




Indice generale

PREFAZIONE	XIV		
CAPITOLO 1			
LA VITA. FONDAMENTI DI CHIMICA, BIOLOGIA CELLULARE ED EVOLUZIONE	2		
1.1 L'indagine scientifica	3		
L'osservazione ci consente di giungere a spiegazioni provvisorie chiamate ipotesi	3		
Un'ipotesi produce previsioni che possono essere testate mediante osservazioni ed esperimenti	4		
Una teoria è una spiegazione generale dei fenomeni naturali supportata da molti esperimenti e osservazioni	6		
COME LO SAPPIAMO? Che cosa ha causato l'estinzione dei dinosauri?	6		
1.2 Le proprietà chimiche e fisiche	8		
Il mondo vivente e quello non vivente seguono le stesse regole chimiche e obbediscono alle stesse leggi fisiche	8		
L'indagine scientifica rivela che gli esseri viventi nascono da altri esseri viventi	10		
COME LO SAPPIAMO? Gli esseri viventi possono essere generati dalla materia non vivente?	10		
COME LO SAPPIAMO? La vita microscopica può originarsi dalla materia non vivente?	11		
1.3 La cellula	12		
Gli acidi nucleici immagazzinano e trasmettono le informazioni necessarie per la crescita, il funzionamento e la riproduzione della cellula	13		
Le membrane delimitano le cellule e il loro ambiente interno	14		
Il metabolismo converte l'energia proveniente dall'ambiente in una forma che può essere utilizzata dalle cellule	15		
Un virus è materiale genetico che necessita di una cellula per svolgere le proprie funzioni	15		
1.4 L'evoluzione	15		
La variabilità nelle popolazioni fornisce la materia prima per l'evoluzione	15		
L'evoluzione prevede uno schema nidificato di parentela tra le specie, rappresentato come un albero	16		
COME LO SAPPIAMO? L'evoluzione può essere studiata e dimostrata in laboratorio?	18		
L'evoluzione può essere studiata per mezzo di esperimenti	19		
1.5 I sistemi ecologici	19		
Le caratteristiche anatomiche, fisiologiche e comportamentali di base plasmano i sistemi ecologici	20		
Le interazioni ecologiche svolgono un ruolo importante nell'evoluzione	21		
1.6 L'impronta umana	21		
? CASO DI STUDIO 1			
LE ORIGINI DELLA VITA. INFORMAZIONE, OMEOSTASI ED ENERGIA			25
CAPITOLO 2			
LE MOLECOLE DELLA VITA	28		
2.1 Le proprietà degli atomi	29		
Gli atomi sono costituiti da protoni, neutroni ed elettroni	29		
Gli elettroni occupano regioni dello spazio chiamate orbitali	29		
Gli elementi hanno proprietà chimiche ricorrenti o periodiche	30		
2.2 Molecole e legami chimici	31		
Quando due atomi condividono elettroni formano un legame covalente	31		
Nel legame covalente polare gli elettroni non sono condivisi equamente tra i due atomi	32		
Un legame ionico si forma tra ioni con carica opposta	33		
Una reazione chimica comporta la rottura e la formazione di legami chimici	34		
2.3 L'acqua	34		
L'acqua è una molecola polare	34		
Un legame idrogeno è un'interazione tra un atomo di idrogeno e un atomo elettronegativo	35		
I legami idrogeno conferiscono all'acqua molte proprietà peculiari	35		
Il pH è una misura della concentrazione di protoni in soluzione	36		
2.4 Il carbonio	36		
Gli atomi di carbonio formano quattro legami covalenti	37		
Le molecole a base di carbonio variano per struttura e funzioni	37		
2.5 Le molecole organiche	38		

