

Indice generale

PREFAZIONE XIII



- 1.1 La nascita della genetica** 2
 - Gregor Mendel, un monaco in giardino 3
 - La riscoperta di Mendel 4
 - Il dogma centrale della biologia molecolare 8
- 1.2 Dopo la decifrazione del codice** 9
 - Gli organismi modello 9
 - Gli strumenti per l'analisi genetica 10
- 1.3 La genetica oggi** 11
 - Dalla genetica classica alla genomica medica 12
 - Un passo in più 1.1**
 - Polimorfismi a singolo nucleotide 13
 - Indagare le mutazioni e il rischio di malattia 14
 - Quando il riso diventa un po' troppo umido 16
 - L'evoluzione recente dell'essere umano 18
 - La genetica complessa della cecità ai colori 20

IN SINTESI 22

PAROLE CHIAVE 22

PROBLEMI 23

PARTE 1

PRINCIPI FONDAMENTALI NELLA GENETICA DI TRASMISSIONE 25



- 2.1 I modelli di ereditarietà di un singolo gene** 32
 - Gli esperimenti pionieristici di Mendel 32
 - La legge di Mendel della segregazione 33
- 2.2 Geni e cromosomi** 36
 - Ereditarietà di un singolo gene nelle cellule diploidi 38
 - Ereditarietà di un singolo gene nelle cellule aploidi 39
- 2.3 Le basi molecolari dei modelli di ereditarietà mendeliana** 40
 - Differenze strutturali tra alleli a livello molecolare 40
 - Aspetti molecolari della trasmissione dei geni 41
 - Gli alleli a livello molecolare 42
- 2.4 Alcuni geni scoperti osservando i rapporti di segregazione** 44
 - Un gene attivo nello sviluppo del colore del fiore 45
 - Un gene per lo sviluppo delle ali 45
 - Un gene per le ramificazioni delle ife 46

Prevedere le proporzioni della progenie o i genotipi parentali applicando i principi dell'ereditarietà di un singolo gene 46

- 2.5 I modelli di ereditarietà di un singolo gene legato al sesso** 47
 - Cromosomi sessuali 47
 - Modelli di ereditarietà legati al sesso 48
 - Ereditarietà legata al cromosoma X 49
 - Organismo modello *Drosophila melanogaster*** 49
- 2.6 L'analisi di alberi genealogici umani** 51
 - Malattie autosomiche recessive 52
 - Malattie autosomiche dominanti 54
 - Polimorfismi autosomici 55
 - Malattie recessive legate al cromosoma X 57
 - Malattie dominanti legate al cromosoma X 59
 - Ereditarietà legata al cromosoma Y 59
 - Calcolare i rischi con l'analisi dell'albero genealogico 59

IN SINTESI 60

PAROLE CHIAVE 61

PROBLEMI RISOLTI 61

PROBLEMI 64

APPENDICE 2.1 Gli stadi della mitosi 73

APPENDICE 2.2 Gli stadi della meiosi 74



- 3.1 La legge di Mendel dell'assortimento indipendente** 79
- 3.2 Lavorare con l'assortimento indipendente** 82
 - La previsione dei rapporti nella progenie 83
 - L'uso del test del chi quadrato nei rapporti monoibridi e diibridi 84
 - La sintesi di linee pure 86
 - Il vigore ibrido 87
- 3.3 Le basi cromosomiche dell'assortimento indipendente** 88
 - L'assortimento indipendente negli organismi diploidi 89
 - L'assortimento indipendente negli organismi aploidi 89
 - La ricombinazione 91
- 3.4 L'ereditarietà poligenica** 93
- 3.5 I geni degli organuli: ereditarietà indipendente dal nucleo** 95
 - I modelli di ereditarietà negli organuli 96
 - La segregazione citoplasmatica 97
 - Le mutazioni citoplasmatiche nell'essere umano 99
 - L'mtDNA negli studi evolutivisti 100

