

Indice

Prefazione **IX**

Prologo **XI**

PRIMA PARTE – GENETICA

Capitolo 1 • Genetica di base **1**

1.1	Genoma e concetti biologici generali	1
1.2	La struttura del DNA e del gene	3
1.3	Differenze tra genomi, allelia	6
1.4	Genetica e ambiente	11
1.5	Mendelismo e sue estensioni	12
	1.5.1 Prima legge di Mendel (della segregazione bilanciata)	13
	1.5.2 Seconda legge di Mendel (della segregazione indipendente)	13
	1.5.3 Epistasi e altri fenomeni di interazione	14
1.6	Linkage	17
1.7	Altri fenomeni	19
1.8	Più geni agiscono sullo stesso carattere	20
1.9	Eredità e sesso	22
	1.9.1 Determinazione del sesso	22
	1.9.2 Eredità legata al sesso	22
	1.9.3 Eredità limitata a un sesso	23
	1.9.4 Eredità influenzata dal sesso	23
1.10	Citogenetica	23
	1.10.1 Anomalie cromosomiche	24
1.11	Ipotesi genetica e analisi dei dati	26

Capitolo 2 • Basi statistiche per l'analisi genetica **27**

2.1	Le leggi della probabilità e la distribuzione binomiale	27
2.2	La distribuzione normale	32

2.3	Quantità statistiche semplici	36
2.3.1	Media	36
2.3.2	Varianza e deviazione standard	37
2.3.3	Covarianza	38
2.4	Variabilità associata a due variabili	39
2.4.1	Correlazione	39
2.4.2	Regressione	40
2.4.3	Regressione pesata	44

Capitolo 3 • Geni e popolazioni 46

(Gustavo Gandini, Giulio Pagnacco, Michele Polli)

3.1	Frequenze geniche e genotipiche	46
3.2	Effetto della selezione sulle frequenze geniche	50
3.3	Effetto della deriva genetica sulle frequenze geniche	53
3.4	Altre cause di variazione delle frequenze geniche: migrazione e mutazione	55
	Approfondimento 3.1 Deriva genetica e tempi di fissazione	55
3.5	Distanze genetiche tra razze, il parametro F_{ST}	56
3.6	Assegnazione di un campione biologico (DNA) alla razza di appartenenza	59

Capitolo 4 • Somiglianza tra individui 61

4.1	Parentela (a_{ij})	61
4.2	Consanguineità (F_i)	62
4.3	Libri Genealogici e Registri Anagrafici	63
	Approfondimento 4.1 La parentela è un valore medio	64
4.4	La tabella genealogica	64
4.5	Le misure di base della parentela	66
4.6	Calcolo della parentela additiva e della consanguineità	67
4.6.1	Metodo di Wright	67
4.6.2	Metodo tabulare	71
	Approfondimento 4.2 a_{ij} : la parte di $V(G)$ in comune tra i e j	74
4.7	Inbreeding e linebreeding	74

Capitolo 5 • Genetica dei caratteri quantitativi 76

5.1	Fenotipi (caratteri)	76
5.2	Il modello genetico di base	80
5.2.1	Gli effetti e le varianze	80
5.2.2	Ereditabilità (h^2)	85
5.3	Gli elementi del modello genetico infinitesimale	87
5.3.1	La media (μ)	87
5.3.2	Gli effetti genetici in G	89
5.3.3	Valore riproduttivo (BV , <i>Breeding Value</i> = A)	92
5.3.4	Varianze degli effetti	94
5.3.5	Estensione a più geni	95
5.3.6	Gli effetti ambientali (E)	99
5.4	Il modello genetico per produzioni ripetute	99
5.4.1	Varianze degli effetti ambientali e ripetibilità delle produzioni	100

Capitolo 6 • Indice genetico 102

6.1	Regole generali per calcolare l'indice di selezione	104
6.1.1	Il termine di destra dell'equazione $V(X_j)b = Cov(A_i, X_j)$	106

