

<b>PREFAZIONE</b>	XIX	▪ I biologi studiano direttamente l'essere umano e le sue cellule	32
<b>CAPITOLO 1</b>		▪ Confrontando le sequenze del genoma risulta evidente l'eredità condivisa di tutti i viventi	33
<b>Cellule: le unità fondamentali della vita</b>	<b>1</b>	▪ I genomi non contengono solo geni	35
<b>UNITÀ E DIVERSITÀ DELLE CELLULE</b>	2	<b>CONCETTI CHIAVE</b>	35
▪ Le cellule sono diversissime tra loro per aspetto e funzioni	2	<b>PAROLE CHIAVE</b>	37
▪ La chimica di base è simile in tutte le cellule	3	<b>DOMANDE</b>	37
▪ Le cellule sono un insieme autoreplicante di catalizzatori	4		
▪ Tutte le cellule si sono apparentemente evolute da un progenitore comune	5	<b>CAPITOLO 2</b>	
▪ I geni forniscono le istruzioni per la forma, la funzione e i comportamenti complessi delle cellule e degli organismi	5	<b>I componenti chimici delle cellule</b>	<b>39</b>
<b>LE CELLULE AL MICROSCOPIO</b>	6	<b>I LEGAMI CHIMICI</b>	40
▪ L'invenzione del microscopio ottico ha portato alla scoperta delle cellule	6	▪ I tipi di atomi che costituiscono le cellule sono relativamente pochi	40
▪ Il microscopio ottico permette di vedere le cellule e alcuni dei loro componenti	8	▪ L'interattività di un atomo dipende dai suoi elettroni più esterni	41
▪ Il microscopio elettronico permette di esaminare la struttura di una cellula	9	▪ I legami covalenti si formano per condivisione di elettroni	43
<b>POSTER 1.1</b> Microscopia	10	▪ Alcuni legami covalenti coinvolgono più di una coppia di elettroni	44
<b>LA CELLULA PROCARIOTE</b>	13	▪ In un legame covalente gli elettroni sono spesso condivisi in modo non omogeneo	45
▪ I procarioti sono le cellule più numerose e diversificate sulla Terra	14	▪ I legami covalenti sono abbastanza forti da sopravvivere alle condizioni che si trovano all'interno delle cellule	46
▪ L'insieme dei procarioti si divide in due domini: i batteri e gli archei	15	▪ I legami ionici si formano per perdita e acquisizione di elettroni	46
<b>LA CELLULA EUCARIOTE</b>	16	▪ I legami idrogeno sono legami non covalenti importanti per molte molecole biologiche	47
▪ Il nucleo funge da magazzino dell'informazione per la cellula	16	▪ Quattro tipi di interazioni deboli contribuiscono ad aggregare le molecole nella cellula	48
▪ I mitocondri traggono dal nutrimento energia adatta ad alimentare la cellula	17	▪ Alcune molecole polari formano acidi e basi in acqua	49
▪ I cloroplasti captano l'energia della luce solare	17	<b>LE PICCOLE MOLECOLE NELLA CELLULA</b>	50
▪ Le membrane interne delimitano comparti intracellulari con funzioni differenti	19	▪ La cellula è formata da composti del carbonio	51
▪ Il citosol è una soluzione acquosa concentrata di molecole grandi e piccole allo stato di gel	21	▪ Le cellule contengono quattro famiglie principali di piccole molecole organiche	51
▪ Il citoscheletro è responsabile dei movimenti cellulari mirati	22	▪ Gli zuccheri sono fonte di energia per la cellula e anche subunità costitutive dei polisaccaridi	52
▪ Il citosol è tutt'altro che statico	23	▪ Gli acidi grassi sono dei componenti delle membrane cellulari	54
▪ Le cellule eucariote potrebbero essersi originate come predatori	23	▪ Gli amminoacidi sono le subunità delle proteine	56
<b>POSTER 1.2</b> L'architettura delle cellule	25	▪ I nucleotidi sono le subunità del DNA e dell'RNA	57
<b>ORGANISMI MODELLO</b>	27	<b>LE MACROMOLECOLE NELLA CELLULA</b>	59
▪ I biologi molecolari sono concentrati su <i>Escherichia coli</i>	27	<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> La scoperta delle macromolecole	60
▪ Il lievito di birra è una cellula eucariote semplice	27	▪ Ogni macromolecola è formata da una specifica sequenza di subunità	62
▪ <i>Arabidopsis</i> , la pianta scelta come modello	28	▪ I legami non covalenti determinano la forma precisa di una macromolecola	62
▪ Gli animali modello comprendono moscerini, pesci, vermi e topi	28		
<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> Che cos'hanno in comune tutte le forme di vita?	30		

▪ I legami non covalenti consentono alle macromolecole di unirsi selettivamente ad altre molecole	63	▪ Le interazioni non covalenti permettono agli enzimi di legarsi specificamente alle molecole	101
<b>CONCETTI CHIAVE</b>	64	<b>TRASPORTATORI (CARRIER) ATTIVATI E BIOSINTESI</b>	102
<b>PAROLE CHIAVE</b>	65	▪ La formazione di un trasportatore attivato è accoppiata a una reazione favorita energeticamente	103
<b>POSTER 2.1</b> Legami e gruppi chimici	66	<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> I legami fosfato ad alta energia alimentano i processi cellulari	104
<b>POSTER 2.2</b> Le proprietà chimiche dell'acqua	68	▪ L'ATP è il trasportatore attivato più usato nella cellula	106
<b>POSTER 2.3</b> I tipi principali di legami non covalenti deboli	70	▪ L'energia accumulata nell'ATP viene spesso convogliata nel legame tra due molecole	107
<b>POSTER 2.4</b> Profilo di alcuni tipi di zucchero	72	▪ Il NADH e il NADPH sono entrambi trasportatori attivati di elettroni	109
<b>POSTER 2.5</b> Acidi grassi e altri lipidi	74	▪ Il NADPH e il NADH svolgono ruoli differenti nelle cellule	109
<b>POSTER 2.6</b> I 20 amminoacidi presenti nelle proteine	76	▪ Le cellule si avvalgono di molte altre molecole di trasporto attivate	111
<b>POSTER 2.7</b> Panoramica sui nucleotidi	78	▪ La sintesi di polimeri biologici richiede un apporto energetico	113
<b>DOMANDE</b>	80	<b>CONCETTI CHIAVE</b>	115
<b>CAPITOLO 3</b>		<b>PAROLE CHIAVE</b>	116
<b>Energia, catalisi e biosintesi</b>	<b>83</b>	<b>DOMANDE</b>	116
<b>L'USO DELL'ENERGIA NELLA CELLULA</b>	84	<b>CAPITOLO 4</b>	
▪ L'ordine biologico comporta la liberazione di energia termica da parte della cellula	85	<b>Struttura e funzione delle proteine</b>	<b>119</b>
▪ Le cellule possono convertire l'energia da una forma a un'altra	86	<b>POSTER 4.1</b> Alcuni esempi di funzioni generali caratteristiche delle proteine	120
▪ Gli organismi fotosintetici utilizzano la luce solare per sintetizzare le molecole organiche	87	<b>FORMA E STRUTTURA DELLE PROTEINE</b>	121
▪ Le cellule ottengono energia ossidando le molecole organiche	88	▪ La forma di una proteina deriva dalla sua sequenza amminoacidica	121
▪ L'ossidazione e la riduzione comportano trasferimenti di elettroni	88	▪ Le proteine si dispongono nella conformazione di energia minima	124
<b>ENERGIA LIBERA E CATALISI</b>	90	▪ Esistono proteine di svariate forme, tutte molto complesse	126
▪ Le reazioni chimiche procedono nella direzione che porta alla perdita di energia libera	91	▪ L' $\alpha$ -elica e il foglietto $\beta$ sono modalità comuni di ripiegamento	128
▪ Gli enzimi riducono l'energia libera necessaria per iniziare le reazioni spontanee	91	▪ Le strutture biologiche assumono facilmente forma elicoidale	128
▪ La probabilità che una reazione avvenga dipende dalla sua variazione di energia libera	92	▪ Molte proteine hanno un nucleo rigido formato da foglietti $\beta$	131
▪ La variazione di energia libera cambia quando una reazione procede verso l'equilibrio	94	▪ Le proteine mal ripiegate possono formare strutture amiloidi che causano malattie	131
▪ La variazione di energia libera standard, $\Delta G^\circ$ , permette di confrontare l'energia di reazioni diverse	94	▪ Le proteine presentano parecchi livelli di organizzazione	131
▪ La costante di equilibrio è direttamente proporzionale a $\Delta G^\circ$	95	▪ Molte proteine contengono tratti non strutturati	132
<b>POSTER 3.1</b> Energia libera e reazioni biologiche	96	▪ Solo alcune delle possibili catene polipeptidiche sono utili	133
▪ Nelle reazioni complesse la costante di equilibrio include le concentrazioni di tutti i reagenti e di tutti i prodotti	98	▪ Le proteine si possono classificare in famiglie	134
▪ La costante di equilibrio indica anche la forza delle interazioni non covalenti	99	▪ Spesso le molecole proteiche grandi sono formate da più catene polipeptidiche	134
▪ Nelle reazioni sequenziali le variazioni di energia libera sono additive	99		
▪ Le reazioni catalizzate da enzimi dipendono da collisioni molecolari molto rapide	100		

