



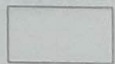
Ponto 3

O Cariótipo é definido como o conjunto de cromossomos normais em uma espécie. Cada espécie possui seu cariótipo específico, com ~~uma~~ quantidade, tipo e tamanho de cromossomos não variável entre indivíduos, exceto a variação dos cromossomos sexuais entre machos e fêmeas.

Entretanto, durante as divisões celulares ou no processo de fecundação, erros podem ocorrer, levando ao nascimento de ~~indivíduos com~~ indivíduos com ~~o~~ cariótipo anormal da sua espécie. A esses erros nomeamos de alterações cromossômicas.

De forma geral, classificamos as alterações cromossômicas em 2 tipos: Numéricas e Estruturais. As alterações numéricas são aquelas que alteram o número normal de cromossomos da espécie, enquanto as alterações estruturais são aquelas que resultam de uma quebra e uma posterior fusão anormal de um cromossomo, alterando suas estruturas.

As ~~anormais~~ alterações numéricas podem ser divididas em dois tipos: Euploidias e Aneuploidias. As Euploidias ocorrem quando a alteração é em todo o lote cromossômico, alterando a ploidia daqueles indivíduos. A maioria dos ~~organismos~~ organismos são diplóides ($2n$), carregando dois lotes cromossômicos, um de cada genitor. Uma euploidia altera esse lote, resultando em um indivíduo poliplóide. Por exemplo, um indivíduo que nasce com $3n$, ~~chamado de triploide~~ é chamado de triploide, um indivíduo que nasce com $4n$ tetraploide, um indivíduo que nasce com $5n$ pentaploide.





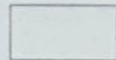
Nos vegetais os poliploides tendem a ser viáveis e até mesmo causados propositalmente para a aumento de produção. ~~(X)~~ Normalmente, quanto maior o lote cromossômico, maior serão os ~~(indivíduos)~~ indivíduos. A banana vendida para consumo, por exemplo, é $3n$, por isso não possui sementes. ~~(X)~~ ~~outros $2n$ sendo em parte reprodutivos, exalando certos compostos que não os deixavam aptos)~~ A melancia selvagem $2n$ é consideravelmente menor que a melancia vendida para consumo, que é $3n$. Entretanto nos animais, nem sempre as poliploidias resultam em nascimentos. Muitos deles resultam em abortos espontâneos ou quando ocorrem nascimentos, ~~(X)~~ em animais sobrevivem por pouco tempo. Ainda assim existem espécies onde elas não apenas são viáveis como ratos e camurças de água salgada, platelmintos, sapos e rãs, ~~(X)~~ peixes da família Salmonidae e salamandras. Todas tem espécies que são poliploides naturais. A ostra também é um caso ~~(de exceção)~~ particular, onde a ostra $2n$ não era viável e era todo devido à um produto que se alava. A ostra $3n$ não tem esse problema. Algumas espécies de peixes criados em cativeiro para alimentação também foi causada uma poliploidia proposital, para que ~~(isso)~~ fosse uma barreira entre cruzamentos com espécies selvagens e assim não causarem impacto ambiental caso vierem a fugir.

As aneuploidias ocorrem quando há alteração em algum par específico de cromossomos. Podem ser de quatro tipos: Nulinomia ($2n-2$) quando ambos os cromossomos do par estão ausentes, mononomia ($2n-1$) quando apenas um cromossomo do par está ausente, trisomia ($2n+1$) quando há um cromossomo



extra no par de cromossomos e tetrasomias ($2n+2$) quando há dois cromossomos extra no par de cromossomos. A maior parte das doenças causadas por alterações cromossômicas são devidas a estas. As aneuploidias podem ser tanto os cromossomos autossômicos, aqueles comuns aos dois sexos, quanto os cromossomos sexuais. A gravidade e os tipos de sinais clínicos serão diretamente relacionados aos cromossomos afetados. Nas humanas a trissomia do 21 causa a conhecida síndrome de Down, doença que afeta diversos aspectos do indivíduo, mas que eles chegam a idade adulta. Já a trissomia do 18, que causa a síndrome de Edwards, é conhecida por gerar o óbito em 180 dias das crianças. As aneuploidias que afetam os cromossomos sexuais costumam gerar infertilidade e alterar as características fenotípicas secundárias. É o caso das síndromes de Klinefelter (XXY), de Turner ($X\phi$) e Jacob (XYY). Apenas a síndrome do triplo X (XXX) não costuma gerar alterações a nível fenotípico. A explicação para isso seria que nos mamíferos, ~~(o X do)~~ o cromossomo X do macho seria "super ativado" pois só possuem um, enquanto que nos fêmeas, por terem a presença de dois cromossomos X, a expressão desse cromossomo seria menor. Também é a síndrome de Klinefelter que explica a existência de gatos tricolor machos. ~~(Apenas da maior parte das alterações espontâneas nos animais das espécies)~~