IN SINTESI 100

PAROLE CHIAVE 101

PROBLEMI RISOLTI 101

PROBLEMI 103



- 4.1 La diagnostica di concatenazione** 113
 Uso della frequenza di ricombinazione per riconoscere la concatenazione 113
 Come i crossing over producono ricombinanti tra geni associati 115
 Simbologia e terminologia del linkage 115
 Le prove che il crossing over è un processo di rottura e riunione 115
 La dimostrazione che il crossing over avviene allo stadio di quattro cromatidi 116
 I crossing over multipli possono coinvolgere più di due cromatidi 116
- 4.2 La mappatura mediante la frequenza di ricombinanti** 117
 Le unità di mappa 118
 Il testcross a tre punti 119
 Dedurre l'ordine dei geni analizzando i dati 121
 L'interferenza 121
 Usare i rapporti numerici come diagnostica 122
- Un passo in più 4.1**
 Spiegazione dei crossing over multipli non rilevati 123
- Un passo in più 4.2**
 Mappatura dei centromeri mediante tetraedri lineari 126
- 4.3 La mappatura mediante marcatori molecolari** 127
- 4.4 Come usare il test del chi quadrato per valutare la concatenazione** 128
- 4.5 Il meccanismo molecolare del crossing over** 130
- 4.6 Come usare le mappe basate sulla ricombinazione insieme a quelle fisiche** 131
- IN SINTESI 133
 PAROLE CHIAVE 133
 PROBLEMI RISOLTI 133
 PROBLEMI 136



- 5.1 Le interazioni tra gli alleli di un singolo gene: variazioni della dominanza** 150
 Dominanza completa e recessività 150
 Dominanza incompleta 152
 Codominanza 152

- Alleli letali recessivi 154
Organismo modello *Mus musculus* 155
 Penetranza ed espressività 156

- 5.2 L'interazione dei geni nelle vie di sintesi** 157
 Le vie biosintetiche in *Neurospora* 158
 L'interazione genica in altre vie cellulari 159

- 5.3 Dedurre le interazioni tra i geni** 160
 Selezionare i mutanti con il test di complementazione 160
 Analisi dei doppi mutanti di mutazioni casuali 163

IN SINTESI 169

PAROLE CHIAVE 170

PROBLEMI RISOLTI 170

PROBLEMI 173



- 6.1 Lavorare con i microrganismi** 190
- 6.2 La coniugazione batterica** 191
 La scoperta della coniugazione 191
Organismo modello *Escherichia coli* 192
 La scoperta del fattore di fertilità (F) 192
 I ceppi Hfr 194
 Mappatura dei cromosomi batterici 198
 I plasmidi F che contengono frammenti genomici 199
 I plasmidi R 200
- 6.3 La trasformazione batterica** 202
 La natura della trasformazione 203
 Mappatura cromosomica mediante trasformazione 203
- 6.4 La genetica dei batteriofagi** 203
 Infezione dei batteri da parte dei fagi 204
 Mappatura dei cromosomi fagici mediante incroci 205
- 6.5 La trasduzione** 207
 La scoperta della trasduzione 207
 La trasduzione generalizzata 207
 La trasduzione specializzata 209
 Il meccanismo della trasduzione specializzata 210
- 6.6 Confronto tra mappe fisiche e mappe di associazione** 210
Un passo in più 6.1
 La genetica batterica e fagica è sfruttata per la manipolazione del DNA degli eucarioti 214
- IN SINTESI 216
 PAROLE CHIAVE 216
 PROBLEMI RISOLTI 217
 PROBLEMI 219

PARTE 2**PRINCIPI FONDAMENTALI NELLA GENETICA MOLECOLARE E DELLO SVILUPPO 226****5 DNA: STRUTTURA E REPLICAZIONE 233****7.1 Il DNA è il materiale genetico 234**

La scoperta della trasformazione batterica: l'esperimento di Griffith 235

La prova che il DNA è il materiale genetico nei batteri: gli esperimenti di Avery, MacLeod e McCarty 235

La prova che il DNA è il materiale genetico nel fago: l'esperimento di Hershey e Chase 236

