

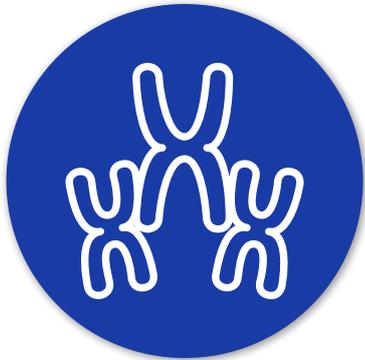


CITOGENÉTICA



2020 - 2022





CITOGENÉTICA

O que é mitose e meiose? O que são cromossomos? Quais as síndromes cromossômicas mais comuns? Responda essas perguntas com as videoaulas de citogenética!

Esta subárea é composta pelos módulos:

1. Núcleo
2. Mitose
3. Meiose
4. Gametogênese
5. Anomalias Cromossômicas
6. Síntese Proteica

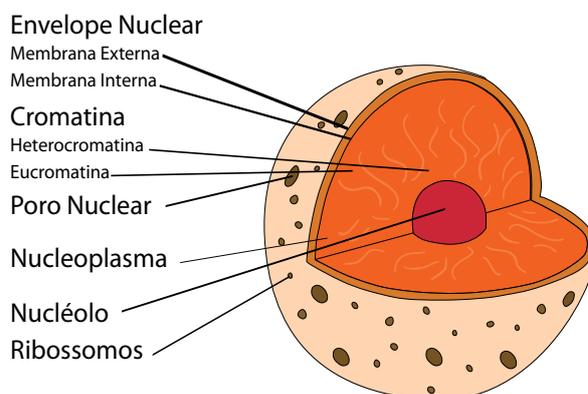


NÚCLEO CELULAR

O núcleo é o centro de controle das atividades celulares; local em que o DNA mantém sua atividade genética, sintetizando RNAs que serão mais tarde traduzidos em proteínas para manter as atividades celulares e do organismo. É também responsável pelas características hereditárias dos organismos. Sua descoberta é atribuída ao escocês Robert Brown (1773 - 1858), que batizou a organela numa analogia aos frutos - “núcleo” vem do grego *nux*, que significa “semente”.

O núcleo é uma estrutura – de forma geralmente esférica ou ovoide – presente nas células eucariontes que contém o material genético (DNA) envolto por uma dupla camada lipoproteica – o envoltório nuclear. Nas células procariontes, o material genético encontra-se disperso no citoplasma e não está delimitado pela envoltório nuclear, podendo estar mais concentrado em uma determinada região, que é chamada de nucleoide. Portanto, o estudo do núcleo só pode ser feito a partir de uma célula eucarionte.

O núcleo pode ser estudado em dois momentos da vida da célula: durante a divisão celular, quando sofre várias modificações, e durante o período entre duas divisões sucessivas – a interfase.



Estruturas interna e externa do núcleo celular

NÚCLEO INTERFÁSICO

O núcleo interfásico recebe esta denominação porque só pode ser observado durante a interfase - período do ciclo celular em que a célula aumenta o seu volume, tamanho e número de organelas.

O núcleo interfásico é chamado também de “núcleo em repouso”, embora inapropriadamente – pois nesse período há intensa atividade metabólica, com síntese de DNA, RNA e proteínas, para que em seguida a célula possa dividir-se.

CARACTERÍSTICAS GERAIS

Na maioria das células, o núcleo é único, esférico e tem posição central. Todavia, existem células anucleadas (os glóbulos vermelhos dos mamíferos), binucleadas (células do fígado) e multinucleadas (células musculares e osteoclastos).

O envoltório nuclear (membrana nuclear) só é visível ao microscópio eletrônico e está



estruturada com duas camadas de membrana sobrepostas. Possui poros grandes que permitem trocas de macromoléculas, como proteínas, entre o núcleo e o citoplasma.