I gruppi funzionali conferiscono caratteristiche chimiche peculiari alle catene di carbonio	39		
Le proteine sono composte da amminoacidi	39		
Gli acidi nucleici codificano le informazioni genetiche nella loro sequenza nucleotidica	40		
I carboidrati complessi sono costituiti da zuccheri semplici	41		
I lipidi sono molecole idrofobe	43		
2.6 Le origini della vita	45		
 Come si sono formate le molecole della vita?	45		
I mattoni della vita possono essere generati in laboratorio	45		
Alcuni esperimenti dimostrano come i mattoni della vita possano formare le macromolecole	46		
COME LO SAPPIAMO? I costituenti delle molecole organiche potrebbero essersi generati sulla Terra primordiale?	46		
<hr/>			
CAPITOLO 3			
GLI ACIDI NUCLEICI E LA TRASCRIZIONE	50		
3.1 Composizione chimica e struttura del DNA	51		
Un filamento di DNA è costituito da subunità chiamate nucleotidi	52		
COME LO SAPPIAMO? Le informazioni genetiche possono essere trasmesse tra due ceppi batterici?	52		
COME LO SAPPIAMO? Quale molecola contiene le informazioni genetiche?	53		
Il DNA è un polimero lineare di nucleotidi uniti da legami fosfodiesteri	54		
Le molecole di DNA cellulare assumono la forma di una doppia elica	54		
3.2 Struttura e funzioni del DNA	58		
Le molecole di DNA vengono copiate nel processo di replicazione, che si fonda sull'appaiamento complementare delle basi	58		
L'RNA è l'intermediario tra il DNA e le proteine	58		
3.3 La trascrizione	60		
L'RNA è un polimero di nucleotidi in cui lo zucchero a 5 atomi di carbonio è il ribosio	60		
 Quali tipi di acidi nucleici erano presenti nelle cellule primordiali?	61		
Nella trascrizione il DNA viene utilizzato come stampo per produrre un RNA complementare	61		
La trascrizione inizia in corrispondenza di un promotore e termina a livello di un terminatore	62		
L'RNA polimerasi aggiunge nucleotidi in successione all'estremità 3' del trascritto	64		
Il complesso dell'RNA polimerasi apre, trascrive e richiude la doppia elica di DNA	65		
3.4 Il processamento dell'RNA	65		
Nei procarioti il trascritto primario viene tradotto immediatamente	65		
Negli eucarioti il trascritto primario subisce varie modifiche chimiche	66		
Alcuni trascritti di RNA vengono elaborati in modo diverso rispetto a quelli codificanti e hanno funzioni proprie	68		
<hr/>			
CAPITOLO 4			
LA TRADUZIONE E LA STRUTTURA DELLE PROTEINE	70		
4.1 La struttura molecolare delle proteine	71		
Gli amminoacidi si differenziano per le loro catene laterali	71		
Nelle proteine gli amminoacidi adiacenti sono uniti da legami peptidici	73		
La sequenza amminoacidica determina il ripiegamento di una proteina, da cui dipende la sua funzione	74		
Le strutture secondarie dipendono da legami idrogeno che si instaurano fra tratti della catena polipeptidica	75		
Le strutture terziarie dipendono dalle interazioni tra le catene laterali degli amminoacidi	76		
Le subunità polipeptidiche possono unirsi per formare strutture quaternarie	77		
COME LO SAPPIAMO? Che cosa determina le strutture secondaria e terziaria delle proteine?	78		
Le chaperon aiutano alcune proteine a ripiegarsi correttamente	78		
4.2 La sintesi delle proteine	80		
La traduzione necessita di numerose molecole presenti in tutte le cellule	80		
Il codice genetico mostra la corrispondenza tra codoni e amminoacidi	82		
COME LO SAPPIAMO? Come è stato decifrato il codice genetico?	83		
La traduzione comprende tre fasi: inizio, allungamento e terminazione	85		
 Come è nato il codice genetico?	86		
4.3 Origine ed evoluzione delle proteine	87		
La maggior parte delle proteine è composta da domini modulari	87		
Le sequenze amminoacidiche si evolvono tramite mutazione e selezione	88		
A COLPO D'OCCHIO L'espressione genica	90		
<hr/>			
CAPITOLO 5			
LE BASI DELL'ORGANIZZAZIONE CELLULARE. LIPIDI, MEMBRANE E COMPARTIMENTI CELLULARI	94		