7.2 La struttura del DNA 237

La struttura del DNA prima di Watson e Crick 237

La struttura a doppia elica del DNA: Watson e Crick 240

7.3 La replicazione del DNA è semiconservativa 242

La prova che la replicazione del DNA è semiconservativa: l'esperimento di Meselson e Stahl 242

La prova dell'esistenza di una forcella di replicazione: l'esperimento di Cairns 243

7.4 La replicazione del DNA nei batteri 244

Lo srotolamento della doppia elica del DNA 244

L'assemblaggio del replisoma: l'inizio della replicazione 246

La DNA polimerasi catalizza l'allungamento della catena di DNA 246

La replicazione del DNA è semidiscontinua 247

La replicazione del DNA è accurata e rapida 249

7.5 La replicazione del DNA negli eucarioti 250

Origini di replicazione negli eucarioti 251

La replicazione del DNA e il ciclo cellulare nel lievito 251

Origini di replicazione negli eucarioti superiori 252

Telomeri e telomerasi: la terminazione della replicazione 253

IN SINTESI 255

PAROLE CHIAVE 256

PROBLEMI 256

8 RNA: TRASCRIZIONE, MATURAZIONE E DEGRADAZIONE 259**8.1 La struttura del DNA 261**

L'RNA è l'intermedio che trasporta le informazioni dal DNA alle proteine 261

Conseguenze delle particolari proprietà chimiche dell'RNA 261

Classi di RNA 262

8.2 La trascrizione e la degradazione dell'mRNA nei batteri 263

Panoramica: il DNA come stampo della trascrizione 264

Fasi della trascrizione 265

La degradazione dell'mRNA nei batteri 268

8.3 La trascrizione negli eucarioti 268

Inizio della trascrizione negli eucarioti 269

Allungamento della trascrizione dell'RNA polimerasi II 273

Terminazione della trascrizione negli eucarioti 273

8.4 La maturazione dell'mRNA negli eucarioti 274

Capping 275

Poliadenilazione 276

La scoperta dello splicing 276

Il meccanismo di splicing 277

Gli snRNA nello spliceosoma possono effettuare i passaggi catalitici dello splicing 278

Lo splicing alternativo può espandere il proteoma 278

Editing dell'RNA 281

Modifica dei nucleotidi dell'RNA 282

Esportazione dell'RNA dal nucleo 282

8.5 La degradazione degli mRNA negli eucarioti 283

Meccanismi della degradazione dell'RNA 283

La scoperta dell'interferenza a RNA 284

Silenziamento trascrizionale e degradazione dell'RNA mediato da siRNA 285

L'RNAi protegge il genoma da DNA estraneo 286

IN SINTESI 287

PAROLE CHIAVE 288

PROBLEMI 288

9 LE PROTEINE E LA LORO SINTESI 291**9.1 La struttura proteica 293****9.2 Il codice genetico 296**

Un codice genetico degenerato definisce i 20 amminoacidi 296

Codici con sovrapposizioni e codici senza sovrapposizioni 296

La decifrazione del codice 298

I codoni di stop 299

La degenerazione del codice genetico limita gli effetti delle mutazioni puntiformi 299

9.3 tRNA e ribosomi 300

I tRNA sono adattatori 300

L'appaiamento delle basi nucleotidiche a bolla permette ai tRNA di riconoscere più di un codone 302

