

# Prefazione

L'obiettivo di fondo della seconda edizione italiana di *Genetica* è sempre quello di aiutare gli studenti a scoprire e creare collegamenti fra i principali concetti della genetica. Nella precedente edizione di questo manuale gli studenti sono stati aiutati a sviluppare una comprensione della genetica la più completa possibile grazie a una scrittura semplice, all'uso di illustrazioni chiare e istruttive e a un'utile impostazione pedagogica del manuale nel suo complesso.

## Caratteristiche distintive

- **Concetti chiave e connessioni** Nel volume sono incluse alcune funzioni per aiutare gli studenti a focalizzarsi sui concetti principali di ogni argomento.
- I riquadri dei **Concetti** nel corso di ogni capitolo riassumono i punti chiave del precedente paragrafo. Le **Verifiche del concetto** consentono agli studenti di accertare rapidamente la loro comprensione dell'argomento appena letto. Sono a scelta multipla e prevedono risposte sintetiche; le risposte corrette si trovano alla fine di ogni capitolo.

### CONCETTI

Le somiglianze fra individui adottati e genitori adottivi con i quali non esiste alcuna relazione genetica, dimostrano l'influenza dei fattori ambientali su un determinato carattere; le somiglianze fra soggetti adottati e genitori biologici indicano che un carattere è influenzato da fattori genetici.

#### ✓ VERIFICA DEL CONCETTO 8

Quali sono i motivi che supportano l'importanza degli studi sulle adozioni per la genetica?

- a Gli adottati non hanno contatti con i loro genitori biologici dopo la nascita.
- b I genitori adottivi e quelli biologici non sono imparentati.
- c Gli ambienti dei genitori biologici e adottivi sono indipendenti.
- d Per tutti i motivi elencati.

### CONCETTI DI COLLEGAMENTO

#### I rapporti numerici negli incroci semplici

Ora che abbiamo fatto una certa pratica con gli incroci genetici riesaminiamo i rapporti che compaiono nella progenie di incroci semplici, in cui si prende in considerazione un singolo locus e un allele è dominante sull'altro. Capire questi rapporti e i genotipi parentali che li producono consente di elaborare rapidamente incroci genetici semplici, senza far ricorso al quadrato di Punnett. Successivamente utilizzeremo questi rapporti per elaborare incroci più complessi che includono diversi loci.

- Le sezioni **Concetti di collegamento** mettono a confronto processi o idee integrate all'interno di paragrafi e capitoli, per evidenziare le relazioni reciproche fra i diversi temi della genetica. Tutti i concetti principali sono elencati nel **Sommario dei concetti** alla fine di ogni capitolo.

- **Facilità d'uso** Lo stile discorsivo dell'opera è sempre stato apprezzato sia dagli studenti sia dai docenti. Inoltre, per mostrare agli studenti come ci si deve muovere con attenzione fra i principali concetti della genetica, ogni capitolo viene introdotto da una **storia preliminare**. Queste storie comprendono esempi di malattie o altri fenomeni biologici attinenti al tema trattato, e forniscono agli studenti un saggio di quello che apprenderanno in un determinato capitolo.

- **Progetto grafico semplice e chiaro** Nella precedente edizione l'uso di immagini attraenti e istruttive si è dimostrato un efficace strumento di apprendimento per gli studenti e continua a essere il segno distintivo della nuova edizione. Ogni figura era studiata con cura per evidenziare i punti essenziali e per accompagnare il lettore attraverso esperimenti e fenomeni. Molte figure includono un testo che guida gli studenti attraverso la rappresentazione grafica. Schemi di esperimenti illustrano il metodo scientifico, prima proponendo un'ipotesi, poi indicando metodi di lavoro e risultati, per finire con una conclusione che rafforza i concetti spiegati nel testo.

**Problema 2**

Nei gatti il colore nero del manto è dominante sul grigio. Una gatta nera, la cui madre è grigia, si accoppia con un maschio grigio. Se questa femmina ha una figliata di sei gattini, qual è la probabilità che tre siano neri e tre grigi?

**Strategia di soluzione****Quali informazioni devono essere contenute nelle risposte al problema?**

La probabilità che in una figliata di sei gattini tre siano neri e tre grigi.

**Quali informazioni sono disponibili per risolvere il problema?**

- Il nero è dominante.
- La madre della figliata è nera e sua madre è grigia.
- Il padre della figliata è nero.

**Per un aiuto alla soluzione di questo problema, ripassa:**

«La distribuzione binomiale e la probabilità», nel paragrafo 3.2.

**Passaggi della soluzione**

**Suggerimento:** Possiamo determinare il genotipo dell'individuo parentale femminile deducendolo dal suo fenotipo e dal fenotipo di sua madre.