5.1	La struttura delle membrane cellulari	95			
	Le membrane cellulari sono composte da un doppio strato lipidico	95			
	Come si sono formate le prime membrane cellulari?	96			
	Le membrane cellulari sono dinamiche	97			
	Le proteine si associano alle membrane cellulari in diversi modi	98			
	COME LO SAPPIAMO? Le proteine si muovono nel piano della membrana?	100			
5.2	I movimenti tra l'interno e l'esterno delle cellule	101			
	La membrana cellulare mantiene l'omeostasi	101			
	Il trasporto passivo avviene per diffusione	101			
	Il trasporto attivo primario sfrutta l'energia dell'ATP	103			
	Il trasporto attivo secondario è legato a un gradiente elettrochimico	104			
	Molte cellule mantengono la propria dimensione e composizione grazie al trasporto attivo	105			
	La parete cellulare contribuisce a mantenere la forma delle cellule	105			
5.3	L'organizzazione interna delle cellule	106			
	Eucarioti e procarioti differiscono nell'organizzazione interna	106			
	Le cellule procariote sono prive di nucleo e di un'estesa compartimentazione interna	107			
	La cellula eucariote possiede un nucleo e strutture interne specializzate	107			
5.4	Il sistema di endomembrane	109			
	Il sistema di endomembrane suddivide la cellula in compartimenti	110			
	Il nucleo custodisce il genoma ed è il sito di sintesi dell'RNA	110			
	Il reticolo endoplasmatico è coinvolto nella sintesi di proteine e lipidi	111			
	L'apparato di Golgi modifica e smista le proteine e i lipidi	112			
	I lisosomi degradano le macromolecole	113			
	Lo smistamento delle proteine le indirizza alla loro destinazione all'interno o all'esterno della cellula	114			
5.5	Mitocondri e cloroplasti	116			
	I mitocondri forniscono alla cellula eucariote la maggior parte dell'energia utilizzabile	116			
	I cloroplasti catturano energia dalla luce solare	117			
	Gli organismi possono essere classificati in base alle loro fonti di energia e di carbonio	122			
	Il metabolismo è l'insieme delle reazioni chimiche che mantengono la vita	122			
6.2	Energia cinetica e potenziale	123			
	L'energia cinetica e l'energia potenziale sono due forme di energia	123			
	L'energia chimica è una forma di energia potenziale	123			
	L'ATP è una forma di energia cellulare facilmente accessibile	124			
6.3	Le leggi della termodinamica	124			
	La prima legge della termodinamica: l'energia si conserva	125			
	La seconda legge della termodinamica: le trasformazioni energetiche provocano sempre un aumento di disordine nell'Universo	125			
6.4	Le reazioni chimiche	126			
	Una reazione chimica avviene quando le molecole interagiscono	126			
	Le leggi della termodinamica determinano se una reazione chimica richiede o libera energia disponibile per compiere lavoro	127			
	L'idrolisi dell'ATP è una reazione esoergonica	127			
	Le reazioni non spontanee sono spesso accoppiate a reazioni spontanee	128			
6.5	Gli enzimi e la velocità delle reazioni chimiche	129			
	Gli enzimi abbassano l'energia di attivazione di una reazione chimica	130			
	Gli enzimi formano un complesso con reagenti e prodotti	131			
	Gli enzimi sono molto specifici	131			
	COME LO SAPPIAMO? Gli enzimi formano complessi con i substrati?	132			
	L'attività enzimatica può essere influenzata da inibitori e attivatori	133			
	Gli enzimi allosterici regolano le principali vie metaboliche	133			
	Quali elementi naturali potrebbero aver favorito le prime reazioni che hanno portato alla comparsa della vita?	134			

CAPITOLO 6
FAR FUNZIONARE LA VITA. CATTURARE E UTILIZZARE L'ENERGIA 120




6.1 **Panoramica sul metabolismo** 121


CAPITOLO 7
LA RESPIRAZIONE CELLULARE. RICAVERE ENERGIA DAI CARBOIDRATI E DA ALTRE MOLECOLE 136

7.1 **Panoramica sulla respirazione cellulare** 137

La respirazione cellulare utilizza l'energia chimica immagazzinata in molecole come carboidrati e lipidi per produrre ATP 137

L'ATP è generato dalla fosforilazione a livello del substrato e dalla fosforilazione ossidativa 138