No lado voltado para o citoplasma, o envoltório nuclear tem ribossomos aderidos, e apresenta uma continuidade com as membranas do retículo endoplasmático, o que sugere que ambas sejam porções de um mesmo sistema de membranas. Sua composição é lipoproteica. A massa do núcleo é formada por água, DNA, proteínas e RNA.

O interior do núcleo é ocupado pela cariolinfa (ou nucleoplasma), material gelatinoso, proteico, claro, semelhante ao hialoplasma, mas com maior concentração de RNA e de proteínas.

O nucléolo é um corpúsculo denso, esférico, formado principalmente por RNA. Habitualmente, há 1 nucléolo em cada núcleo, embora possa haver 2 ou estar ausente. O nucléolo desaparece no início da divisão celular, voltando a aparecer no seu final.

Além desses componentes, é extremamente importante a cromatina, que é o conjunto de filamentos cromossômicos (DNA).

CROMATINA

É formada por uma rede de filamentos de DNA e por proteínas básicas chamadas histonas. É o DNA do núcleo que contém as informações genéticas e controla o metabolismo celular.

Cada filamento descondensado (desespiralizado) na interfase é um cromonema. Durante a divisão, esses cromonemas sofrem condensação e encurtamento, sendo vistos individualizados cada um deles como um cromossomo.

CROMOSSOMOS

Os cromossomos são filamentos de cromatina que se condensam durante a divisão celular, variando em número, forma e posição de centrômero nas diferentes espécies.

Durante a espiralização da cromatina, as regiões de heterocromatina condensam-se mais que as de eucromatina, originando regiões de estreitamento nos cromossomos. São as constrições. Todos os cromossomos têm pelo menos uma constrição, chamada centrômero (cinetócoro ou constrição primária).

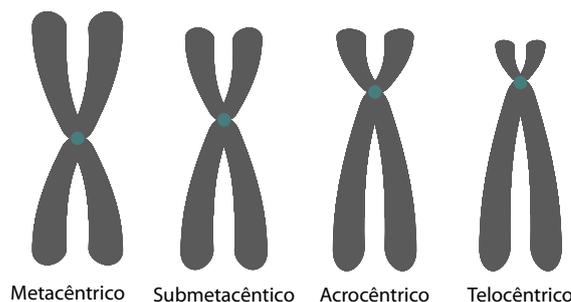
A posição ocupada pelo centrômero permite classificar os cromossomos em:

- 1. metacêntricos:** o centrômero fica no meio do cromossomo;
- 2. submetacêntricos:** o centrômero é deslocado para uma das extremidades, e o cromossomo tem dois braços;
- 3. acrocêntricos:** o centrômero se localiza bem próximo de uma extremidade, e um braço é bem maior que o outro;



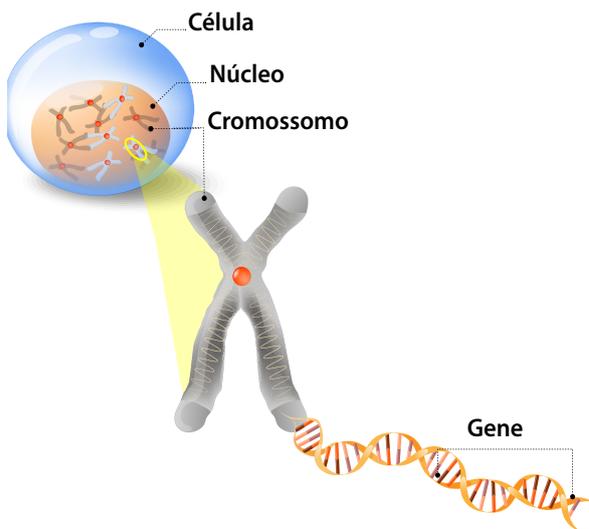
4. telocêntricos: o centrômero está em uma das extremidades.

