

# Indice

## 1 Introduzione alla genetica

■ *L'albinismo nei nativi americani Hopi* 1

### 1.1 La genetica è importante per ciascuno di noi, per la società e per lo studio della biologia 2

Il ruolo della genetica in biologia 4

Diversità genetica ed evoluzione 4

Le branche della genetica 5

Organismi genetici modello 5

### 1.2 Gli uomini hanno usato la genetica per migliaia di anni 7

Le prime applicazioni e idee sull'ereditarietà 7

La nascita della genetica come scienza 9

Il futuro della genetica 11

### 1.3 Per intraprendere il nostro viaggio nella genetica sono necessari alcuni, fondamentali concetti 12

## 2 Cromosomi e riproduzione cellulare

■ *L'enigma dei ciechi* 17

### 2.1 Le cellule procarioti ed eucarioti differiscono per alcune caratteristiche genetiche 18

### 2.2 La riproduzione cellulare richiede la copiatura del materiale genetico, la separazione delle copie e la divisione cellulare 20

Riproduzione della cellula procariote 20

Riproduzione della cellula eucariote 20

Il ciclo cellulare e la mitosi 23

Conseguenze genetiche del ciclo cellulare 26

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Contiamo i cromosomi e le molecole di DNA 27

### 2.3 La riproduzione sessuata produce variabilità genetica attraverso il processo della meiosi 27

La meiosi 28

Fonti della variazione genetica nella meiosi 30

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Confronto fra mitosi e meiosi 32

La separazione dei cromatidi fratelli e dei cromosomi omologhi 34

La meiosi nel ciclo vitale di animali e piante 34

## 3 Principi fondamentali dell'ereditarietà

■ *La genetica dei capelli rossi* 45

### 3.1 Gregor Mendel scopre le basi del principio dell'ereditarietà 46

Il successo di Mendel 47

La terminologia genetica 48

### 3.2 Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza 49

Cosa rivelano gli incroci monoibridi 50

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Relazione tra gli incroci genetici e la meiosi 52

La natura molecolare degli alleli 53

La predizione degli esiti degli incroci genetici 53

Il testcross o incrocio di controllo 57

I simboli della genetica 58

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** I rapporti numerici negli incroci semplici 58

### 3.3 Gli incroci diibridi rivelano il principio dell'assortimento indipendente 59

Gli incroci diibridi 59

Il principio dell'assortimento indipendente 59

La relazione fra il principio dell'assortimento indipendente e la meiosi 61

L'applicazione della probabilità e dei diagrammi ramificati agli incroci diibridi 61

Il reinrocio nei diibridi 62

### 3.4 Per effetto del caso i rapporti osservati tra la progenie possono differire dai rapporti attesi 64

Il test del chi-quadro della bontà di adattamento 64

## 4 Determinazione del sesso e delle caratteristiche a esso correlate

### ■ *Lo strano caso del sesso dell'ornitorinco* 77

#### 4.1 Il sesso è determinato da molti meccanismi diversi 78

I sistemi cromosomici di determinazione del sesso 79

La determinazione genica del sesso 81

La determinazione del sesso legata all'ambiente 81

La determinazione del sesso nella *Drosophila melanogaster* 82

La determinazione del sesso nell'uomo 83

#### 4.2 Le caratteristiche legate al sesso sono determinate da geni presenti sui cromosomi sessuali 85

Gli occhi bianchi legati al cromosoma X nella *Drosophila* 85

Il meccanismo della non-disgiunzione e la teoria cromosomica dell'ereditarietà 87

Il daltonismo legato al cromosoma X nell'uomo 89

I simboli dei geni legati al cromosoma X 90

I caratteri legati al cromosoma Z 91

I caratteri legati al cromosoma Y 91

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Riconoscere l'eredità legata al sesso 93

#### 4.3 In alcuni animali la compensazione di dose uniforma i livelli di proteina prodotti dai geni X-linked e dai geni autosomici 94

L'ipotesi di Lyon 94

Il meccanismo dell'inattivazione casuale del cromosoma X 95

## 5 Estensioni e variazioni dei principi fondamentali dell'ereditarietà

### ■ *La strana genetica delle lumache mancine* 105

#### 5.1 La presenza di fattori addizionali su un singolo locus può influenzare i risultati degli incroci genetici 106

I tipi di dominanza 106

La penetranza e l'espressività 109

Alleli letali 109

Alleli multipli 110

#### 5.2 L'interazione genica si verifica quando geni a loci multipli determinano un singolo fenotipo 112

Interazione genica che produce nuovi fenotipi 112

Interazione genica con epistasi 113

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Come interpretare i rapporti prodotti dall'interazione genica 117