Le reazioni redox hanno un ruolo centrale nella respirazione cellulare	138		
La respirazione cellulare avviene in quattro fasi	139		
7.2 La glicolisi	141		
La glicolisi è la demolizione parziale del glucosio	141		
7.3 L'ossidazione del piruvato	142		
L'ossidazione del piruvato collega la glicolisi al ciclo dell'acido citrico	143		
7.4 Il ciclo dell'acido citrico	144		
Il ciclo dell'acido citrico produce ATP e trasportatori di elettroni ridotti	144		
 Quali sono state le prime reazioni che hanno permesso di sfruttare l'energia?	145		
7.5 La catena di trasporto degli elettroni e la fosforilazione ossidativa	145		
La catena di trasporto degli elettroni trasferisce gli elettroni e sposta attivamente i protoni	146		
Il gradiente protonico è una fonte di energia potenziale	146		
L'ATP sintasi converte l'energia del gradiente protonico nell'energia dell'ATP	148		
COME LO SAPPIAMO? Un gradiente protonico può promuovere la sintesi di ATP?	149		
7.6 Il metabolismo anaerobico	150		
La fermentazione ricava energia dal glucosio in assenza di ossigeno	150		
 Come facevano le cellule primitive a soddisfare il loro fabbisogno energetico?	152		
7.7 L'integrazione metabolica	153		
Il glucosio in eccesso viene immagazzinato come glicogeno negli animali e come amido nelle piante	153		
Anche altri zuccheri, diversi dal glucosio, contribuiscono alla glicolisi	154		
Acidi grassi e proteine sono utili fonti di energia	154		
Il livello intracellulare di ATP è un regolatore chiave della respirazione cellulare	155		
L'attività fisica richiede diversi tipi di combustibili organici e il coordinamento delle vie metaboliche	157		
<hr/>			
CAPITOLO 8			
LA FOTOSINTESI. USARE LA LUCE SOLARE PER FABBRICARE CARBOIDRATI	160		
8.1 Panoramica sulla fotosintesi	161		
La fotosintesi è molto diffusa	161		
La fotosintesi è una reazione redox	162		
COME LO SAPPIAMO? L'ossigeno liberato dalla fotosintesi proviene dall'H ₂ O o dal CO ₂ ?	163		
La catena di trasporto degli elettroni della fotosintesi si svolge in membrane specializzate	164		
8.2 Il ciclo di Calvin	164		
L'incorporazione (fissazione) del CO ₂ è catalizzata dall'enzima rubisco	164		
Il NADPH è l'agente riducente del ciclo di Calvin	165		
La rigenerazione del RuBP richiede ATP	165		
COME LO SAPPIAMO? In che modo il CO ₂ viene incorporato nei carboidrati?	166		
Le fasi del ciclo di Calvin sono state identificate utilizzando CO ₂ radioattivo	167		
I carboidrati sono immagazzinati sotto forma di amido	167		
8.3 Convertire l'energia luminosa in energia chimica	167		
La clorofilla è la principale via d'ingresso dell'energia luminosa nella fotosintesi	167		
Il sistema antenna della clorofilla trasmette l'energia luminosa ai centri di reazione	168		
COME LO SAPPIAMO? Le molecole di clorofilla operano da sole o in gruppo?	170		
La catena di trasporto degli elettroni della fotosintesi collega due fotosistemi	171		
L'accumulo di protoni nel lume del tilacoide promuove la sintesi di ATP	173		
Il trasporto ciclico degli elettroni aumenta la produzione di ATP	173		
8.4 Le sfide della fotosintesi	174		
Un eccesso di energia luminosa può essere dannoso	174		
La fotorespirazione comporta una perdita netta di energia e di carbonio	175		
La fotosintesi cattura solo una piccola percentuale dell'energia solare in ingresso	176		
8.5 L'evoluzione della fotosintesi	177		
 In che modo le cellule primitive usavano la luce solare per soddisfare il proprio fabbisogno energetico?	177		
La capacità di usare l'acqua come donatore di elettroni nella fotosintesi si è evoluta nei cianobatteri	179		
Si ritiene che gli organismi eucarioti abbiano acquisito la fotosintesi per endosimbiosi	179		
A COLPO D'OCCHIO Sfruttare l'energia: fotosintesi e respirazione cellulare	180		
 CASO DI STUDIO 2			
IL CANCRO. SEGNALE, FORMA E DIVISIONE DELLE CELLULE	184		
<hr/>			
CAPITOLO 9			
LA SEGNALE CELLULARE	188		
9.1 Le basi della segnalazione cellulare	189		


Le cellule comunicano tramite segnali chimici che si legano a recettori	189	I filamenti intermedi sono polimeri di proteine che variano in base al tipo di cellula	212
La segnalazione comprende le fasi di attivazione del recettore, trasduzione del segnale, risposta e terminazione	191	Il citoscheletro è una caratteristica antica delle cellule	213
La risposta di una cellula a una molecola segnale dipende dal tipo di cellula	192		
9.2 La distanza tra le cellule	192	10.3 Le giunzioni cellulari	214
La segnalazione endocrina agisce a lungo raggio	192	Le molecole di adesione cellulare consentono alle cellule di legarsi ad altre cellule e alla matrice extracellulare	214
La segnalazione può avvenire a corto raggio	192	Le giunzioni di ancoraggio collegano le cellule adiacenti e sono rinforzate dal citoscheletro	216
La segnalazione può avvenire per contatto diretto tra le cellule	193	Le giunzioni occludenti impediscono il movimento di sostanze nello spazio tra le cellule	216
COME LO SAPIAMO? Da dove provengono i fattori di crescita?	194	Le molecole passano da una cellula all'altra attraverso le giunzioni comunicanti	218
9.3 I recettori dei segnali	195	10.4 La matrice extracellulare	219
I recettori per le molecole segnale polari si trovano sulla superficie cellulare	195	La matrice extracellulare delle piante è la parete cellulare	219
I recettori per le molecole segnale apolari si trovano all'interno della cellula	196	La matrice extracellulare è abbondante nei tessuti connettivi degli animali	220
I recettori di membrana agiscono come interruttori molecolari	196	 Come fanno le cellule tumorali a diffondersi in tutto il corpo?	221
9.4 I recettori accoppiati alle proteine G	197	Le proteine della matrice extracellulare influenzano la forma della cellula e l'espressione genica	223
Il primo passaggio nella segnalazione cellulare è l'attivazione del recettore	198	COME LO SAPIAMO? Le proteine della matrice extracellulare possono influenzare l'espressione genica?	224
Nel citosol i segnali vengono spesso amplificati	198		
I segnali provocano una risposta cellulare	199		
Alla fine le vie di segnalazione si arrestano	200		
9.5 I recettori ad attività chinasi	201		
I recettori chinasi si fosforilano a vicenda, attivano vie di segnalazione intracellulare e inducono una risposta che viene poi interrotta	201		
 In che modo gli errori nella segnalazione cellulare portano al cancro?	202		
Le vie di segnalazione sono integrate per produrre una risposta nella cellula	203		