▪ Le proteine possono aggregarsi in filamenti, strati o globuli	135	<b>POSTER 4.6</b> Determinazione della struttura proteica	168
▪ Alcuni tipi di proteine assumono la forma di lunghe fibre	136	▪ Le tecniche di ingegneria genetica consentono la produzione in larga scala, la progettazione e l'analisi di quasi tutte le proteine	170
▪ Spesso le proteine extracellulari si stabilizzano tramite legami covalenti crociati	137	▪ La correlazione delle proteine permette di prevedere la struttura e la funzione delle proteine	170
<b>IL FUNZIONAMENTO DELLE PROTEINE</b>	139	 <b>CONCETTI CHIAVE</b>	171
▪ Tutte le proteine legano altre molecole	139	 <b>PAROLE CHIAVE</b>	173
▪ Gli anticorpi sono miliardi e a ognuno corrisponde un sito di legame diverso	140	 <b>DOMANDE</b>	173
<b>POSTER 4.2</b> Preparazione e uso di anticorpi	142	<b>CAPITOLO 5</b>	
▪ Gli enzimi sono catalizzatori potenti ed estremamente specifici	144	<b>DNA e cromosomi</b>	<b>177</b>
▪ Gli enzimi accelerano notevolmente la velocità delle reazioni chimiche	145	<hr/>	
▪ Il lisozima: come funziona un enzima	145	<b>LA STRUTTURA DEL DNA</b>	178
<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> Misurare la prestazione di un enzima	146	▪ Una molecola di DNA consiste di due catene complementari di nucleotidi	179
▪ Molti farmaci inibiscono gli enzimi	149	▪ Nella struttura del DNA è implicito un meccanismo per l'eredità	181
▪ Il legame stretto con piccole molecole conferisce alle proteine funzioni supplementari	150	<b>LA STRUTTURA DEI CROMOSOMI DEGLI EUCARIOTI</b>	182
<b>LA REGOLAZIONE DELL'ATTIVITÀ DELLE PROTEINE</b>	151	▪ Il DNA eucariote è impacchettato in numerosi cromosomi	183
▪ Spesso l'attività catalitica degli enzimi è controllata da altre molecole	152	▪ I cromosomi organizzano e trasportano informazioni genetiche	184
▪ Gli enzimi allosterici hanno due o più siti di legame capaci di interagire tra loro	153	▪ Le sequenze specializzate di DNA sono necessarie per la replicazione del DNA e la divisione dei cromosomi	185
▪ La fosforilazione può controllare l'attività di una proteina inducendo un cambiamento conformazionale	154	▪ I cromosomi interfascici si dispongono in modo organizzato nel nucleo	186
▪ Le modifiche covalenti controllano anche la posizione e le interazioni delle proteine	155	▪ Il DNA cromosomico è sempre molto condensato	187
▪ Anche le proteine che legano la GTP sono regolate tramite un gruppo fosfato che perdono e recuperano ciclicamente	155	▪ I nucleosomi sono le unità di base della struttura cromosomica negli eucarioti	188
▪ Nella cellula l'idrolisi dell'ATP permette alle proteine motrici di compiere ampi movimenti	156	▪ Il compattamento del DNA nei cromosomi avviene a più livelli	190
▪ Spesso le proteine formano complessi voluminosi che funzionano come macchine proteiche	157	<b>LA REGOLAZIONE DELLA STRUTTURA CROMOSOMICA</b>	191
▪ Molte proteine che interagiscono sono tenute insieme da impalcature proteiche	158	▪ Opportune variazioni della struttura nucleosomica consentono l'accesso al DNA	192
▪ Le interazioni deboli tra macromolecole possono produrre grandi sotto-compartimenti biochimici nelle cellule	159	▪ I cromosomi interfascici contengono cromatina a vari gradi di condensazione e distensione	193
<b>LO STUDIO DELLE PROTEINE</b>	160	<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> I geni sono costituiti da DNA	197
▪ Le proteine possono essere purificate a partire da cellule o tessuti	161	 <b>CONCETTI CHIAVE</b>	200
<b>POSTER 4.3</b> Rottura delle cellule e frazionamento di estratti	162	 <b>PAROLE CHIAVE</b>	200
<b>POSTER 4.4</b> Separazione di proteine per cromatografia	164	 <b>DOMANDE</b>	201
<b>POSTER 4.5</b> Separazione di proteine per elettroforesi	165	<b>CAPITOLO 6</b>	
▪ Per determinare la struttura di una proteina è necessario prima determinare la struttura della sua sequenza amminoacidica	167	<b>Replicazione e riparazione del DNA</b>	<b>205</b>
		<hr/>	
		<b>LA REPLICAZIONE DEL DNA</b>	206
		▪ L'accoppiamento delle basi consente la replicazione del DNA	206

