

Indice generale

Prefazione	XI
Prologo	XIII
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	2
1.3 Differenze tra genomi, allelia	5
1.4 Genetica e ambiente	9
1.5 Mendelismo e sue estensioni	10
1.5.1 Prima legge di Mendel (della segregazione bilanciata)	11
1.5.2 Seconda legge di Mendel (della segregazione indipendente)	11
1.5.3 Epistasi e altri fenomeni di interazione	12
1.6 Linkage	15
1.7 Altri fenomeni	16
1.8 Più geni agiscono sullo stesso carattere	17
1.9 Eredità e sesso	18
1.9.1 Determinazione del sesso	18
1.9.2 Eredità legata al sesso	18
1.9.3 Eredità limitata a un sesso	19
1.9.4 Eredità influenzata dal sesso	19
1.10 Citogenetica	20
1.10.1 Anomalie cromosomiche	20
1.11 Ipotesi genetica e analisi dei dati	21
Capitolo 2	
Basi statistiche per l'analisi genetica	23
2.1 Le leggi della probabilità e la distribuzione binomiale	23
2.2 La distribuzione normale	27
2.3 Quantità statistiche semplici	30
2.3.1 Media	31
2.3.2 Varianza e deviazione standard	31
2.3.3 Covarianza	33
2.4 Variabilità associata a due variabili	33
2.4.1 Correlazione	33
2.4.2 Regressione	34
2.4.3 Regressione pesata	37

Capitolo 3**Geni e popolazioni**

<i>(Gustavo Gandini, Giulio Pagnacco, Michele Polli)</i>	39
3.1 Frequenze geniche e genotipiche	39
3.2 Effetto della selezione sulle frequenze geniche	42
3.3 Effetto della deriva genetica sulle frequenze geniche	45
Approfondimento 3.1 Deriva genetica e tempi di fissazione	46
3.4 Altre cause di variazione delle frequenze geniche: migrazione e mutazione	47
3.5 Distanze genetiche tra razze, il parametro F_{ST}	47
3.6 Assegnazione di un campione biologico (DNA) alla razza di appartenenza	50

Capitolo 4**Somiglianza tra individui**

4.1 Parentela (a_{ij})	52
4.2 Consanguineità (F_i)	53
4.3 Libri Genealogici e Registri Anagrafici	53
4.4 La tabella genealogica	54
Approfondimento 4.1 La parentela è un valore medio	55
4.5 Le misure di base della parentela	56
4.6 Calcolo della parentela additiva e della consanguineità	57
4.6.1 Metodo di Wright	57
4.6.2 Metodo tabulare	60
Approfondimento 4.2 a_{ij} = parte di $V(G)$ in comune tra i e j	62
4.7 Inbreeding e linebreeding	63

Capitolo 5**Genetica dei caratteri quantitativi**

5.1 Fenotipi (caratteri)	64
5.2 Il modello genetico di base	67
5.2.1 Gli effetti e le varianze	67
5.2.2 Ereditabilità (h^2)	71
5.3 Gli elementi del modello genetico infinitesimale	73
5.3.1 La media (μ)	73
5.3.2 Gli effetti genetici in G	74
5.3.3 Valore riproduttivo (BV, <i>Breeding Value</i> = A)	77
5.3.4 Varianze degli effetti	79
5.3.5 Estensione a più geni	80
5.3.6 Gli effetti ambientali (E)	83
5.4 Il modello genetico per produzioni ripetute	83
5.4.1 Varianze degli effetti ambientali e ripetibilità delle produzioni	84

Capitolo 6**Indice genetico**

6.1 Regole generali per calcolare l'indice di selezione	87
6.1.1 Il termine di destra dell'equazione $V(X_j)b = Cov(A_i, X_j)$	89
6.1.2 Il termine di sinistra dell'equazione $V(X_j)b = Cov(A_i, X_j)$	90
6.1.3 Indice di pedigree	92
6.1.4 Indice con più fonti di informazione	92

