



Ponto ③ - Os cromossomos são estruturas onde o DNA se encontra compactado em associação com as proteínas histonas e não histonas. Em um indivíduo, pode ocorrer alterações no número de cromossomos totais ou em seus estruturas.

Quando ocorrem alterações no número total de cromossomos, esse fenômeno recebe o nome de PLOIDIA. As PLOIDIAS podem alterar tanto o conjunto total de cromossomos, sendo então chamadas de euploidias, ou em um único cromossomo, sendo chamadas de aneuploidias.

As euploidias podem ser fisiológicas e ocorrer em um grupo celular específico, como é o caso das hepatócitos, esse grupo sendo logo que são células poliploides, que podem ocorrer por erros na divisão mitótica na encéfalo, afetando a separação dos cromossomos, e nesse caso são incompatíveis com a vida humana. Quando apenas um conjunto de cromossomos é transmitido

(n) trata-se de uma monoploidia, quando é formado um conjunto de cromossomos, chamamos de triploidia e quando ocorrem multiplicações de 3 ou mais conjuntos de cromossomos, ocorrem as poliploidias, que são muito comuns em espécies de fungos.

No caso das aneuploidias apenas 1 cromossomo de todo conjunto é perdido ou multiplicado. Esse tipo de alteração ocorre por um erro na divisão mitótica de anáfase 2, interferindo na separação dos cromossomos irmãos.

As aneuploidias são compatíveis com a vida humana e relacionadas à diversas síndromes, chamadas de SOMIAS; como a trissomia do X que causa a Síndrome de Turner ($45, X0$) nos casos de perda de um cromossomo X e a Síndrome de Klinefelter ($47, XXY$) onde um indivíduo do sexo masculino recebe 2 cromossomos X e a Síndrome de Down ou Trissomia do 21 ($47, XX+21$). Todas essas modificações no número de cromossomos, correspondentes as SOMIAS podem ser percebidas no protótipo do indivíduo. Há ainda a ocorrência de subesporrias (2n-d) que não acontecem em humanos.



mas possuem importância comercial para algumas espécies de plantas.

Quanto às alterações estruturais, uma mudança na estrutura final do cromossomo é observada. Essas alterações podem ser balanceadas, não interferindo no número de genes, ou não balanceadas, interferindo na quantidade final de genes.

As alterações balanceadas podem ser do tipo inversões, inversões ou translocações. As inversões ocorrem quando existe uma quebra no cromossomo e a parte afetada de um cromossomo ser introduzida no centro, resultando em um cromossomo auto. A Síndrome do Miado do Gato ocorre à partir desse tipo de alteração. Já nas inversões, logo após a quebra do segmento cromossômico, ocorre um looping de 180° invertendo a sequência antes de reintroduzi-la novamente no cromossomo. As inversões podem ser pericêntricas (envolvendo o centrômero) ou paracêntricas (sem envolvimento do centrômero). Tanto nas inversões, quanto nas translocações não ocorre perda de material genético, mas existe um prejuízo ao pareamento dos cromossomos. Por último, as translocações também não causam perda de material genético (ou ganho), porém elas existe uma troca de material entre cromossomos homólogos (translocação simples) ou não (translocação não recíproca). Existe ainda as translocações Robertsonianas, que ocorrem entre cromossomos acrocêntricos (13, 14, 15, 21, 22). As translocações não causam mudanças fenotípicas, mas podem vir a causar danos na prole de seus portadores pela dificuldade de pareamento entre cromossomos, onde 2 cromossomos podem se pare o mesmo par de célula quando desbalanceadas genéticas e contribuindo para as trissomias, ou abertur (célula não viável sem cromossomos).

Quanto as alterações não balanceadas, elas podem ser duplicações ou deleções, influenciando na quantidade de material genético final. Nas deleções, existe uma quebra seguida de perda do segmento do cromossomo, podendo ocorrer no meio do cromossomo ou nas regiões



terminais. Já as duplicações podem ocorrer em tandem, ou seja em se-
quência, ou inseridas. As duplicações em tandem são ainda mais
estudadas e parecem influenciar diversas condições.