Em um dos braços, pode haver uma área de estreitamento, a constrição secundária. A porção separada do corpo do cromossomo pela constrição secundária é a zona SAT, também chamada zona satélite ou região organizadora do nucléolo.



Metacêntrico Submetacêntrico Acrocêntrico Telocêntrico

Tipos de cromossomos de acordo com a localização do centrômero



Esquema da localização do gene dentro do cromossomo

Cada segmento de cromossomo capaz de determinar a produção de uma proteína é chamado de gene. Os cromossomos geralmente ocorrem aos pares, chamados cromossomos homólogos. São iguais quanto ao tamanho, à forma, à posição do centrômero e aos genes que transportam.

Uma célula somática (muscular, por exemplo), que contém cromossomos aos pares, é chamada de diploide ou $2n$, pois há dois lotes idênticos (dois cromossomos de cada par). Nos gametas, encontra-se apenas um lote n de cromossomos, chamado haploide.

O número cromossômico é constante para espécie: em seres humanos, existem 23 pares de cromossomos numa célula somática; em moscas, existem apenas 4 pares; em patos, por exemplo existem 40 pares.

Veja na tabela abaixo outros exemplos.

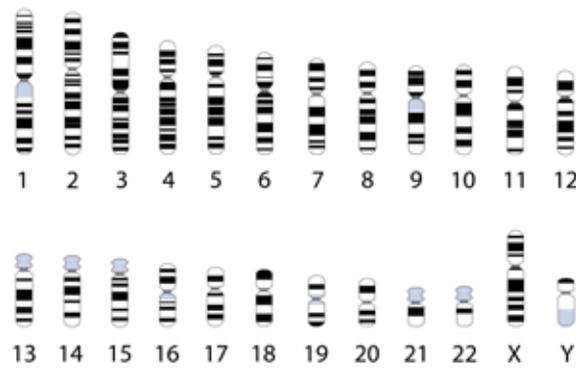
| Espécie | Ploidia |
|---|-----------|
| <i>Ascaris univalens</i> (lombriga de rato) | $2n = 2$ |
| <i>Drosophila melanogaster</i> (mosca das frutas) | $2n = 8$ |
| <i>Rattus rattus</i> (rato branco) | $2n = 42$ |
| <i>Macaca mulatta</i> (macaco Rhesus) | $2n = 42$ |
| <i>Homo sapiens</i> (ser humano) | $2n = 46$ |
| <i>Equus caballus</i> (cavalo) | $2n = 66$ |



| Espécie | Ploidia |
|--|---------|
| <i>Cucumis sativus</i> (pepino) | 2n = 14 |
| <i>Carica papaya</i> (mamão) | 2n = 18 |
| <i>Avena sativa</i> (aveia) | 2n = 42 |
| <i>Sacharum officinarum</i> (cana de açúcar) | 2n = 80 |

Na maioria das espécies, há um par de cromossomos cujos componentes são diferentes no macho e na fêmea. São os cromossomos sexuais. Na espécie humana, a mulher possui um par idêntico (XX) enquanto o homem possui um par formado por cromossomos diferentes (XY). Os demais cromossomos, iguais para o macho e a fêmea, são chamados autossomos.

O conjunto de características dos cromossomos de uma espécie constitui o seu cariótipo (número de cromossomos, tamanho e classificação). Uma vez fotografados ao microscópio, podem ser recortados, e os pares de homólogos agrupados de acordo com o tipo e em ordem decrescente de tamanho. A essa montagem dá-se o nome de idiograma.



ENTENDA A CITOGENÉTICA DE JAVALIS, JAVAPORCOS E PORCOS

Muita gente acha que todo híbrido é estéril, e não é! Um exemplo disso? O javaporco! O animal nasce com 37 cromossomos, é fértil, e da sua prole podem vir filhos com 36 e 38 cromossomos, número cromossômico do javali-europeu e dos porcos, respectivamente. Quer saber como diferenciar esses animais e os híbridos? Vem com a gente!

