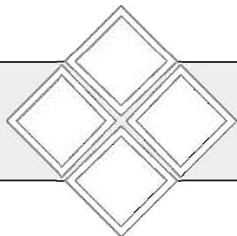


اساس مولکولی توارث



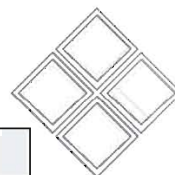
SANABOOK.COM

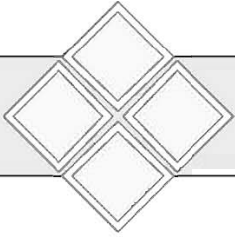




سیتوژنیک

SANABOOK.COM





سیتوژنتیک

تولید مثل را تسهیل می کند
موجب حفظ گونه می شود

کروموزوم

زیر میکروسکوپ الکترونی: نامنظم و مدور
ساختار با میکروسکوپ نوری بدست آمده
طی تقسیم قابلیت رؤیت دارند و فشرده می شود

مورفولوژی

سانترومر محل فشردگی اولیه و مسئول حرکت کروموزومها طی تقسیم است. سانترومر دارای چند صد کیلو باز تکراری است

در انتهای بازوها
حفظ پایداری
طی تکامل حفظ شده
نقش در پیری سلول

تلومر

توسط تلومراز ایجاد می شود در سر 5' رشته بلند

متاسانتریک — سانترومر مرکز
ساب متاسانتریک — سانترومر به سمت یکی از بازوها
آکروسانتریک — سانترومر انتهایی

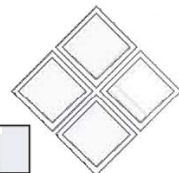
طبقه بندی
کروموزوم ها

X در زنها و مرد ها

زنهای کمتر از X — در اسپرماتوژنز نقش دارند.
معروف ترین زن SRY

Y فقط در مردها وجود دارد و کوتاه تر از X

گروموزوم های
جنسی



سیتوژنتیک

معمول ترین سلولها لئوسیت ها هستند

هر بافت دارای سلول زنده ی هسته دار نیز قابل استفاده است

افزودن فیتوهماگلوآنتینین _____ تحریک تقسیم

کشت سلول به مدت ۳ روز در دمای ۳۷ درجه

افزودن کلشیسین _____ توقف سلولها در فاز متافاز ————— حداکثر فشردگی کروموزوم

افزودن نمک هیپوتونیک _____ لیز کردن سلولها

لام گیری

فیکس کردن

رنگ آمیزی _____ گیمسا معمول ترین

تیمار با تریپسین _____ حذف پروتئین

رنگ آمیزی با گیمسا

ایجاد الگوی نوار بندی مشخص برای هر کروموزوم

آماده سازی
کاربوتایپ

G نوار بندی

آنالیز کروموزومی با کیفیت بالا در متافاز

۴۰۰-۵۰۰ باند _____ هر باند ۶-۸ مگابار در مجموعه هاپلوئید

نوار بندی در مراحل اولیه میتوز
 پرومیتوز ————— حساسیت بیشتر با ۸۰۰ باند
 پرومتافاز

تیمار با متوتروکسات ویا تیمیدین برای مهار تقسیم

اضافه کردن اسید فولیک یا دتوکسی سیتیدین برای تحریک ورود به تقسیم

اضافه کردن کلشیسین برای توقف در فاز مورد نظر

رنگ آمیزی

مراحل نوار بندی در
مراحل اولیه میتوز

FISH

ترکیب سیتوژنیک مرسوم با تکنولوژی مولکولی

کروموزوم متافازی

اتصال پروب DNA تک رشته به توالی هدف

هسته اینترفازی

فیبر کروماتینی

پروب به یک رنگ فلورسنت متصل است