6.2	Precisione dell'indice	94
6.2.1	Varianza della media di n indici di selezione	96
6.2.2	Proprietà dell'indice	98
6.3	Caratteri tra loro correlati	98
6.4	Indici <i>multiple trait</i> (MT, caratteri multipli)	100
6.5	Indice economico aggregato (\hat{H})	103
6.6	Enfasi economica relativa	105
6.7	L'indice genetico nel mondo reale	107
6.7.1	Base genetica	107
6.7.2	Dall'indice di selezione al modello misto	108
	Approfondimento 6.1 Animal Model e Test-day Model	109

Capitolo 7

Selezione: teoria e pratica

7.1	Obiettivi di selezione	110
7.2	Risposta alla selezione in condizioni semplici	111
7.2.1	Intensità di selezione	111
7.2.2	Accuratezza	113
7.2.3	Intervallo di generazione	114
7.3	Risposta in condizioni complesse	116
7.3.1	Fecondazione artificiale	116
7.3.2	Prova di progenie	117
7.3.3	Demografia e selezione	118
7.4	Risposta attesa e risposta osservata	122
7.5	Risposta alla selezione per più caratteri	123
7.5.1	Selezione per più caratteri utilizzando un indice aggregato (H)	123
7.5.2	Selezione per più caratteri con soglie indipendenti di eliminazione	125
7.5.3	Risposta di un carattere non selezionato (risposta correlata)	126
7.6	Operatività della selezione in Italia	127
7.6.1	Ruminanti da latte	127
7.6.2	Bovini da carne	131
7.6.3	Equini	132
7.6.4	Suini	133

Capitolo 8

Genomica e selezione

8.1	Il DNA chip	135
8.2	Associazione tra due loci (linkage)	136
8.3	Indice genomico	142
	Approfondimento 8.1 La selezione genomica in marcia	144
8.4	Due ulteriori applicazioni della genomica	145
8.4.1	Dall'esclusione all'attribuzione di paternità e maternità	145
8.4.2	Tracciabilità per l'autenticazione dei prodotti animali	147

Capitolo 9

Inbreeding ed eterosi

9.1	Inbreeding	148
9.1.1	Riduzione dell'eterozigosità	148
9.1.2	Effetti dell'omozigosi	150
9.1.3	Depressione da inbreeding	150
9.2	Eterosi	152
	Approfondimento 9.1 Una possibile spiegazione dell'eterosi	157

Capitolo 10**Gestione genetica di piccole popolazioni** 158*(Gustavo Gandini)*

10.1 Variabilità genetica entro razze e tra razze 158

10.2 Dimensione della popolazione e consanguineità 159

Approfondimento 10.1 Razze locali e salvaguardia delle risorse genetiche di interesse zootecnico 160

10.3 Il numero effettivo di popolazione (N_e) 160Approfondimento 10.2 Consanguineità in una popolazione di N riproduttori 161Approfondimento 10.3 Consanguineità in funzione di N_e e del tempo trascorso 162

10.3.1 Selezione, numero effettivo e consanguineità 163

10.4 Relazione tra parentela e consanguineità 164

Approfondimento 10.4 Relazione tra consanguineità e parentele attraverso le generazioni 164

10.5 Che numero effettivo minimo? Quanta consanguineità è accettabile? 165

10.6 Gestione genetica delle piccole popolazioni 165

10.6.1 Strategia 1: massimizzare il numero effettivo di popolazione 166

10.6.2 Strategia 2: minimizzare la parentela tra riproduttori, in base ai contributi ottimali 168

10.6.3 Strategia 3: minimizzare la parentela di accoppiamento 170

10.6.4 Strategia 4: modificare l'intervallo di generazione 170

10.6.5 Strategia 5: in popolazioni selezionate, selezionare con controllo della consanguineità in base ai contributi ottimali 171

Appendice A**Genetica e selezione in apicoltura** 173

A.1 Le basi della genetica delle api 173

A.2 Caratteri oggetto di selezione 174

A.2.1 Selezione 174

A.2.2 Conservazione genetica 175

Appendice B**La nuova normativa sulla riproduzione animale introdotta dal DLgs 52/2018** 177**Appendice C****Razze e colori** 180*(Paola Crepaldi)*