La complementazione: determinare se le mutazioni sono sullo stesso locus o su loci differenti 119

La complessa genetica del colore del mantello nei cani 120

#### 5.3 Il sesso influenza in molti modi la trasmissione e l'espressione dei geni 121

I caratteri influenzati o limitati dal sesso 122

L'eredità citoplasmatica 124

L'effetto genetico materno 126

L'imprinting genomico 127

#### 5.4 L'anticipazione è l'espressione di caratteri ereditari in tempi più precoci o in modo più intenso nelle generazioni successive 128

#### 5.5 L'espressione di un genotipo può essere influenzata da fattori ambientali 129

Effetti ambientali sul fenotipo 129

L'eredità delle caratteristiche continue 130

## 6 L'analisi del pedigree, le sue applicazioni e i test genetici

### ■ *Il mistero delle impronte digitali perdute* 141

#### 6.1 Lo studio della genetica umana è limitato da particolari caratteristiche della biologia e della cultura umana 142

#### 6.2 I genetisti spesso utilizzano i pedigree per studiare l'ereditarietà dei caratteri umani 143

I simboli utilizzati nell'analisi del pedigree 143

L'analisi del pedigree 143

I caratteri autosomici recessivi 144

I caratteri autosomici dominanti 145

I caratteri recessivi legati all'X 146

I caratteri dominanti legati all'X 147

I caratteri legati all'Y 148

#### 6.3 Lo studio dei gemelli e delle adozioni può contribuire a quantificare l'influenza di geni e ambiente 150

Tipologie di gemelli 150

La concordanza nei gemelli 150

Uno studio sull'asma nei gemelli 151

Gli studi sulle adozioni 152

#### 6.4 La consulenza genetica e i test genetici forniscono informazioni a chi si occupa di malattie genetiche e caratteri ereditari 153

La consulenza genetica 153

I test genetici 154

L'interpretazione dei test genetici 158  
 I test genetici direct-to-consumer 158  
 Il problema della privacy e della discriminazione genetica 159

## 7 Il linkage, la ricombinazione e la mappatura del gene eucariote

■ *Geni associati e teste calve* 167

### 7.1 I geni associati non si assortiscono indipendentemente 168

### 7.2 I geni associati segregano insieme e il crossing-over produce ricombinazione fra loro 169

La notazione per gli incroci con linkage 170  
 Il confronto fra linkage completo e assortimento indipendente 170  
 Il crossing-over con geni associati 172  
 Il calcolo della frequenza di ricombinazione 174  
 Cis e trans 174

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Le relazioni fra assortimento indipendente, linkage e crossing-over 175

La prova delle basi fisiche della ricombinazione 176  
 Predire l'esito degli incroci nei geni associati 177  
 Test dell'assortimento indipendente 178  
 La mappatura genetica basata sulle frequenze di ricombinazione 181  
 La costruzione di mappe genetiche con reincontri a due punti 182

### 7.3 Si possono usare incroci a tre punti per mappare tre geni associati 183

Costruzione di mappe genetiche con incroci a tre punti 183

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Passo dopo passo nell'incrocio a tre punti 189

Gli effetti dei crossing-over multipli 191  
 La mappatura dei geni dell'uomo 191  
 La mappatura con marcatori molecolari 193  
 I geni possono essere individuati con gli studi di associazione genomewide 193

### 7.4 Si utilizzano metodi di mappatura fisica per determinare la posizione fisica dei geni su particolari cromosomi 194

L'ibridazione delle cellule somatiche 194  
 La mappatura per delezione 196  
 La mappatura fisica del cromosoma attraverso l'analisi molecolare 197

### 7.5 I tassi di ricombinazione mostrano un'ampia variabilità 197

## 8 La variabilità cromosomica

■ *Costruire una banana migliore* 211

### 8.1 Le mutazioni cromosomiche comprendono i riarrangiamenti, l'aneuploidia e la poliploidia 212

La morfologia del cromosoma 212  
 Tipi di mutazioni cromosomiche 214

### 8.2 I riarrangiamenti cromosomici alterano la struttura del cromosoma 214

Le duplicazioni 214  
 Le delezioni 217  
 Le inversioni 218  
 Le traslocazioni 221  
 I siti fragili 223  
 Le variazioni del numero di copie 224

