

ژنتیک ناباروری و تولید مثل انسان



ژنتیک ناباروری و تولید مثل انسان

دکتر مسعود بذرگر

با همکاری جمعی از اعضای هیئت علمی پژوهشکده زیست‌شناسی و علوم پزشکی تولید مثل

طرح جلد: استودیو فناوری‌های نوین

چاپ اول

تیراژ: ۵۰۰ نسخه

قیمت: ۳۵۰۰۰۰ تومان

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۹۰۲۲۷-۵-۷

انتشارات زیست‌فناوری: تهران، خیابان ولیعصر، قبل از پل پارک‌وی، خیابان تورج، پلاک ۱۶، شماره ۱۶

تلفن: ۰۲۱۲۶۲۰۸۹۰۹ داخلی ۱۲۰

Email:Info@Biotechpub.Com

سرشناسه: بذرگر، مسعود، ۱۳۵۵-

عنوان و نام پدیدآور: ژنتیک ناباروری و تولیدمثل انسان/مسعود بذرگر، با همکاری جمعی از اعضای هیئت علمی پژوهشکده زیست‌شناسی و علوم پزشکی تولیدمثل.

مشخصات نشر: تهران: انتشارات زیست فناوری، ۱۴۰۳.

مشخصات ظاهری: ۲۷۳ص.

وضعیت فهرست‌نویسی: فیپا

موضوع: عقیمی Infertility

عقیمی مردان -- ژنتیک Infertility, Male - Genetic

عقیمی زنان -- ژنتیک Infertility, Female -- Genetic

انسان -- تولیدمثل Human reproduction

سقط جنین Miscarriage

باروری انسان Fertility, Human

ژنتیک انسانی Human genetics

غربالگری ژنتیک Genetic screening

شناسه افزوده: پژوهشگاه رویان. پژوهشکده زیست‌شناسی و طب تولید مثل. مرکز تحقیقات پزشکی تولید مثل

رده‌بندی کنگره: RC۸۸۹

رده‌بندی دیویی: ۶۱۶/۶۹۲

شماره کتابشناسی ملی: ۹۶۶۳۵۲۳

اطلاعات رکورد کتابشناسی: فیپا

ژنتیک ناباروری و تولید مثل انسان

دکتر مسعود بذرگر

با همکاری جمعی از اعضای هیئت علمی پژوهشگاه زیست‌شناسی و علوم پزشکی تولید مثل



فهرست

بخش اول	۱۹
ناباروری مردان و ژنتیک	۱۹
فصل اول : علل شایع ناباروری مردان	۲۱
۱-۱ علل شایع ناباروری مردان	۲۱
۱-۲ مراحل ارزیابی ناباروری مردان	۲۱
۱-۳ سطوح ناباروری مردان	۲۱
۱-۴ علل مهم ناباروری در مردان	۲۲
۱-۵ عوامل ایجاد خطر ناباروری مردان	۲۶
فصل دوم : مروری اجمالی بر آزمایش آنالیز مایع منی	۲۷
۲-۱ موارد بررسی در آزمایشگاه	۲۷
۲-۲ روش‌های بررسی درصد زنده‌مانی اسپرم‌ها	۲۹
۲-۳ مورفولوژی اسپرم	۲۹
۲-۴ شایع‌ترین اختلالات مورفولوژی در اسپرم‌ها	۳۰
فصل سوم : شکست DNA اسپرم، روش‌های ارزیابی و اهمیت بالینی آن	۳۳
۳-۱ ساختار کروماتین اسپرم	۳۳
۳-۲ آسیب‌های DNA اسپرم	۳۴
۳-۳ تأثیر تکه‌تکه‌شدن DNA اسپرم (SDF) بر باروری	۳۴
فصل چهارم : ریزحذف‌های ناحیه AZF کروموزوم Y	۳۹
۴-۱ بررسی ژنتیکی علل ناباروری مردان	۳۹
۴-۲ اتیولوژی ناباروری مردان	۳۹
۴-۳ ریزحذف‌های کروموزوم Y	۴۰
۴-۴ توصیه‌های غربالگری مولکولی کروموزوم	۴۳
فصل پنجم : اختلالات تک‌ژنی شایع در مردان	۴۵
۵-۱ ژنتیک ناباروری مردان	۴۵
۵-۲ تکنولوژی تعیین توالی	۴۵
۵-۳ علل تک‌ژنی در نقایص و اختلالات اسپرمی	۴۶
منابعی برای مطالعه‌ی بیشتر	۵۵
بخش دوم	۵۷
ناباروری زنان و ژنتیک	۵۷
فصل ششم : علل شایع ناباروری زنان	۵۹
۶-۱ علل ناباروری زنان	۵۹
۶-۲ ناباروری بدون توجیه	۶۳
۶-۳ روش‌های رایج بررسی ناباروری زنان	۶۳
فصل هفتم : نقش کیفیت تخمک در باروری	۶۵
۷-۱ ارزیابی مورفولوژی تخمک انسان	۶۵
فصل هشتم : ژنتیک سندرم تخمدان پلی‌کیستیک و اندومتریوز	۷۵
۸-۱ سندرم تخمدان پلی‌کیستیک	۷۵
۸-۲ اندومتریوز	۷۹
فصل نهم : علل ژنتیکی نارسایی زودرس تخمدان	۸۳