CAPITOLO 10
L'ARCHITETTURA DI CELLULE E TESSUTI. CITOSCHELETRO, GIUNZIONI CELLULARI E MATRICE EXTRACELLULARE 205

10.1 Tessuti e organi	206
I tessuti e gli organi sono insieme di cellule	206
La struttura della pelle è correlata alla sua funzione	207
10.2 Il citoscheletro	208
Microtubuli e microfilamenti sono polimeri di subunità proteiche	208
Microtubuli e microfilamenti sono strutture dinamiche	209
Le proteine motrici si associano a microtubuli e microfilamenti per generare movimento	210

CAPITOLO 11
LA DIVISIONE CELLULARE. VARIABILITÀ, REGOLAZIONE E CANCRO 226

11.1 La divisione cellulare	227
Le cellule procariote si dividono per scissione binaria	227
Le cellule eucariote si dividono per divisione cellulare mitotica	228
Il ciclo cellulare rappresenta il ciclo vitale di una cellula eucariote	228
11.2 La divisione cellulare mitotica	229
Il DNA delle cellule eucariote è organizzato in cromosomi	229
Profase: i cromosomi si condensano e diventano visibili	230
Prometafase: i cromosomi si attaccano al fuso mitotico	232
Metafase: i cromosomi si allineano in seguito a cambiamenti dinamici del fuso mitotico	232
Anafase: i cromatidi fratelli si separano completamente	232
Telofase: gli involucri nucleari si riformano attorno ai cromosomi appena separati	232
La cellula parentale si divide in due cellule figlie per citochinesi	232

11.3 La divisione cellulare meiotica	233
L'appaiamento fra cromosomi omologhi è una prerogativa della meiosi	234
Con il crossing over le molecole di DNA si scambiano materiale genetico	234
La prima divisione meiotica riduce il numero di cromosomi	235
La seconda divisione meiotica è simile alla mitosi	237
La divisione del citoplasma spesso differisce tra i sessi	238
La meiosi è la base della riproduzione sessuata	239
11.4 La non disgiunzione	240
La non disgiunzione nella meiosi porta a cromosomi soprannumerari o mancanti	240
Alcune malattie umane sono causate dalla non disgiunzione	241
Un cromosoma sessuale in più o in meno ha effetti minori di un autosoma soprannumerario	241
11.5 La regolazione del ciclo cellulare	243
La fosforilazione delle proteine regola la transizione tra le fasi del ciclo cellulare	243
COME LO SAPPIAMO? Come viene controllata la progressione del ciclo cellulare?	244
Differenti complessi ciclina-CDK regolano ogni fase del ciclo cellulare	244
L'avanzamento del ciclo cellulare richiede il superamento di più punti di controllo	245
11.6 Il cancro	246
 Quali geni sono coinvolti nell'insorgere del cancro?	246
Gli oncogeni promuovono il cancro	246
COME LO SAPPIAMO? Un virus può causare il cancro?	247
I proto-oncogeni sono geni che possono mutare causando il cancro	248
Gli oncosoppressori bloccano passaggi specifici nello sviluppo del cancro	248
Per provocare la maggior parte dei tumori è necessario l'accumulo di più mutazioni	249
A COLPO D'OCCHIO Le comunità cellulari	250

 CASO DI STUDIO 3	
IL TUO GENOMA PERSONALE. TU, DALLA A ALLA T	254

CAPITOLO 12
REPLICAZIONE E MANIPOLAZIONE DEL DNA 258

12.1 La replicazione del DNA	259
-------------------------------------	------------

Durante la replicazione del DNA, i filamenti parentali si separano e vengono creati nuovi filamenti complementari 259

COME LO SAPPIAMO? Come si replica il DNA? 260

I nuovi filamenti di DNA crescono con l'aggiunta di nucleotidi all'estremità 3' 261

Durante la replicazione del DNA, un filamento figlio viene sintetizzato in modo continuo e l'altro in una serie di corti frammenti 262

Per iniziare la sintesi di un nuovo filamento di DNA occorre un piccolo tratto di RNA 263