### 8.3 L'aneuploidia è un aumento o diminuzione del numero di cromosomi in un individuo 224

Tipi di aneuploidia 225  
 Gli effetti dell'aneuploidia 226  
 L'aneuploidia nell'uomo 226  
 La disomia uniparentale 230  
 Mosaicismo 230

### 8.4 La poliploidia è la presenza di più di due corredi cromosomici 231

L'autopoliploidia 231  
 L'alloploidia 233  
 Il significato della poliploidia 234

## 9 Sistemi genetici batterici e virali

■ *La vita in un mondo di batteri* 243

### 9.1 L'analisi genetica dei batteri richiede metodi speciali 244

La diversità batterica 244  
 Le tecniche per lo studio dei batteri 245  
 Il genoma batterico 246  
 I plasmidi 247

### 9.2 I batteri scambiano geni attraverso coniugazione, trasformazione e trasduzione 248

La coniugazione 249  
 Il trasferimento genetico naturale e la resistenza agli antibiotici 256  
 La trasformazione nei batteri 256  
 Le sequenze del genoma batterico 258  
 Il trasferimento o scambio genico orizzontale 258

### 9.3 I virus sono sistemi semplici di replicazione suscettibili di analisi genetica 259

Le tecniche per lo studio di batteriofagi 260

La trasduzione: come usare i fagi per mappare i geni batterici 261

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Tre metodi per mappare i geni batterici 262

La mappatura genica nei fagi 263

L'analisi della struttura fine dei geni dei batteriofagi 264

I virus a RNA 267

Il virus dell'immunodeficienza umana e l'AIDS 267

L'influenza 269

## 10 Il DNA: la natura chimica del gene

■ *Passeggiate artiche e DNA antico* 279

### 10.1 Il materiale genetico possiede parecchie caratteristiche fondamentali 280

### 10.2 Tutte le informazioni genetiche sono codificate nella struttura del DNA o dell'RNA 280

I primi studi sul DNA 280

Il DNA come fonte dell'informazione genetica 282

La scoperta di Watson e Crick della struttura tridimensionale del DNA 286

L'RNA come materiale genetico 287

### 10.3 Il DNA è composto da due filamenti nucleotidici, complementari e antiparalleli, che formano una doppia elica 287

La struttura primaria del DNA 288

Le strutture secondarie del DNA 290

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Le implicazioni genetiche della struttura del DNA 293

### 10.4 Nel DNA e nell'RNA possono formarsi strutture speciali 293

## 11 DNA: la struttura del cromosoma e gli organelli del DNA

■ *I telomeri e le sofferenze dell'infanzia* 301

### 11.1 In ogni cellula sono impacchettate grandi quantità di DNA 302

Il superavvolgimento 302

Il cromosoma batterico 303

I cromosomi eucarioti 304

I cambiamenti nella struttura della cromatina 307

### 11.2 I cromosomi eucarioti possiedono centromeri e telomeri 308

La struttura del centromero 308

La struttura del telomero 309

### 11.3 Il DNA degli eucarioti contiene parecchie categorie di polimorfismi di sequenza 310

La denaturazione e la rinaturazione del DNA 310

I tipi di sequenze di DNA negli eucarioti 311

### 11.4 Gli organelli del DNA hanno caratteristiche uniche 312

La struttura del mitocondrio e del cloroplasto 312

La teoria endosimbiotica 312

L'eredità uniparentale di caratteri codificati negli organelli 313

Il genoma mitocondriale 316

L'evoluzione del DNA mitocondriale 318

Il danneggiamento del DNA mitocondriale è associato all'invecchiamento 319

Il genoma del cloroplasto 319

Nel corso dell'evoluzione, l'informazione genetica si è spostata fra i genomi nucleare, mitocondriale e cloroplastico 321

## 12 Replicazione e ricombinazione del DNA

■ *Topoisomerasi, replicazione e cancro* 329

### 12.1 L'informazione genetica deve essere copiata fedelmente ogni volta che una cellula si divide 330

### 12.2 Tutte le repliche del DNA si verificano con una modalità semiconservativa 330

L'esperimento di Meselson e Stahl 331

Modalità di replicazione 333

Requisiti della replicazione 336

La direzione della replicazione 336

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** La direzione della sintesi in differenti modelli di replicazione 338