▪ La sintesi del DNA parte dalle origini di replicazione	207	▪ L'RNA polimerasi eucariote richiede i fattori generali di trascrizione	241
<b>PERCHÉ LO SAPIAMO?</b> La natura della replicazione	208	▪ La maturazione dell'RNA eucariote avviene nel nucleo	243
▪ In ogni origine di replicazione si formano due forcelle replicative	211	▪ Negli eucarioti i geni che codificano proteine sono interrotti da sequenze non codificanti dette introni	244
▪ La DNA polimerasi sintetizza DNA usando una catena parentale come stampo	211	▪ Gli introni vengono rimossi dall'mRNA tramite lo splicing	245
▪ La forcella replicativa è asimmetrica	212	▪ La sintesi e la maturazione dell'RNA avvengono in "fabbriche" presenti all'interno del nucleo	246
▪ La DNA polimerasi si autocorregge	213	▪ Gli mRNA maturi sono esportati fuori dal nucleo	248
▪ Brevi tratti di RNA fanno da innesco per la sintesi del DNA	214	▪ Le molecole di mRNA alla fine sono degradate nel citoplasma	248
▪ A livello della forcella replicativa le proteine collaborano formando un macchinario replicativo	216	<b>DALL'RNA ALLE PROTEINE</b>	249
▪ La telomerasi replica le estremità dei cromosomi negli eucarioti	219	▪ La sequenza dell'mRNA è decodificata a gruppi di tre nucleotidi	250
▪ La lunghezza dei telomeri varia a seconda del tipo cellulare e dell'età	220	<b>PERCHÉ LO SAPIAMO?</b> Decifrare il codice genetico	251
<b>LA RIPARAZIONE DEL DNA</b>	221	▪ Le molecole di tRNA abbinano gli amminoacidi ai codoni dell'mRNA	253
▪ Il DNA cellulare viene danneggiato di continuo	221	▪ Enzimi specifici accoppiano i tRNA all'amminoacido giusto	254
▪ Le cellule possiedono vari meccanismi per riparare il DNA	223	▪ L'RNA messaggero è decodificato dai ribosomi	254
▪ Un sistema di riparazione che rimuove gli appaiamenti scorretti elimina gli errori di copiatura sfuggiti al macchinario replicativo	224	▪ Il ribosoma è un ribozima	257
▪ Le rotture del doppio filamento richiedono una diversa strategia di riparazione	225	▪ Appositi codoni dell'RNA messaggero segnalano al ribosoma dove cominciare e terminare la sintesi proteica	258
▪ La ricombinazione omologa può riparare perfettamente le rotture del doppio filamento	227	▪ Le proteine vengono sintetizzate sui poliribosomi	260
▪ Gli errori nella riparazione dei danni al DNA possono compromettere una cellula o un organismo in modo grave	228	▪ Gli inibitori della sintesi proteica procariote sono usati come antibiotici	261
▪ Una testimonianza della fedeltà di replicazione e riparazione del DNA è conservata nelle sequenze del genoma	229	▪ Un controllo fine della degradazione di ogni proteina contribuisce a regolarne la concentrazione cellulare	261
<b>CONCETTI CHIAVE</b>	230	▪ Tra il DNA e le proteine si interpongono numerosi processi	263
<b>PAROLE CHIAVE</b>	231	<b>L'RNA E LE ORIGINI DELLA VITA</b>	263
<b>DOMANDE</b>	231	▪ L'autocatalisi è necessaria per la vita	264
<b>CAPITOLO 7</b>		▪ L'RNA può immagazzinare informazione e catalizzare reazioni chimiche	265
<b>Dal DNA alle proteine: come la cellula legge il genoma</b>	<b>233</b>	▪ Si ritiene che nell'evoluzione l'RNA abbia preceduto il DNA	266
<b>DAL DNA ALL'RNA</b>	234	<b>CONCETTI CHIAVE</b>	267
▪ Trattati della sequenza di DNA vengono trascritti in RNA	235	<b>PAROLE CHIAVE</b>	269
▪ La trascrizione produce RNA complementare a uno dei filamenti del DNA	236	<b>DOMANDE</b>	269
▪ Nella cellula sono prodotti diversi tipi di RNA	238	<b>CAPITOLO 8</b>	
▪ Appositi segnali sul DNA indicano all'RNA polimerasi dove iniziare e terminare la trascrizione	239	<b>Il controllo dell'espressione genica</b>	<b>271</b>
▪ Negli eucarioti l'inizio della trascrizione è un processo complesso	241	<b>UNA PANORAMICA SULL'ESPRESSIONE GENICA</b>	272
		▪ In un organismo pluricellulare i diversi tipi di cellula contengono lo stesso DNA	272

▪ Tipi cellulari diversi producono insiemi differenti di proteine	272	🔑 <b>CONCETTI CHIAVE</b>	297
▪ Una cellula può modificare l'espressione dei suoi geni in risposta a segnali esterni	274	🔑 <b>PAROLE CHIAVE</b>	298
▪ L'espressione genica può essere regolata in diversi punti del percorso che porta dal DNA all'RNA e infine alle proteine	274	🔑 <b>DOMANDE</b>	298
<b>COME VIENE REGOLATA LA TRASCRIZIONE</b>	275	<b>CAPITOLO 9</b>	
▪ I regolatori della trascrizione legano sequenze di regolazione del DNA	275	<b>Come evolvono i geni e i genomi</b>	<b>301</b>
▪ Gli interruttori trascrizionali consentono alle cellule di rispondere ai cambiamenti ambientali	277	<b>L'ORIGINE DELLA VARIABILITÀ GENETICA</b>	302
▪ I repressori spengono i geni, gli attivatori li accendono	278	▪ Negli organismi che si riproducono sessualmente vengono trasmesse alla progenie solo le variazioni che interessano la linea germinale	303
▪ Un attivatore e un repressore controllano l'operone <i>lac</i>	279	▪ Le mutazioni puntiformi sono causate dal malfunzionamento dei normali meccanismi di copiatura e riparazione del DNA	305
▪ Negli eucarioti i regolatori della trascrizione controllano a distanza l'espressione genica	280	▪ Le mutazioni possono anche modificare la regolazione di un gene	306
▪ I regolatori della trascrizione negli eucarioti contribuiscono ad avviare la trascrizione reclutando proteine che modificano la cromatina	280	▪ Le duplicazioni del DNA danno origine a famiglie di geni affini	306
▪ La disposizione dei cromosomi in domini a ciclo continuo tiene sotto controllo gli intensificatori	282	▪ Le duplicazioni e le divergenze hanno prodotto la famiglia dei geni globinici	308
<b>COME SI GENERANO TIPI CELLULARI SPECIALIZZATI</b>	282	▪ Eventi di duplicazione dell'intero genoma hanno inciso profondamente sulla storia evolutiva di molte specie	310
▪ I geni degli eucarioti sono controllati da combinazioni di regolatori della trascrizione	283	▪ Dal rimescolamento degli esoni possono nascere nuovi geni	310
▪ Una sola proteina può coordinare l'espressione di geni diversi	283	▪ Gli elementi genetici mobili hanno influenzato profondamente l'evoluzione dei genomi	311
<b>PERCHÉ LO SAPIAMO?</b> La regolazione genica: la storia di <i>Eve</i>	284	▪ Il trasferimento genico orizzontale permette lo scambio di geni tra gli organismi	312
▪ Il controllo combinatorio può anche generare tipi cellulari differenti	287	<b>COME SI RICOSTRUISCE L'ALBERO GENEALOGICO DELLA VITA</b>	313
▪ La formazione di un intero organo può essere innescata da un unico regolatore della trascrizione	288	▪ Le variazioni genetiche che comportano un vantaggio selettivo hanno una maggiore probabilità di essere conservate	313
▪ I regolatori della trascrizione possono essere usati per ottenere sperimentalmente specifici tipi cellulari in coltura	289	▪ Gli organismi strettamente correlati contengono genomi che hanno caratteristiche simili a livello di organizzazione e sequenze	314
▪ Le cellule differenziate mantengono la propria identità	290	▪ Le regioni indispensabili dal punto di vista funzionale rivelano isole di sequenze di DNA conservato	315
<b>CONTROLLI POST-TRASCRIZIONALI</b>	291	▪ Dal confronto dei genomi risulta che i vertebrati acquisiscono e perdono rapidamente DNA	317
▪ Gli mRNA contengono sequenze che ne controllano la traduzione	293	▪ La conservazione delle sequenze permette di ricostruire anche le parentele evolutive più lontane	318
▪ Gli RNA regolatori controllano l'espressione di migliaia di geni	293	<b>GLI ELEMENTI GENETICI MOBILI E I VIRUS</b>	319
▪ I microRNA guidano la distruzione di mRNA bersaglio	294	▪ Gli elementi genetici mobili codificano le molecole di cui hanno bisogno per spostarsi	320
▪ I piccoli RNA interferenti proteggono le cellule dalle infezioni	295	▪ Le sequenze trasponibili del genoma umano sono classificabili in due famiglie principali	321
▪ Migliaia di lunghi RNA non codificanti possono regolare l'attività genetica dei mammiferi	296	▪ I virus sono in grado di muoversi tra cellule e organismi	322
		▪ Nei retrovirus l'informazione genetica fluisce in direzione opposta a quella consueta	323