As ~~(cromosomais)~~ alterações ~~(estruturais)~~ estruturais podem ser classificadas em quatro tipos: Deleções, duplicações, inserções e translocações. As deleções são alterações caracterizadas pela quebra e perda de um segmento cromossômico. São





extramamente prejudiciais ao genoma pois afetam a cadeia da proteína à ser exposta, gerando efeitos deletérios nos indivíduos que os apresentam. As duplicações por sua vez não dependem como a presença de um segmento cromossômico extra na estrutura do cromossomo. Podem ser de dois tipos: A primeira, chamada de tandem, ocorre quando o segmento duplicado está imediatamente adjacente ao original. O segundo tipo ocorre quando o segmento duplicado pode estar em outra parte da estrutura do cromossomo. As duplicações, por alterar a quantidade de genes do cromossomo, também afeta o balançamento genético, sendo menos (~~mas~~) mas ainda prejudiciais ao genoma. Acredita-se que o surgimento de novos genes e características (~~no~~) na evolução das espécies tenha advindo de pequenas duplicações menos prejudiciais.

As inversões são quebras em dois pontos distintos do cromossomo a rotacão de um segmento e sua restituição posterior. Assim como as duplicações também podem ser de dois tipos: Pericêntricas e Paracêntricas. As paracêntricas são aquelas que o segmento rotacionado não envolve o centrômero, enquanto as pericêntricas são aquelas que há o envolvimento do centrômero na rotação. As inversões são as anormalias com menos potencial de afetar o genoma, dependendo se alteram ou não a sequência da proteína.

O último tipo de alteração cromossômica são as translocações, que se caracterizam pela troca de partes entre cromossomos não homólogos. É comum as translocações gerarem (~~o~~) semiofertividade. Isso ocorre pois na formação dos gametas, parte dos gametas recebe cromossomos

1NFGL

Prof. William C. Favaretto
 Coordenador (IME 2007/9)
 Programa de Pós-graduação em
 Botânica e Biologia Celular
 Instituto de Biologia UFRJ



Campus UFRJ
 Duque de Caxias

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

equilibradas e parte dos gametas recebe cromossomos alterados. Uma translocação comum de acrocentros é a chamada de robertsoniana. A translocação robertsoniana se caracteriza pela junção dos braços longos de dois cromossomos acrocentricos. Outro aspecto das deleções que as levam a ser altamente prejudiciais é se causam ou não a perda de um centrômero ou telômero. Cromossomos que perdem seu centrômero ficam incapazes de realizar a migração para os polos da célula durante a fase de Anáfase.

PONTO 4

A elucidação da estrutura da molécula de "DNA" (~~de~~) é definida como a complexa solução de um quebra-cabeça tridimensional. Apesar de sua estrutura completa só ter sido publicada em 1957 por Watson e Crick, diversos outros pesquisadores já haviam descoberto algo sobre a composição dessa molécula. Mendel já havia provado que havia ~~uma~~ algo que "carregava" as informações genéticas, e outros cientistas já haviam definido a composição dessa molécula. Erwin Chorgaff, anos antes, havia definido em seu experimento a relação que as bases nitrogenadas possuíam umas com as outras, o que conhecemos hoje como as regras de Chorgaff. A última ~~parte~~ peça desse quebra-cabeça veio do experimento por Rosalind Franklyn no laboratório de ~~Robert~~ Maurice Wilkins no ~~laboratório~~ imagem por difração de raios-X.