۸۴	۹-۱ اتیولوژی POI
۸۶	۹-۲ اختلالات کروموزومی در POI
۸۶	۹-۳ دیگر علل POI
۸۸	۹-۴ مراحل بررسی ژنتیک در POI
۹۰	منابعی برای مطالعهی بیشتر
۹۵	بخش سوم
۹۵	ژنتیک تکوین دستگاه تولیدمثل
۹۷	فصل دهم : ژنتیک تکوین دستگاه تولیدمثل
۹۷	۱۰-۱ تعیین جنسیت ژنتیکی
۹۷	۱۰-۲ تکامل کروموزومهای جنسی
۹۸	۱۰-۳ منشاء گنادها
۹۸	۱۰-۴ عوامل ژنتیکی و هورمونی در تعیین و تمایز جنسی پستانداران
۹۹	۱۰-۵ تمایز دستگاه تناسلی
۱۰۳	۱۰-۶ ناهنجاریهای تکوین جنسی
۱۰۶	منابعی برای مطالعهی بیشتر
۱۰۹	بخش چهارم
۱۰۹	مشاوره‌ی ژنتیک در ناباروری
۱۱۱	فصل یازدهم : مشاوره‌ی ژنتیک در ناباروری
۱۱۱	۱۱-۱ موارد مراجعه برای انجام مشاوره‌ی ژنتیک
۱۱۲	۱۱-۲ پرسش‌های اصلی خانواده‌ها در جلسات مشاوره‌ی ژنتیک
۱۱۲	۱۱-۳ رویکردها در مشاوره‌ی ژنتیک
۱۱۲	۱۱-۴ غربالگری ژنتیکی
۱۱۳	۱۱-۵ اساس ژنتیکی ناباروری در مردان و زنان
۱۱۸	۱۱-۶ علل ژنتیکی سقط مکرر
۱۱۹	۱۱-۷ تشخیص ژنتیکی قبل از لانه‌گزینی
۱۲۱	منابعی برای مطالعهی بیشتر
۱۲۳	بخش پنجم
۱۲۳	سیتوژنتیک در ناباروری
۱۲۵	فصل دوازدهم: ناهنجاریهای کروموزومی و تحت کروموزومی در ناباروری
۱۲۶	۱۲-۱ ناهنجاریهای کروموزومی در ناباروری زنان
۱۲۸	۱۲-۲ اختلالات کروموزومی مرتبط با ناباروری مردان
۱۳۱	فصل سیزدهم : تکنیک FISH و جایگاه آن در سیتوژنتیک ناباروری
۱۳۱	۱۳-۱ روش‌های سیتوژنتیک کلاسیک
۱۴۳	منابعی برای مطالعهی بیشتر
۱۴۵	بخش ششم
۱۴۵	ژنتیک شکست مکرر لانه‌گزینی و سقط مکرر
۱۴۷	فصل چهاردهم : مبانی لانه‌گزینی جنین
۱۴۷	۱۴-۱ مبانی لانه‌گزینی جنین
۱۵۰	۱۴-۲ مراحل لانه‌گزینی
۱۵۱	۱۴-۳ هورمون‌ها

