



Tom Strachan Judit Goodship Patrick Chinnery
Genetica & Genomica nelle scienze mediche

Rev. di R. Tupler, trad. di R. Leghissa e M. Vecchioni,
2016

Gli autori

Tom Strachan è professore emerito di Genetica molecolare umana presso la Newcastle University ed è coautore, insieme a Andrew Read, di Genetica molecolare umana (Zanichelli, 2012).

Judith Goodship è genetista clinica e professoressa di Genetica medica presso la Newcastle University.

Patrick Chinnery è direttore dell'Institute of Medical Genetics di Newcastle, dove è anche professore di Neurogenetica e neurologo clinico.

L'opera

Lo Human Genome Project e i successivi sviluppi tecnologici, in particolare le tecnologie dei microarray su scala genomica e il sequenziamento massivo in parallelo del DNA, hanno modificato lo scenario dei rapporti tra genetica e medicina. L'era della genetica medica, focalizzata sulle anomalie cromosomiche, le malattie monogeniche e i geni, sta lasciando il passo all'era della genomica clinica e di salute pubblica, e le analisi su scala genomica della variabilità genetica stanno cominciando a collegare in modo comprensibile il genoma al fenoma.

I Capitoli 1 e 2 di Genetica & Genomica trattano gli aspetti fondamentali del DNA, dei cromosomi, del ciclo cellulare, dell'organizzazione del genoma umano e dell'espressione genica. Il Capitolo 3 introduce tre approcci della genetica molecolare di base che si usano per manipolare il DNA: l'amplificazione del DNA (tramite il clonaggio del DNA o la PCR), l'ibridazione dell'acido nucleico e il sequenziamento del DNA. Il Capitolo 4 si occupa dei principi generali della variabilità genetica, fra cui i meccanismi di riparazione del DNA e alcuni aspetti specifici della variabilità funzionale. Il Capitolo 5 tratta del modo in cui avviene la trasmissione dei geni nelle famiglie e delle frequenze alleliche nelle popolazioni. Il Capitolo 6 spiega come i geni siano regolati da una vasta gamma di proteine e di regolatori di RNA non codificanti e qual è il ruolo centrale delle sequenze regolatrici del DNA e dell'RNA.

La seconda parte del libro è dedicata invece alle applicazioni cliniche: nel Capitolo 7 si spiega come sorgono le anomalie cromosomiche, quali sono le loro conseguenze e come le mutazioni e le modificazioni del DNA su larga scala possano causare direttamente una malattia; il Capitolo 8 si occupa di come si identificano i geni che stanno alla base delle malattie monogeniche e delle varianti genetiche che determinano la suscettibilità alle malattie complesse. Il Capitolo 9 tratta brevemente l'ampia gamma di approcci per il trattamento delle malattie genetiche, prima di esaminare in che modo gli approcci genetici vengano utilizzati direttamente e indirettamente nella cura delle malattie e in che modo la variabilità genetica influenzi le nostre risposte al trattamento farmacologico. Il Capitolo 10 affronta il tema della genetica e della genomica del cancro e spiega come i tumori nascano da una combinazione di varianti genetiche anomale e di disregolazione epigenetica. Il Capitolo 11 presenta infine un'ampia rassegna di applicazioni diagnostiche (e in particolare quelle sorprendenti offerte dalle nuove tecnologie su scala genomica) oltre a considerazioni etiche riguardanti la diagnosi e le terapie geniche.

Il sito web

All'indirizzo online.universita.zanichelli.it/strachan-genetica-e-genomica sono disponibili (in lingua inglese) le risposte alle domande di fine capitolo e i quiz a scelta multipla.

2 Tutti volumi e versioni

I prezzi, comprensivi di IVA, possono variare senza preavviso.

In mancanza di indicazione l'opera è a aliquota 4% in regime di IVA assolta all'origine.

Volume unico

Pagine: 512 ISBN: 9788808521262

Disponibile in 5 gg lavorativi

Libro misto

Ebook - versione Booktab

ISBN: 9788808347619

Disponibilità immediata

[chiudi](#)

[Mostra carrello](#)