O "DNA" é uma longa cadeia de nucleotídeos ligados uns aos outros, disposto no formato chamado de dupla hélice. Cada Nucleotídeo é composto por 3 partes: um fosfato, um açúcar; e uma das quatro bases nitrogenadas. O açúcar ~~(do)~~ presente no "DNA" é chamado de desoxirribose, o que gera o nome ácido desoxirribonucleico, do ~~ADN~~ ou "DNA". As bases nitrogenadas do DNA são Adenina, Timina, Guanina e Citosina. Essas bases são divididas em purinas e pirimidinas. As purinas são aquelas que possuem dois anéis de carbono e 4 átomos de nitrogênio, sendo a Adenina e a Guanina. As pirimidinas são aquelas que possuem um anel de carbono e 2 átomos de nitrogênio, sendo a Timina e a Citosina. Toda Purina ~~(sempre)~~ irá se ligar com uma pirimidina em combinações específicas. A adenina sempre se liga a Timina através de duas ligações de pontes de hidrogênio, enquanto as citosinas sempre se ligam as guaninas através de ~~(3)~~ três pontes de hidrogênio. Essa relação foi descoberta justamente por Erwin Chargaff, sendo as regras de Chargaff anteriormente citadas. Essas relações também explicam a razão de regiões com mais ligações Citosina x Guanina serem mais estáveis, e por conta disso, sofrerem maiores temperaturas no processo de desnaturação.

Na molécula de "DNA", as bases nitrogenadas estão ~~(do)~~ dispostas para o interior da hélice enquanto o fosfato e o açúcar compõem a parede externa, servindo como proteção para a molécula. Todo "DNA" possui duas cadeias, e cada cadeia (fito) tem duas polaridades, a polaridade 5' e a polaridade 3'. Essas polaridades estão relacionadas a qual

Prof. William C. Teixeira
 Coordenador (CNPQ 30377/01)
 Programa de Pós-graduação em
 Biociências e Biotecnologia em
 Instituto de Biologia, UFRJ



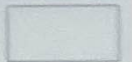
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO
 Campus UFRJ - Duque de Caxias Prof. Geraldo Cidade

Composto está ligado, a hidroxila ou o grupo fosfato.
 Essa composição cria então o formato chamado de dupla-
 Hélice, que é similar à de uma escada em caracol. Essas
 duas cadeias (fitas) se ligam de forma sempre complementar.

~~Adicione suas o seguinte exemplo para representar uma cadeia~~
 de "DNA": ~~ATTAAAG~~

A replicação é o processo no qual uma molécula de
 "DNA" se torna duas, multiplicando o material genético necessário
 para realizar posteriormente uma divisão celular. Esse
 processo sempre ocorre na fase S da interseção e é
 semi-conservativo. Em eucariotes esse processo sempre
 precisa ocorrer no núcleo celular.

Em procariontes esse processo se inicia pela formação
 da forquilha de replicação. Enquanto em procariontes apenas
 uma forquilha é formada, em eucariotes diversas forquilha
 ocorrem simultaneamente, ocorrendo esse processo simultaneamente
 em diversas regiões de "DNA". A forquilha de replicação
 é necessária pois devido ao alto grau de enrolamento do
 "DNA" e a afinidade química das bases nitrogenadas, um grupo
 de enzimas precisa atuar para abrir essa fita. Esse complexo
 enzimático é composto pelas topoisomerasas, responsáveis por
~~desenrolar~~ ~~desenrolar~~ desenrolar a fita de "DNA", e as
 Helicasas, responsáveis por quebrar as pontes de Hidrogênio
 entre as bases nitrogenadas, separando uma fita da outra.
 Entretanto mais um componente é necessário neste início: as "SSB's",
 proteínas de ligação unifilamentar. As "SSB's" são responsáveis
 por se ligarem na cadeia de "DNA", impedindo que as
 duas fitas voltem a se ligar.





