





# ألفباء الوراثة الإكلينيكية

ترجمة باللغة العربية للطبعة الثانية

تأليف هيلين م. كينغستون  
استشارية الوراثة الإكلينيكية  
مستشفى ست ماري ، مانشستر

ترجمة الدكتورة منيرة عبدالله الحسين  
أستاذ مشارك قسم الأطفال، كلية الطب، جامعة الملك سعود  
استشارية أمراض الأطفال، الوراثة والجينات  
رئيسة وحدة و مختبر الوراثة والجينات  
مستشفى الملك خالد الجامعي ، الرياض



ح جامعة الملك سعود، ١٤٢٠هـ

هذه ترجمة عربية مصرح بها لكتاب:

ABC of Clinical Genetics

Helen M. Kingston لمؤلفة

© BMJ Publishing Group 1994, Second Edition.

فهرسة مكتبة الملك فهد الوطنية أثناء النشر

كينغستون ، هيلين م ،

ألف باء الوراثة الإكلينيكية . ط٢ / ترجمة منيرة عبدالله الحسين .

الرياض .

... ص ، ٢٢٢ X ٢٨ سم

ردمك : ٢-٠٥٤-٣٧-٩٩٦٠

١- الوراثة أ - الحسين ، منيرة عبدالله ( المترجم ) ب- العنوان

٢٠ / ٣٥١٣

ديوي ٢١٣ ، ٥٨٥

رقم الإيداع : ٢٠٠ / ٣٥١٣

ردمك : ٢-٠٥٤-٣٧-٩٩٦٠

حكمت هذا الكتاب لجنة متخصصة شكلها المجلس العلمي بالجامعة ، وقد وافق

المجلس العلمي على نشره في اجتماعه الرابع عشر للعام الدراسي ١٤١٩ / ١٤٢٠هـ

المعقود بتاريخ ٢٦ / ١١ / ١٤١٩هـ ، الموافق ١٤ / ٣ / ١٩٩٩م



## شكر وتقدير من المؤلفه

عند كتابتي لهذه السلسله تأثرت كثيراً بأساتذتي الأوائل في الوراثة الإكلينيكية، فلهم أسدى جزيل شكري وامتناني، وخاصة البروفيسور بيتر هاربر، والبروفيسور مايكل لورانس، كما أنني استفدت كثيراً من النصائح الهادفة من البروفيسور روندي هاريس، والبروفيسور ديان دوني، والدكتور أندرو ريد، والأستاذ روجر مونت فورد من مستشفى القديسة ماري، كما أشكر جميع زملائي في مانشستر والذين أمدوني بالصور لهذه السلسله، وأشكر أيضاً، مارجريت تيركي لطباعتها النسخة الأصلية، وليندا نيفرن لطباعتها النسخة المصوبة من الطبعة الثانية.



## مقدمة الترجمة باللغة العربية

إن من أهم الدوافع التي جعلتني أترجم هذا الكتاب إلى اللغة العربية هو ما لمستهُ شخصياً من حاجة ماسة لفهم علم الوراثة، والذي هو من أهم العلوم الأساسية لما له من أهمية نظرية في الطب والصيدلة وغيرها من العلوم. إن الكتاب عبارة عن كتاب موجز في علم الوراثة وهو يتضمن خلاصة الموضوعات الأساسية لهذا العلم الغني بأبحاثه وكتبه ومجلاته. ولا أبالغ إذا قلت إنه علم العصر الحديث، إذ لم يطرأ على أي فرع من فروع الطب خلال العقدين الماضيين أي تغيير جذري كالذي طرأ على فروع علم الوراثة، وخاصة تجاه تحديد مورثات الأمراض وتطور العلاج الوراثي. وقد تحققت شخصياً إبان عملي من مدى استفادة زملائي وطالباتي من هذا الكتاب خاصة.

وأما فصول الكتاب وعددها سبعة عشر فصلاً، فهي تتوزع بين موضوعات شتى بدءاً بالخدمة الوراثة الإكلينيكية، قوانين مندل الوراثة، الوراثة اللامندلية، دراسة صبغيات الإنسان، وراثتة الأمراض الشائعة، وراثتة مرض السرطان، والتشوهات الخلقية، والمسوخ، و مروراً بطرائق حساب الاحتمالات والتعرف على الأشخاص حاملي الأمراض الوراثة، وكذلك تشخيص الأمراض الوراثة، ووسائل علاج الأمراض الوراثة، وانتهاءً بدراسة بنية وتركيبه، الحامض النووي دن.أ وتقنياته، وكذلك الوراثة الجزئية، ودراسة الوراثة الجزئية باستخدام الحامض النووي في بعض الأمراض الوراثة الشائعة.

هذا وقد ارتكزت في ترجمتي وإعدادي للكتاب الذي بين أيديكم على المصطلحات العلمية والطبية

والتي اعتمدها من قاموس المعجم الطبي الموحد - إنجليزي - عربي - فرنسي، الصادر من مجلس وزراء الصحة العرب، ومنظمة الصحة العالمية - الطبعة الثالثة ١٩٨٣م، وقاموس منير البعلبكي - المورد: قاموس إنجليزي - عربي، طبعة جديدة، بيروت، دار العلم للملايين ١٩٨٨م.

راجية أن يعد ذلك إسهاماً متواضعاً مني في دراسة وتدریس هذه المادة.

والله ولي التوفيق

د. منيرة عبدالله الحسين

الرياض ١٠ / ١٠ / ١٤١٨ هـ





## المحتويات

### رقم الصفحة

١	١- الخدمات الوراثية الإكلينيكية .....
٥	٢- الوراثة المنديلية .....
١١	٣- طرائق الوراثة اللامندلية .....
١٧	٤- تقدير احتمال الإصابة .....
٢١	٥- تحديد ناقلي المرض .....
٢٧	٦- قضايا خاصة .....
٣٣	٧- تحليل صبغيات الإنسان .....
٣٩	٨- الأمراض الصبغية المنتشرة .....
٤٧	٩- وراثة الأمراض الشائعة .....
٥٥	١٠- وراثة السرطان .....
٦٥	١١- التشوهات الخلقية والمسوخ .....
٧٣	١٢- التشخيص أثناء الحمل .....
٨١	١٣- علاج الأمراض الوراثية .....
٨٧	١٤- تركيب المورثة ووظيفتها .....
٩٣	١٥- تقنية تحليل الحامض النووي د.ن.أ .....
٩٩	١٦- تحليل الحامض النووي د.ن.أ في الأمراض الوراثية .....
١٠٥	١٧- الوراثة الجزيئية لبعض الأمراض الوراثية المنديلية الشائعة .....
١١٥	١٨- مصطلحات علمية مع تعريفها باللغة العربية .....
١٢٧	١٩- الجمعيات المساندة للمرضى .....
١٢٩	٢٠- مراجع إضافية .....
١٣١	٢١- فهرس الكلمات .....