

Il cariotipo umano può presentarsi in innumerevoli forme varianti, molte delle quali sono asintomatiche e sono generalmente indicate come eteromorfismi cromosomici.

Dalla nostra casistica raccolta in anni di attività e dall'attenta analisi della letteratura scientifica abbiamo realizzato questo atlante che si propone come guida per medici, biologi e tecnici di laboratorio biomedico operanti in citogenetica e genetica medica, ma anche come riferimento per quanti si confrontano col cariotipo umano in diagnostica prenatale o postnatale, quali pediatri, ostetrici, oncologi, endocrinologi ed ematologi.

In sede di consulenza citogenetica, a seguito del riscontro di alterazioni del cariotipo è di fondamentale importanza poter discriminare con sicurezza varianti strutturali patogenetiche da eteromorfismi asintomatici, e portare alla risoluzione dei casi in esame senza generare infondate ansietà o preoccupazioni nei consultandi. La pronta identificazione della natura innocua della variante cromosomica consente al citogenetista di evitare inutili indagini di approfondimento, con risparmi sia in termini di tempi di refertazione che di costi sanitari.

Questo atlante citogenetico si propone come guida semplice ed operativa, corredata di ampie illustrazioni e di numerosi casi a titolo di esempio, e formulata per una rapida e facile consultazione.

Vincenzo Aiello si è laureato in Scienze Biologiche all'Università degli Studi di Ferrara ed è specializzato in Genetica Medica. Per oltre trent'anni ha operato presso laboratori di citogenetica, sviluppando esperienze in diagnostica pre- e post-natale, di citogenetica molecolare, di citogenetica animale e di mutagenesi cellulare. Attualmente opera presso il Dipartimento di Scienze Biomediche e Chirurgico Specialistiche dell'Università degli Studi di Ferrara, dove svolge ricerche in ambito citogenetica delle poliabortività, genetica delle malformazioni congenite, mutagenesi ambientale e applicazioni di citogenetica molecolare in modelli animali.

Michele Rubini si è formato presso l'Università degli Studi di Ferrara dove, dopo la laurea in Scienze Biologiche ha conseguito la specializzazione in Genetica Medica. Dopo un primo periodo caratterizzato da ricerche nei settori della citogenetica medica ed evolutiva, si è trasferito negli USA, dove ha per anni ha svolto ricerche in ambito di oncologia sperimentale presso il Kimmel Cancer Center della Thomas Jefferson University di Filadelfia. Rientrato in Italia, ha approfondito l'interesse per la genetica complessa, con sviluppi di ricerca nei settori della genetica teratologica, della farmacogenetica, dell'oncogenetica e della medicina genomica.

Aiello, Rubini

Atlante degli eteromorfismi cromosomici

Vincenzo Aiello  
Michele Rubini

# ATLANTE DEGLI ETEROMORFISMI CROMOSOMICI

ISBN 978-88-99565-32-9



9 788899 565329

PM EDIZIONI



euro 15,00