۱۵۲	۱۴-۴ مولکول‌های چسباننده‌ی سلولی
۱۵۲	۱۴-۵ سیتوکین‌ها
۱۵۳	۱۴-۶ عوامل رشد
۱۵۳	۱۴-۷ پروتئینازها
۱۵۳	۱۴-۸ مهارکننده‌های تهاجم
۱۵۴	۱۴-۹ TGF- β
۱۵۴	۱۴-۱۰ پروستاگلاندین‌ها
۱۵۴	۱۴-۱۱ مسیر Wnt
۱۵۵	فصل پانزدهم : شکست مکرر لانه‌گزینی از نظر ژنتیکی
۱۵۵	۱۵-۱ شکست مکرر لانه‌گزینی جنین
۱۵۷	۱۵-۲ تکامل طبیعی اووسیت و اپی‌ژنتیک
۱۵۸	۱۵-۳ عوامل مرتبط با اسپرم در شکست مکرر لانه‌گزینی
۱۶۰	۱۵-۴ آزمون آرایه‌ی پذیرش اندومتر
۱۶۰	۱۵-۵ اپی‌ژنتیک و RIF
۱۶۱	۱۵-۶ DNA میتوکندریایی جنین و RIF
۱۶۱	۱۵-۷ کاربرد آزمایش ژنتیک قبل از لانه‌گزینی در RIF
۱۶۵	فصل شانزدهم : ژنتیک سقط مکرر
۱۶۵	۱۶-۱ سقط خودبه‌خودی
۱۶۵	۱۶-۲ علل سقط مکرر
۱۶۵	۱۶-۳ نقش آنیوپلوئیدی در سقط
۱۶۸	۱۶-۴ تأثیر تغییرات تعداد کپی در سقط
۱۶۸	۱۶-۵ رویکردهایی برای ارزیابی بهتر سقط مکرر
۱۷۰	۱۶-۶ لزوم بررسی سیتوژنتیکی محصول سقط
۱۷۰	۱۶-۷ بارداری‌های مولار
۱۷۱	۱۶-۸ اختلالات تک‌زنی در سقط مکرر
۱۷۳	منابعی برای مطالعه‌ی بیشتر
۱۷۵	بخش هفتم
۱۷۵	ژنتیک پیش از لانه‌گزینی جنین
۱۷۷	فصل هفدهم : کشت و بیوپسی جنین
۱۷۷	۱۷-۱ فرایند کشت جنین
۱۷۹	۱۷-۲ انتخاب جنین
۱۸۰	۱۷-۳ نمونه‌برداری برای تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی
۱۸۳	فصل هجدهم : روش‌های تشخیص آنیوپلوئیدی پیش از لانه‌گزینی
۱۸۳	۱۸-۱ موارد استفاده از PGT-A
۱۸۴	۱۸-۲ رابطه‌ی سن مادر با آنیوپلوئیدی جنین
۱۸۴	۱۸-۳ رابطه میان کیفیت ظاهری جنین و آنیوپلوئیدی آن
۱۸۵	۱۸-۴ تغییر میزان مونوزومی در طول تکوین جنین
۱۸۵	۱۸-۵ مزایا و معایب هریک از انواع بیوپسی جنین
۱۸۵	۱۸-۶ تکنیک‌های مورد استفاده برای تشخیص آنیوپلوئیدی در جنین
۱۸۷	۱۸-۷ استفاده از PGT-A چرا، چگونه و چه وقت؟
۱۸۹	فصل نوزدهم : مرور کارآزمایی‌های بالینی PGT-A

۱۸۹	PGT-A	۱۹-۱	مرور نسل اول کارآزمایی‌های بالینی
۱۹۱	PGT-A	۱۹-۲	مرور نسل دوم کارآزمایی‌های بالینی
۱۹۴	PGT-A	۱۹-۳	جمع بندی یافته‌های کارآزمایی‌های بالینی
۱۹۴	۱۹-۴	موضع‌گیری انجمن‌های علمی بین‌المللی
۱۹۵	۱۹-۵	موزایسم جنین
۱۹۵	۱۹-۶	نتیجه‌گیری نهایی از مجموع تجربیات
۱۹۷		فصل بیستم : تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی بیماری‌های تک‌ژنی
۱۹۸	۲۰-۱	موارد انجام آزمایش پیش از لانه‌گزینی در بیماری‌های تک‌ژنی
۱۹۸	۲۰-۲	مراحل کار در تشخیص پیش از لانه‌گزینی
۱۹۹	PGT-M	۲۰-۳	تاریخچه و تکنیک‌های مورد استفاده در
۱۹۹	PGT	۲۰-۴	تغییرات در روش‌های در طول زمان
۲۰۰	PGT-M	۲۰-۵	روش‌های مولکولی مورد استفاده در
۲۰۳	Extended PGT	۲۰-۶	
۲۰۳	PGT-M	۲۰-۷	جنبه‌های اخلاقی
۲۰۴		منابعی برای مطالعه بیشتر
۲۰۹		بخش هشتم
۲۰۹		تشخیص پیش از تولد (PND)
۲۱۱		فصل بیست‌ویکم : غربالگری دوران بارداری
۲۱۱	۲۱-۱	غربالگری براساس نشانگرهای بیوشیمیایی
۲۱۱	۲۱-۲	شیوع سندرم‌های آنیوپلوئیدی
۲۱۱	۲۱-۳	اثرات روانی نامطلوب غربالگری
۲۱۲	۲۱-۴	اطلاعات قبل و بعد از غربالگری
۲۱۲	۲۱-۵	چه کسانی کاندیدای انجام آزمایش‌های تشخیصی هستند؟
۲۱۳	۲۱-۶	اولین اقدام برای غربالگری اولیه در جمعیت عمومی زنان باردار
۲۱۳	۲۱-۷	آزمایش ترکیبی سه ماهه‌ی اول
۲۱۴	۲۱-۸	آزمایش چهارگانه‌ی سه‌ماهه‌ی دوم بارداری
۲۱۴	۲۱-۹	ادغام آزمایش‌های سه ماهه اول و دوم
۲۱۵	۲۱-۱۰	آزمایش مرحله‌به‌مرحله
۲۱۵	Cell free DNA	۲۱-۱۱	آزمایش
۲۱۷		فصل بیست‌ودوم : سونوگرافی غربالگری برای بررسی ناهنجاری‌های مادرزادی و ژنتیکی قبل از تولد
۲۱۷	۲۲-۱	نقش سونوگرافی در غربالگری بیماری‌های جنینی
۲۱۸	۲۲-۲	غربالگری سه ماهه‌ی اول
۲۲۱	۲۲-۳	غربالگری سه ماهه‌ی دوم
۲۲۱	۲۲-۴	ثبت تعداد ضربان قلب جنین در موارد مشکوک به تریزومی
۲۲۲	۲۲-۵	جمع‌بندی
۲۲۳		فصل بیست‌وسوم : آزمایش غیرتهاجمی پیش از تولد
۲۲۳	۲۳-۱	تشخیص قبل از تولد
۲۲۳	۲۳-۲	غربالگری غیرتهاجمی پیش از تولد
۲۳۱		فصل بیست‌وچهارم : هیبریداسیون ژنومی مقایسه‌ای مبتنی بر ریزآرایه و کاربرد آن در تشخیص پیش از تولد
۲۳۱	۲۴-۱	هیبریداسیون ژنومی مقایسه‌ای ریزآرایه
۲۳۴	aCGH	۲۴-۲	کاربرد در ژنتیک ناباروری