La sintesi del filamento guida e del filamento in ritardo avviene in modo coordinato 263

La DNA polimerasi si auto-corregge grazie alla sua funzione di correzione di bozze 264

12.2 La replicazione dei cromosomi 265

La replicazione del DNA nei cromosomi inizia in molti punti quasi simultaneamente 265

La telomerasi ripristina le estremità dei cromosomi lineari accorciati durante la replicazione 266

12.3 Le tecniche del DNA 269


La reazione a catena della polimerasi amplifica selettivamente particolari regioni del DNA 269

L'elettroforesi separa i frammenti di DNA in base alle dimensioni 271

Gli enzimi di restrizione tagliano il DNA in corrispondenza di brevi sequenze specifiche 272

I filamenti di DNA possono essere separati e riuniti 273

Il sequenziamento del DNA si basa sui principi della replicazione del DNA 274

 Quali nuove tecnologie vengono utilizzate per sequenziare il genoma? 276

12.4 L'ingegneria genetica 277

Il DNA ricombinante combina molecole di DNA provenienti da due o più fonti 277

Il DNA ricombinante è alla base della produzione di organismi geneticamente modificati 278

L'editing del DNA consente di alterare le sequenze genetiche quasi a comando 279



CAPITOLO 13
I GENOMI 282

13.1 Il sequenziamento del genoma 283

Le sequenze complete del genoma sono assemblate a partire da frammenti più piccoli 283

Le sequenze ripetute complicano l'assemblaggio 284

COME LO SAPPIAMO? Come vengono sequenziati interi genomi? 284

	Perché sequenziare il tuo genoma?	285	Un piccolo numero di differenze genetiche presenta dei vantaggi	307
13.2	L'annotazione del genoma	286	L'effetto di una mutazione può dipendere dal genotipo e dall'ambiente	307
	L'annotazione del genoma identifica vari tipi di sequenze	286	14.2 La natura delle mutazioni	309
	L'annotazione del genoma include la ricerca di schemi ricorrenti (motivi) nella sequenza	287	La mutazione è un evento raro per un singolo nucleotide, ma comune per l'intero genoma	309
	Il confronto tra DNA genomico e RNA messaggero rivela la struttura a introni ed esoni dei geni	288	Solo le mutazioni della linea germinale sono trasmesse alla progenie	310
	Un genoma annotato riassume le conoscenze su di esso, guida la ricerca e rivela le relazioni evolutive tra gli organismi	288	 Che cosa può dirti il genoma sui tuoi fattori di rischio genetici per il cancro?	311
	Il genoma dell'HIV illustra l'utilità dell'annotazione e del confronto dei genomi	289	Le mutazioni sono casuali rispetto ai bisogni di un organismo	311
13.3	Geni, genomi e complessità degli organismi	290	COME LO SAPIAMO? Le mutazioni sono casuali o sono determinate dall'ambiente?	312
	Il numero di geni non è un buon indicatore della complessità biologica	290	14.3 Le mutazioni su piccola scala	313
	Virus, batteri e archei hanno genomi piccoli e compatti	291	Le mutazioni puntiformi sono cambiamenti in un singolo nucleotide	313
	Negli eucarioti non esiste alcuna relazione tra dimensione del genoma e complessità dell'organismo	291	L'effetto di una mutazione puntiforme dipende in parte da dove si verifica nel genoma	314
	Circa la metà del genoma umano è costituita da elementi trasponibili e da altri tipi di DNA ripetitivo	293	Piccole inserzioni e delezioni possono coinvolgere più nucleotidi	315
13.4	L'organizzazione dei genomi	294	Alcune mutazioni sono dovute all'inserzione di un elemento trasponibile	317
	Le cellule batteriche compattano il loro DNA sotto forma di un nucleotide composto da molte anse	294	COME LO SAPIAMO? Quali sono le cause della colorazione a macchie dei chicchi di mais?	317
	Le cellule eucariote compattano il loro DNA in una molecola per cromosoma	294	14.4 Le mutazioni cromosomiche	318
	Il genoma umano è composto da 22 coppie di cromosomi più due cromosomi sessuali	297	Duplicazioni e delezioni risultano in un guadagno o una perdita di DNA	318
	Il DNA degli organuli forma nucleoidi che differiscono da quelli batterici	298	Le famiglie geniche derivano dalla duplicazione e dalla divergenza dei geni	318
13.5	Virus e genomi virali	299	Le variazioni del numero di copie costituiscono una percentuale significativa della variabilità genetica	319
	I virus possono essere classificati in base al loro genoma	299	Le ripetizioni in tandem sono utili nella tipizzazione del DNA	320
	La gamma di ospiti di un virus è determinata dalle proteine superficiali del virus e dell'ospite	300	Un'inversione è una regione cromosomica con orientamento invertito	321
	I virus hanno dimensioni e forme diverse	301	Una traslocazione reciproca unisce segmenti di cromosomi non omologhi	321
CAPITOLO 14	MUTAZIONE E VARIAZIONE GENETICA	304	14.5 Danneggiamento e riparazione del DNA	322
14.1	Genotipo e fenotipo	305	Un danno al DNA può interessare il suo scheletro o le basi	322
	Il genotipo è la composizione genetica di una cellula o di un organismo e il fenotipo è l'insieme delle sue caratteristiche osservabili	305	La maggior parte dei danni al DNA è corretta da enzimi specializzati nella riparazione	322
	Alcune differenze genetiche sono dannose	306	CAPITOLO 15	L'EREDITARIETÀ MENDELIANA
	Alcune differenze genetiche sono neutrali	306	15.1 Le prime teorie dell'ereditarietà	328
			Le prime teorie dell'ereditarietà prevedevano la trasmissione dei caratteri acquisiti	328