6.1.2	Il termine di sinistra dell'equazione $V(X_j)b = Cov(A_i, X_j)$	107
6.1.3	Indice di pedigree	109
6.1.4	Indice con più fonti di informazione	110
6.2	Precisione dell'indice	112
6.2.1	Varianza della media di n indici di selezione	114
6.2.2	Proprietà dell'indice	116
6.3	Caratteri tra loro correlati	116
6.4	Indici <i>multiple trait</i> (MT, caratteri multipli)	119
6.5	Indice economico aggregato (H)	123
6.6	Enfasi economica relativa	125
6.7	L'indice genetico nel mondo reale	127
6.7.1	Base genetica	127
6.7.2	Dall'indice di selezione al modello misto	129

Capitolo 7 • Selezione: teoria e pratica 130

7.1	Obiettivi di selezione	130
7.2	Risposta alla selezione in condizioni semplici	131
7.2.1	Intensità di selezione	132
7.2.2	Accuratezza	134
7.2.3	Intervallo di generazione	135
7.3	Risposta in condizioni complesse	137
7.3.1	Fecondazione artificiale	138
7.3.2	Prova di progenie	139
7.3.3	Demografia	140
7.4	Risposta attesa e risposta osservata	145
7.5	Risposta alla selezione per più caratteri	146
7.5.1	Selezione per più caratteri utilizzando un indice aggregato (H)	146
7.5.2	Selezione per più caratteri con soglie indipendenti di eliminazione	148
7.5.3	Risposta di un carattere non selezionato (risposta correlata)	149
7.6	Operatività della selezione in Italia	150
7.6.1	Ruminanti da latte	150
7.6.2	Bovini da carne	155
7.6.3	Equini	156
7.6.4	Suini	157

Capitolo 8 • Genomica e selezione 160

8.1	Il DNA chip	160
8.2	Associazione tra due loci (linkage)	162
8.3	Indice genomico	168
8.4	Due ulteriori applicazioni della genomica	171
8.4.1	Dall'esclusione all'attribuzione di paternità e maternità	171
8.4.2	Tracciabilità per l'autenticazione dei prodotti animali	173

Capitolo 9 • Inbreeding ed eterosi 175

9.1	Inbreeding	175
9.1.1	Riduzione dell'eterozigosità	175
9.1.2	Effetti dell'omozigosi	177
9.1.3	Depressione da inbreeding	178
9.2	Eterosi	180
	Approfondimento 9.1 Una possibile spiegazione dell'eterosi	186

Capitolo 10 • Gestione genetica di piccole popolazioni 187

(Gustavo Gandini)

10.1	Variabilità genetica entro razze e tra razze	187
10.2	Dimensione della popolazione e consanguineità	188
	Approfondimento 10.1 Razze locali e salvaguardia delle risorse genetiche di interesse zootecnico	189
	Approfondimento 10.2 Consanguineità in una popolazione di N riproduttori	190
10.3	Il numero effettivo di popolazione (N_e)	191
	Approfondimento 10.3 Consanguineità in funzione di N_e e del tempo trascorso	192
	10.3.1 Selezione, numero effettivo e consanguineità	193
10.4	Relazione tra parentela e consanguineità	194
10.5	Che numero effettivo minimo? Quanta consanguineità è accettabile?	195
	Approfondimento 10.4 Relazione tra consanguineità e parentele attraverso le generazioni	195
10.6	Gestione genetica delle piccole popolazioni	196
	10.6.1 Strategia 1: massimizzare il numero effettivo di popolazione	197
	10.6.2 Strategia 2: minimizzare la parentela tra riproduttori, in base ai contributi ottimali	199
	10.6.3 Strategia 3: minimizzare la parentela di accoppiamento	201
	10.6.4 Strategia 4: modificare l'intervallo di generazione	202
	10.6.5 Strategia 5: in popolazioni selezionate, selezionare con controllo della consanguineità in base ai contributi ottimali	203