Todas as alterações cromossômicas estruturais podem ocorrer de
forma espontânea pelo crossing over, ou serem induzidas, como por exemplo,
pela exposição a raio-X.

O estudo cromossômico tem importância e deve ser estudado prin-
cipalmente em quadros de infertilidade, abortos recorrentes, deficiência intelec-
tual de causa desconhecida, natimortos, leucoplaxia de medula óssea e,
além do seu interesse comercial na agricultura.

Ponto ⑤ - A genética de conservação tem grande importância para entender a
variabilidade genética entre espécies, identificação de novas espécies, deves-
sando de medidas protetivas, identificação de diferenças sexuais não obser-
vadas morfologicamente e investigação filogenética.

Em uma população pequena, os efeitos de endogamia são muito maiores,
fazendo com que o número de homocigotas aumente e a variabilidade gené-
tica diminua, contribuindo para o risco de extinção. A genética de conser-
vação busca justamente entender a variabilidade genética para que as po-
pulações sejam mais adaptadas a ventos externos; por exemplo, uma po-
pulação grande com baixa variabilidade genética está mais susceptível
a uma possível doença. Por isso é necessário calcular o número efetivo
de populações (N_e) que considera a proporção de machos e fêmeas para
essa variabilidade genética, além da heteroziguidade (H). O N_e pode
ser calculado pela fórmula $N_e = \frac{4 \cdot N_m \cdot N_f}{N_m + N_f}$ e também pelo número de ge-

rações em determinado tempo $N_e = \frac{t}{1 - 1/N}$. Nessa equação, observam-se

que em populações de tamanhos iguais, diferentes N_e podem ser observados.



interferindo na conservação da espécie. Por exemplo: o Ne de uma população com 5 machos e 5 fêmeas é maior que o Ne de uma população com 9 fêmeas e 1 macho. Para se calcular a quantidade de fêmeas/machos em um programa de conservação é necessário avaliar o Ne para grau de diversidade genética, mas também a quantidade de indivíduos/filhos esperados. Para se avaliar a heterozigosidade esperada de uma população, a fórmula a ser aplicada deve ser $H_T = g(1-g)$, maior heterozigosidade indica uma menor variabilidade genética, diminuindo as chances de extinção.

Todos esses parâmetros devem ser avaliados em programas de conservação para que a variabilidade molecular entre as indivíduos seja mantida. A variabilidade é necessária tanto para indivíduos invasores, como vírus por exemplo, quanto para as hospedeiras, segundo a hipótese de Rainha Vermelha, na verdade a diversidade de um indivíduo influencia na diversidade do outro em diversas formas de resposta e adaptação.

Vale ressaltar, que a extinção é um fenômeno natural de evolução, o problema é que ela atinge níveis nunca vistos antes, sendo assim medidas que preservem a diversidade das espécies, em especial, diminuem a ação do homem contra ela, devem ser adotadas, como proibição de caça/comercialização de espécies em extinção, restrição de produtores comercializados e inspeção de produtores em estúdios, por exemplo.

Ponto (4) - A estrutura do DNA descrita por Watson e Crick e Rosalind Franklin é descrita como um conjunto de nucleotídeos organizados em duas fitas que se despois de forma antiparalela e são ligadas entre si por pontes de hidrogênio. Essa estrutura forma o DNA-B, que é o DNA encontrado em sua forma fisiológica, com o intuito para a divisão formando a sulca em maior e em menor, que possibilitam sua organização em dupla hélice.



~~Aspiração~~ ~~Aspiração~~. Em condições específicas podem ser encontradas o DNA₁ como no caso de desidratação, com sulcos maiores e o DNA₂ com sulco para a esquerda.

Os nucleotídeos que formam a cadeia de DNA são formados por um grupo fosfato, um açúcar e uma hidroxila. O grupo fosfato se liga ao carbono 5' do açúcar (pentose) e tem função de dar energia para a molécula. No carbono 3' fica localizada uma hidroxila que garante a estrutura. Esse conjunto fosfato, açúcar e hidroxila se ligam a uma base nitrogenada e compõem a unidade da molécula de DNA.