La fede nella teoria della mescolanza scoraggiò gli studi sulla trasmissione ereditaria	329	La segregazione dei cromosomi sessuali prevede un rapporto tra femmine e maschi di 1 : 1	350
15.2 I fondamenti della moderna genetica della trasmissione	329	16.2 L'ereditarietà dei geni sul cromosoma X	351
L'organismo modello degli esperimenti di Mendel era la pianta di pisello	329	L'ereditarietà legata all'X fu scoperta studiando maschi di moscerini della frutta con occhi bianchi	351
Negli incroci uno dei tratti era dominante nella prole	331	I geni sul cromosoma X presentano un modello di ereditarietà criss-cross	351
15.3 La segregazione	332	L'ereditarietà legata all'X fornì la prima prova sperimentale del fatto che i geni sono localizzati sui cromosomi	354
I geni sono presenti in coppie che segregano durante la formazione delle cellule riproduttive	333	Negli alberi genealogici umani i geni sul cromosoma X mostrano modelli di trasmissione caratteristici	355
La legge della segregazione è stata testata cercando di prevedere l'esito degli incroci	334	16.3 L'associazione genica	356
Un reincrocio è un incrocio con un individuo omozigote recessivo	334	I geni vicini sullo stesso cromosoma mostrano un'associazione	356
La segregazione degli alleli riflette la separazione dei cromosomi durante la meiosi	335	La frequenza di ricombinazione è una misura della distanza genetica tra geni associati	358
Il fenomeno della dominanza non si verifica sempre	336	Una mappa genica assegna una posizione a ciascun gene lungo un cromosoma	359
I principi di genetica della trasmissione si fondano sulla statistica e sono espressi in termini di probabilità	336	Le mappe geniche consentono di localizzare i fattori di rischio genetici per una malattia	359
La segregazione mendeliana preserva la variabilità genetica	338	COME LO SAPPIAMO? Si può utilizzare la ricombinazione per costruire una mappa genica di un cromosoma?	360
15.4 L'assortimento indipendente	338	16.4 L'ereditarietà dei geni sul cromosoma Y	361
L'assortimento indipendente si osserva quando i geni segregano indipendentemente l'uno dall'altro	338	I geni legati al cromosoma Y vengono trasmessi di padre in figlio	361
L'assortimento indipendente riflette l'allineamento casuale dei cromosomi nella meiosi	339	 Come si può utilizzare il cromosoma Y per ricostruire le proprie origini?	362
COME LO SAPPIAMO? Come vengono ereditati i tratti determinati da un solo gene?	340	16.5 L'ereditarietà del DNA di mitocondri e cloroplasti	363
I rapporti fenotipici possono essere alterati dalle interazioni tra i geni	341	I genomi mitocondriali e cloroplastici mostrano spesso ereditarietà uniparentale	363
15.5 La genetica umana	342	L'ereditarietà materna è caratteristica delle malattie mitocondriali	364
I tratti dominanti compaiono in ogni generazione	343	 Come si può utilizzare il DNA mitocondriale per ricostruire le proprie origini?	364
I tratti recessivi saltano una o più generazioni	343		
Molti geni hanno alleli multipli	344		
La penetranza incompleta e l'espressività variabile possono mascherare i modelli di trasmissione ereditaria	344		
 In che modo i test genetici identificano i fattori di rischio per una malattia?	345		
<hr/>		<hr/>	
CAPITOLO 16		CAPITOLO 17	
L'EREDITARIETÀ DI CROMOSOMI SESSUALI, GENI ASSOCIATI E ORGANULI	348	LA BASE GENETICA E AMBIENTALE DEI TRATTI COMPLESSI	366
16.1 I cromosomi X e Y	349	17.1 Ereditarietà e ambiente	367
In molti animali il sesso è geneticamente determinato e associato a differenze cromosomiche	349	I tratti complessi sono influenzati dall'ambiente	368
		I tratti complessi sono influenzati da più geni	369
		Il contributo relativo dei geni e dell'ambiente può essere stabilito in relazione alle differenze tra gli individui	370
		Gli effetti genetici e ambientali possono interagire in modi imprevedibili	370
		17.2 La somiglianza tra parenti	372