**L'ANALISI DEL GENOMA UMANO** 325

- La sequenza nucleotidica del genoma umano mostra come sono disposti i nostri geni 325

**PERCHÉ LO SAPPIAMO?** Come contare i geni 328

- Le differenze nella regolazione genica aiutano a spiegare come gli animali con genomi simili possano essere così diversi 330
- Il genoma dei Neanderthal estinti rivela molto su ciò che ci rende umani 330
- La variazione genetica contribuisce alla nostra individualità, ma in che modo? 331

**CONCETTI CHIAVE** 332

**PAROLE CHIAVE** 333

**DOMANDE** 334

**CAPITOLO 10**  
**Analisi della struttura e della funzione dei geni** 337

**ISOLARE E CLONARE LE MOLECOLE DI DNA** 338

- Le nucleasi di restrizione tagliano le molecole di DNA in siti specifici 339
- L'elettroforesi su gel separa frammenti di DNA di dimensioni diverse 340
- Il clonaggio del DNA inizia con la produzione di DNA ricombinante 341
- Il DNA ricombinante può essere copiato all'interno delle cellule batteriche 342
- Un intero genoma può essere rappresentato in una libreria di DNA 343
- L'ibridazione è una tecnica molto sensibile che permette di identificare sequenze nucleotidiche specifiche 345

**CLONAGGIO DEL DNA TRAMITE LA REAZIONE A CATENA DELLA POLIMERASI (PCR)** 346

- La PCR usa una DNA polimerasi e primer per amplificare in provetta specifiche sequenze di DNA 346
- La PCR può essere usata per applicazioni diagnostiche e forensi 348

**SEQUENZIARE IL DNA** 349

- Il sequenziamento dideoxi consiste nell'analisi di catene di DNA interrotte in tutte le posizioni possibili 349

**PERCHÉ LO SAPPIAMO?** Come sequenziare il genoma umano 352

- Le tecniche di sequenziamento di nuova generazione permettono di sequenziare il genoma in modo più veloce ed economico 354
- Le analisi comparative del genoma permettono di identificare i geni e predirne la funzione 355

**STUDIARE LA FUNZIONE DEI GENI** 356

- L'analisi degli mRNA fornisce un'istantanea dell'espressione genica 356

- L'ibridazione *in situ* è in grado di rivelare quando e dove un gene viene espresso 356

- I geni reporter permettono di tracciare specifiche proteine nelle cellule viventi 357

- Lo studio dei mutanti permette di scoprire la funzione di un gene 359

- L'interferenza a RNA (RNAi) permette di inibire l'attività di geni specifici 359

- È possibile eliminare un gene o sostituirlo con una versione alterata 360

- I geni possono essere modificati con grande precisione utilizzando il sistema batterico CRISPR 363

- Gli organismi mutanti forniscono utili modelli delle malattie che colpiscono l'essere umano 364

- Le piante transgeniche sono importanti sia per la biologia cellulare sia per l'agricoltura 364

- Utilizzando il DNA clonato è possibile creare grandi quantità di proteine, persino rare 365

**CONCETTI CHIAVE** 367

**PAROLE CHIAVE** 368

**DOMANDE** 368

**CAPITOLO 11**  
**La struttura delle membrane** 371

**IL DOPPIO STRATO LIPIDICO** 372

- Nell'acqua i lipidi di membrana si dispongono su due strati 373

- Il doppio strato lipidico è un fluido bidimensionale flessibile 376

- La fluidità di un doppio strato lipidico dipende dalla sua composizione 377

- L'assemblaggio della membrana inizia nel reticolo endoplasmatico 379

- Alcuni fosfolipidi sono confinati su un foglietto della membrana 379

**LE PROTEINE DI MEMBRANA** 381

- Le proteine di membrana si associano in vari modi al doppio strato lipidico 382

- Le catene polipeptidiche in genere attraversano il doppio strato lipidico sotto forma di  $\alpha$ -eliche 382

- Le proteine di membrana possono essere solubilizzate con detergenti 384

- Conosciamo la struttura completa di un numero relativamente piccolo di proteine di membrana 384

- La membrana cellulare è rinforzata dal cortex cellulare 386

- Le cellule possono limitare lo spostamento di proteine della membrana 387

- La superficie della cellula è rivestita di carboidrati 389

- **PERCHÉ LO SAPPIAMO?** Come si misura un flusso attraverso la membrana 390

CONCETTI CHIAVE	392
PAROLE CHIAVE	393
DOMANDE	393

**CAPITOLO 12**  
**Il trasporto attraverso le membrane cellulari** **397**

**I PRINCIPI DEL TRASPORTO TRANSMEMBRANA** 398

- I doppi strati lipidici sono impermeabili agli ioni e alla maggior parte delle molecole polari prive di carica 398
- Le concentrazioni ioniche interne alla cellula differiscono notevolmente da quelle esterne 399
- La differenza di concentrazione degli ioni inorganici nella membrana cellulare crea un potenziale di membrana 399
- Le cellule contengono due classi di proteine di trasporto della membrana: i trasportatori e i canali 400
- I soluti attraversano la membrana per trasporto attivo o passivo 401
- Sia il gradiente di concentrazione sia il potenziale di membrana hanno effetti sul trasporto passivo di soluti carichi 401
- L'acqua si muove per trasporto passivo attraverso le membrane cellulari secondo il proprio gradiente di concentrazione in un processo detto osmosi 402