Appendice • Razze e colori 205

(Paola Crepaldi)

	Standardizzazione delle razze e geni della pigmentazione	205
	Meccanismo della pigmentazione	206
	I geni del colore	207

SECONDA PARTE – PRINCIPALI MALATTIE GENETICHE

Malattie ereditarie: diagnosi e prevenzione 215

(Michele Polli, Gustavo Gandini)

	Malattie monofattoriali	217
	Malattie multifattoriali e poligeniche	223
	Malattie cromosomiche	224
	Diagnosi molecolare delle malattie ereditarie	226
	Profilassi genetica	229
	Principali malattie ereditarie degli animali domestici	231
1)	ACONDROGENESI	233
	<i>Achondrogenesis</i>	
2)	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DEL BOVINO	234
	<i>Spinal Muscular Atrophy (SMA)</i>	
3)	BRACHISPINA	235
	<i>Brachyspina</i>	
4)	COMPLESSO DELLE MALFORMAZIONI VERTEBRALI	236
	<i>Complex Vertebral Malformation (CVM)</i>	
5)	DEFICIENZA DELL'ADESIONE DEI LEUCOCITI	237
	<i>Bovine Leukocyte Adhesion Deficiency (BLAD)</i>	

6) DISPLASIA MULTI-ORGANO LETALE (SINDROME DEL VITELLO PANCIONE)	238
<i>Lethal Multi-Organic Developmental Dysplasia</i>	
7) ITTIOSI	239
<i>Ichthyosis</i>	
8) MIELOENCEFALOPATIA DEGENERATIVA PROGRESSIVA (SINDROME DI WEAVER)	240
<i>Progressive Degenerative Myeloencephalopathy (Weaver Syndrome)</i>	
9) PARATUBERCOLOSI (Giulietta Minozzi)	241
<i>Mycobacterium avium subsp. paratuberculosis</i>	
10) SINDATTILISMO	243
<i>Syndactyly or mule foot (MF)</i>	
11) SINDROME DI MARFAN	244
<i>Marfan Syndrome</i>	
12) ACIDURIA L-2-IDROSSIGLUTARICA (L2HGA)	245
<i>L-2 hydroxyglutaric Aciduria</i>	
13) ANOMALIE DELL'OCCHIO DEL COLLIE	246
<i>Collie Eye Anomaly (CEA) e/o Choroidal Hypoplasia (CH)</i>	
14) ATROFIA PROGRESSIVA DELLA RETINA	247
<i>Progressive Rod-Cone Degeneration (prcd-PRA)</i>	
15) ATROFIA PROGRESSIVA DELLA RETINA DOMINANTE	248
<i>Dominant-Progressive Retinal Atrophy (Dominant-PRA)</i>	
16) ATROFIA PROGRESSIVA DELLA RETINA – DISPLASIA DEI CONI E DEI BASTONCELLI	249
<i>Rod-Cone Dysplasia – Progressive Retinal Atrophy (rcd-PRA)</i>	
17) ATROFIA PROGRESSIVA DELLA RETINA – DISTROFIA DEI CONI E DEI BASTONCELLI	250
<i>Cone-Rod Dystrophy – Progressive Retinal Atrophy (crd-PRA)</i>	
18) ATROFIA PROGRESSIVA DELLA RETINA-X-LINKED	251
<i>X-linked progressive retinal atrophy (XLPR)</i>	
19) CARDIOMIOPATIA ARITMOGENA VENTRICOLARE DESTRA	252
<i>Arrhythmogenic Right Vetricular Cardiomyopathy (ARVC)</i>	
20) CARDIOMIOPATIA DILATATIVA	253
<i>Dilated Cardiomyopathy (DC)</i>	
21) CECITÀ NOTTURNA STAZIONARIA CONGENITA	255
<i>Congenital Stationary Night Blindness (CSNB)</i>	
22) CISTINURIA	256
<i>Dilated Cardiomyopathy (DC)</i>	
23) CODA CORTA O BRACHIURIA	257
<i>Short Tail</i>	
24) COLLASSO INDOTTO DALL'ESERCIZIO	258
<i>Exercise Induced Collapse</i>	
25) DISPLASIA DELL'ANCA	259
<i>Hip Dysplasia (HD)</i>	
26) DISPLASIA DEL GOMITO	261
<i>Elbow dysplasia (ED)</i>	
27) EMOFILIA	263
<i>Haemophilia</i>	
28) EPIDERMIOLOSI BOLLOSA GIUNZIONALE	264
<i>Junctional epidermolysis bullosa (JEB)</i>	
29) GENE DELLA RESISTENZA MULTIPLA AI FARMACI	265
<i>Multi-Drug Resistance (MDR1)</i>	
30) IMMUNODEFICIENZA GRAVE COMBINATA	267
<i>Sever Combined Immune Deficiency (SCID)</i>	