۲۳۴ کاربرد aCGH در PND
۲۳۵ اعتبارسنجی نتایج NIPT مبتنی بر NGS
۲۳۷ مکانیسم‌های مولکولی تأثیر وقوع CNV
۲۳۷ طبقه‌بندی بالینی CNVها
۲۳۹ منابعی برای مطالعه‌ی بیشتر
۲۴۱ بخش نهم
۲۴۱ فارماکوژنتیک و اپیژنتیک در ناباروری
۲۴۳ فصل بیست‌وپنجم : فارماکوژنتیک و تولیدمثل انسان
۲۴۳ ۲۵-۱ تعریف پزشکی مبتنی بر فرد
۲۴۳ ۲۵-۲ تاریخچه‌ی فارماکوژنتیک
۲۴۴ ۲۵-۳ پزشکی دقیق
۲۴۵ ۲۵-۴ فارماکوژنتیک و دارودرمانی
۲۴۶ ۲۵-۵ فارماکوژنتیک و عوارض جانبی دارو
۲۴۷ ۲۵-۶ جنبه‌های مولکولی فارماکوژنتیک
۲۴۷ ۲۵-۷ گروه‌های ژنی فارماکوژنتیک
۲۴۷ ۲۵-۸ آنزیم CYP2D6
۲۴۸ ۲۵-۹ فارماکوژنتیک تولیدمثل
۲۵۱ فصل بیست‌وششم : جنبه‌های اپیژنتیکی ناباروری
۲۵۱ ۲۶-۱ تعریف اپیژنتیک
۲۵۱ ۲۶-۲ تنظیم‌کننده‌های اپیژنتیکی
۲۵۲ ۲۶-۳ متیلاسیون DNA
۲۵۲ ۲۶-۴ تغییرات هیستونی
۲۵۳ ۲۶-۵ وارپته‌های هیستونی
۲۵۳ ۲۶-۶ اپیژنتیک و پویایی ساختار کروماتین
۲۵۴ ۲۶-۷ تنظیم بیان ژن
۲۵۴ ۲۶-۸ روش‌های شناسایی مارک‌های اپیژنتیکی
۲۵۵ ۲۶-۹ اپیژنتیک در حیات انسان
۲۵۵ ۲۶-۱۰ جنبه‌های اپیژنتیکی ناباروری
۲۶۱ ۲۶-۱۱ توارث اپیژنتیک
۲۶۳ منابعی برای مطالعه‌ی بیشتر

مقدمه‌ی مؤلف مسئول

فراوانی ناباروری در جهان ده تا پانزده درصد و در ایران نیز در همین حدود یا کمی بیشتر گزارش شده است. شیوع ناباروری در مردان و زنان مشابه است. اگرچه ناباروری را در مجموع می‌توان اختلالی چندعاملی طبقه‌بندی کرد اما ژنتیک با اطلاعات حاضر می‌تواند به‌عنوان اتیولوژی و عامل حدود سی درصد از موارد ناباروری را رقم بزند. از ناهنجاری‌های کروموزومی و تحت کروموزومی همانند تغییر تعداد کپی تا جهش‌های نقطه‌ای به‌صورت تک‌ژنی یا چندژنی گرفته تا تغییرات اپی‌ژنتیکی نقش ژنتیک مشهود است. حال آن‌که بیشتر موارد ناباروری با علت ناشناخته نیز ممکن است منشاء ژنتیکی داشته‌باشند. پیشرفت دانش ژنتیک در شناسایی بهتر علت ناباروری، راهکارهای درمانی مؤثرتر، شخصی‌سازی درمان، کاهش هزینه‌ها و پیش‌گیری از انتقال بیماری به نسل بعد نقش بسزایی دارد.

