

GD3 – Questão de verificação de leitura

Texto: Regulação da expressão gênica - Capítulo 1 (1.3 - 1.5); Capítulo 11 (11.1 -11.5)

Livro Texto: Genética Molecular Humana. Tom Strachan e Andrew Read. Ano 2010, 4ª edição

1. Quais as principais modificações de histonas e discuta o seu impacto na regulação gênica?

Histonas podem ser modificadas por processos de acetilação; mono, di ou tri metilação dos resíduos de lisina; e pela fosforilação de serinas. A histona H3 fosforilada é responsável pela condensação cromossômica na divisão celular. A acetilação é responsável por neutralizar as cargas das histonas, o que diminui a afinidade da ligação entre o DNA e as histonas, expondo-as a proteínas que realizam a transcrição.

2. Descreva as principais funções das RNAs polimerases?

A Polimerase-I é a responsável por transcrever o rRNA;

A Polimerase-II transcreve todos os genes codificadores de proteínas e também é responsável pela transcrição do mRNA;

A Polimerase-III transcreve os genes do tRNA.

3. O que você entende por promotor-núcleo e qual a sua relação com os elementos reforçadores (enhancers).

Os promotores são sequências que informam à RNA-polimerase onde se ligar para iniciar a síntese de mRNA, pois as RNA-polimerases não tem autonomia para começar a transcrição. Os reforçadores ou enhancers são um grupo de elementos com sequência curta. Eles intensificam a atividade de transcrição de genes específicos dos eucariotos. Diferentemente dos elementos promotores, os enhancers localizam-se a distâncias variáveis, em sua maioria grandes, do sítio de início da transcrição. Os elementos promotores sempre incluem um TATA box, frequentemente a TATAAA ou uma variante dele, situada a aproximadamente -25pb do sítio da transcrição. Uma mutação no elemento TATA não impede o início da transcrição, mas desloca seu ponto de início de sua posição normal. Outro elemento promotor frequente é o CAAT box que usualmente é o maior determinante da eficiência do promotor.

4. Qual o papel da metilação de DNA durante o desenvolvimento embrionário?

A metilação do DNA é responsável pela expressão gênica, e sua respectiva regulação, principalmente ao inativar o componente cromossômico X, no processo do *imprinting* genômico. A enzima de manutenção, DNA metiltransferase I, é responsável por metilar os dinucleotídeos após a replicação, assim regulando a metilação na divisão celular.

Alterações fora do padrão na metilação durante o desenvolvimento embrionário podem comprometê-lo irreversivelmente, visto que caso o *imprinting* tenha erros, pode levar ao surgimento de anomalias, síndromes, ou doenças.