**I TRASPORTATORI E LE LORO FUNZIONI** 403

- Il trasporto passivo permette il movimento di un soluto lungo il suo gradiente elettrochimico 404
- Le pompe trasportano attivamente un soluto contro il suo gradiente elettrochimico 405
- La pompa Na<sup>+</sup> delle cellule animali usa l'energia sprigionata dall'idrolisi dell'ATP per espellere l'Na<sup>+</sup> e importare il K<sup>+</sup> 406
- La pompa Na<sup>+</sup> genera un ripido gradiente di concentrazione di Na<sup>+</sup> attraverso la membrana cellulare 406
- Le pompe Ca<sup>2+</sup> mantengono bassa la concentrazione del Ca<sup>2+</sup> citosolico 408
- I trasportatori accoppiati sfruttano i gradienti dei soluti per mediare il trasporto attivo 408
- Il gradiente elettrochimico dell'Na<sup>+</sup> guida i trasportatori accoppiati nella membrana cellulare delle cellule animali 409
- Nelle piante, nei funghi e nei batteri i gradienti di H<sup>+</sup> servono ad alimentare le pompe accoppiate 410

**I CANALI IONICI E IL POTENZIALE DI MEMBRANA** 412

- I canali ionici sono selettivi e possono aprirsi e chiudersi 412

- Il potenziale di membrana dipende dalla permeabilità della membrana a specifici ioni 414
- I canali ionici oscillano casualmente tra stato aperto e chiuso 416
- L'apertura e la chiusura dei canali ionici sono influenzate da stimoli di vario tipo 417
- I canali ionici controllati dal voltaggio rispondono al potenziale di membrana 418

**I CANALI IONICI E LA SEGNALEZIONE NELLE CELLULE NERVOSE** 419

- I potenziali d'azione permettono una comunicazione rapida su grandi distanze lungo gli assoni 420

**PERCHÉ LO SAPPIAMO?** Dal calamaro i segreti dell'eccitabilità della membrana 421

- I potenziali d'azione sono mediati dall'attività di canali cationici controllati dal voltaggio 423
- Nelle terminazioni nervose l'azione di canali per il Ca<sup>2+</sup> controllati dal voltaggio converte segnali elettrici in segnali chimici 425
- I canali ionici controllati dal trasmettitore nella membrana postsinaptica riconvertono i segnali chimici in segnali elettrici 426
- I neurotrasmettitori possono essere sia eccitatori sia inibitori 427
- I farmaci psicoattivi influiscono sulla segnalazione sinaptica legando i recettori dei neurotrasmettitori 428
- La complessità delle connessioni sinaptiche rende possibili il pensiero, l'azione e la memoria 429
- I canali ionici controllati dalla luce vengono usati per attivare o inattivare in modo transitorio i neuroni degli animali 430

CONCETTI CHIAVE 432

PAROLE CHIAVE 433

DOMANDE 433

**CAPITOLO 13**  
**Come le cellule traggono energia dal cibo** **435**

**LA DEMOLIZIONE E L'USO DEGLI ZUCCHERI E DEI GRASSI** 436

- Le molecole nutritive vengono demolite in tre stadi 437
- La glicolisi trae energia dalla scissione degli zuccheri 439
- La glicolisi produce sia ATP sia NADH 439
- Durante la fermentazione viene prodotto ATP in assenza di ossigeno 441
- Gli enzimi glicolitici possono accoppiare l'ossidazione all'immagazzinamento dell'energia nei trasportatori attivati 442

**POSTER 13.1** I dettagli dei dieci stadi della glicolisi 444

▪ Numerose molecole organiche vengono convertite in acetil-CoA nella matrice mitocondriale 447

▪ Il ciclo dell'acido citrico produce NADH attraverso l'ossidazione dei gruppi acetile a CO<sub>2</sub> 447

▪ Molte vie biosintetiche partono dalla glicolisi o dal ciclo dell'acido citrico 450

**POSTER 13.2** Ciclo completo dell'acido citrico 451

**PERCHÉ LO SAPIAMO?** Come si arrivò a far luce sul ciclo dell'acido citrico 453

▪ In quasi tutte le cellule il trasporto degli elettroni alimenta la sintesi della maggior parte dell'ATP 455

**LA REGOLAZIONE DEL METABOLISMO** 456

▪ Le reazioni cataboliche e anaboliche sono organizzate e regolate 456

▪ Il controllo a retroazione permette alle cellule di passare dalla degradazione alla sintesi del glucosio 457

▪ Le cellule conservano le molecole nutritive in speciali depositi in previsione dei momenti di necessità 458

**CONCETTI CHIAVE** 461

**PAROLE CHIAVE** 461

**DOMANDE** 462

**CAPITOLO 14**  
**La produzione di energia nei mitocondri e nei cloroplasti** 463

▪ Le cellule si procurano la maggior parte dell'energia tramite un processo basato sulle membrane 464

▪ L'accoppiamento chemiosmotico: un processo che si è conservato nel tempo 465

**I MITOCONDRI E LA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA** 467

▪ I mitocondri sono strutture dinamiche in grado di modificare forma, posizione e numero 467

▪ Il mitocondrio ha una membrana esterna, una interna e due compartimenti interni 468

▪ Il ciclo dell'acido citrico genera elettroni ad alta energia necessari per la produzione dell'ATP 469

▪ Il movimento degli elettroni è associato al pompaggio dei protoni 470

▪ I protoni vengono pompati attraverso la membrana mitocondriale interna tramite la catena di trasporto degli elettroni 472

▪ La pompa protonica crea un ripido gradiente elettrochimico di protoni tra i due lati della membrana mitocondriale interna 472

▪ L'ATP sintasi usa l'energia immagazzinata nel gradiente protonico elettrochimico per produrre ATP 473

▪ Il trasporto accoppiato attraverso la membrana mitocondriale interna

è alimentato anche dal gradiente elettrochimico dei protoni 475

▪ La conversione rapida dell'ADP in ATP a livello dei mitocondri mantiene alto il rapporto ATP/ADP nelle cellule 476

▪ La respirazione cellulare ha un'efficacia straordinaria 476

**I MECCANISMI MOLECOLARI DEL TRASPORTO DEGLI ELETTRONI E DELLE POMPE PROTONICHE** 478

▪ Il trasferimento degli elettroni sposta rapidamente i protoni 478

▪ Il potenziale redox è una misura dell'affinità elettronica 479

▪ Il trasferimento di elettroni libera grandi quantità di energia 480

▪ Alcuni metalli, se legati strettamente alle proteine, diventano trasportatori versatili di elettroni 480