Per i tratti complessi, la prole assomiglia ai genitori ma mostra regressione verso la media	372	Il repressore si lega all'operatore e impedisce la trascrizione, ma non in presenza di lattosio	395
L'ereditabilità è la proporzione della variabilità totale riconducibile a differenze genetiche tra gli individui	373	La funzione dell'operone <i>lac</i> è stata scoperta grazie a studi genetici	397
17.3 Gli studi sui gemelli	374	L'operone <i>lac</i> è anche regolato positivamente dal complesso CRP-cAMP	397
Gli studi sui gemelli aiutano a distinguere gli effetti genetici da quelli ambientali sulle differenze individuali	374	La regolazione trascrizionale determina l'esito dell'infezione da parte di un batteriofago	398
COME LO SAPPIAMO? Qual è il contributo relativo dei geni e dell'ambiente nella determinazione dei tratti complessi?	376	A COLPO D'OCCHIO I virus: genomi dipendenti da una cellula	400
17.4 Tratti complessi, salute e malattia	376	<hr/>	
Le malattie e i difetti congeniti più comuni sono influenzati da molti geni, ciascuno con un effetto relativamente piccolo	377	CAPITOLO 19	404
L'altezza umana è influenzata da centinaia di geni	379	GENI E SVILUPPO	
 La medicina personalizzata può fornire trattamenti efficaci per le malattie comuni?	380	19.1 La base genetica dello sviluppo	405
<hr/>		L'uovo fecondato è una cellula totipotente	405
CAPITOLO 18		Il differenziamento cellulare limita gradualmente i destini alternativi	406
REGOLAZIONE GENICA ED EPIGENETICA	382	COME LO SAPPIAMO? In che modo le cellule staminali perdono la capacità di differenziarsi in qualsiasi tipo di cellula?	407
18.1 Dalla cromatina all'RNA messaggero negli eucarioti	383	 Le cellule con il tuo genoma possono essere riprogrammate per nuove terapie?	408
L'espressione genica può essere influenzata dalla modificazione chimica del DNA o degli istoni	383	19.2 Il controllo gerarchico	409
L'espressione genica può essere regolata a livello dell'intero cromosoma	385	Lo sviluppo di <i>Drosophila melanogaster</i> procede attraverso le fasi di uovo, larva e adulto	409
La trascrizione è un punto di controllo chiave nell'espressione genica	387	L'uovo è una cellula altamente polarizzata	410
Anche il processamento dell'RNA è importante nella regolazione genica	388	Lo sviluppo procede mediante progressiva regionalizzazione e specificazione	412
18.2 Dall'RNA messaggero al fenotipo negli eucarioti	389	I geni omeotici determinano dove si sviluppano le diverse parti del corpo nell'organismo	413
Piccoli RNA regolatori inibiscono la traduzione o promuovono la degradazione dell'mRNA	390	19.3 I regolatori master	415
La regolazione della traduzione controlla velocità, tempi e sede della sintesi proteica	390	Negli animali si è evoluta una notevole varietà di occhi	415
La struttura e la modifica chimica delle proteine modulano i loro effetti sul fenotipo	391	<i>Pax6</i> è un regolatore master dello sviluppo dell'occhio	416
 In che modo le scelte di vita influenzano l'espressione del genoma?	391	19.4 Il controllo combinatorio	418
18.3 La regolazione trascrizionale nei procarioti	392	Il differenziamento fiorale rappresenta un modello per lo sviluppo delle piante	418
La regolazione trascrizionale può essere positiva o negativa	392	L'identità degli organi fiorali è determinata dal controllo combinatorio	419
L'utilizzo del lattosio in <i>E. coli</i> è il primo esempio di regolazione trascrizionale che è stato scoperto	394	19.5 La segnalazione cellulare nello sviluppo	421
COME LO SAPPIAMO? In che modo il lattosio porta alla produzione dell'enzima β -galattosidasi attivo?	394	Una molecola segnale può indurre molteplici risposte nella cellula	421
		I segnali di sviluppo sono amplificati ed espansi	422
		A COLPO D'OCCHIO Variabilità genetica ed ereditarietà	424
		REFERENZE ICONOGRAFICHE	429
		INDICE ANALITICO	430