### 12.3 La replicazione batterica richiede a un gran numero di enzimi e proteine 338

L'iniziazione 339

Lo svolgimento 339

L'allungamento 340

La terminazione 344

La fedeltà della replicazione del DNA 344

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Le regole fondamentali della replicazione 344

### 12.4 La replicazione del DNA degli eucarioti è simile alla replicazione batterica, ma differisce per parecchi aspetti 344

I siti di origine negli eucarioti 345

L'autorizzazione della replicazione del DNA 345

Lo srotolamento 345

Le DNA polimerasi eucarioti 345

L'assemblaggio dei nucleosomi 347

La collocazione della replicazione all'interno del nucleo 348

- La sintesi del DNA e il ciclo cellulare 348
- La replicazione alle estremità dei cromosomi 348
- La replicazione negli archeobatteri 351

## 12.5 La ricombinazione avviene attraverso la rottura, l'allineamento e la riparazione dei filamenti di DNA 352

- I modelli di ricombinazione 352
- Gli enzimi necessari alla ricombinazione 353
- La conversione genica 354

## 13 La trascrizione

- *L'avvelenamento da Amanita phalloides* 363

### 13.1 L'RNA, costituito da un singolo filamento di ribonucleotidi, partecipa a molte funzioni cellulari 364

- Un mondo primordiale a RNA 364
- La struttura dell'RNA 364
- Le classi di RNA 365

### 13.2 La trascrizione è la sintesi di una molecola di RNA da uno stampo di DNA 367

- Lo stampo 367
- Il substrato per la trascrizione 369
- L'apparato di trascrizione 370

### 13.3 La trascrizione nei batteri consiste in inizio, allungamento e terminazione 371

- L'inizio 371
- L'allungamento 373
- La terminazione 374

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Le regole fondamentali della trascrizione 376

### 13.4 La trascrizione eucariote è simile a quella batterica, ma presenta alcune importanti differenze 376

- La trascrizione e la struttura del nucleosoma 376
- I promotori 376
- L'inizio 377
- L'allungamento 379
- La terminazione 379

### 13.5 La trascrizione negli archeobatteri è più simile alla trascrizione negli eucarioti che alla trascrizione negli eubatteri 380

## 14 Le molecole di RNA e la loro maturazione

- *Una malattia regale* 389

### 14.1 Molti geni hanno una struttura complessa 390

- L'organizzazione del gene 390

- Gli introni 391
- La rivisitazione del concetto di gene 393

### 14.2 Gli RNA messaggeri che codificano le sequenze di amminoacidi delle proteine, sono modificati dopo la trascrizione negli eucarioti 393

- La struttura dell'RNA messaggero 393
- Il processamento del pre-mRNA 394
- L'aggiunta del cappuccio sull'estremità 5' 394
- L'aggiunta della coda di poli(A) 395
- Lo splicing dell'RNA 396
- Le vie di processamento alternative 399
- L'editing dell'RNA 401

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** La struttura dei geni eucarioti e il processamento del pre-mRNA 402

### 14.3 Nelle cellule eucariotiche e batteriche gli RNA transfer, che si legano agli amminoacidi, vengono modificati dopo la trascrizione 403

- La struttura dell'RNA transfer 403
- La struttura del gene dell'RNA transfer e la maturazione del tRNA 405

### 14.4 Anche l'RNA ribosomale, una componente del ribosoma, viene processato dopo la trascrizione 406

- La struttura del ribosoma 406
- La struttura e il processamento del gene dell'RNA ribosomale 406

### 14.5 Le piccole molecole di RNA partecipano a molte funzioni 407

- L'interferenza dell'RNA (RNAi) 408
- I piccoli RNA interferenti e i micro RNA 409
- Gli RNA Piwi-interacting 410
- Gli RNA CRISPR 410

### 14.6 Lunghi RNA non codificanti regolano l'espressione genica 411

## 15 Il codice genetico e la traduzione

- *Gli Hutteriti, i ribosomi e la sindrome di Bowen-Conradi* 417

### 15.1 Molti geni codificano per le proteine 418

- L'ipotesi «un gene, un enzima» 418
- La struttura e la funzione delle proteine 421