Após esse processo, é preciso adicionar os nucleotídeos das novas cadeias. (~~Porém~~) As DNA Polimerases serão as responsáveis por essa etapa. Contudo, as DNA polimerases não são capazes de iniciar a construção de novas fitas, apenas de continuar. Para iniciar a construção, uma quarta enzima é necessária, a Primase ou iniciase. Essa enzima irá iniciar a construção de novas fitas de DNA através dos "primers", pequenos segmentos de RNA. Enquanto em uma das fitas apenas um primer é necessário (aquela sendo construída na direção $5' \rightarrow 3'$), na outra serão necessários diversos primers diferentes. Essa diferença na construção das duas novas fitas ocorre pois as polimerases não conseguem atuar na direção $5' \rightarrow 3'$, (~~separado~~) (~~uma das fitas~~) e ao se afastarem da forquilha, cessam o seu funcionamento. Uma das fitas será construída na direção $5' \rightarrow 3'$, podendo ser construída de forma contínua, a outra ainda está com a extremidade $5'$ sendo aberta conforme a forquilha (~~de~~) avança no "DNA", sendo necessário construí-la em pequenos fragmentos. Após a atuação da primase, a DNA polimerase III adiciona nucleotídeos a partir dos primers nas fitas de DNA. Em uma das fitas ($5' \rightarrow 3'$) esse processo é contínuo e sem interrupções, por isso sendo chamada de fita "leading". Na outra ($3' \rightarrow 5'$), o "DNA" é construído em pequenos fragmentos a partir de cada "primer". Esses fragmentos são chamados de fragmentos de Okazaki e a fita é chamada de fita "lagging".

Os "primers" que foram necessários para a construção de novas fitas de "DNA" são compostos de "RNA", sendo



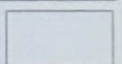
necessário substituí-los. A enzima responsável por esse processo é a DNA polimerase I, que irá quebrar os fragmentos de "RNA" e substituir por DNAs. Após esse processo, pequenos lacunas ficam entre o local onde o "primer" estava e o restante do "DNA". (~~Essa lacuna~~) A última enzima a atuar, a ligase, será responsável por unir os fragmentos de "DNA" que substituíram os "primers" ao restante da fita.

Ao final do processo, cada fita antiga estará ligada a uma fita nova, por isso sendo esse processo chamado de semi-conservativo. (~~Essa forma também ocorre~~) Durante esse processo podem ocorrer pequenos erros, que serão corrigidos pelas próprias DNA polimerases.



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

A large section of the page containing horizontal ruling lines, which is crossed out with a large blue 'X' drawn across the entire area.



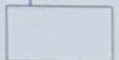


PONTO 7

A genética da conservação tem como objetivos analisar, avaliar e propor soluções não apenas para a preservação da população mas também para a variabilidade e diversidade genética nesta. Problemas como a gargalo genético e a endogamia ameaçam diretamente essa diversidade, podendo gerar até mesmo a extinção de uma espécie.

A utilização de técnicas como marcadores (~~genéticos~~) SNPs e seleção genômica podem ser utilizados para identificar genes ainda presentes na população e (~~o~~) o efeito da deriva genética. Métodos como o Teorema de Hardy-Weinberg e F_{ST} em contrapartida serão utilizados para identificar efeitos da seleção em várias populações. Também serão utilizadas metodologias estatísticas para poder se identificar se determinados genes oriundos de mutações são recentes ou se já estão fixos.

O gargalo (~~genético~~) ocorre quando uma grande parcela da população é perdida, seja por conta de uma migração ou por eventos que levam ao óbito desses indivíduos. Sua principal consequência é o risco de se perder genes, alterando as frequências gênicas e genotípicas encontradas nessa população. Já a endogamia ocorrerá quando o número de indivíduos dessa população são reduzidos, levando (~~o~~) ao acasalamento entre membros de uma mesma estrutura familiar. Esse tipo de acasalamento acarretará na queda da frequência de Heterozigotos, e a consequente aumento da frequência de Homozigotos. Esse efeito tem duas grandes consequências: a depressão





endogâmica e o aumento da expressão de doenças genéticas raras. A depressão endogâmica é caracterizada como a queda de vigor, fertilidade e produtividade devido à um excesso de homozigose no genoma. Já o aumento ~~(de)~~ da expressão de doenças genéticas ocorre pois a maioria delas são causadas por genes recessivos, que quando em homozigose, se expressam. Uma ferramenta fundamental para essa análise de endogamia é a avaliação de parentesco e dos coeficientes de endogamia.

Biotecnologias atuais podem ser utilizadas para recuperar indivíduos das populações. A inseminação artificial, as técnicas de fertilização "in vitro" e até mesmo o congelamento de embriões podem ser utilizados para manter e eventualmente aumentar o número de indivíduos, e quando associados com técnicas de marcadores moleculares, análise de estrutura familiar e de frequências gênicas, não evitam a perda dessa variabilidade genética.

