

Sommario

Cap. 1 – Il genoma umano	1
1.1 Introduzione	1
1.2 La struttura degli acidi nucleici	2
1.3 Caratteristiche dei cromosomi umani	5
1.4 I geni	7
1.5 Le sequenze ripetute e intersperse nel genoma	12
1.6 Le parti non ricombinanti del genoma umano	15
Cap. 2 – La variabilità del genoma umano	49
2.1 Introduzione	49
2.2 Origine della variabilità genetica	53
2.3 Polimorfismi a singolo nucleotide: mutazioni geniche o puntiformi	58
2.4 Polimorfismi di lunghezza	70
2.5 Gli elementi trasponibili	76
Cap. 3 – Studio della diversità del genoma umano	79
3.1 Considerazioni generali	79
3.2 Il database e gli SNPs	80
3.3 Scoperta e tipizzazione dei microsatelliti	87
3.4 Scoperta e tipizzazione dei minisatelliti	89
3.5 Scoperta e tipizzazione dei polimorfismi Alu/LINE	90
3.6 Scoperta e tipizzazione di satelliti e polimorfismi strutturali	91
Cap. 4 – I meccanismi dell'evoluzione	93
4.1 Introduzione	93
4.2 La legge di Hardy-Weinberg	93
4.3 Processi che agiscono sulla variabilità delle popolazioni	94

4.4	La teoria neutrale dell'evoluzione molecolare e l'ipotesi dell'orologio molecolare	113
Cap. 5	– Evoluzione molecolare	117
5.1	Introduzione	117
5.2	Sostituzioni nucleotidiche in una sequenza di DNA	117
5.3	Divergenza tra sequenze e stima delle distanze genetiche fra molecole	124
5.4	Misura della variabilità genetica nelle popolazioni e stima delle distanze genetiche fra popolazioni	127
Cap. 6	– Metodi filogenetici	133
6.1	Terminologia e topologia degli alberi filogenetici	133
6.2	Metodi per la costruzione di alberi filogenetici	135
6.3	Datazione delle ricostruzioni filogenetiche e stima del TMRCA	147
Cap. 7	– L'analisi molecolare	149
7.1	Estrazione del DNA: introduzione	149
7.2	La reazione a catena della polimerasi	164
7.3	Il clonaggio	171
7.4	Il sequenziamento automatico del DNA. Il metodo di Sanger	179
Cap. 8	– Il DNA antico	185
8.1	Introduzione	185
8.2	Diagenesi del DNA antico	186
8.3	Sopravvivenza del DNA nell'ambiente naturale	188
8.4	Esempi di resti antichi da cui è possibile estrarre il DNA	189
8.5	Problemi relativi all'analisi del DNA antico	191
8.6	Marcatori del DNA antico	208
8.7	Importanza della quantificazione	210
8.8	Differenza tra sequenziamento diretto e sequenziamento da cloni	210
8.9	Amplificazioni di frammenti lunghi	212
Cap. 9	– Come si effettua uno studio sul DNA antico	213
9.1	Introduzione	213
9.2	Il recupero	215
9.3	La conservazione	217
9.4	Il prelievo del campione per l'analisi molecolare e la preparazione della polvere	218
9.5	Analisi della racemizzazione degli amminoacidi	219
9.6	Analisi termogravimetrica	225
9.7	Estrazione del DNA	225

9.8	I primers	226
9.9	La prova inibitori	227
9.10	La PCR competitiva	227
9.11	Visualizzazione del risultato	230
9.12	La Real Time PCR: l'evoluzione della PCR competitiva	233
9.13	L'amplificazione del DNA	234
9.14	Taglio della banda e purificazione	235
9.15	Clonaggio del DNA con il TopoTA Cloning	236
9.16	Conservazione dell'amplicone e creazione dell'Archivio Biologico	236
9.17	Reazione di sequenza	236
9.18	Ricostruzione al PC della sequenza nucleotidica	237
Cap. 10	– Il DNA antico ed il DNA forense	241
10.1	Introduzione	241
10.2	DNA antico	241
10.3	DNA forense	242
10.4	Principali punti d'unione tra le analisi	244
10.5	L'autenticità dei risultati: valutazioni e metodiche applicate	244
Cap. 11	– Evoluzione umana e popolamento	247
11.1	Origine dell'uomo anatomicamente moderno	249
11.2	Prove di una origine africana dai resti fossili	250
11.3	Evidenze genetiche	252
11.4	Diffusione extra-africana di <i>Homo sapiens</i>	258
11.5	Dispersioni multiple	264
11.6	Contributo degli studi sul DNA antico all'origine dell'uomo anatomicamente moderno	266
11.7	Studio filogenetico delle popolazioni secondo i marcatori classici	279
Bibliografia		295
Indice dei concetti		321