As bases nitrogenadas encontradas na molécula de DNA são divididas em 2 grupos: as purinas que possuem apenas 1anel azotado e as pirimidinas, com 2 anéis. Uma base purínica sempre se liga a uma pirimidina, conferindo o espaçamento ideal entre as 2 fitas de DNA. As purinas são a adenina e a guanina e as pirimidinas são timina e citosina. A quantidade de adeninas sempre será igual a quantidade de timina e a quantidade de guanina será igual a de citosina, obedecendo as proporções de Chargaff. Essas proporções variam entre espécies, mas não variam com o tempo.

Em uma mesma fita de DNA, a sequência de nucleotídeos é ligada por ligações fosforídicas, e se ligam as duas fitas do DNA entre si por pontes de hidrogênio. Entre adenina e timina são formadas 2 pontes de hidrogênio e quanto entre guanina e citosina são formadas 3 pontes, indicando que guanina e citosina tem uma ligação mais forte, isto significa que para separar nucleotídeos necessitam de mais energia para quebrar as ligações.

Para que uma molécula de DNA possa se duplicar, diga-se replicar, precisa ocorrer a chamada replicação do DNA. Para a replicação ocorrer no fase S do ciclo celular e para que ela ocorra é necessário iniciar



cialmente quebrar as ligações de hidrogênio que unem as fitas. Esse processo ocorre pela ação da enzima DNA helicase. Após a quebra, ocorre uma tensão entre as fitas de DNA, então a enzima DNA girase, uma topoisomerase, realiza um giro na molécula para aliviar a tensão. Para que a replicação inicie, é necessário formar a forquilha de replicação com a ajuda de um DNA helicase, DNA girase, DNA polimerase, etc. A forquilha se dirige até uma das origens de replicação, chamadas de SRA. Em eucariotes existem várias origens de replicação, enquanto em procariontes existe apenas uma origem (oriC).

Com a bolha de replicação formada, a proteína SBA é adicionada a fim de proteger a fita simples de DNA para que a replicação de fita se inicie e necessite a adição de um oligonucleotídeo de ± 10 pares de base que servirá para fornecer uma hidroxila livre para que a DNA polimerase III inicie a adição dos nucleotídeos de forma complementar a fita molde. A adição dos nucleotídeos na fita no sentido $5' \rightarrow 3'$ para que o processo seja realizado de forma mais econômica possível, utilizando energia do próprio nucleotídeo e não da célula. Esse é o processo que ocorre na fita líder do DNA, de forma contínua a partir de um único primer, que foi adicionado pelo primase; Contudo, a replicação é realizada em ambas as fitas de DNA de forma simultânea. Para que isso ocorra na outra fita são necessárias várias primases para que a DNA polimerase sempre adicione os nucleotídeos no sentido $3' \rightarrow 5'$. Essa fita recebe o nome de fita lagging e os seus fragmentos de DNA sintetizados são chamados de fragmentos de Okazaki.

Após a síntese o primer de fita líder e o da fita lagging decompõem-se naturalmente. Esse trabalho é realizado pela DNA polimerase I. A DNA polimerase I é uma enzima com 2 domínios, um domínio exonuclease que atua sobre os primers e um domínio endonuclease que atua sintetizando os nucleotídeos correspondentes para formar o segmento de DNA



UFRJ



Campus UFRJ
Duque de Caxias

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO
Campus UFRJ - Duque de Caxias Prof. Geraldo Cidade

complementar a sequência onde o primer estava ligado. A DNA polimerase também procura toda a cadeia fita recém sintetizada buscando e corrigindo possíveis erros.

Após o final desse processo, os vários fragmentos da fita lagging serão ligados pela ação do enzima DNA ligase, assim como os 2 fragmentos que ficam a partir da fita líder.

Nota-se que a replicação do DNA se feita de maneira semiconservativa, ao final do processo ficam geradas 2 moléculas de DNA, cada qual com uma fita nova recém sintetizada e uma fita antiga. Esse processo foi comprovado pelo experimento de replicação do DNA marcado com N^{15} , que demonstrou que ~~no~~ no final da replicação as moléculas possuem peso molecular equivalente a 1 fita marcada e 1 fita recém sintetizada em massa.