**POSTER 14.1** I potenziali redox 481

▪ La citocromo c ossidasi catalizza la riduzione dell'ossigeno molecolare 483

**PERCHÉ LO SAPIAMO?** Come l'accoppiamento osmotico determina la sintesi di ATP 485

**I CLOROPLASTI E LA FOTOSINTESI** 487

▪ I cloroplasti somigliano ai mitocondri ma hanno un compartimento in più, il tilacoide 487

▪ La fotosintesi produce, e poi consuma, ATP e NADPH 488

▪ La radiazione solare viene assorbita dalle molecole di clorofilla 489

▪ Le molecole di clorofilla eccitate convogliano l'energia in un centro di reazione 490

▪ Una coppia di fotosistemi coopera per produrre ATP e NADPH 491

▪ L'ossigeno viene prodotto da un complesso in grado di scindere l'acqua associato al fotosistema II 492

▪ La coppia speciale nel fotosistema I riceve elettroni dal fotosistema II 493

▪ La fissazione del carbonio usa ATP e NADPH per convertire il CO<sub>2</sub> in zuccheri 494

▪ Gli zuccheri prodotti dalla fissazione del carbonio vengono accumulati sotto forma di amido o consumati per sintetizzare ATP 496

**L'EVOLUZIONE DEI SISTEMI CHE GENERANO ENERGIA** 497

▪ La fosforilazione ossidativa si è evoluta in varie fasi 498

▪ I batteri fotosintetici si resero ancora più indipendenti dalle risorse ambientali 498

▪ Il regime metabolico di *Methanococcus* indica che l'accoppiamento chemiosmotico ha origini molto antiche 500

**CONCETTI CHIAVE** 501

**PAROLE CHIAVE** 502

**DOMANDE** 502



## CAPITOLO 15

**Compartimenti intracellulari e trasporto di proteine**

505

**GLI ORGANULI DELIMITATI DA MEMBRANA**

506

- Le cellule eucariote possiedono un corredo base di organuli delimitati da membrana 506
- Gli organuli delimitati da membrana si sono evoluti secondo percorsi diversi 509

**LO SMISTAMENTO DELLE PROTEINE**

510

- Esistono tre meccanismi con i quali le proteine vengono trasportate negli organuli 511
- Le sequenze segnale indirizzano le proteine al compartimento appropriato 512
- Le proteine entrano nel nucleo passando per i pori nucleari 513
- Per entrare nei mitocondri e nei cloroplasti le proteine devono perdere il loro avvolgimento 515
- Le proteine entrano nei perossisomi dal citosol e dal reticolo endoplasmatico 516
- Le proteine entrano nel reticolo endoplasmatico durante la loro sintesi 517
- Le proteine solubili prodotte sull'RE vengono rilasciate nel lume dell'RE 519
- I segnali di avvio e di arresto determinano la disposizione di una proteina transmembrana nel doppio strato lipidico 519

**IL TRASPORTO VESCICOLARE**

521

- Le vescicole di trasporto portano proteine solubili e membrane da un compartimento all'altro 522
- La gemmazione di vescicole dipende dalla formazione di un rivestimento proteico 523
- L'attracco delle vescicole dipende da specifiche proteine e da SNARE 524

**LE VIE DI SECREZIONE**

526

- La maggior parte delle proteine subisce modifiche covalenti nel reticolo endoplasmatico 527
- La qualità delle proteine in uscita dall'RE è assicurata da controlli 528
- Le dimensioni dell'RE dipendono dalla richiesta di proteine 529
- Nell'apparato di Golgi le proteine sono ulteriormente modificate e poi smistate 530
- Le proteine secrete sono estromesse dalla cellula per esocitosi 531

**PERCHÉ LO SAPPIAMO?** Come seguire il trasporto di proteine e vescicole 532

**LE VIE ENDOCITICHE**

535

- Le particelle di grandi dimensioni sono ingerite da cellule fagocitiche specializzate 535
- La pinocitosi permette di assumere fluidi e macromolecole 536

- L'endocitosi mediata da recettori costituisce una via d'ingresso specifica nella cellula animale 537
- Le macromolecole introdotte per endocitosi vengono smistate dagli endosomi 538
- I lisosomi sono le sedi principali della digestione intracellulare 539

**CONCETTI CHIAVE** 540

**PAROLE CHIAVE** 542

**DOMANDE** 543

## CAPITOLO 16

**La segnalazione cellulare**

545

**I PRINCIPI GENERALI DELLA SEGNALAZIONE CELLULARE**

546

- I segnali possono esercitare la loro azione a breve o ad ampio raggio 546
- Ogni cellula risponde a una gamma ristretta di segnali, a seconda della sua storia pregressa e dello stato in cui si trova 549
- La risposta di una cellula a un segnale può essere rapida o lenta 550
- I recettori di superficie ritrasmettono il segnale extracellulare tramite apposite vie intracellulari 551
- Alcune proteine segnale intracellulari funzionano come interruttori molecolari 554
- Ci sono tre classi principali di recettori della superficie cellulare 555
- I recettori accoppiati a canali ionici trasformano segnali chimici in segnali elettrici 557

**RECETTORI ACCOPPIATI A PROTEINE G**

557

- La stimolazione dei recettori accoppiati a proteine G attiva le subunità delle proteine G 558
- Alcune tossine batteriche causano malattie alterando l'attività di proteine G 560
- Alcune proteine G regolano direttamente dei canali ionici 560
- Molte proteine G attivano enzimi legati alla membrana che producono piccole molecole segnale 561
- La via di segnalazione dell'AMP ciclico può attivare enzimi e accendere geni 562
- La via dell'inositolo innesca un aumento della concentrazione intracellulare del  $Ca^{2+}$  564
- Il  $Ca^{2+}$  è un segnale che innesca molti processi biologici 565
- Una via di segnalazione innescata dai GPCR genera un gas solubile che trasporta un segnale a cellule adiacenti 567
- La trasmissione a cascata dei segnali all'interno delle cellule innescata da GPCR può raggiungere velocità, sensibilità e capacità di adattamento notevoli 568

**RECETTORI ACCOPPIATI A ENZIMI**

- Sugli RTK attivati si aggregano complessi di proteine di segnalazione intracellulari 569
- Moltissimi recettori tirosina chinasi attivano una proteina G monomerica detta Ras 570
- Gli RTK stimolano la PI 3 chinasi a generare siti di attracco lipidici nella membrana cellulare 573

**PERCHÉ LO SAPIAMO?** Il difficile compito di identificare le vie di segnalazione intracellulari 576

- Alcuni recettori attivano una corsia preferenziale rapida diretta al nucleo 578
- Alcune molecole segnale extracellulari attraversano la membrana cellulare e si legano a recettori intracellulari 578
- La comunicazione tra cellule si è evoluta indipendentemente nelle piante e negli animali 580
- Le reti di segnalazione basate su proteina chinasi integrano l'informazione che controlla comportamenti cellulari complessi 581

