

Nuova edizione

**Le leggi dell'ereditarietà
e i metodi
per individuare l'influenza
dei fattori genetici**

**Le attuali conoscenze
sulla genetica
in campo psicologico
e psichiatrico:
i disturbi cognitivi,
le sindromi psicopatologiche,
i disturbi della personalità**

**La psicologia della salute,
l'invecchiamento,
la psicologia evoluzionistica**

**La genetica
del comportamento
nel ventunesimo secolo**

**Genetica e scelte
affettive e politiche**

Edizione italiana
a cura di Marco Poli

www.raffaellocortina.it

€ 45,00

ISBN 978-88-6030-685-2



9 788860 306852

Genetica
del comportamento



Robert Plomin John C. DeFries
Valerie S. Knopik Jenae M. Neiderhiser

Genetica del comportamento

*Nuova
edizione*



Raffaello Cortina Editore

MANUALI DI PSICOLOGIA

Dal catalogo

V. Lingiardi, F. Gazzillo

La personalità e i suoi disturbi

Valutazione clinica e diagnosi al servizio del trattamento

D. Cervone, L.A. Pervin

La scienza della personalità

Teorie, ricerche, applicazioni. *Decima edizione*

R. Plomin

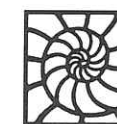
Natura ed esperienza

Robert Plomin, John C. DeFries
Valerie S. Knopik, Jenae M. Neiderhiser

GENETICA DEL COMPORAMENTO

Nuova edizione

Edizione italiana a cura di
Marco Poli



Raffaello Cortina Editore

www.raffaellocortina.it

ESEMPLARE FUORI COMMERCIO PER IL
DEPOSITO LEGALE AGLI EFFETTI DELLA
LEGGE 15 APRILE 2002 N. 40

Titolo originale: *Behavioral Genetics*, Sixth Edition
First published in the United States
by Worth Publishers, New York, New York
Copyright © 2013 by Worth Publishers
All Rights Reserved

Traduzione di Maria Luisa Madeddu
Copertina: Studio CReE

ISBN 978-88-6030-685-2
© 2014 Raffaello Cortina Editore
Milano, via Rossini 4

Prima edizione: 2014

Stampato da
Consorzio Artigiano LVG,
Azzate (Varese)
per conto di Raffaello Cortina Editore

Ristampe

0 1 2 3 4 5
2014 2015 2016 2017 2018

Indice

Gli autori	XI
Prefazione	XIII
1. Inquadramento generale	1
2. Le leggi di Mendel sull'ereditarietà	7
La prima legge di Mendel	8
Corea di Huntington	9
Fenilchetonuria	9
La seconda legge di Mendel	12
Riassunto	15
3. Oltre le leggi di Mendel	19
I geni sul cromosoma X	21
Altre eccezioni alle leggi di Mendel	22
Nuove mutazioni	24
Aberrazioni cromosomiche	24
Espansione di triplette ripetute	24
Imprinting genomico	26
Caratteri complessi	27
Schizofrenia	28
Capacità cognitiva generale	28
Grandezza dei semi di pisello	30
Ereditarietà multigenica	30
La genetica quantitativa	32
Riassunto	35
	38

DS

CORTINA - 30-1-2025

4. Il DNA: le basi dell'ereditarietà	39
Il DNA	39
I cromosomi	48
Riassunto	50
5. I modelli animali nella genetica del comportamento	51
Esperimenti genetici per studiare il comportamento animale	51
Studi di selezione	54
Studi su linee consanguinee	57
L'identificazione dei geni nei modelli animali	61
Mutazioni indotte	62
Loci per caratteri quantitativi	68
Omologia di sintenia	72
Riassunto	72
6. Il comportamento umano: natura e cultura	75
Lo studio della genetica del comportamento umano	76
Studi sulle adozioni	76
Studi sui gemelli	79
Studi combinati	85
Riassunto	86
7. La stima delle influenze genetiche e ambientali	89
Ereditabilità	89
Interpretare l'ereditabilità	92
Influenze ambientali	98
Ambiente condiviso	98
Ambiente non condiviso	99
Stimare le influenze ambientali condivise e non condivise	100
Identificare ambienti non condivisi specifici	101
Identificare ambienti non condivisi specifici che predicano esiti comportamentali	103
Analisi multivariata	105
Riassunto	106
8. Correlazioni e interazioni tra genotipo e ambiente	109
Oltre l'ereditabilità	110
Correlazione genotipo-ambiente	111
La genetica dell'ambiente	111
Tre tipi di correlazione genotipo-ambiente	114
Tre metodi per identificare correlazioni genotipo-ambiente	115
Implicazioni	120