Funzione e struttura dei ribosomi 303

9.4 La traduzione 305

L'inizio della traduzione 305

L'allungamento 308

La terminazione 309

I tRNA soppressori delle mutazioni nonsense 309

9.5 Regolazione traduzionale e post-traduzionale 310

Il ripiegamento proteico 311

La modifica post-traduzionale delle catene laterali amminoacidiche 312

L'indirizzamento della proteina 314

IN SINTESI 315

PAROLE CHIAVE 316

PROBLEMI RISOLTI 316

PROBLEMI 317

10 ISOLAMENTO E MANIPOLAZIONE DEI GENI 321

- 10.1 Individuare e quantificare DNA, RNA e proteine** 324
 Isolare e quantificare molecole mediante Southern, Northern e Western blotting 324
 Rilevare e amplificare il DNA con la reazione a catena della polimerasi (PCR) 329
- 10.2 Generare DNA ricombinante** 332
 Clonaggio del DNA 332
 Librerie di DNA 337
 Identificare un clone di interesse in una libreria genomica o di cDNA 337
 Cloni di DNA genomico e cDNA sono usati in modi differenti 338
 Clonaggio mediante PCR 338
- 10.3 Sequenziare il DNA** 341
- 10.4 Ingegnerizzare i genomi** 343
 L'ingegneria genetica in *Saccharomyces cerevisiae* 344
 L'ingegneria genetica nelle piante 344
 L'ingegneria genetica negli animali 346
 Editing genomico con CRISPR/Cas9 350

IN SINTESI 352

PAROLE CHIAVE 353

PROBLEMI RISOLTI 354

PROBLEMI 354

11 LA REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEI BATTERI E NEI LORO VIRUS 359

- 11.1 La regolazione genica** 361
 Le basi della regolazione trascrizionale nei procarioti: gli interruttori genetici 362
 Un primo sguardo al sistema di regolazione *lac* 363
- 11.2 La scoperta del sistema *lac*: la regolazione negativa** 365
 Geni controllati simultaneamente 365
 La dimostrazione genetica per operatore e repressore 365
 La dimostrazione genetica dell'allosteria 367
 L'analisi genetica del promotore *lac* 368
 La caratterizzazione molecolare del repressore Lac e dell'operatore *lac* 368
- 11.3 La repressione da catabolita dell'operone *lac*: la regolazione positiva** 369
 Le basi della repressione da catabolita dell'operone *lac*: la scelta del miglior zucchero da metabolizzare 369
 La struttura dei siti bersaglio sul DNA 370
 Un quadro d'insieme sull'operone *lac* 371

- 11.4 La doppia regolazione, positiva e negativa: l'operone arabinosio** 372
- 11.5 Vie metaboliche e ulteriori livelli di regolazione: l'attenuazione** 373
- 11.6 Il ciclo vitale dei batteriofagi: regolatori più numerosi, operoni complessi** 376
 La regolazione del ciclo vitale del batteriofago λ 376
 L'anatomia molecolare dell'interruttore genetico 378
 Il legame sequenza-specifico al DNA delle proteine regolatrici 380
- 11.7 I fattori sigma alternativi regolano una vasta serie di geni** 381

IN SINTESI 382

PAROLE CHIAVE 382

PROBLEMI RISOLTI 383

PROBLEMI 384

12 LA REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEGLI EUCARIOTI 387

- 12.1 I fattori di trascrizione regolano la trascrizione** 388
 I fattori di trascrizione legano gli enhancer prossimali e distali 389
 I fattori di trascrizione: lezioni dal sistema GAL del lievito 390
 I domini di attivazione di Gal4 funzionano in modo indipendente l'uno dall'altro 391
Organismo modello *Il lievito* 392
 La regolazione di Gal4 393
 Il controllo combinatorio della trascrizione: lezioni dalla regolazione del tipo sessuale nel lievito 393
- 12.2 La struttura della cromatina** 394
 Gli istoni 395
 I nucleosomi 396
 Il ripiegamento della cromatina 396
- 12.3 La cromatina regola la trascrizione** 397
 La modifica degli istoni: un tipo di modifica della cromatina 398
 L'ipotesi del codice istonico 399
 La modifica del DNA: un altro tipo di modifica della cromatina 400
 Il rimodellamento della cromatina 401
 La connessione tra struttura della cromatina e trascrizione: lezioni dal gene dell'interferone β 402
- 12.4 La cromatina nella regolazione epigenetica** 404
 La memoria cellulare 404
 La variegazione da effetto di posizione 406
 L'imprinting genomico 408
 L'inattivazione del cromosoma X 409
- IN SINTESI 410
- PAROLE CHIAVE 411
- PROBLEMI 412



