

δελτίο τύπου

Τίτλος:

ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Υπότιτλος:

Κατανοώντας τη γενετική εξέταση και το αποτέλεσμά της

Επιμέλεια:

Μαρία Σύρρου

Συγγραφείς:

**Μ. Γεωργίτση, Σ. Καταφυγιώτης, Χ. Κωστούλας,
Α. Λαμπρόπουλος, Π. Σακάλογλου, Μ. Σύρρου**

Κατηγορία:

Ιατρική

ISBN:

978-960-12-2630-9

Διάσταση:

17×24 εκ. (μαλακό εξώφυλλο)

Αριθμός σελίδων:

104

Έτος έκδοσης:

Οκτώβριος 2023

Τιμή με Φ.Π.Α.:

€ 18,00



Πολυσυγγραφικό έργο στο οποίο παρουσιάζονται οι βασικές τεχνικές που χρησιμοποιούνται σήμερα στη γενετική διάγνωση και οι βασικές πληροφορίες που οδηγούν στην κατανόηση των αποτελεσμάτων μίας γενετικής εξέτασης. Εύχρηστο και περιεκτικό, το βιβλίο καλύπτει επαρκώς τα ζητήματα των εφαρμογών των γενετικών εξετάσεων και της ερμηνείας των αποτελεσμάτων τους.

Συγκεκριμένα, συμπεριλαμβάνονται οι διαγνωστικές τεχνικές της κλασικής κυτταρογενετικής (καρυότυπος), της μοριακής κυτταρογενετικής (FISH – Φθορίζων in situ υβριδισμός και aCGH – Συγκριτικός γενωμικός υβριδισμός με μικροσυστοιχίες) και μοριακής γενετικής, και συγκεκριμένα την αλληλούχιση κατά Sanger και την αλληλούχιση νέας γενιάς (Next Generation Sequencing, NGS), την αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης πραγματικού χρόνου (Real Time PCR), καθώς και τη μέθοδο πολλαπλής ενίσχυσης ολιγονουκλεοτιδικών ανιχνευτών εξαρτώμενης από αντίδραση DNA λιγάσης (MLPA), αλλά και την παραδοσιακή ανάλυση θραυσμάτων βασιζόμενη στην ποικιλομορφία του μικροδορυφορικού DNA.

Οι τεχνικές και οι μέθοδοι εξελίσσονται διαρκώς και ταχύτατα, δίνοντας πολλαπλές δυνατότητες για τη διάγνωση και πρόληψη γενετικών νοσημάτων. Ωστόσο, η κλινική και εργαστηριακή εφαρμογή αυτών των νεότερων τεχνολογιών σε επίπεδο ρουτίνας είναι ακόμη αρκετά περιορισμένη. Για το λόγο αυτό το παρόν βιβλίο περιλαμβάνει τις κυριότερες τεχνολογίες που βρίσκουν ευρεία χρήση στη γενετική διάγνωση και υποστηρίζουν την κλινική διάγνωση ασθενών με κληρονομικά νοσήματα και γενετικά σύνδρομα.

Η Μαρία Σύρρου είναι Καθηγήτρια Γενικής Βιολογίας/Ιατρικής Γενετικής του Ιατρικού Τμήματος της Σχολής Επιστημών Υγείας του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων.