

# Indice

<b>Autori</b>	IX
<b>Nota dell'editore</b>	XI
<b>Presentazione</b>	XIII
<b>1 • Caratteristiche e composizione chimica della materia vivente</b>	1
Organismi viventi	1
Generalità	1
Componenti chimici fondamentali della materia vivente	2
Importanza dell'acqua nella materia vivente	3
Biomolecole	4
Proteine	4
Enzimi	4
Acidi nucleici	7
DNA	7
RNA	9
Glucidi	10
Lipidi	13
Materia ed energia	15
<b>2 • Cellula procariotica, cellula eucariotica e virus</b>	19
Cellula procariotica	19
Cellula eucariotica	20
Virus	23
<b>3 • Membrana plasmatica</b>	27
Struttura e funzione	27
Trasporto di membrana	32
Comunicazione cellulare	38
<b>4 • Citoplasma e sistema di endomembrane</b>	47
Citoplasma	47
Il sistema di endomembrane e il traffico di membrana	47

## Indice

Nucleo	47
Cromatina	48
Cromosomi	51
Nucleolo	51
Reticolo endoplasmatico	51
Trasporto vescicolare	53
Apparato del Golgi	55
Lisosomi	56
Perossisomi	57
Mitocondri e respirazione cellulare	57
Generalità e struttura	57
Respirazione cellulare	59
Ribosomi	62
Citoscheletro	63
Microtubuli	64
Microfilamenti	65
Filamenti intermedi	66
Matrice extracellulare	66
Collageni	66
Proteoglicani	66
Glicoproteine di collegamento	67
<b>5 • Flusso dell'informazione genetica</b>	<b>69</b>
Organizzazione del genoma umano	69
Espressione genica	72
Trascrizione	73
Maturazione degli mRNA	76
Codice genetico	79
Traduzione	80
Smistamento delle proteine	86
Regolazione dell'espressione genica	87
Modifica chimica e strutturale del DNA o della cromatina	90
Il controllo della trascrizione	91
Il controllo post-trascrizionale	93
Il controllo della traduzione	93
Il controllo post-traduzionale	93
<b>6 • Ciclo cellulare e sua regolazione</b>	<b>95</b>
Ciclo cellulare	95
Replicazione del DNA	97
Mitosi	102
Profase	102
Metafase	102
Anafase	102
Telofase	104
Citodieresi o citochinesi	104
Controllo del ciclo cellulare	105
Punto di controllo tra la fase G <sub>1</sub> e la fase S (punto di restrizione)	107

Punto di controllo tra la fase G <sub>2</sub> e la fase M	108
Punto di controllo tra metafase e anafase	109
Cellule staminali	110
Possibile impiego terapeutico delle cellule totipotenti e pluripotenti	110
Ciclo cellulare e cancro	111
Oncogeni e oncosoppressori	111
Comportamento biologico del tumore	113
Meiosi	116
Generalità	116
Prima divisione meiotica (meiosi I)	117
Profase	117
Metafase	119
Anafase	119
Telofase e citochinesi	121
Seconda divisione meiotica (meiosi II)	121
Significato genetico della meiosi	121
Riproduzione	122
Generalità	122
Riproduzione agamica	124
Riproduzione sessuata	124
Gametogenesi maschile (spermatogenesi)	124
Gametogenesi femminile (oogenesi)	124
Determinazione del sesso	125
Concetto di specie	127
Differenziamento cellulare	128
Apoptosi	129
Condizioni che inducono o reprimono l'apoptosi	129
Attivazione di un recettore presente nella membrana plasmatica	129
Rilascio di componenti mitocondriali nel citoplasma	130
Danneggiamento del DNA	130
<b>7 • Ereditarietà</b>	<b>131</b>
Il DNA come materiale informativo	131
Ereditarietà dei caratteri	133
Alleli: dominanza e recessività	133
Leggi di Mendel	133
I Legge: legge della dominanza dei caratteri	133
II Legge: legge della segregazione dei caratteri	134
III Legge: legge dell'indipendenza dei caratteri	134
Eredità autosomica dominante	136
Eredità autosomica recessiva	136
Eredità legata al cromosoma X	137
Eredità legata al cromosoma X recessivo	137
Eredità legata al cromosoma X dominante	137
Eredità non mendeliana (DNA mitocondriale e imprinting)	137
Associazione e indipendenza	138
Eredità multifattoriale	139

Estensioni dell'analisi mendeliana	140
Mutazioni	144
Riparazione del DNA	154
Polimorfismi	157
Malattie genetiche (malattie ereditarie nell'uomo)	158
Malattie monogeniche trasmissibili	
con eredità autosomica dominante	158
con eredità autosomica recessiva	159
Malattie monogeniche trasmissibili con eredità recessiva legata al sesso (cromosoma X)	159
Malattie monogeniche trasmissibili con eredità dominante legata al sesso (cromosoma X)	160
Malattie poligeniche o multifattoriali	161
Malattie cromosomiche	161
Malattie legate a eredità mitocondriale	161
Alberi genealogici	162
<b>8 • Cariotipo</b>	<b>165</b>
Cariotipo umano normale e patologico	165
Diagnosi prenatale e consultorio genetico	170
Tecniche di diagnosi non invasive	171
Tecniche invasive di prelievo	171
Tecniche di analisi	172
<b>9 • Tecnologia del DNA ricombinante</b>	<b>175</b>
DNA ricombinante e sue applicazioni	175
Clonaggio	177
Ibridazione molecolare	180
Southern blotting	181
Northern blotting	182
Western blotting	184
PCR (Polymerase Chain Reaction)	184
Applicazioni diagnostiche e forensi	188
Diagnosi di tubercolosi	188
Diagnosi di infezione da HIV	189
Diagnosi di malattie geniche e genetiche	189
DNA fingerprinting	189
Applicazioni forensi	190
Conclusioni	191