- 13.1** L'approccio genetico allo sviluppo 417
Organismo modello *Drosophila melanogaster* 418
- 13.2** Il toolkit genetico per lo sviluppo di *Drosophila* 420
 Classificazione dei geni in base alla loro funzione nello sviluppo 420
 I geni omeotici e l'identità segmentale 420
 Organizzazione ed espressione dei geni *Hox* 421
 La sequenza homeobox 423
 Cluster dei geni *Hox* controllano lo sviluppo di molti animali 424
- 13.3** Definizione dell'intero toolkit 425
 L'asse antero-posteriore 426
 Espressione dei geni toolkit 428
- 13.4** La regolazione spaziale dell'espressione genica durante lo sviluppo 430
 Gradienti materni e attivazione genica 430
 Disegnare le strisce: integrazione degli input delle proteine gap 432
 Produrre segmenti differenti: l'integrazione di input *Hox* 433
- 13.5** La regolazione post-trascrizionale dell'espressione genica durante lo sviluppo 434
 Lo splicing dell'RNA e la determinazione del sesso in *Drosophila* 434
 La regolazione della traduzione dell'mRNA e le linee cellulari in *C. elegans* 437
 Il controllo traduzionale nell'embrione precoce 437
 Il controllo dei miRNA sulla scansione temporale dello sviluppo in *C. elegans* e in altre specie 437
Organismo modello *Caenorhabditis elegans* 438
- 13.6** Dal moscerino alle dita, alle piume e al tubo neurale primordiale: i molteplici ruoli di singoli geni toolkit 440
- 13.7** Sviluppo e malattie 442
 Ploidattilia 442
 Oloprosencefalia 443
 Il cancro come malattia dello sviluppo 443

IN SINTESI 444

PAROLE CHIAVE 445

PROBLEMI RISOLTI 446

PROBLEMI 446



- 14.1** La rivoluzione genomica 451
- 14.2** Come ottenere la sequenza di un genoma 452
 Trasformare le letture di sequenziamento in una sequenza assemblata 453
 Sequenziamento dell'intero genoma 454
 Sequenziamento WGS tradizionale 454
 Sequenziamento WGS di nuova generazione 455
 Assemblaggio della sequenza dell'intero genoma 457
- 14.3** La bioinformatica: il significato della sequenza genomica 460
 La natura dell'informazione contenuta nel DNA 460
 Come individuare i geni codificanti le proteine in base alla sequenza genomica 460
- 14.4** La struttura del genoma umano 463
 Elementi non codificanti nel genoma 464
- 14.5** La genomica comparata tra esseri umani e altre specie 466
 Inferenza filogenetica 466
 Topo ed essere umano 468
 Genomica comparata tra esseri umani e scimpanzé 469
- 14.6** Genomica comparata e medicina umana 471
 La storia evolutiva dei geni delle malattie umane 471
 L'esoma e la genomica personalizzata 472
Un passo in più 14.1
 I test genetici DTC 473
 La genomica comparata tra il batterio *E. coli* non patogeno e patogeno 474
- 14.7** Genomica funzionale e genetica inversa 475
 Non un solo "-oma" 475
 Genetica inversa 478

IN SINTESI 481

PAROLE CHIAVE 481

PROBLEMI RISOLTI 481

PROBLEMI 482

PARTE 3**PRINCIPI FONDAMENTALI NELLO STUDIO DI MUTAZIONE, VARIABILITÀ ED EVOLUZIONE DEL DNA 485****15 DANNO AL DNA, RIPARAZIONE E MUTAZIONI 489**

- 15.1** Le conseguenze molecolari delle mutazioni puntiformi 491
I tipi di mutazione puntiforme 491
Le conseguenze molecolari di una mutazione puntiforme in una cornice di lettura aperta 491
Le conseguenze molecolari di una mutazione puntiforme in una regione non codificante 493
- 15.2** Le basi molecolari delle mutazioni spontanee 494
La dimostrazione delle mutazioni spontanee: il test di fluttuazione di Luria e Delbrück 494
I meccanismi delle mutazioni spontanee 495
- 15.3** Le basi molecolari delle mutazioni indotte 499
I meccanismi di mutagenesi indotta 499
Identificare i mutageni nell'ambiente: il test di Ames 501
- 15.4** I meccanismi di riparazione del DNA 503
La riparazione diretta del DNA danneggiato 503
La riparazione per escissione delle basi 504
La riparazione per escissione di nucleotidi 505
La riparazione dell'appaiamento non corretto 506
La sintesi di translesione 508
La riparazione delle rotture a doppio filamento 509