C.1 Standardizzazione delle razze e geni della pigmentazione 180

C.2 Meccanismo della pigmentazione 181

C.3 I geni del colore 182

SECONDA PARTE – PRINCIPALI MALATTIE GENETICHE*(Michele Polli, Gustavo Gandini)***Malattie ereditarie: diagnosi e prevenzione** 189

Malattie monofattoriali 190

Malattie multifattoriali e poligeniche 194

Malattie cromosomiche 194

Diagnosi molecolare delle malattie ereditarie 196

Profilassi genetica	198
Principali malattie ereditarie degli animali domestici	200

Principali malattie ereditarie dei bovini

Scheda 1 Acondrogenesi

Achondrogenesis

Scheda 2 Atrofia muscolare spinale del bovino

Spinal Muscular Atrophy (SMA)

Scheda 3 Brachispina

Brachyspina

Scheda 4 Complesso delle malformazioni vertebrali

Complex Vertebral Malformation (CVM)

Scheda 5 Deficienza dell'adesione dei leucociti

Bovine Leukocyte Adhesion Deficiency (BLAD)

Scheda 6 Displasia multi-organo letale (sindrome del vitello pancione)

Lethal Multi-Organic Developmental Dysplasia

Scheda 7 Ittiosi

Ichthyosis

Scheda 8 Mieloencefalopatia degenerativa progressiva (sindrome di Weaver)

Progressive Degenerative Myeloencephalopathy (Weaver Syndrome)

Scheda 9 Paratubercolosi (Giulietta Minozzi)

Mycobacterium avium subsp. paratuberculosis

Scheda 10 Sindattilismo

Syndactyly or mule foot (MF)

Scheda 11 Sindrome di Marfan

Marfan Syndrome

Principali malattie ereditarie dei cani

Scheda 12 Acatasemia – deficienza della catalasi

Hypocatalasemia – Deficiency of catalase – Acatasemia

Scheda 13 Aciduria L-2-idrossiglutarica (L2HGA)

L-2 hydroxyglutaric Aciduria

Scheda 14 Amelogenesi imperfetta

Amelogenesis Imperfecta (AI)

Scheda 15 Anomalie dell'occhio del Collie

Collie Eye Anomaly (CEA) e/o Choroidal Hypoplasia (CH)

Scheda 16 Atassia a insorgenza tardiva

Late Onset Ataxia (LOA)

Scheda 17 Atassia spinocerebellare

Spinocerebellar Ataxia (SCA)

Scheda 18 Atrofia progressiva della retina

Progressive Rod-Cone Degeneration (prcd-PRA)

Scheda 19 Atrofia progressiva della retina dominante

Dominant-Progressive Retinal Atrophy (Dominant-PRA)

Scheda 20 Atrofia progressiva della retina/displasia dei coni e dei bastoncelli

Rod-Cone Dysplasia – Progressive Retinal Atrophy (rcd-PRA)

Scheda 21 Atrofia progressiva della retina/distrofia dei coni e dei bastoncelli

Cone-Rod Dystrophy – Progressive Retinal Atrophy (crd-PRA)

Scheda 22 Atrofia progressiva della retina X-linked

X-linked progressive retinal atrophy (XLPR)

Scheda 23 Cardiomiopatia aritmogena ventricolare destra

Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC)

Scheda 24 Cardiomiopatia dilatativa

Dilated Cardiomyopathy (DC)

Scheda 25 Cecità notturna stazionaria congenita

Congenital Stationary Night Blindness (CSNB)

