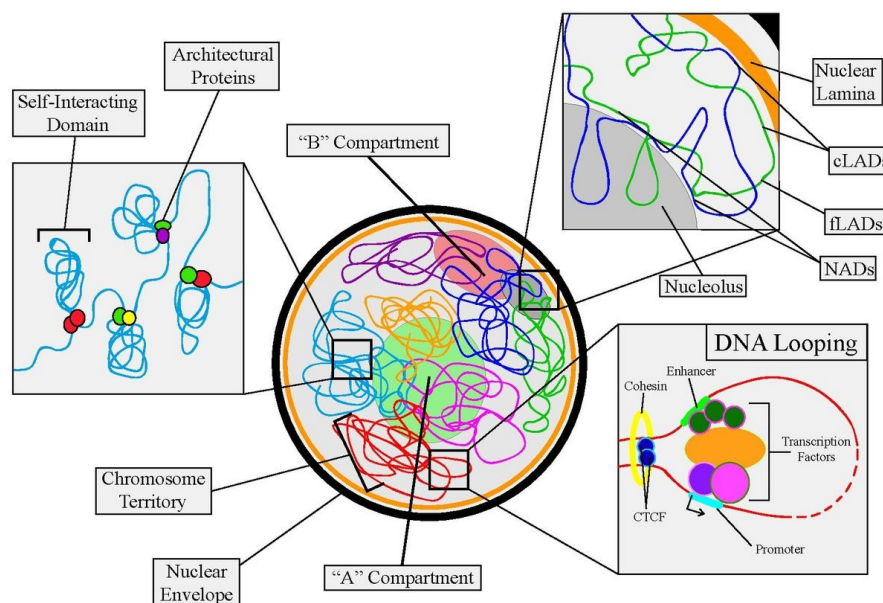


GD4 - Questão para discussão - Grupo C

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

Durante a etapa da intérfase há a intensa ocorrência de expressão gênica. Portanto, a cromatina está presente de forma dispersa e solta pelo núcleo. Isto não significa que se encontra descondensada ao longo de toda sua estrutura, pois há algumas regiões chamadas de heterocromatina que são caracterizadas por estarem constantemente condensadas. Ainda nessa etapa, mais especificamente na fase G1 do ciclo celular, podemos observar que os cromossomos se encontram mais agrupados na periferia do núcleo. O núcleo possui vários subcompartimentos, como o nucléolo (local onde os RNAs são transcritos), que são muito importantes para a organização desses cromossomos, pois dessa maneira cada região pode se especializar em sua atividade principal, preparando os mesmos da melhor forma para o início da replicação celular.



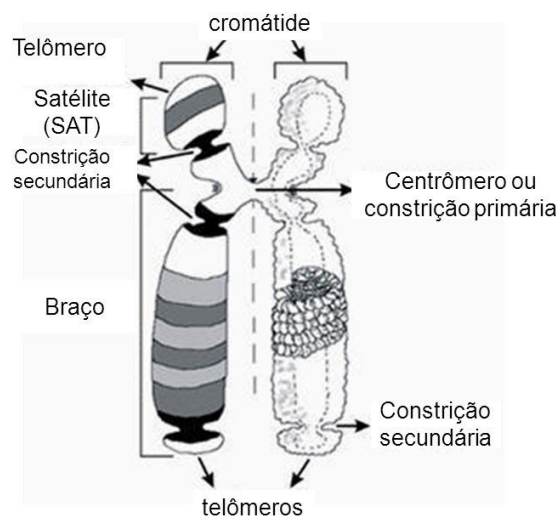
2. O que é comum e diferente entre as regiões centroméricas e teloméricas?

Diferente: O centrômero divide as cromátides do cromossomo mitótico em dois braços (braços curto e longo). Já os telômeros são estruturas de DNA repetitivo e proteínas que estão presentes nas extremidades dos cromossomos dos eucariontes e protegem suas extremidades da degradação. O DNA repetitivo dos telômeros são arranjados em tandem e que foram bem conservadas durante a evolução, nos vertebrados estudados essa

sequência repetitiva é TTAGGG, essas repetições são ricas em G em uma das fitas e C na fita complementar. No lado centromérico das repetições teloméricas humanas TTAGGG ficam de 100 a 300 kb adicionais de sequências repetitivas associadas ao telômero. Essas não foram conservadas 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

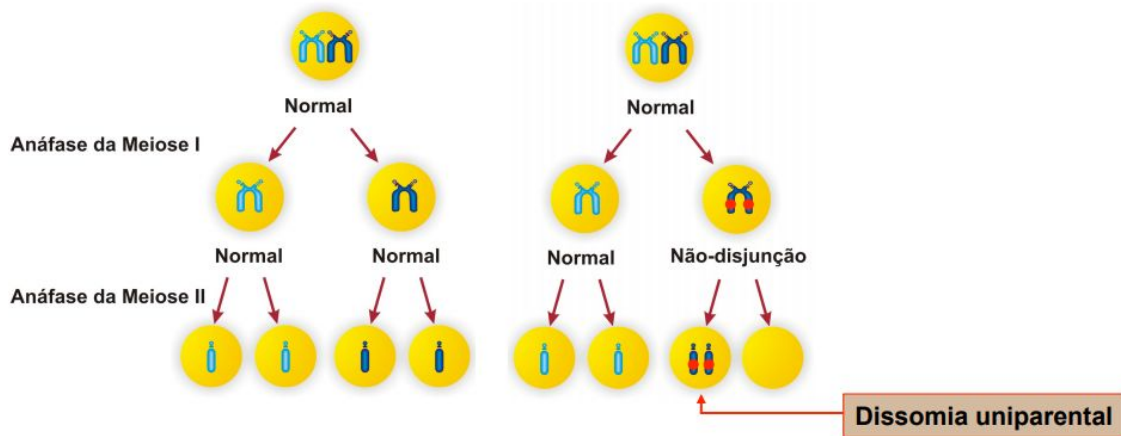
Comum: Os centrômeros e telômeros possuem dentro e ao redor de si a heterocromatina constitutiva que é condensada e na maioria das vezes geneticamente inativa, com bastante DNA repetitivo. Os nucleossomos do centrômero e telômero ao redor dos quais o DNA telomérico é enrolado possuem histonas modificadas que promovem a formação dessa heterocromatina.

Estrutura do Cromossomo



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

A dissomia uniparental ocorre quando parte ou todo um cromossomo é herdado de somente um dos genitores, podendo gerar mosaïcismo: um lado cromossômico uniparental, e o outro biparental. Ela pode acontecer, por exemplo, em um resgate trissômico no embrião, no qual há a exclusão de um dos cromossomos, tendo uma chance de $\frac{1}{3}$ da remoção da cópia única oriunda do outro parente. Um exemplo de doença na qual observa-se a ocorrência da dissomia uniparental é a hemihiperplasia isolada, forma mais branda da síndrome de Beckwith-Wiedemann.



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

Anomalias constitucionais são aquelas que, quando ocorrem, se fazem presentes em todas as células do corpo. Onde isso ocorreu, a anomalia deveria estar presente nos primeiros estágios de desenvolvimento, provavelmente devido a um espermatozoide ou ovócito secundário anormal, ou fertilização anormal ou algum evento no início do desenvolvimento embrionário.

Já a anomalia em mosaico é como se chama a anomalia somática (ou adquirida), a qual está presente somente em algumas células ou tecidos de um indivíduo. Isso pois já que possui duas populações de células com constituições cromossômicas diferentes, sendo as duas derivadas do mesmo zigoto.

Ambas as anomalias ocorrem durante a fecundação.