31) INSUFFICENZA DELLA PIRUVATO CHINASI	268
<i>Pyruvate Kinase Deficiency (PKDef)</i>	
32) IPEREPLEXIA EREDITARIA – MALATTIA DELLO SPAVENTO	269
<i>Hyperplexia - Startle Disease - Exaggerated surprise</i>	
33) IPERURICOSURIA	270
<i>Canine Hyperuricosuria (HUU)</i>	
34) LIPOFUSCINOSI CEROIDE NEURONALE	271
<i>Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (NCL)</i>	
<i>Atassia cerebellare (NCL4) nell'American Staffordshire Terrier</i>	
35) LUSSAZIONE DEL CRISTALLINO	273
<i>Primary Lens Luxation (PLL)</i>	
36) MALASSORBIMENTO DI COBALAMINA	274
<i>Cobalamin Malabsorption (CM)</i>	
37) MALATTIA DI VON WILLEBRAND	275
<i>Von Willebrand disease (vWD)</i>	
38) MALATTIE DA ACCUMULO DI GLICOGENO	276
<i>Glycogen Storage Diseases</i>	
39) MIELOPATIA DEGENERATIVA	277
<i>Degenerative Myelopathy (DM)</i>	
40) NANISMO IPOFISARIO	278
<i>hypohypophysary Dwarfism (NAH)</i>	
41) NARCOLESSIA	279
<i>Narcolepsy</i>	
42) NEFROPATIA FAMILIARE	280
<i>Familial Nephropathy (FN)</i>	
43) OSTEOGENESIS IMPERFECTA (OI)	281
44) SENO DERMOIDE	282
<i>Dermoid Sinus (DS)</i>	
45) SINDROME DEL BEAGLE CINESE	283
<i>Musladin-Leuke Syndrome (MLS)</i>	
46) SINDROME DI ALPORT	284
<i>Alport Syndrome</i>	
47) TRAPPED NEUTROPHIL SYNDROME	285
<i>(TNS)</i>	
48) IPERTERMIA MALIGNA DEL CAVALLO	286
<i>Malignant Hypertermia (MH)</i>	
49) MALATTIA DA IMMUNODEFICENZA GRAVE COMBINATA DEL CAVALLO (SCID)	287
<i>Severe Combined Immunodeficiency disease (SCID)</i>	
50) MALATTIA DI ANDERSEN	288
<i>Andersen Disease (GSD IV)</i>	
51) PARALISI PERIODICA IPERKALEMICA	289
<i>Hyperkalemic Periodic Paralysis (hypp)</i>	
52) CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA FELINA	290
<i>Feline Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)</i>	
53) MALATTIA DEL RENE POLICISTICO NEL GATTO	291
<i>Polycystic Kidney Disease (PKD)</i>	
54) IPERTERMIA MALIGNA	293
<i>Malignant Hypertermia (MH)</i>	
55) SINDROME DA STRESS	294
<i>Stress Syndrome (SS)</i>	
Indice analitico	295