### 15.2 Il codice genetico determina il modo in cui la sequenza nucleotidica specifica la sequenza amminoacidica della proteina 423

- La decifrazione del codice genetico 424
- La degenerazione del codice 426
- La fase di lettura e i codoni di inizio 427

I codoni di stop 428  
L'universalità del codice 428

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Le caratteristiche del codice genetico 428

### 15.3 Nella traduzione gli amminoacidi vengono assemblati in proteine 428

Il legame degli amminoacidi agli RNA transfer 429  
L'inizio della traduzione 430  
L'allungamento 433  
La terminazione 434

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** La traduzione batterica e quella eucariote a confronto 435

### 15.4 Ulteriori caratteristiche dell'RNA e dei ribosomi hanno conseguenze sulla sintesi proteica 436

La struttura tridimensionale del ribosoma 436  
I poliribosomi 437  
Il meccanismo di sorveglianza dell'RNA messaggero 438  
Il ripiegamento (folding) e le modificazioni post-traduzionali delle proteine 439  
La traduzione e gli antibiotici 440

## 16 Il controllo dell'espressione genica nei batteri

■ *Gli operoni e la cellula rumorosa* 449

### 16.1 Il processo di regolazione dell'espressione genica è critico per tutti gli organismi 450

I geni e gli elementi regolatori 451  
I livelli di regolazione genica 451  
Le proteine che si legano al DNA 452

### 16.2 Gli operoni controllano la trascrizione nelle cellule batteriche 453

La struttura dell'operone 453  
I controlli negativi e positivi: gli operoni inducibili e reprimibili 454  
L'operone *lac* dell'*E. coli* 457  
Le mutazioni di *lac* 459  
Il controllo positivo e la repressione da cataboliti 463  
L'operone *trp* di *E. coli* 464  
Enhancer batterici 465

### 16.3 Alcuni operoni regolano la trascrizione grazie all'attenuazione, la terminazione prematura della trascrizione 466

L'attenuazione nell'operone *trp* di *E. coli* 466  
Perché nell'operone *trp* ha luogo l'attenuazione? 469

### 16.4 Le molecole di RNA controllano l'espressione di alcuni geni batterici 470

L'RNA antisense 470  
Gli interruttori genici a RNA (riboswitch) 470  
La repressione mediata da RNA attraverso i ribozimi 471

## 17 Il controllo dell'espressione genica negli eucarioti

■ *Le differenze genetiche che ci rendono umani* 479

### 17.1 Le cellule eucarioti e i batteri hanno molte caratteristiche della regolazione genica in comune, ma differiscono per diversi aspetti importanti 480

### 17.2 I cambiamenti nella struttura della cromatina influiscono sull'espressione dei geni 480

L'ipersensibilità alla DNasi I 481  
Il rimodellamento della cromatina 481  
La modificazione degli istoni 481  
La metilazione del DNA 484

### 17.3 L'inizio della trascrizione è regolato dai fattori di trascrizione e dalle proteine regolatrici 485

Gli attivatori trascrizionali e i coattivatori 486  
I repressori trascrizionali 486  
Gli enhancer e gli isolatori 487  
La regolazione delle pause trascrizionali e dell'allungamento 488  
La regolazione genica coordinata 488

### 17.4 Alcuni geni sono regolati dal processamento e dalla degradazione dell'RNA 489

La regolazione genica attraverso lo splicing dell'RNA 490  
La degradazione dell'RNA 491

### 17.5 L'interferenza dell'RNA è un importante meccanismo di regolazione genica 492

I piccoli RNA di interferenza e i micro RNA 492  
I meccanismi di regolazione genica da interferenza dell'RNA 492  
Il controllo dello sviluppo da interferenza dell'RNA 493

### 17.6 Alcuni geni sono regolati da processi legati alla traduzione o da modificazioni delle proteine 494

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Un confronto del controllo genico fra batteri ed eucarioti 495

## 18 Le mutazioni geniche e la riparazione del DNA

■ *Una mosca senza cuore* 501

### 18.1 Le mutazioni sono alterazioni ereditate nella sequenza del DNA 502

L'importanza delle mutazioni 502  
 Categorie di mutazioni 502  
 Tipi di mutazioni geniche 503  
 Gli effetti fenotipici delle mutazioni 506  
 Le mutazioni soppressore 507  
 I tassi di mutazione 510