Poiché il nero è dominante ( $G$ ) sul grigio ( $g$ ), un gatto nero deve essere omozigote ( $GG$ ) o eterozigote ( $Gg$ ). La femmina nera in questo problema deve essere eterozigote ( $Gg$ ) perché sua madre è grigia ( $gg$ ) ed essa deve aver ereditato un al-

lele della madre. Il maschio grigio è omozigote ( $gg$ ) perché il grigio è recessivo. Quindi l'incrocio è:

$$\begin{array}{ccc} Gg & \times & gg \\ \text{Femmina nera} & & \text{Maschio grigio} \\ & \downarrow & \\ & 1/2 Gg \text{ nero} & \\ & 1/2 gg \text{ grigio} & \end{array}$$

Possiamo utilizzare la distribuzione binomiale per calcolare la probabilità di ottenere tre gattini neri e tre grigi in una figliata di sei. Indichiamo con  $p$  la probabilità che i gattini siano neri e con  $q$  che siano grigi. La binomiale è  $(p + q)^6$  il cui sviluppo è

$$(p + q)^6 = p^6 + 6p^5q + 15p^4q^2 + 20p^3q^3 + 15p^2q^4 + 6pq^5 + q^6$$

La probabilità di ottenere tre gattini neri e tre grigi in una figliata di sei è fornita dal termine  $20p^3q^3$ . Le probabilità di  $p$  e  $q$  sono entrambe  $1/2$ ; quindi la probabilità complessiva è  $20(1/2)^3(1/2)^3 = 20/64 = 5/16$ .

**Ricorda:** Si può usare la distribuzione binomiale per determinare la probabilità di differenti combinazioni di caratteri nella progenie di un incrocio.

**Suggerimento:** Ripassa la spiegazione di come si sviluppa la binomiale.

**■ Importanza data alla risoluzione dei problemi**

I numerosi anni di insegnamento dell'autore hanno messo chiaramente in evidenza che gli studenti apprendono meglio la genetica risolvendo problemi. Lavorare su un esempio, un'equazione o un esperimento aiuta gli studenti a vedere i concetti in azione e consolida le idee spiegate nel testo. Nel libro gli studenti vengono aiutati in diversi modi a sviluppare la loro capacità di risoluzione dei problemi. La **nuova versione dei problemi svolti** accompagna gli studenti attraverso ogni passaggio di un concetto difficile. I **collegamenti a un problema**, sparsi lungo ogni capitolo, rimandano alla fine del capitolo, dove gli studenti trovano problemi da risolvere per autovalutare la comprensione degli argomenti appena letti; le risposte possono essere controllate in un apposito documento online. Alla fine di ogni capitolo è fornita un'ampia gamma di problemi organizzati secondo i paragrafi del capitolo e suddivisi in **Domande di comprensione**, **Domande e problemi applicativi** e **Domande stimolanti**. Alcune di queste domande attingono a esempi tratti da articoli di ricerca.

Chi si occupa di consulenza genetica? Attualmente negli Stati Uniti oltre 6000 professionisti della salute sono genetisti certificati dall'American Board of Medical Genetics o dall'American Board of Genetic Counseling. Circa la metà di loro sono addestrati specificamente al counseling genetico, di solito attraverso master specifici di due anni che forniscono formazione sia in ambito genetico che di consulenza. A causa della carenza di consulenti genetici e medici genetisti, l'informazione sui test e il rischio genetico è spesso gestita da medici di base, infermiere e assistenti sociali. **PROVA A RISOLVERE IL PROBLEMA 10**

**Contenuti nuovi e riorganizzati**

L'attuale edizione affronta le recenti scoperte della genetica, corrispondenti alla nostra comprensione dei fattori ereditari in costante mutamento, la natura molecolare dell'informazione genetica, l'epigenetica e l'evoluzione genetica.

**NOVITÀ Capitolo «L'epigenetica»** Un nuovo capitolo sull'epigenetica (capitolo 21) integra e amplia le notizie che nella precedente edizione erano sparse in cinque capitoli. Trattazioni più concise sull'epigenetica ora si trovano in diversi capitoli (5, 11, 17, 22 e 23).

**Capitolo 11** Ora tratta la **struttura del cromosoma e gli organelli del DNA** (argomento trattato in precedenza nel capitolo 21).

**Capitoli 8 e 9** (nella precedente edizione intitolati «Sistemi genetici batterici e virali» e «Struttura del cromosoma») Sono stati scambiati, cosicché la variazione cromosomica ora viene dopo il capitolo 7 (linkage, ricombinazione e mappatura dei geni).