کتاب حاضر با عنوان «ژنتیک ناباروری و تولیدمثل انسان» مشتمل بر ۹ بخش و ۲۶ فصل با همکاری پانزده نفر از اعضای هیئت علمی و نه نفر از پژوهشگران گروه ژنتیک و سایر گروه‌های زیست‌شناسی و علوم پزشکی تولیدمثل تألیف شده است. نویسنده مسئول هر فصل، چکیده‌ی دانش و تجربیات چندین ساله خود را با خواننده به اشتراک می‌گذارد. هر فصل در سه مرحله توسط نویسنده‌ی مسئول آن فصل، یکی از پژوهشگران مرتبط با موضوع و نویسنده‌ی مؤلف مسئول کتاب از نظر صحت مطالب و بیان ساده و روان مورد بازنگری قرار گرفته است. به گونه‌ای که ارتباط بهتری با مخاطب برقرار کند. پیش از صفحه‌بندی کتاب توسط انتشارات، تمام مطالب توسط آقای رحیم توسلیان ویرایش شده‌است. طرح روی جلد با همکاری آقای سعید تقی‌نیا تهیه شده‌است که از همه‌ی این عزیزان قدردانی می‌گردد. همچنین از ریاست، معاونان آموزشی و پژوهشی و مدیر گروه ژنتیک پژوهشگاه رویان آقایان دکتر عبدالحسین شاهوردی، دکتر روح الله فتحی و خانم دکتر پروانه افشاریان و آقای دکتر حمید گورابی برای حمایت‌هایشان در این مسیر بی‌نهایت سپاسگزارم.

ویژگی ممتاز این کتاب، گنجاندن پیش‌زمینه و دیگر مباحث کلیدی مرتبط با موضوع در هر بخش است، به گونه‌ای که خواننده بدون نیاز به منابع دیگر می‌تواند اطلاعات نسبی پایه را کسب کند. برای مثال در بخش‌های اول و دوم تنها به ژنتیک ناباروری مردان و زنان اکتفا نشده است. بلکه مشکلات شایع ناباروری مردان و زنان نیز از جنبه‌های بالینی و آزمایشگاهی نیز مورد بحث قرار گرفته است. به‌علاوه مباحثی مانند ژنتیک تکوین دستگاه تناسلی، مشاوره‌ی ژنتیک، تشخیص پیش از تولد، اپی‌ژنتیک و فارماکوژنتیک که ممکن است در منابع غیرفارسی مشابه هم یک‌جا در اختیار مخاطب نباشند، در چهار بخش همراه با مقدمات و تعاریف پایه به بحث گذاشته شده است.

از دیگر ویژگی‌های این تألیف، نگارش هر فصل توسط متخصصان مجرب و دست‌اندرکار همان موضوع است؛ لذا نکات فنی مرتبط با تکنیک‌های آزمایشگاهی نیز در حد نیاز یک منبع عمومی، مطرح شده‌است. برای مثال، مخاطب با مطالعه این کتاب آشنایی قابل توجهی با روش‌هایی مانند FISH، array CGH و آزمایش ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی بیماری‌های تک‌ژنی (PGT-M) نیز پیدا می‌کند.

اعضای هیئت علمی پژوهشگاه رویان با توجه به سابقه‌ی درخشان بین‌المللی این پژوهشگاه در زمینه تحقیقات و درمان ناباروری، تاکنون مباحث مرتبط با ژنتیک ناباروری و تولیدمثل انسان را در قالب چهار دوره‌ی آموزشی و بیناری سالانه در اختیار علاقه‌مندان این حوزه گذاشته‌اند. در این اثر تألیفی نیز تجربیات خود را به‌صورت مکتوب به اشتراک می‌گذارند. امید است این اثر آن‌گونه که بنیان‌گذار فقید پژوهشگاه رویان دکتر سعید کاظمی آشتیانی از خود و دیگران انتظار داشت، بتواند مؤثر باشد. هم‌زمان با هجدهمین سالگرد آن زنده‌یاد به پاس نقش مؤثر ایشان در تحقیقات و درمان ناباروری در ایران، این اثر به روح طیبه‌ی ایشان تقدیم می‌شود.