### 18.2 Le mutazioni sono causate potenzialmente da molti fattori diversi 512

Gli errori spontanei di replicazione 512  
 Le modificazioni chimiche spontanee 513  
 Le mutazioni indotte da agenti chimici 514  
 Le radiazioni 517

### 18.3 Le mutazioni sono oggetto di intensi studi genetici 518

La rilevazione delle mutazioni con il test di Ames 518  
 L'esposizione alle radiazioni nell'uomo 519

### 18.4 Le mutazioni causate da elementi trasponibili 520

Caratteristiche generali degli elementi trasponibili 520  
 La trasposizione 521  
 Gli effetti mutageni della trasposizione 522  
 Gli elementi trasponibili nei batteri 523  
 Gli elementi trasponibili negli eucarioti 524

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** I vari tipi di elementi trasponibili 528

Gli elementi trasponibili hanno avuto un ruolo importante nell'evoluzione del genoma 529

### 18.5 Esistono molte vie metaboliche per riparare i cambiamenti nel DNA 529

La riparazione dei mismatch 530  
 La riparazione diretta 531  
 La riparazione per escissione di basi 531  
 La riparazione per escissione di nucleotidi 532

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** I sistemi fondamentali di riparazione del DNA 533

La riparazione delle rotture dei due filamenti 533  
 Le DNA polimerasi translesione 534  
 Le malattie genetiche e la riparazione difettosa del DNA 534

## 19 L'analisi genetica molecolare e le biotecnologie

■ *Aiutare i ciechi a vedere* 543

### 19.1 Le tecniche della genetica molecolare hanno rivoluzionato la biologia 544

La rivoluzione della genetica molecolare 544  
 Lavorare a livello molecolare 545

### 19.2 Le tecniche molecolari vengono utilizzate per isolare, ricombinare e amplificare i geni 545

Tagliare e unire i frammenti di DNA 545  
 Osservare i frammenti di DNA 547  
 Localizzare i frammenti di DNA mediante il Southern blotting e le sonde molecolari 548  
 Clonare i geni 549  
 Applicazione: l'ingegneria genetica delle piante con pesticidi 553  
 L'utilizzo della reazione a catena della polimerasi per amplificare il DNA 554

### 19.3 Le tecniche molecolari possono essere utilizzate per localizzare i geni 557

Le librerie genomiche 557  
 L'ibridazione in situ 560  
 Il clonaggio posizionale 561  
 Applicazione: isolare il gene della fibrosi cistica 562

### 19.4 Si possono determinare e analizzare sequenze di DNA 564

I polimorfismi di lunghezza dei frammenti di restrizione (RFLP) 564  
 Sequenziamento del DNA 565  
 Le tecnologie di sequenziamento di ultima generazione 568  
 Il DNA fingerprinting, o impronta digitale genetica 570  
 Applicazione: identificare le persone morte nel crollo del World Trade Center 572

### 19.5 Le tecniche molecolari sono sempre più utilizzate per analizzare la funzione genica 573

La genetica tradizionale e la genetica inversa 573  
 Creare mutazioni casuali 573  
 La mutagenesi diretta in situ 573  
 Gli animali transgenici 574  
 Il topo knockout 575  
 Silenziamento dei geni tramite interferenza dell'RNA (RNAi) 577  
 Applicazione: utilizzazione dell'RNAi per il trattamento delle malattie nell'uomo 578

## 19.6 Le biotecnologie sfruttano il potere della genetica molecolare 579

- I prodotti farmaceutici 579
- I batteri specializzati 579
- I prodotti agricoli 579
- I test genetici 580
- La terapia genica 581

## 20 La genomica e la proteomica

- *Leggere il genoma per capire la danza delle api* 589

### 20.1 La genomica strutturale individua le sequenze del DNA di interi genomi 590

- Le mappe genetiche 590
- Le mappe fisiche 592
- Sequenziare un intero genoma 593
- Il Progetto Genoma Umano 593
- I polimorfismi di singolo nucleotide 597
- La variazione del numero di copie 599
- STS (sequence-tagged site) ed EST (expressed-sequence tag) 599
- La bioinformatica 600
- La metagenomica 601
- La biologia sintetica 601