Nativo da Europa, Ásia e norte da África, o javali-europeu (*Sus scrofa*), chegou na América do Sul no início do século XX, para ser utilizado na caça esportiva. No Brasil, foi introduzido ainda na década de 60 para alavancar o consumo de carne no sul do País. Apesar da aparência “fofa” de um simpático porquinho, os javalis são animais agressivos que invadem lavouras, e facilmente adaptam-se a quaisquer ambientes. Isso é uma vantagem para o animal, concordam? Sim. É pra ele, mas não é pra gente! Um animal exótico com essas características, sem predadores naturais, que se reproduz com facilidade, torna-se rapidamente uma ameaça aos ecossistemas naturais e espécies nativas. E o problema não para por aí... Criadores resolveram testar o que aconteceria no cruzamento entre um javali e um porco doméstico. O resultado? Um animal chamado javaporco que vem causando transtornos por todo o mundo!

Como assim, Jubilut?

Por mais que os animais tenham a aparência semelhante entre si, a genética não mente! Vamos falar dos seus cromossomos, por exemplo... Nós, humanos, possuímos

46 cromossomos. Javalis (o javali-europeu – *Sus scrofa* – é considerado o cariótipo padrão para este animal) possuem 36 e porcos domésticos possuem 38 cromossomos. Pensem comigo: um animal resultante do cruzamento desses 2 já citados, teria quantos cromossomos? 36? 37? 38? Na biologia tudo tem uma exceção, e aqui não é diferente....

Um estudo realizado pela Universidade de Tennessee, nos Estados Unidos, acompanhou o cruzamento de javalis para verificar como nasceriam as proles. Curiosamente, o resultado entre o cruzamento de javaporcos híbridos gerou descendentes de 36, 37 e 38 cromossomos, número que seria correspondente a javalis, javaporcos e porcos. A surpresa é que TODOS os animais resultantes são híbridos!



Pela aparência, você é capaz de diferenciar cada um dos animais?

Híbrido e fértil?

Talvez você não saiba, mas nem todo híbrido é **infértil** como a mula (cruzamento entre um jumento e uma égua). Isso quer dizer que sim, as fêmeas do javaporco são férteis! Nenhum animal híbrido é estéril devido ao número cromossômico ser ímpar ou par, ou a diferentes espécies terem sido cruzadas. A esterilidade está relacionada a não-formação de gametas como consequência de uma meiose incorreta, devido a não haver homologia (semelhança genética) entre os cromossomos. Existem várias situações em que o conjunto cromossômico apresenta número ímpar, mas acontece a formação de gametas, já que houve o pareamento de cromossomos. Confere o resultado do cruzamento apresentado no estudo da imagem ao lado.

Resultado de cruzamentos entre javalis, javaporcos e porcos, com pais contendo diferentes números cromossômicos.

| Pais com 2n = | Filhos com 2n = | | |
|---------------|-----------------|----|----|
| | 36 | 37 | 38 |
| 36 x 36 | 45 | | |
| 36 x 37 | 19 | 27 | |
| 36 x 38 | | 56 | |
| 37 x 37 | 12 | 26 | 8 |
| 37 x 38 | | 21 | 35 |

Como explicar isso?

No caso destes suínos, o que acontece é uma fusão cêntrica, ou translocação Robertsoniana, entre os cromossomos 15 e 17 dos suínos. Um javaporco híbrido, com 37 cromossomos, contém apenas um cromossomo submetacêntrico (quando o centrômero está no centro), formado pela fusão do 15 com o 17. Já o javali-europeu, com 36 cromossomos, não possui um par de cromossomos 17. Animais com 38 cromossomos, os porcos domésticos, possuem um par de cromossomos 17.



A figura acima ilustra o cariótipo de 3 animais diferentes. Na figura A, um javali-europeu com 36 cromossomos; Na figura B, um porco doméstico, com 38 cromossomos; Na figura C, um javaporco com 37 cromossomos

