



Tom Strachan Andrew Read

Genetica molecolare umana

Prima edizione Zanichelli condotta sulla quarta edizione americana

Trad. di F. Acquati, G. Binelli, S. Dolfini, R. Favaro, D. Ghisotti, L. Gianfranceschi, E.

Pè, A. Ronchi. Rev. M. Sari Gorla

2012

L'opera

La sequenza "finita" del genoma umano è stata pubblicata nel 2004 e da allora siamo entrati in un'era in cui ogni anno viene prodotta un'enorme quantità di dati, grazie alle tecnologie di sequenziamento parallelo del DNA: probabilmente il genoma di un enorme numero di organismi e di singoli individui sarà stato completato prima della prossima edizione di questo libro.

Un altro strumento d'indagine in grande espansione è l'analisi bioinformatica: si stanno allestendo potenti programmi per confrontare il nostro genoma con quello di un crescente numero di altri organismi. La genomica comparata ci sta aiutando a comprendere le forze che hanno modellato l'evoluzione del genoma umano e quello di molti organismi modello importanti per la ricerca e per le applicazioni biomediche. Questi studi sono già stati molto utili per definire le parti che si sono conservate, e sono quindi presumibilmente più importanti, del nostro genoma, consentendo di identificare le componenti che cambiano più velocemente e ciò che ci rende unici.

L'analisi trascrittomiche basata sulle sequenze è un'importante strumento per capire la funzione dei geni umani nell'ambito di progetti come ENCODE, che si propone di creare un'enciclopedia degli elementi di DNA a funzione nota; quando si sarà accumulata un'adeguata massa di dati sulla funzione genica, si avranno le basi per un reale sviluppo della biologia dei sistemi.

Negli studi relativi alle malattie, la ricerca in tutto il genoma di varianti per numero di copie ha consentito di identificare l'origine dei problemi che affliggono singoli pazienti e di scoprire nuove sindromi dovute a microdelezioni e microduplicazioni.

Il sequenziamento dell'intero genoma espresso è sul punto di spiegare la causa di molte condizioni recessive rare.

Anche le nostre conoscenze sul cancro subiranno un importante avanzamento: la prima sequenza completa di tumori sta cominciando a rivelare lo scenario della carcinogenesi con un dettaglio mai raggiunto prima.

I ricercatori sono ora in grado di identificare fattori genetici di suscettibilità per malattie comuni, ma è risultato chiaro che le varianti rivelate da studi di associazione estesi all'intero genoma sono in grado di spiegare solo una minima parte della suscettibilità genetica alla maggior parte delle malattie complesse.

Genetica umana molecolare fornisce un quadro coerente per comprendere tutti questi argomenti attuali e in rapido mutamento, fornendo un'ossatura di principi più che un elenco di fatti e stabilendo un ponte tra i testi di base e la letteratura scientifica.

Gli autori

Tom Strachan è direttore scientifico dell'Institute of Human Genetics e professore di Genetica umana molecolare presso la Newcastle University (UK).

Andrew Read è professore emerito di Genetica umana presso la Manchester University (UK).

Insieme hanno ricevuto lo European Society of Human Genetics Award nel 2007.

1 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: 896 ISBN: 9788808059437

Disponibile in 10 gg lavorativi

Libro misto

chiudi

Mostra carrello