**CONCETTI CHIAVE** 582

**PAROLE CHIAVE** 584

**DOMANDE** 584

**CAPITOLO 17**  
**Il citoscheletro** **587**

**I FILAMENTI INTEREDI** 589

- I filamenti intermedi sono robusti e simili a corde 589
- I filamenti intermedi rendono la cellula più resistente alle sollecitazioni meccaniche 591
- L'involucro nucleare è sostenuto da un reticolato di filamenti intermedi 592
- Alcune proteine collegano i filamenti citoscheletrici e fanno da ponte con l'involucro nucleare 593

**I MICROTUBULI** 594

- I microtubuli sono cilindri cavi con estremità strutturalmente diverse 595
- Il centrosoma è il principale centro organizzatore dei microtubuli nelle cellule animali 596
- I microtubuli in allungamento presentano un'instabilità dinamica 597
- L'instabilità dinamica dipende dall'idrolisi di GTP 597
- La dinamica dei microtubuli può essere alterata da farmaci 598
- I microtubuli organizzano il citoplasma 599
- Le proteine motrici guidano il trasporto intracellulare 600
- Microtubuli e proteine motrici posizionano gli organuli nel citoplasma 602

**PERCHÉ LO SAPIAMO?** A caccia di proteine motrici 603

- Le ciglia e i flagelli contengono microtubuli stabili azionati dalla dineina 605

**I FILAMENTI DI ACTINA** 607

- I filamenti di actina sono sottili e flessibili 608
- Actina e tubulina polimerizzano con un meccanismo simile 608
- Molte proteine legano l'actina e ne modificano le proprietà 610
- Nella maggior parte delle cellule eucariote la regione sotto la membrana cellulare è ricca di actina 611
- Lo spostamento strisciante delle cellule dipende dall'actina del cortex 612
- Le proteine che legano l'actina influiscono sul tipo di prolungamenti che si formano al margine guida 613
- I segnali extracellulari modificano la disposizione dei filamenti di actina 614
- L'actina si associa alla miosina formando strutture contrattili 615

**LA CONTRAZIONE MUSCOLARE** 616

- La contrazione muscolare si deve all'interazione di fasci di actina e miosina 616
- Durante la contrazione muscolare i filamenti di actina scorrono in senso contrario a quelli di miosina 617
- La contrazione muscolare si innesca per un improvviso aumento della concentrazione di ioni Ca<sup>2+</sup> 619
- Le diverse cellule muscolari sono specializzate in funzioni differenti 622

**CONCETTI CHIAVE** 623

**PAROLE CHIAVE** 624

**DOMANDE** 624

**CAPITOLO 18**  
**Il ciclo di divisione delle cellule** **627**

**GENERALITÀ SUL CICLO CELLULARE** 628

- Il ciclo cellulare degli eucarioti comprende quattro fasi 629
- I processi più importanti del ciclo cellulare vengono avviati da un apposito sistema di controllo 630
- Il controllo del ciclo cellulare è simile in tutti gli eucarioti 631

**IL SISTEMA DI CONTROLLO DEL CICLO CELLULARE** 631

- Il sistema di controllo del ciclo cellulare si basa sulle Cdk, proteina chinasi che si attivano ciclicamente 632

**PERCHÉ LO SAPIAMO?** La scoperta delle cicline e delle Cdk 633

- I vari complessi ciclina-Cdk avviano tappe diverse del ciclo cellulare 634
- Le concentrazioni delle cicline sono regolate mediante modulazione della trascrizione e proteolisi 635

▪ L'attività dei complessi ciclina-Cdk dipende da eventi di fosforilazione e defosforilazione	636	▪ L'anello contrattile delle cellule animali è composto da filamenti di actina e di miosina	655
▪ L'attività delle Cdk può essere arrestata da proteine che inibiscono le Cdk	636	▪ La citochinesi delle cellule vegetali comporta la formazione di una nuova parete cellulare	656
▪ Il sistema di controllo del ciclo cellulare può interrompere il ciclo in vari modi	636	▪ Quando una cellula si divide gli organuli delimitati da membrana devono essere distribuiti alle cellule figlie	657
<b>LA FASE G<sub>1</sub></b>	638	<b>IL CONTROLLO DELLA QUANTITÀ E DELLE DIMENSIONI DELLE CELLULE</b>	658
▪ Le Cdk sono stabilmente inattivate in G <sub>1</sub>	638	▪ L'apoptosi contribuisce a regolare il numero di cellule degli animali	658
▪ I mitogeni promuovono la produzione di cicline che stimolano la divisione cellulare	638	▪ L'apoptosi è mediata da una cascata proteolitica intracellulare	659
▪ Il danno al DNA può bloccare temporaneamente la progressione in G <sub>1</sub>	639	▪ La morte programmata è sotto il controllo delle proteine intracellulari della famiglia Bcl2	660
▪ Le cellule possono ritardare la divisione per periodi prolungati entrando in specifici stadi di non divisione	639	▪ Anche i segnali extracellulari possono indurre l'apoptosi	661
<b>LA FASE S</b>	641	▪ Le cellule animali necessitano di segnali extracellulari per restare vive, accrescersi e dividersi	662
▪ Il complesso S-Cdk dà avvio alla replicazione del DNA e contribuisce a impedire una seconda replicazione	641	▪ I fattori di sopravvivenza sopprimono l'apoptosi	663
▪ Una replicazione incompleta può bloccare il ciclo cellulare in G <sub>2</sub>	641	▪ I mitogeni stimolano la divisione cellulare promuovendo l'entrata in fase S	663
<b>LA FASE M</b>	642	▪ I fattori di crescita stimolano la crescita cellulare	664
▪ Il complesso M-Cdk induce l'ingresso della cellula nella fase M e la mitosi	643	▪ Alcune proteine segnale extracellulari inibiscono la sopravvivenza, la divisione e la crescita delle cellule	664
▪ Le coesine e le condensine contribuiscono a configurare i cromosomi duplicati per la separazione	643	<b>CONCETTI CHIAVE</b>	666
▪ Differenti apparati del citoscheletro effettuano sia la mitosi sia la citochinesi	644	<b>PAROLE CHIAVE</b>	667
▪ Per descrivere la fase M si è soliti distinguere sei stadi	645	<b>DOMANDE</b>	667
<b>LA MITOSI</b>	645	<b>CAPITOLO 19</b>	
▪ I centrosomi si duplicano contribuendo alla formazione di due poli del fuso mitotico	645	<b>La riproduzione sessuata e la genetica</b>	<b>671</b>
<b>POSTER 18.1</b> Stadi principali della fase M di una cellula di mammifero	646	<b>I VANTAGGI DEL SESSO</b>	672
▪ Il fuso mitotico inizia ad assemblarsi durante la profase	648	▪ La riproduzione sessuata coinvolge cellule diploidi e aploidi	672
▪ I cromosomi si attaccano al fuso mitotico durante la prometafase	649	▪ La riproduzione sessuata genera la diversità genetica	673
▪ I cromosomi contribuiscono alla formazione del fuso mitotico	650	▪ La riproduzione sessuata fornisce agli organismi un vantaggio competitivo in un ambiente in evoluzione	674
▪ Nella metafase i cromosomi si trovano allineati all'equatore del fuso	650	<b>LA MEIOSI E LA FECONDAZIONE</b>	674
▪ La separazione dei cromatidi fratelli in anafase è innescata da una proteolisi	651	▪ La meiosi comprende una singola duplicazione del DNA seguita da due divisioni cellulari	675
▪ I cromosomi si segregano durante l'anafase	652	▪ La meiosi comporta l'appaiamento dei cromosomi omologhi duplicati	676
▪ I cromosomi non collegati al fuso bloccano la separazione dei cromatidi fratelli	653	▪ In ogni bivalente può avere luogo una ricombinazione tra cromosomi paterni e materni duplicati	676
▪ L'involucro nucleare si riforma durante la telofase	653		
<b>LA CITOCHINESI</b>	654		
▪ Il fuso mitotico determina il piano di scissione del citoplasma	654		