Gli altri contenuti nuovi e aggiornati comprendono:

- Un nuovo paragrafo sulla genetica molecolare: «La natura molecolare degli alleli» (capitolo 3)
- Un nuovo paragrafo sulla probabilità condizionata (capitolo 3)
- Un paragrafo sottoposto ad ampia revisione sulla determinazione del sesso nella *Drosophila melanogaster* (capitolo 4)
- Un paragrafo ampiamente rivisto sulla compensazione di dosaggio (capitolo 4)
- Un'ampia trattazione dell'interferenza genetica (capitolo 7)
- Un paragrafo significativamente ampliato sui riarrangiamenti cromosomici (capitolo 8)
- Un'ampia trattazione della scoperta della struttura del DNA, che include il contributo di Rosalind Franklin (capitolo 10)
- La nuova trattazione dell'origine evolutiva degli introni (capitolo 14)
- Un nuovo paragrafo sul CRISPR RNA (capitolo 14)
- Il nuovo paragrafo «Lunghi RNA non codificanti regolano l'espressione genica» (capitolo 14)
- La nuova trattazione del no-go decay (capitolo 15)
- Un nuovo paragrafo sugli amplificatori batterici (capitolo 16)
- La trattazione aggiornata e ampliata dei cambiamenti nella struttura della cromatina (capitolo 17)
- Il nuovo paragrafo sulla immunoprecipitazione della cromatina (capitolo 17)
- Il nuovo paragrafo sul metodo di sequenziamento Illumina (capitolo 19)
- Il paragrafo rivisto sul DNA fingerprinting (capitolo 19)
- La trattazione aggiornata e ampliata degli studi di associazione genomewide (capitolo 20)
- La trattazione aggiornata e ampliata della metagenomica (capitolo 20)
- Il nuovo paragrafo «Un confronto fra lo sviluppo della *Drosophila* e dei fiori» (capitolo 22)
- Un nuovo paragrafo sull'evoluzione attraverso i cambiamenti nella regolazione genica (capitolo 26)

■ **Le nuove versioni dei problemi svolti** guidano in modo semplice gli studenti attraverso complessi concetti quantitativi, presentando per ogni problema una strategia di soluzione e i passaggi per risolverlo. Alcuni fumetti suggeriscono agli studenti i punti chiave che devono essere ricordati o ai quali ci si deve rifare per rivedere una parte specifica del testo.

6

## L'analisi del pedigree, le sue applicazioni e i test genetici

■ Il mistero delle impronte digitali perdute

Nel 2007 una donna svizzera di 29 anni tentò di entrare negli Stati Uniti. Anche se il suo aspetto corrispondeva all'immagine riportata sul passaporto, venne respinta al controllo delle impronte digitali, non perché corrispondessero a quelle di qualche terrorista, ma perché le sue dita semplicemente ne erano prive. Fu trattenuta perciò per diverse ore mentre i funzionari dell'immigrazione cercavano di decidere cosa fare di una persona priva di impronte digitali.

Le impronte digitali fanno parte dei nostri caratteri più tipici e permanenti. Non esistono due individui, neppure gemelli identici, con le stesse impronte digitali. Le impronte digitali tecnicamente sono definite creste cutanee, o dermatoglifi, e si trovano sulle dita delle mani e dei piedi, sulle palme delle mani e sulle piante dei piedi. Le creste cutanee fanno la loro comparsa ben prima della nascita, sono completamente formate già 17 settimane dopo



■ Ogni capitolo inizia con una breve **storia introduttiva** che chiarisce l'importanza del concetto genetico che gli studenti apprenderanno nel capitolo stesso. Queste storie, particolarmente apprezzate nella precedente edizione, consentono agli studenti di farsi un'idea di ciò che accade oggi nel campo della genetica e contribuiscono ad avvicinarli al contenuto del capitolo. Fra i nuovi argomenti introduttivi ci sono «Il mistero delle impronte digitali perdute», «Costruire una banana migliore», «Le differenze genetiche che ci rendono umani» e «La tua salute ha a che fare con la dieta di tuo nonno». I problemi alla fine del capitolo affrontano specificatamente i concetti trattati nella maggior parte delle storie introduttive, vecchie e nuove.

## Le risorse multimediali

All'indirizzo [online.universita.zanichelli.it](http://online.universita.zanichelli.it) sono disponibili le *animazioni*, i *test interattivi*, il *glossario* e le *soluzioni dei problemi* con il numero evidenziato.

Chi acquista il libro può scaricare l'ebook multimediale seguendo le istruzioni presenti nel sito. Per accedere alle risorse protette è necessario registrarsi su [myzanichelli.it](http://myzanichelli.it) inserendo la chiave di attivazione personale contenuta nel libro.