Interazione genotipo-ambiente	121
Studi su modelli animali	123
Studi sulle adozioni	123
Studi sui gemelli	125
Studi sul DNA	126
Riassunto	129
9. L'identificazione dei geni	131
Le mutazioni	132
L'identificazione dei polimorfismi	134
Il comportamento umano	138
Linkage: studi su disturbi monogenici	138
Linkage: studi su disturbi complessi	139
Associazione: studi su geni candidati	139
Associazione: studi sull'intero genoma	142
Riassunto	145
10. Dai geni al comportamento	147
Espressione genica e regolazione epigenetica	149
Il trascrittoma	152
Analisi del trascrittoma: profili di espressione genica	153
Genomica genetica	154
Espressione genica e ambiente	155
Il proteoma	156
Il cervello	157
Apprendimento e memoria	160
Emozioni	163
Riassunto	165
11. Disabilità cognitive	167
Disabilità cognitiva generale: genetica quantitativa	168
Disabilità cognitiva generale: malattie monogeniche	169
Fenilchetonuria	169
Sindrome dell'X fragile	170
Sindrome di Rett	172
Altre malattie monogeniche	172
Disabilità cognitiva generale: aberrazioni cromosomiche	174
Sindrome di Down	174
Anomalie dei cromosomi sessuali	175
Anomalie di regioni cromosomiche	177

Disabilità cognitive specifiche	178
Dislessia	179
Disturbi della comunicazione	183
Disabilità matematica	184
Comorbilità	185
Demenza	185
Riassunto	187
12. La capacità cognitiva generale	189
Richiami storici	191
Studi su modelli animali	191
Studi sull'uomo	196
Panoramica sulla ricerca genetica	197
Influenze genetiche	197
Influenze ambientali	199
Accoppiamento assortativo	200
Varianza genetica non additiva	201
Ricerca sullo sviluppo	203
L'ereditabilità cambia durante lo sviluppo?	204
I fattori genetici contribuiscono ai cambiamenti durante lo sviluppo?	207
Identificazione dei geni	210
Riassunto	212
13. Le capacità cognitive specifiche	215
Fattori generali delle capacità cognitive specifiche	215
Analisi genetica multivariata	221
Misure dell'elaborazione delle informazioni	223
La memoria di lavoro	225
Studi di neuroimaging	226
Rendimento scolastico	227
Identificazione dei geni	233
Riassunto	233
14. Schizofrenia	235
Studi sulle famiglie	238
Studi sui gemelli	239
Studi sulle adozioni	240
Schizofrenia o schizofrenie?	243
Identificazione dei geni	244
Riassunto	245

15. Disturbi dell'umore e disturbi d'ansia	247
Disturbi dell'umore	247
Studi sulle famiglie	248
Studi sui gemelli	250
Studi sulle adozioni	251
Identificazione dei geni	252
Disturbi d'ansia	253
Altri disturbi	255
Comorbilità	257
Identificazione dei geni	260
Riassunto	261
16. Psicopatologia dell'età evolutiva	263
Autismo	264
Studi su famiglie e gemelli	264
Identificazione dei geni	266
Disturbi da deficit dell'attenzione e da comportamento dirompente	267
Studi sui gemelli	267
Identificazione dei geni	271
Disturbi d'ansia	271
Altri disturbi	274
Sintesi dei risultati degli studi sui gemelli	277
Riassunto	277
17. Personalità e disturbi di personalità	279
Questionari di autovalutazione	280
Altre misure della personalità	283
Altri studi	285
Situazioni	285
Sviluppo	285
Geni e ambiente	286
Personalità e psicologia sociale	287
Relazioni interpersonali	287
Autostima	289
Attitudini e interessi	290
Economia comportamentale	291
Disturbi di personalità	292
Disturbo schizotipico di personalità	293
Disturbo ossessivo-compulsivo di personalità	294
Disturbo antisociale di personalità e comportamenti criminali	295
Identificazione dei geni	298
Riassunto	302

