

GD4 - Questão para discussão - Grupo A

1. Como os cromossomos interfásicos estão organizados no núcleo? Qual o sentido funcional dessa organização?

Os cromossomos interfásicos estão organizados de forma dispersa e solta pelo núcleo, devido há intensa expressão gênica durante a interfase. Durante a fase G1, os cromossomos se encontram mais agrupados ao redor da circunferência do núcleo, este, possui várias subdivisões muito importante na organização dos cromossomos, como o nucléolo. Porém, não são todos que estão descondensados (eucromatina), podendo existir também cromossomos condensados (heterocromatina).

2. O que é comum e diferente entre as regiões centroméricas e teloméricas?

Comum: Os centrômeros e telômeros possuem a heterocromatina constitutiva que é condensada e na maioria das vezes inativa. Os nucleossomos do centrômero e telômero possuem histonas modificadas que promovem a formação dessa heterocromatina.

Diferente: é a região mais condensada do cromossomo, normalmente localizada no meio dessa estrutura, onde as cromátides-irmãs entram em contato. Enquanto isso, os telômeros são estruturas constituídas por fileiras repetitivas de proteínas e DNA não codificante que formam as extremidades dos cromossomos. O DNA repetitivo dos telômeros foram bem conservados durante a evolução, ao contrário, os do centrômero não foram onservados durante a evolução e ainda não são compreendidas suas funções. Centrômeros possuem uma variante da histona H3 (conhecida como CENP-A) e uma variante da histona H2, a H2AX, é associada com reparo de DNA e recombinação

3. Descreva o conceito de dissomia uniparental, e dê um exemplo de doença causada por esse mecanismo.

Dissomia uniparental é uma anomalia, ou seja, produz uma alteração visível em determinado cromossomo, causando a condição. Nesse caso, se trata de uma anomalia com origem parental que desencadeia a doença. Sendo assim, é definida pela presença de dois cromossomos de um mesmo progenitor, materno ou paterno, sem que haja uma cópia de outro progenitor.

A dissomia uniparental pode ser classificada em *eterodissomia* (o progenitor contribui com homólogos não idênticos, ou seja, possuem informações diferentes) e *isodissomia* (as duas cópias cromossômicas herdadas de um progenitor é idêntica, ou seja, mesma informação gênica); um exemplo de doença causa por esse mecanismo é hemihiperplasia Isolada.

4. O que são anomalias constitucionais e em mosaico, e em que momento do desenvolvimento ambas ocorrem?

Anomalias constitucionais são presentes em todas as células do corpo e ocorrem nos estágios primários do desenvolvimento sendo comum uma

anormalidade no espermatozoide ou ovócito secundário. Em outros casos, a anomalia pode se originar devido a uma fertilização anormal ou até mesmo em algum processo mal sucedido no início do desenvolvimento embrionário. Anomalias em mosaico são presentes em somente algumas células ou tecidos específicos em que possui duas populações de células com constituições cromossômicas distintas, nas quais ambas são derivadas de um mesmo zigoto.