مطالعه این اثر به دانشجویان، دانش‌آموختگان، پژوهشگران و شاغلین در حرفه‌های مرتبط با زیست‌شناسی و پزشکی تولیدمثل، ژنتیک، به‌ویژه ژنتیک ناباروری، مامایی و متخصصان زنان، اورولوژی و آندرولوژی، فلوشیپ ناباروری و نیز سایر پزشکان علاقه‌مند به این مباحث پیشنهاد می‌شود.

دکتر مسعود بذرگر

دانش‌یار گروه ژنتیک پژوهشگاه رویان

دی‌ماه ۱۴۰۲

مقدمه‌ی دکتر اشرف معینی

خوشبختانه در زمانه‌ی زندگی می‌کنیم که حاصل کار پژوهشی اندیشمندان در قفسه کتابخانه پژوهشکده‌ها محصور نمی‌ماند و با انتشار آن ، جامعه‌ای مطلع و آگاه از پیشرفت‌های علم پزشکی و دست‌اندرکارانی علاقمند به استفاده و کاربست آن ، به سرعت زمینه را برای گسترش استفاده از پژوهش‌ها فراهم می‌کنند .

خدا را بر بهره‌مندی از نعمت حیات در چنین زمانه‌ای ، روشنایی گرفتن فضای عمومی جامعه از نور دانش و کوتاه شدن فاصله پژوهش تا تاثیر مشهود و عملی آن ، هزاران بار شکر می‌کنیم.

از جمله همین پژوهش‌ها ، تاثیر پیشرفت‌های علم ژنتیک در درمان ناباروری و تولید مثل انسان است. پزشکان و مراجعان حوزه ناباروری مشتاقانه پیگیر یافته‌های پژوهشی علم ژنتیک هستند تا ببینند در مورد علل ناباروری ، بالا بردن نرخ موفقیت IVF ، مشورت دهی ژنتیکی به زوج‌ها ، روش‌های جدید درمان و امثال این موارد چه آورده‌های جدیدی عرضه می‌کنند .

جا دارد از تلاش‌های پژوهشی آقای دکتر مسعود بذرگر و همکارانشان در پژوهشکده زیست شناسی و علوم پزشکی تولید مثل و از اهتمام آن عزیزان در انتشار حاصل پژوهش‌ها سپاسگزاری کنم و برای دکتر سعید کاظمی که بذر رویش رویان را کاشت تا سال‌ها پس از درگذشتش همچنان بارور باشد و ثمربخش ، طلب غفران و علو درجات داشته باشم.

دکتر اشرف معینی

فلوشیپ ناباروری زنان

استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران

مقدمه‌ی دکتر سید محمد اکرمی

ژنتیک پزشکی پل ارتباطی بین مطالعات پایه و یافته‌های بالینی است. پیشرفت‌های چند برابری در مدت کوتاه، این علم را منحصر به فرد در میان علوم سلامت قرار داده است. ژنتیک پزشکی به عکس سایر تک رشته‌های آزمایشگاهی به مدیریت بیماری شامل تشخیص، درمان، پیشگیری، غربالگری، پیگیری و پیش آگهی می پردازد. خودکفایی ایران در تربیت نیروی انسانی در مقاطع دکتری ژنتیک پزشکی و کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی در دانشگاه‌های علوم پزشکی امکان ارائه خدمات فاخر به مردم عزیزمان ایران و کشورهای همسایه را فراهم نموده است. با توجه به افزایش سن ازدواج و بارداری در کشورمان خطر افزایش ناهنجاری‌های مادرزادی و تریزومی‌های شایع کروموزومی ۱۳ و ۱۸ و ۲۱ را محتمل می‌نماید. از سوی دیگر با توجه به افزایش ازدواج فAMILI بیماری‌های اتوزومال مغلوب و ناهنجاری‌های بدو تولد در حال افزایش‌اند. فرصت‌ها و تهدیدهای نظام سلامت از این زاویه با رویکرد ژنتیک اجتماعی باید بیشتر مورد توجه همه همکاران عزیز و مسئولین امر قرار گیرد.