### 20.2 La genomica funzionale determina la funzione dei geni per mezzo di approcci genomici 602

- Prevedere la funzione in base alla sequenza 602
- L'espressione genica e i microarray 603
- L'espressione genica e le sequenze reporter 605
- La mutagenesi su scala genomica 606

### 20.3 La genomica comparativa studia come si evolvono i genomi 607

- I genomi procarioti 607
- I genomi eucarioti 609
- Genomica comparativa delle *Drosophila* 612
- Il genoma umano 612

### 20.4 La proteomica studia il corredo proteico completo delle cellule 613

- La determinazione delle proteine cellulari 613
- Affinity capture 615
- I microarray proteici 615
- La proteomica strutturale 616

## 21 L'epigenetica

- *La tua salute ha a che fare con la dieta di tuo nonno* 623

### 21.1 Che cos'è l'epigenetica? 624

### 21.2 Diversi processi molecolari inducono cambiamenti epigenetici 625

- La metilazione del DNA 625
- Le modificazioni degli istoni 627
- Gli effetti epigenetici da molecole di RNA 628

### 21.3 I processi epigenetici producono molti effetti diversi 629

- La paramutazione 629
- L'epigenetica comportamentale 632
- Gli effetti epigenetici delle sostanze chimiche nell'ambiente 633
- Gli effetti epigenetici transgenerazionali sul metabolismo 633
- Gli effetti epigenetici nei gemelli monozigoti 634
- L'inattivazione del cromosoma X 634
- I cambiamenti epigenetici associati al differenziamento cellulare 636
- L'imprinting genomico 637

### 21.4 L'epigenoma 638

## 22 La genetica dello sviluppo e l'immunogenetica

- *L'origine dello spinarello senza spine* 645

### 22.1 Lo sviluppo avviene attraverso la determinazione cellulare 646

- Gli esperimenti di clonazione sulle piante 647
- Gli esperimenti di clonazione sugli animali 647

### 22.2 La formazione dei piani organizzativi nella *Drosophila* serve da modello per il controllo genetico dello sviluppo 648

- Lo sviluppo del moscerino della frutta 648
- I geni della polarità dell'uovo 650
- I geni responsabili della segmentazione 652
- I geni omeotici nella *Drosophila* 653
- I geni omeobox di altri organismi 654

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Il controllo dello sviluppo 655

- I cambiamenti epigenetici nello sviluppo 656

### 22.3 I geni controllano lo sviluppo dei fiori nelle piante 656

- L'anatomia del fiore 656
- Il controllo genetico dello sviluppo del fiore 657

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Un confronto fra lo sviluppo della *Drosophila* e dei fiori 658

### 22.4 La morte programmata delle cellule è parte integrante dello sviluppo 658

### 22.5 Lo studio dello sviluppo rivela andamenti e processi dell'evoluzione 660

## 22.6 Lo sviluppo dell'immunità avviene attraverso il riarrangiamento genetico 662

- L'organizzazione del sistema immunitario 662
- La struttura delle immunoglobuline 664
- La generazione della variabilità anticorpale 665
- La variabilità a livello dei recettori dei linfociti T 666
- I geni del complesso maggiore di istocompatibilità 667
- I geni e i trapianti d'organo 667

## 23 La genetica del cancro

### ■ *Il gene palladin e la diffusione del cancro* 673

### 23.1 Il cancro è un insieme di malattie caratterizzate dalla proliferazione cellulare 674

- La formazione del tumore 674
- Il cancro come malattia genetica 675
- Il ruolo dei fattori ambientali nel cancro 677

### 23.2 Mutazioni in molti differenti tipi di geni contribuiscono all'insorgere del cancro 678

- Oncogeni e geni soppressori dei tumori 678
- Le mutazioni nei geni che controllano il ciclo di divisione cellulare 681
- I geni della riparazione del DNA 684
- I geni che regolano la telomerasi 685
- I geni che promuovono la vascolarizzazione e la diffusione dei tumori 685
- I micro RNA e il cancro 686
- I Progetti Genoma Cancro 686

### 23.3 Spesso al cancro sono associati cambiamenti epigenetici 687

### 23.4 Il cancro del colon-retto è causato da una sequenza di mutazioni di diversi geni 688

### 23.5 Cambiamenti nel numero e nella struttura dei cromosomi sono spesso associati all'insorgenza del cancro 689

### 23.6 I virus sono associati ad alcuni tipi di cancro 691

## 24 La genetica quantitativa

### ■ *L'olio di mais e la genetica quantitativa* 697

### 24.1 I caratteri quantitativi variano in maniera continua e spesso dipendono da alleli a molti loci 698

- La relazione fra genotipo e fenotipo 698
- Tipi di caratteri quantitativi 700

- L'eredità poligenica 700
- Il colore dei chicchi nel frumento 701
- La stima del numero di geni per i caratteri poligenici 703