18. Disturbi da uso di sostanze	303
Alcol	303
Studi su famiglie, gemelli e adozioni	303
Studi su modelli animali	305
Studi di genetica molecolare	308
Fumo	311
Studi sui gemelli	311
Studi di genetica molecolare	315
Altre sostanze	316
Comorbilità	318
Riassunto	318
19. Psicologia della salute e invecchiamento	321
Psicologia della salute	321
Peso corporeo e obesità	322
Benessere soggettivo	329
Psicologia e invecchiamento	330
Psicologia della salute e counseling genetico	335
Riassunto	335
20. Evoluzione e comportamento	337
Charles Darwin	337
Fitness globale	342
Genetica di popolazioni	343
Genomica evolucionistica	346
Psicologia evolucionistica	346
Istinti	347
Prove empiriche	348
Riassunto	353
21. Il futuro della genetica del comportamento	355
Genetica quantitativa	355
Genetica molecolare	359
Genetica e ambiente	360
Glossario	363
Bibliografia	371
Siti web	455
Indice dei nomi	457
Indice analitico	473

Gli autori

Robert Plomin è professore di genetica del comportamento presso il Social, Genetic and Developmental Psychiatry Centre dell'Institute of Psychiatry di Londra. Ha conseguito il suo dottorato in psicologia nel 1974 alla University of Texas di Austin, che all'epoca era uno dei pochi centri universitari a offrire un corso di specializzazione sulla genetica del comportamento. È poi diventato professore associato all'Institute for Behavioral Genetics della University of Colorado, a Boulder, dove ha incominciato a lavorare con John DeFries; insieme hanno avviato il *Colorado Adoption Project*, uno studio longitudinale sullo sviluppo comportamentale che continua da più di trent'anni. Dal 1986 al 1994 Plomin ha lavorato alla Penn State University; in seguito si è trasferito all'Institute of Psychiatry di Londra, dove ha contribuito a creare il Social, Genetic and Developmental Psychiatry Centre. L'obiettivo delle sue ricerche è lo studio dello sviluppo del comportamento attraverso l'uso combinato di strategie che indagano le influenze genetiche e ambientali; attualmente sta conducendo uno studio su tutti i gemelli nati in Inghilterra tra il 1994 e il 1996 che si focalizza sui ritardi dello sviluppo nell'infanzia. Plomin ha ricevuto riconoscimenti alla carriera dalla Behavior Genetics Association (2002), di cui è stato presidente nel biennio 1989-1990, dalla American Psychological Society (2005), dalla Society for Research in Child Development (2005) e dalla International Society for Intelligence Research (2011).

John C. DeFries è professore di psicologia presso l'Institute for Behavioral Genetics della University of Colorado di Boulder. Ha conseguito il suo dottorato in agricoltura (con formazione specifica in genetica quantitativa) nel 1961 alla University of Illinois, dove ha iniziato a lavorare sulla genetica del comportamento nei topi. Nel 1963 ha lavorato come ricercatore alla University of California di Berkeley; l'anno successivo è tornato alla University of Illinois, continuando le sue ricerche sui topi, e tre anni più tardi è entrato a far parte dell'Institute for Behavioral Genetics, che ha poi diretto dal 1981 al 2001. Insieme a Steve G. Vandenberg ha fondato, nel 1970, la rivista *Behavior Genetics*; nel 1975 ha avviato con Robert Plomin il *Colorado Adoption Project*. Per più di tre decenni DeFries si è occupato soprattutto della genetica dei disturbi della lettura, e nel 1990 ha fondato, con Richard K. Olson, il Colorado Learning Disabilities Research Center. Nel 1982 e nel 1983 è stato presidente della Behavior Genetics Association, che nel 1992 gli ha conferito il Th. Dobzhansky Award for Outstanding Research. È diventato membro della American Association for the Advancement of Science nel 1994, e della Association for Psychological Science nel 2009.

Valerie S. Knopik dirige la Division of Behavioral Genetics del Rhode Island Hospital ed è professore associato nel Department of Psychiatry & Human Behavior and Behavioral & Social Sciences alla Warren Alpert School of Medicine della Brown University. Ha conseguito il