

# مبانی ژنتیک پزشکی و مشاوره آن

دکتر داریوش فرهود  
مرجان ظریف یگانه  
و همکاران

تهران

۱۳۹۶



سازمان مطالعه و تدوین کتب علوم انسانی دانشگاه‌ها (سمت)  
پژوهشکده تحقیق و توسعه علوم انسانی

## فهرست مطالب

صفحه	عنوان
هفت	پیشگفتار
۱	فصل اول: گزیده‌ای از تاریخچه علم ژنتیک در جهان و ایران دکتر داریوش فرهود
۱۹	فصل دوم: ژنوم انسان، اساس کروموزومی وراثت و تقسیم سلول ناهید شعاعی- پریا سادات لواسانی- مرجان ظریف یگانه
۵۱	فصل سوم: ژنوم انسان، ساختمان و عملکرد ژن‌ها پریا سادات لواسانی- مرجان ظریف یگانه
۷۰	فصل چهارم: اصول سیتوژنتیک بالینی مرجان ظریف یگانه
۱۴۶	فصل پنجم: الگوهای توارث تک‌ژنی و چندژنی لیلی رجالی- مرجان ظریف یگانه
۱۹۱	فصل ششم: مهندسی ژنتیک ناهید شعاعی- مرجان ظریف یگانه
۲۲۹	فصل هفتم: تشخیص اختلال ژنتیکی پیش از تولد دکتر داریوش فرهود- مرجان ظریف یگانه
۲۴۸	فصل هشتم: مشاوره ژنتیک دکتر داریوش فرهود- مرجان ظریف یگانه
۲۶۵	فصل نهم: ژنتیک جمعیت‌های انسانی دکتر داریوش فرهود- مرجان ظریف یگانه
۲۹۲	فصل دهم: ملاحظات اخلاقی در ژنتیک پزشکی دکتر داریوش فرهود

## پیشگفتار

پیشرفت‌های شگرف دانش بشری در این سال‌ها همسنگ یک سده گذشته است. در این راستا، درهم‌کنش دانش‌های متفاوت، این نوшدگی را بسیار شتابان و پیچیده کرده است. با اینکه کتاب‌ها و منابع گوناگون به ویژه در فناوری الکترونیک اطلاعات، در کلیه شاخه‌های دانش ژنتیک گستره وسیعی از این دانش پرشتاب را در دسترس دانش‌پژوهان قرار داده است، ولی گردآوری این کتاب در ده فصل، می‌تواند به عنوان یک پیش‌نیاز، مورد استفاده دانشجویان علوم زیستی در مقاطع کارشناسی و کارشناسی ارشد قرار گیرد. به تدریج شاخه‌های جدید در دانش‌های بین‌رشته‌ای با عنوان ژنومیک اجتماعی (Sociogenomics)، ژنومیک سموم (Toxicogenomics)، پروتئومیکس (Proteomics)، ژنومیک روان (Psychogenomics)، ژنومیک اعصاب (Neurogenomics) و بسیاری دیگر از این قبیل، روانه بازار دانش شدند که هر کدام از این باریکه‌ها به مرور، به صورت بزرگراه‌های دانش نوین بشری درآمدند.

تغذیه تنها برای سیر شدن و یا لذت بردن از خوردن (غریضی) نیست بلکه بر بیان ژن‌ها و پروتئین‌های حاصل از آن‌ها و یا به عبارتی ژنومیک انسان و کلیه جانوران و گیاهان اثر مستقیم دارد.

نوتری ژنومیکس، به این نکته می‌پردازد که چگونه، مواد شیمیایی رژیم غذایی، مانند ریزمغذی‌ها، در برقراری تعادل بین سلامت و بیماری از طریق تأثیر و یا تغییر بیان ژن‌ها، اثر می‌گذارند.

نوتری ژنتیکس، به مطالعه اثر واریانت‌های ژنتیکی در برهم‌کنش رژیم غذایی و سلامت، در گروه‌های آسیب‌پذیر می‌پردازد.

در طی سال‌های اخیر روند بیماری‌هایی مانند بیماری‌های قلبی-عروقی، آرترواسکروز، دیابت، چاقی، سندرم متابولیک، مقاومت انسولین، حساسیت‌ها، پاسخ‌های ایمنی، سرطان و ... به طور چشمگیری رو به افزایش است.

## هفت

درهم‌تنیدگی علوم نانو (Nano)، زیستی (Bio)، انفورماتیک (Info)، شناختی (Cognitive)، اجتماعی (Society)، زمینه‌ها و کاربردهای جدید از علوم (NBICS) را به وجود آورده است.

اگر پیشرفت و تمدن را به صورت یک خودرو، سوخت آن را دانش روز مثال بزنیم، اخلاقیات و باورهای معنوی، در واقع همان فرمان این ماشین است که با اندک زاویه‌ای از انحراف و کژی، می‌تواند این جامعه، یعنی سرنشینان این ماشین را به درهٔ نیستی ساقط کند.

امید است که استفاده از این کتاب برای کلیه علاقه‌مندان، استادان و دانشجویان مقاطع مختلف تحصیلی بتواند به عنوان یک جعبه ابزار اولیه، مفید باشد. شایسته است که از زحمات سرکار خانم مرجان ظریف یگانه که در انجام این کار همکاری صمیمانه داشته‌اند، و همچنین خانم دکتر افشارزاده که داوری این کتاب را با دقت و دلسوزی به انجام رساندند، سپاسگزاری کنم. همچنین از مساعی و حسن نیت اولیاء امور در سازمان محترم سمت، در مورد چاپ این مجموعه قدردانی می‌شود. سپاس ویژه حضور دوست ارجمند و دانشمند جناب آقای دکتر احمد احمدی ریاست محترم سازمان سمت تقدیم می‌شود.

### دکتر داریوش فرهود

استاد ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران

استاد سابق ژنتیک پزشکی، دانشگاه مونیخ

کارشناس رسمی ژنتیک پزشکی سازمان جهانی بهداشت ژنو

عضو پیوسته فرهنگستان علوم جهان سوم - ایتالیا

عضو پیوسته فرهنگستان علوم پزشکی ایران