### 24.2 Per l'analisi dei caratteri quantitativi sono richiesti metodi statistici 704

- Le distribuzioni 704
- Campioni e popolazioni 704
- La media 705
- La varianza e la deviazione standard 705
- La correlazione 706
- La regressione 707
- L'applicazione della statistica allo studio dei caratteri poligenici 710

### 24.3 Per stimare quale frazione della variabilità di un carattere è di origine genetica si usa il concetto di ereditabilità 711

- La varianza fenotipica 711
- I tipi di ereditabilità 712
- Il calcolo dell'ereditabilità 712
- I limiti dell'ereditabilità 715
- La localizzazione dei geni che influiscono sui caratteri quantitativi 717

### 24.4 I caratteri che variano geneticamente cambiano in risposta alla selezione 719

- Prevedere la risposta alla selezione 719
- I limiti della risposta alla selezione 721
- Risposte correlate 722

## 25 La genetica di popolazioni

### ■ *Il salvataggio genetico della pecora bighorn* 731

### 25.1 Per descrivere il pool genico di una popolazione si utilizzano le frequenze alleliche e genotipiche 732

- Il calcolo delle frequenze genotipiche 733
- Il calcolo delle frequenze alleliche 733

### 25.2 La legge di Hardy-Weinberg descrive l'effetto della riproduzione sulle frequenze genotipiche e alleliche 735

- Frequenze genotipiche nell'equilibrio di Hardy-Weinberg 736
- Le ipotesi della legge di Hardy-Weinberg esaminate in dettaglio 736
- Le implicazioni della legge di Hardy-Weinberg 736
- Estensioni della legge di Hardy-Weinberg 737
- La verifica delle proporzioni di Hardy-Weinberg 738
- La stima delle frequenze alleliche per mezzo della legge di Hardy-Weinberg 739

- 25.3** L'accoppiamento non casuale influisce sulle frequenze genotipiche delle popolazioni 739
- 25.4** Numerose forze evolutive possono causare cambiamenti nelle frequenze alleliche 742

Le mutazioni 742

La migrazione 744

La deriva genetica 745

La selezione naturale 748

**CONCETTI DI COLLEGAMENTO** Gli effetti generali delle forze che cambiano le frequenze alleliche 753

## 26 La genetica evolutiva

■ *I geni della sensibilità ai sapori e gli scimpanzé che sputano* 761

- 26.1** L'evoluzione avviene grazie a cambiamenti genetici nelle popolazioni 762
- 26.2** In molte popolazioni naturali sono presenti alti livelli di variabilità genetica 763
- La variabilità molecolare 764
- La variabilità proteica 764
- La variazione di sequenza del DNA 765
- 26.3** Nuove specie compaiono grazie all'evoluzione dell'isolamento riproduttivo 768
- Il concetto di specie biologica 768
- I meccanismi di isolamento riproduttivo 768
- Modalità di speciazione 770
- La differenziazione genetica associata alla speciazione 774

- 26.4** La storia evolutiva di un gruppo di organismi può essere ricostruita studiando i cambiamenti nelle caratteristiche omologhe 775

L'allineamento di sequenze omologhe 777

La costruzione di alberi filogenetici 777

- 26.5** I cambiamenti molecolari rivelano le tendenze dell'evoluzione 778

I tassi di evoluzione molecolare 778

L'orologio molecolare 780

L'evoluzione attraverso cambiamenti della regolazione genica 781

L'evoluzione del genoma 782

## Guida agli organismi genetici modello

Il moscerino della frutta *Drosophila melanogaster* 788

Il batterio *Escherichia coli* 790

Il verme nematode *Caenorhabditis elegans* 792

La pianta *Arabidopsis thaliana* 794

Il topo *Mus musculus* 796

Il lievito *Saccharomyces cerevisiae* 798

**Indice analitico** 801

**Glossario**  ONLINE IN PDF

**Soluzioni dei problemi con il numero evidenziato**  ONLINE IN PDF