

GD4 - Questão para discussão do Texto:

Grupo D

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

Resposta: Grande parte das regiões cromossômicas ficam 'esticadas' durante a interfase e têm seus espaços no núcleo bem delimitados, ocupando territórios relativamente pequenos, sem sobreposição. Os cromossomos mais densos se concentram principalmente no centro do núcleo e os que comportam genes menos densos, são conduzidos à periferia do núcleo, sendo controlados por interações moleculares diversas. Esta organização facilita a expressão gênica.

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

Resposta: O centrômero é uma estrutura do cromossomo, constituída por DNA e proteínas, altamente diferenciada e que exerce diversas funções relacionadas à mitose e à meiose, tal como o emparelhamento das cromátides irmãs, ligação ao fuso e a movimentação cromossômica. Enquanto os telômeros são estruturas formadas por DNA repetitivo e proteínas. Eles estão localizados nas extremidades dos cromossomos e sua principal função é proteger as extremidades de degradação. As principais diferenças entre as duas estruturas citadas anteriormente é a repetição do DNA que há nos telômeros, sua quantidade e sua localização. É certo que os cromossomos possuem um único centrômero, enquanto que há diversos telômeros localizados nas extremidades do cromossomo. A principal similaridade entre as estruturas é que ambas se originam em uma porção da cromatina que não participa de sínteses proteicas, a heterocromatina constitutiva.

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

Resposta: Dissomia uniparental ocorre quando uma pessoa recebe duas cópias de um cromossomo ou parte de um cromossomo de um dos pais e nenhuma cópia do outro.

Uma característica para as condições imprinted é a situação não usual na qual uma criança herda ambas as cópias de um cromossomo de um pai e nenhum do outro. Isto gera a dissomia uniparental (UDP), ela geralmente se eleva devido a um erro na meiose, outro caso é quando o zigoto foi iniciado como uma trissomia e um dos 3 cromossomos foram perdidos causando dissomia uniparental.

Um exemplo de doença causada pela dissomia uniparental é a Síndrome de Prader-Willi caracterizada por diminuição da atividade fetal, hipotonia muscular e incapacidade de ganhar peso durante o período da lactância e insuficiência intelectual. A síndrome é causada por dissomia uniparental do cromossomo 15 materno.

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

Resposta: Anomalias cromossômicas são alterações perceptíveis na estrutura dos cromossomos. Uma das variantes de anomalias é a anomalia constitucional; elas ocorrem em virtude de meioses atípicas durante o processo da gametogênese, isto é, a produção de gametas (espermatozoide e óvulos). Ou seja, se dá no início do desenvolvimento ou até de uma fecundação imperfeita, neste tipo anomalia todas as células do corpo apresentaram defeitos no cromossomo. Mosaico, por sua vez, também chamada de anomalia somática (ou adquirida), ocorre quando há duas ou mais linhas celulares geneticamente distintas, derivadas de um único zigoto. Neste caso apenas uma parte ou tecido do corpo apresentara anomalias genéticas, enquanto o resto é normal.