IN SINTESI 511

PAROLE CHIAVE 512

PROBLEMI 512

16 IL GENOMA DINAMICO: GLI ELEMENTI TRASPONIBILI 515

- 16.1** La scoperta degli elementi trasponibili nel mais 517
Gli esperimenti di McClintock: l'elemento *Ds* 518
Ac (attivatore) e *Ds* (dissociazione) oggi 521
Gli elementi trasponibili sono presenti solo nel mais? 521
- 16.2** Gli elementi trasponibili nei batteri 521
La prova dell'esistenza degli elementi trasponibili nei batteri 522
Trasposoni semplici e composti 523
Il meccanismo di trasposizione 523
- 16.3** Gli elementi trasponibili negli eucarioti 525
Classe 1: i retrotrasposoni 526
Classe 2: i trasposoni a DNA 528
L'utilità dei trasposoni a DNA come strumenti per la ricerca genetica 530
- 16.4** Il genoma dinamico: più elementi trasponibili di quanti se ne fossero mai immaginati 532
I grandi genomi sono in gran parte costituiti da elementi trasponibili 532

Gli elementi trasponibili nel genoma umano 532

Le piante: i retrotrasposoni LTR prosperano nei genomi grandi 534

I rifugi del genoma 534

- 16.5** La regolazione del movimento degli elementi trasponibili da parte degli organismi ospiti 535
Il silenziamento dell'RNAi degli elementi trasponibili 536
La sorveglianza del genoma 537

IN SINTESI 539

PAROLE CHIAVE 539

PROBLEMI RISOLTI 540

PROBLEMI 540

17 LE ALTERAZIONI CROMOSOMICHE SU LARGA SCALA 545

- 17.1** I cambiamenti nel numero dei cromosomi 547
L'euploidia aberrante 547
L'aneuploidia 552
Il concetto di bilanciamento genico 556
- 17.2** I cambiamenti nella struttura dei cromosomi 559
Le delezioni 561
Le duplicazioni 564
Le inversioni 565
Le traslocazioni reciproche 567
Le traslocazioni robertsoniane 569
Applicazioni delle inversioni e delle traslocazioni 570
- 17.3** Le conseguenze fenotipiche delle alterazioni cromosomiche 571
Riarrangiamento dei cromosomi ed evoluzione 571
Riarrangiamenti cromosomici e cancro 572
L'incidenza complessiva delle mutazioni cromosomiche umane 572

IN SINTESI 574

PAROLE CHIAVE 575

PROBLEMI RISOLTI 575

PROBLEMI 578

18 LA GENETICA DI POPOLAZIONE 587

- 18.1** Determinare la variabilità genetica 588
I polimorfismi di singolo nucleotide (SNP) 589
I microsatelliti 590
Gli aplotipi 590
Altre fonti e forme di variabilità 591
- 18.2** Il concetto di pool genico e la legge di Hardy-Weinberg 593
Un passo in più 18.1
Calcolare le frequenze alleliche 593
- 18.3** I sistemi di incrocio 596
L'incrocio assortativo 597
L'isolamento da distanza 597
L'inbreeding 598
Il coefficiente di inbreeding 598

