



**FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FMRP – USP**



RIB0102 - GENÉTICA MOLECULAR

Grupo B

Aluno: Dantony de Castro Barros Donato **Nº USP:** 11845581

Aluno: José Augusto Rodrigues de Andrade **Nº USP:** 10815814

Aluno: Juliana Sayuri Sakamoto **Nº USP:** 11858411

Aluno: Maria Emília L. Castelucci **Nº USP:** 11812604

Aluno: Pedro Emilio Andrade Martins **Nº USP:** 11812500

GD4 - Estrutura e Função dos Cromossomos

1) Como os cromossomos interfásicos estão organizados no núcleo? Qual sentido funcional desta organização?

O núcleo é uma organela extremamente organizada possuindo vários compartimentos subnucleares o que permite uma alocação territorial específica para cada cromossomo. Durante o G1, é possível observar que os centrômeros dos diversos cromossomos humanos tendem a se organizarem nas periferias do núcleo; entretanto, quando a célula entra na fase S, os cromossomos apresentam-se de forma mais dispersa. Ademais, uma das características mais importantes do cromossomo interfásico é que sua cromatina encontra-se, majoritariamente, distendida e pouco condensada devido as fracas ligações com a histona H1 e as acetilações das histonas nucleossômicas. Desse modo, essa conformação, denominada de eucromatina, permite com que haja uma alta expressividade gênica na intérfase devido a baixa condensação e a dispersão da cromatina no núcleo

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

Centrômero é a parte mais estreita do cromossomo e a região onde as fibras de fusos se ligas no processo de divisão celular (mitose e meiose II), permitindo que cada cromossomo duplicado e condensado seja puxado para pólos opostos para serem destinadas às células filhas, tornando cromossomos independentes.

Telômero é a região final dos cromossomos que protegem as extremidades dos cromossomos de serem reconhecidas pela célula como um DNA fragmentado que precisa de reparo, ou seja, se um telômero é perdido após uma quebra cromossômica, a extremidade se torna instável tendendo a se juntar com outras extremidades de outros cromossomos fragmentados e a se envolver em eventos de recombinação ou ela é degradada.

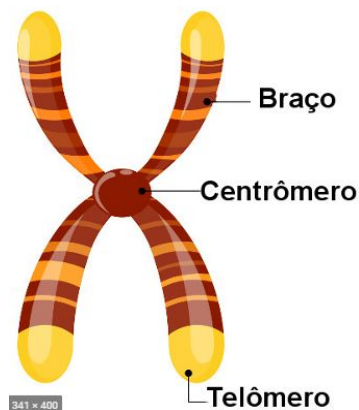


SEMELHANÇAS:

Os nucleossomos em que o DNA telomérico é enrolado também possuem histonas modificadas, formando a heterocromatina construtiva. Além disso ambas as regiões apresentam DNA não codificante.

DIFERENÇAS:

Dna telomérico possui pequenas repetições em tandem bem conservada (reconhecida pela sequência TTAGGG), diferentemente do DNA centromérico. Ademais, enquanto o centrômero se apresenta nas regiões centrais do cromossomo, os telômeros são sempre encontrados nas pontas.



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

Anomalias cromossômicas podem ser definidas como mudanças que produzem uma alteração visível no cromossomo. Certas anomalias podem ser resultantes devido às origens parentais incorretas do cromossomo, desencadeando doenças nos indivíduos; um tipo de anomalia desse tipo é chamada de dissomia uniparental a qual pode ser definida pela presença de dois cromossomos provenientes de um mesmo progenitor, seja eles de origem materna seja paterna, sem que haja uma cópia cromossômica de outro progenitor. A dissomia uniparental pode ser classificada em *heterodissomia* (o progenitor contribui com homólogos não idênticos, ou seja, possuem informações diferentes) e *isodissomia* (as duas cópias cromossômicas herdadas de



**FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FMRP – USP**



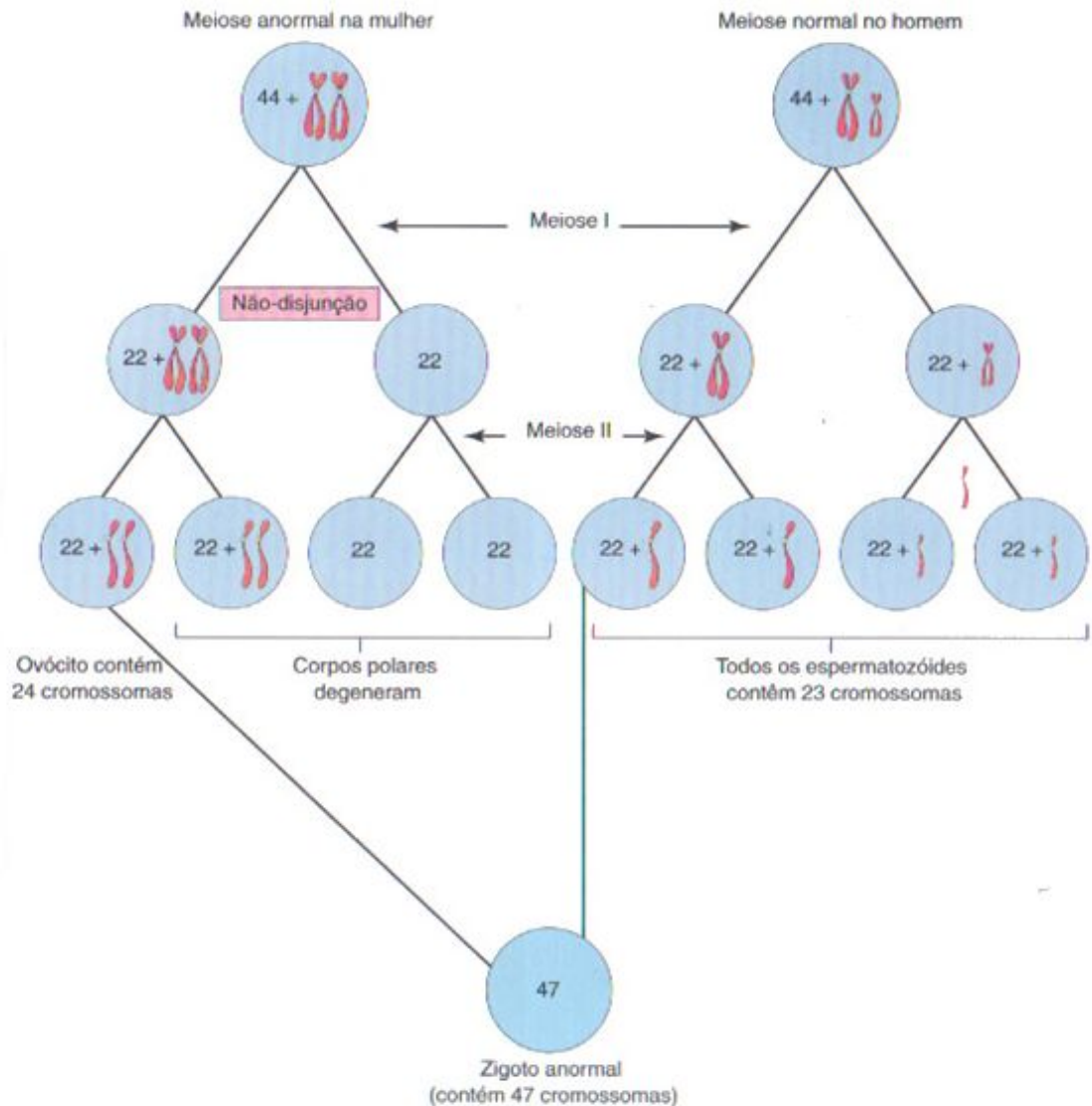
um progenitor é idêntica, ou seja, mesma informação gênica); um exemplo de doença que podemos citar causadas por esse mecanismo é a Síndrome de Prader-Willy (cromossomo 15 do pai).

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

- Anomalias constitucionais são aquelas presentes em todas as células do corpo. Elas acontecem 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



FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FMRP – USP



Como pode-se observar na imagem acima, ocorre a não-disjunção cromossômica a nível da meiose gamética, acarretando em uma anomalia constitucional em que todas as células desse indivíduo irão apresentá-la

- Anomalias em mosaico, também denominadas de anomalias somáticas ou adquirida, são aquelas presente 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. Dessa maneira, observa-se que essas mudanças ocorrem em processos mais avançados da formação zigótica para a formação de células específicas.



**FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FMRP – USP**