ارتقای دانش در حال توسعه و بین رشته‌ای "طب باروری" بصورت کار تیمی در رشته‌های زنان، مامایی، غدد، اورولوژی و در راس همه آنها ژنتیک پزشکی از اولویت‌ها در این خصوص است. از تلاش دوستان نویسنده این کتاب بعنوان قدمی در این جهت تقدیر می‌گردد.

دکتر سید محمد اکرمی

استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران

رئیس انجمن ژنتیک پزشکی ایران

akramism@tums.ac.ir

The intricate interplay between genetics and human infertility is a subject of profound importance in reproductive medicine. Our genetic makeup serves as a fundamental blueprint dictating various facets of fertility, encompassing both male and female reproductive systems.

In males, genetic factors significantly impact sperm production, quality, and function. Genetic mutations or abnormalities can disrupt the process of spermatogenesis, leading to reduced sperm count, impaired motility, or abnormal morphology. Conditions such as Klinefelter syndrome, Y chromosome deletions, and mutations in genes encoding proteins crucial for sperm development underscore the intricate genetic underpinnings affecting male fertility.

Conversely, in females, genetic factors influence the ovarian reserve, hormonal balance, and overall reproductive health. Genetic disorders such as Turner syndrome, Fragile X syndrome, or Polycystic Ovary Syndrome (PCOS), which has a genetic component, can influence fertility by affecting ovarian function, hormone levels, or causing ovulatory disturbances.

Moreover, genetics plays a pivotal role in the intricate process of fertilization and embryo development. Genetic abnormalities within gametes or embryos can lead to failed fertilization, miscarriages, or developmental disorders. Chromosomal anomalies, inherited genetic conditions, or alterations in genes crucial for embryo implantation can profoundly impact successful pregnancies.

Understanding these genetic intricacies is vital in diagnosing and addressing infertility issues. Genetic testing and counseling have emerged as valuable tools in assessing individuals or couples facing fertility challenges. Advances in genetic screening techniques enable the identification of specific genetic markers associated with infertility, allowing for personalized treatment strategies tailored to individual genetic profiles.

Furthermore, assisted reproductive technologies (ART) have revolutionized fertility treatments. Preimplantation genetic testing (PGT) allows for the screening of embryos for chromosomal abnormalities or specific genetic mutations before implantation, increasing the likelihood of successful pregnancies and reducing the risk of passing on hereditary conditions.

Research in reproductive genetics continues to unveil new insights, paving the way for innovative approaches in managing infertility. The ongoing exploration of the human genome, coupled with advancements in genetic technologies, holds promise for the development of novel treatments and interventions that could transform the landscape of reproductive medicine.

In essence, comprehending the intricate relationship between genetics and human fertility is crucial for addressing infertility issues, offering hope to individuals and couples aspiring to conceive and build families.

In delving deeper into the intricate tapestry of genetics and its profound influence on human fertility, this exploration merely scratches the surface of a vast and intricate landscape. As we traverse the intricate pathways of genetic determinants in reproductive health, this book aims to unravel the complexities, unveiling the mysteries that govern infertility and reproduction. Through these pages, embark on a journey that merges scientific understanding with the human quest for parenthood, offering insights, hope, and a roadmap to navigate the intricate interplay between genetics and the profound desire to build families.

Dr. Anahita Mohseni Meybodi, Ph.D., FCCMG

**Clinical Laboratory Geneticist, Cytogenetics section head
Molecular Diagnostics Division, PaLM
London Health Sciences Centre and St. Joseph's Health Care
Associate Professor, Pathology and Laboratory Medicine,
Western University
Tel: 519 685 8500 ext. 75712**