▪ L'appaiamento e la ricombinazione dei cromosomi garantiscono una corretta segregazione degli omologhi	679	▪ Le malattie umane più comuni sono spesso influenzate da mutazioni multiple e fattori ambientali	704
▪ La seconda divisione meiotica produce cellule figlie aploidi	680	▪ Gli studi di associazione su scala genomica consentono l'identificazione di mutazioni associate a malattie	705
▪ Le cellule aploidi contengono informazioni genetiche riassortite	680	<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> L'uso di SNP nella comprensione delle malattie genetiche umane	706
▪ La meiosi non è esente da errori	682	▪ C'è ancora molto da imparare sulla relazione tra le basi genetiche dell'eterogeneità individuale e le malattie	708
▪ Con la fecondazione si ricostituisce un genoma diploide completo	683	<b>CONCETTI CHIAVE</b>	709
<b>MENDEL E LE LEGGI DELL'EREDITARIETÀ</b>	684	<b>PAROLE CHIAVE</b>	710
▪ Mendel studiò i caratteri che si trasmettono secondo unità discrete	685	<b>DOMANDE</b>	710
▪ Mendel smentì le teorie alternative dell'ereditarietà	685	<b>CAPITOLO 20</b>	
▪ Gli esperimenti di Mendel rivelarono l'esistenza di alleli dominanti e recessivi	686	<b>Comunità di cellule: tessuti, cellule staminali e cancro</b>	<b>713</b>
▪ Ogni gamete ha un solo allele per ciascun carattere	687	<b>LA MATRICE EXTRACELLULARE E I TESSUTI CONNETTIVI</b>	714
▪ La legge mendeliana della segregazione si applica a tutti gli organismi che si riproducono per via sessuata	688	▪ Le cellule vegetali hanno robuste pareti esterne	715
▪ Gli alleli per caratteri diversi segregano indipendentemente	690	▪ Le microfibrille di cellulosa determinano la resistenza alla trazione della parete delle cellule vegetali	716
▪ Alla base delle leggi mendeliane dell'ereditarietà c'è il comportamento dei cromosomi durante la meiosi	691	▪ I tessuti connettivi animali sono composti in gran parte di matrice extracellulare	718
▪ Anche i geni presenti sullo stesso cromosoma possono segregare indipendentemente	692	▪ Il collagene determina la resistenza alla trazione dei connettivi animali	718
▪ Le mutazioni dei geni possono provocare una perdita o un guadagno di funzione	693	▪ Le cellule modellano il collagene che deve essere secreto	720
▪ Siamo tutti portatori di mutazioni recessive potenzialmente dannose	694	▪ Le integrine connettono la matrice extracellulare con il citoscheletro all'interno della cellula	720
<b>LA GENETICA COME STRUMENTO SPERIMENTALE</b>	695	▪ Gel composti da polisaccaridi e proteine riempiono gli spazi vuoti e conferiscono resistenza alla compressione	723
▪ L'approccio genetico classico inizia dalla mutagenesi casuale	695	<b>I FOGLIETTI EPITELIALI E LE GIUNZIONI CELLULARI</b>	725
▪ Mediante screening genetico si identificano mutanti con carenze in specifici processi cellulari	696	▪ I foglietti epiteliali hanno una polarità e poggiano su una lamina basale	725
<b>POSTER 19.1</b> Principali concetti alla base della genetica classica	697	▪ Le giunzioni strette sigillano l'epitelio impedendo le perdite e separano il lato apicale dal lato basale	727
▪ I mutanti condizionali permettono lo studio delle mutazioni letali	698	▪ Le cellule epiteliali sono saldate tra loro e alla lamina basale da giunzioni collegate al citoscheletro	728
▪ Il test di complementazione permette di capire se due mutazioni colpiscono uno stesso gene	700	▪ Le giunzioni comunicanti permettono il passaggio di ioni citosolici inorganici e di piccole molecole da una cellula all'altra	729
<b>ESPLORARE LA GENETICA UMANA</b>	700	<b>IL MANTENIMENTO E IL RINNOVAMENTO DEI TESSUTI</b>	733
▪ Abbiamo ereditato dei blocchi concatenati di polimorfismi dai nostri antenati	700	▪ I tessuti sono insiemi organizzati di cellule di vario tipo	734
▪ I polimorfismi forniscono indizi sulla nostra storia evolutiva	701	▪ Il ritmo di rinnovamento è diverso tra i vari tessuti	735
▪ Gli studi di genetica contribuiscono a scoprire le cause delle malattie umane	702		
▪ Molte malattie gravi e rare sono causate da mutazioni in singoli geni	702		

▪ Le cellule staminali riforniscono continuamente l'organismo di cellule differenziate terminalmente	736	▪ Le cellule tumorali sviluppano proprietà che le avvantaggiano nella competizione con le cellule sane	746
▪ Le popolazioni di cellule staminali sono mantenute da specifici segnali	738	▪ Due classi principali di geni sono cruciali per lo sviluppo del cancro: oncogeni e oncosoppressori	748
▪ Le cellule staminali possono essere usate per riparare tessuti persi o danneggiati	740	▪ Le mutazioni che causano il cancro si concentrano in poche vie cellulari fondamentali	750
▪ Le cellule staminali pluripotenti indotte rappresentano una valida alternativa alle cellule ES	741	▪ Il carcinoma del colon-retto permette di capire come la perdita di un gene oncosoppressore possa condurre al cancro	750
▪ Le cellule staminali pluripotenti murine e umane possono formare organoidi in coltura	742	▪ La comprensione della biologia cellulare del cancro apre la strada a nuove terapie	752
<b>IL CANCRO</b>	742	<b>PERCHÉ LO SAPPIAMO?</b> Come comprendere i geni cruciali per il cancro	754
▪ Le cellule tumorali proliferano, invadono e metastatizzano	743	<b>CONCETTI CHIAVE</b>	756
▪ L'epidemiologia permette di identificare le cause del cancro sulle quali si può fare prevenzione	743	<b>PAROLE CHIAVE</b>	757
▪ Il cancro si sviluppa in seguito all'accumulo di mutazioni somatiche	745	<b>DOMANDE</b>	758
		<b>INDICE ANALITICO</b>	759