Scheda 26 Cistinuria*Cystinuria***Scheda 27 Coda corta o brachiuria***Short Tail***Scheda 28 Collasso indotto dall'esercizio***Exercise Induced Collapse***Scheda 29 Displasia dell'anca***Hip Dysplasia (HD)***Scheda 30 Displasia del gomito***Elbow Dysplasia (ED)***Scheda 31 Displasia ectodermica anidrotica***Anhidrotic Ectodermal Dysplasia (DEA)***Scheda 32 Emofilia***Haemophilia***Scheda 33 Epidermolisi bollosa giunzionale***Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB)***Scheda 34 Gene della resistenza multipla ai farmaci***Multi-Drug Resistance (MDR1)***Scheda 35 Immunodeficienza grave combinata***Sever Combined Immune Deficiency (SCID)***Scheda 36 Insufficienza della piruvato chinasi***Pyruvate Kinase Deficiency (PKDef)***Scheda 37 Ipercheratosi***Ittiosi epidermolitica (IE)***Scheda 38 Iperplexia ereditaria – malattia dello spavento***Hyperekplexia – Startle Disease – Exaggerated Surprise***Scheda 39 Iperuricosuria***Canine Hyperuricosuria (HUU)***Scheda 40 Ittiosi canina***Canine Ichthyosis***Scheda 41 Ittiosi del Golden Retriever***Ichthyosis – Golden Retriever (ICT-A)***Scheda 42 Lipofuscinosi ceroidi neuronale***Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (NCL) – Atassia cerebellare (NCL4A) nell'American Staffordshire Terrier***Scheda 43 Lussazione del cristallino***Primary Lens Luxation (PLL)***Scheda 44 Malassorbimento di cobalammina***Cobalamin Malabsorption (CM)***Scheda 45 Malattia di Krabbe***Krabbe disease globoid cell leukodystrophy (GCL)***Scheda 46 Malattia di von Willebrand***Von Willebrand Disease (vWD)***Scheda 47 Malattie da accumulo di glicogeno***Glycogen Storage Diseases***Scheda 48 Mielopatia degenerativa***Degenerative Myelopathy (DM)***Scheda 49 Morte improvvisa – sindrome del QT lungo***Sudden death-long QT Syndrome (LQTS)***Scheda 50 Nanismo ipofisario***Pituitary Dwarfism (NAH)***Scheda 51 Narcolessia***Narcolepsy***Scheda 52 Nefropatia familiare***Familial Nephropathy (FN)***Scheda 53 Osteogenesis imperfecta (OI)****Scheda 54 Palatoschisi***Cleft Palate (CP)***Scheda 55 Polineuropatia ereditaria di tipo 1***Juvenile-Onset Inherited Polyneuropathy (LPN1)*

Scheda 56 Seno dermoide*Dermoid Sinus (DS)***Scheda 57** Sindrome da automutilazione*Acral Mutilation Syndrome (AMS) - Hereditary Sensory Neuropathy***Scheda 58** Sindrome da deficit di adesione leucocitaria del cane*Canine Leukocyte Adhesion Deficiency (CLAD)***Scheda 59** Sindrome del Beagle cinese*Musladin-Leuke Syndrome (MLS)***Scheda 60** Sindrome di Alport*Alport Syndrome***Scheda 61** *Trapped neutrophil syndrome* (TNS)**Scheda 62** Trombastenia*Glanzmann's thrombasthenia Type 1 – GT***Principali malattie ereditarie dei cavalli****Scheda 63** Ipertermia maligna del cavallo*Malignant Hypertermia (MH)***Scheda 64** Malattia da immunodeficienza grave combinata del cavallo*Severe Combined Immunodeficiency Disease (SCID)***Scheda 65** Malattia di Andersen*Andersen Disease (GSD IV)***Scheda 66** Paralisi periodica iperkaliemica*Hyperkalemic Periodic Paralysis (HYPP)***Principali malattie ereditarie dei gatti****Scheda 67** Cardiomiopatia ipertrofica felina*Feline Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)***Scheda 68** Deficienza da piruvato chinasi (Maria Longeri)*Pk Deficiency (Pk def)***Scheda 69** Isoeritrolisi neonatale (Maria Longeri)*Neonatal Isoerythrolysis (NI)***Scheda 70** Malattia del rene policistico nel gatto*Polycystic Kidney Disease (PKD)***Principali malattie ereditarie dei suini****Scheda 71** Ipertermia maligna*Malignant Hypertermia (MH)***Scheda 72** Sindrome da stress*Stress Syndrome (SS)*