Un passo in più 18.2

Calcolare i coefficienti di inbreeding usando gli alberi genealogici 600

La dimensione della popolazione e l'inbreeding 601

Un passo in più 18.3

L'inbreeding in popolazioni finite 602

18.4 La variabilità genetica e i metodi per misurarla 602**18.5 La modulazione della variabilità genetica 604**

Nuovi alleli entrano nella popolazione: mutazione e migrazione 605

Ricombinazione e linkage disequilibrium 605

Deriva genetica (drift) e dimensione della popolazione 607

Un passo in più 18.4

Le variazioni della frequenza allelica dovute alla deriva genetica 608

Un passo in più 18.5

L'orologio molecolare 610

La selezione 611

Un passo in più 18.6

Il collo di bottiglia della domesticazione 612

Le forme di selezione 613

Un passo in più 18.7

L'effetto della selezione sulle frequenze alleliche 614

L'equilibrio tra mutazione e drift 616

L'equilibrio tra mutazione e selezione 617

Un passo in più 18.8

L'equilibrio tra mutazione e selezione 618

18.6 Le applicazioni in campo biologico e sociale 618

La genetica della conservazione 618

Il calcolo del rischio di malattia 618

La genetica forense 619

IN SINTESI 620

PAROLE CHIAVE 621

PROBLEMI RISOLTI 621

PROBLEMI 622

**19.1 Come si misura una variazione quantitativa 629**

Tipi di caratteri ed ereditarietà 629

La media 629

La varianza 630

La distribuzione normale 631

19.2 Un modello genetico semplice per i caratteri quantitativi 632

Le deviazioni genetiche e ambientali 632

La varianza genetica e ambientale 633

Un passo in più 19.1

La varianza genetica e ambientale 534

Le correlazioni tra le variabili 635

19.3 L'ereditabilità in senso lato: natura versus ambiente 636

Stimare l'ereditabilità negli esseri umani studiando i gemelli 637

Un passo in più 19.2

Stimare l'ereditabilità negli esseri umani studiando i gemelli 638

19.4 L'ereditabilità in senso stretto: prevedere i fenotipi 639

L'azione del gene e la trasmissione delle differenze genetiche 640

Effetti additivi ed effetti di dominanza 640

Un modello con additività e dominanza 642

L'ereditabilità in senso stretto 643

Un passo in più 19.3

Gli effetti di interazione 644

Come predire i fenotipi della prole 645

La selezione per i caratteri complessi 646

19.5 La mappatura dei QTL in popolazioni di cui sono noti gli alberi genealogici 647

Il metodo di base per la mappatura dei QTL 648

Dal QTL al gene 651

19.6 La mappatura per associazione in popolazioni a incrocio casuale 653

Il metodo di base degli studi di GWA 648

GWA, geni, malattie ed ereditabilità 655

IN SINTESI 657

PAROLE CHIAVE 657

PROBLEMI RISOLTI 658

PROBLEMI 659

**20.1 L'evoluzione attraverso la selezione naturale 666****20.2 La selezione naturale in azione: un caso esemplare 668**

Il vantaggio selettivo di *HbS* 669

Le origini molecolari di *HbS* 669

20.3 L'evoluzione molecolare 671

Lo sviluppo della teoria neutrale dell'evoluzione 671

Il tasso delle sostituzioni neutrali 671

L'impronta della selezione purificante sul DNA 672

L'impronta della selezione positiva sul DNA 673

20.4 L'evoluzione di geni e genomi 674

L'espansione del numero di geni 674

Il destino dei geni duplicati 674

Il destino dei genomi duplicati 675

20.5 L'evoluzione dei caratteri 678

I cambiamenti adattativi in una proteina che regola la pigmentazione 678

L'inattivazione genica 679

L'evoluzione delle sequenze regolatrici 681

La perdita di caratteri attraverso l'evoluzione delle sequenze regolatrici 682

L'evoluzione della regolazione nel genoma umano 684

20.6 L'evoluzione delle specie 685

I concetti di specie 685

I meccanismi dell'isolamento riproduttivo 685

La genetica dell'isolamento riproduttivo 687

IN SINTESI 690

PAROLE CHIAVE 691

PROBLEMI 691

BREVE GUIDA AGLI ORGANISMI MODELLO 695

APPENDICE A Nomenclatura genetica 715

APPENDICE B Risorse bioinformatiche per la genetica e la genomica 716

GLOSSARIO 719

SOLUZIONI AD ALCUNI PROBLEMI 745

INDICE ANALITICO 763