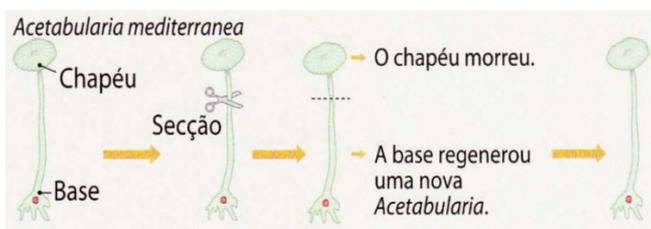


CITOLOGIA: NÚCLEO CELULAR**CONCEITOS INICIAIS**

O estudo particular do núcleo celular denomina-se cariologia. Nas células procariotas, devido à ausência da carioteca, não existe núcleo individualizado, estando o material cromossômico (cromossomo) em contato direto com o hialoplasma. Muitos autores denominam de nucleóide a região da célula procariota na qual se localiza o material cromossômico – neste caso, fala-se em cromossomos único e desnudo. Alguns chegam mesmo a dizer que a célula procariota não tem núcleo. As células eucariotas, por sua vez, apresentam um núcleo organizado ou individualizado, o material nuclear, que é representado principalmente pelos cromossomos e encontra-se num espaço delimitado pela carioteca (membrana nuclear).

O núcleo celular foi evidenciado pela primeira vez por Robert Brown em 1831. A partir daí, várias experiências foram feitas no sentido de compreender melhor o papel dessa estrutura. Uma experiência clássica é a merotomia, o corte da célula em várias partes. Nota-se que, nesse caso, a região da célula que manteve o núcleo se regenera e sobrevive, e as partes que não o mantiveram morreram. Isso é facilmente notado em células como algas e protozoários e algas *Acetabularia*. Isso demonstra claramente o papel vital do núcleo na manutenção do funcionamento normal da célula.



O núcleo tem essa importância por encerrar o material genético da célula, na forma de cromossomos. Assim, o DNA contido nos cromossomos é responsável pelo controle da síntese proteica na célula. Como as enzimas são proteínas, o DNA controla também a síntese de enzimas. E como as enzimas controlam as reações químicas da célula, pode-se notar que, controlando a produção das várias enzimas, o DNA controla as reações químicas celulares. Através do DNA, então, o núcleo controla todas as funções celulares.

Em geral, as células eucariotas possuem um único núcleo, mas podem existir células com mais de um núcleo e até células desprovidas de núcleo. Assim, quanto ao número e à presença ou não do núcleo, as células eucariotas podem ser:

Mononucleadas (uninucleadas) – Possuem um único núcleo. Constituem a maioria das células.

Binucleadas – Possuem dois núcleos. Muitas vezes, os dois núcleos presentes na célula são de tamanhos diferentes, sendo o maior denominado macronúcleo e o menor,

Polinucleadas (multinucleadas) – Possuem vários núcleos. Conforme a sua origem ou modo de formação, as células polinucleadas podem ser sincícios ou plasmódios.

Sincícios: formadas através de um tecido multicelular que perde as membranas entre as células virando uma estrutura multinucleada, como as fibras musculares estriadas esqueléticas; estas têm que ter vários núcleos por serem células muito grandes, de modo que um único núcleo não conseguiria controlar o metabolismo de modo adequado.

Plasmódios: formadas por sucessivas cariocineses (divisões do núcleo) sem a citocinese correspondente (divisão do citoplasma), originando uma estrutura multinucleada, como no ciclo de vida de alguns protozoários, como o *Plasmodium* da malária, ao realizar esquizogonia.

Anucleadas – Não possuem núcleo. São raras. Exemplificando, temos as hemácias circulantes (glóbulos vermelhos) dos mamíferos e as células dos vasos liberianos (condutores da seiva elaborada) dos vegetais vasculares. Células anucleadas têm vida curta, uma vez que, sem núcleo, não há síntese proteica para produzir novas enzimas e promover regeneração celular, por exemplo, além da falta de controle. Hemácias, por exemplo, vivem cerca de 120 dias, apenas.

Os elementos de tubos crivados do floema em vegetais possuem maior tempo de vida porque se associam a uma célula companheira que lhes permitem receber as substâncias necessárias à sua sobrevivência.

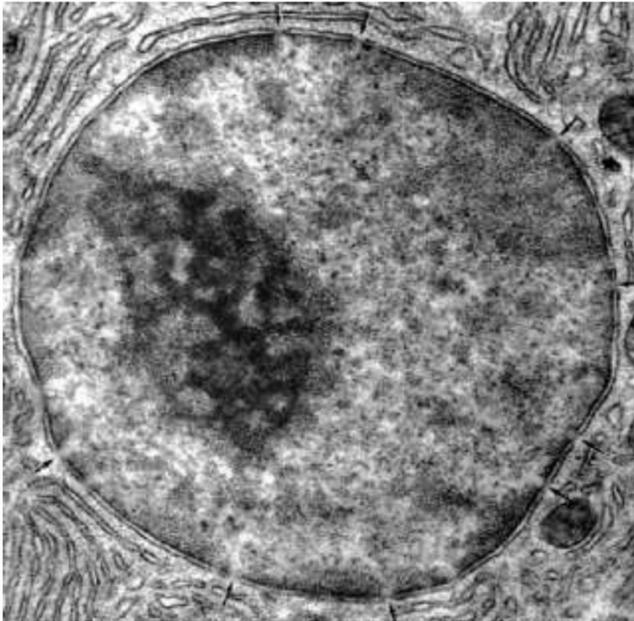
Além de conter os fatores hereditários (genes), o núcleo controla as atividades metabólicas da célula. Essa função controladora do núcleo foi demonstrada através dos experimentos de merotomia, realizados por Balbiani no final do século XIX.

COMPONENTES DO NÚCLEO**Membrana nuclear ou Cariomembrana**

Denominada, também, carioteca, cariomembrana e envelope nuclear, caracteriza-se por ser uma membrana lipoproteica constituída por duas lamelas (interna e externa), entre as quais existe o espaço perinuclear. Estas duas membranas lipoproteicas possuem organização estrutural semelhante à da membrana plasmática. Acha-se em comunicação com os canais do retículo endoplasmático e possui poros denominados anelli (singular annulus), que permitem a comunicação entre o material nuclear e o citoplasma. Através desses poros, ocorre o intercâmbio de substâncias diversas entre o núcleo e o citoplasma, inclusive de macromoléculas.

Esses poros são bastante grandes, permitindo a passagem de ribossomos e RNAm do núcleo onde são produzidos para o citoplasma onde atuam, e de proteínas nucleares, que são provenientes do citoplasma. Os canais proteicos convencionais em uma biomembrana não teriam dimensões adequadas para esta passagem. Na face interna da carioteca, há um suporte de proteínas denominado lâmina nuclear, que dá forma ao núcleo e participa do processo de

fragmentação e reorganização da carioteca na divisão celular.



Fotomicrografia eletrônica de transmissão do núcleo celular. Perceba que a carioteca é formada por duas membranas separadas pelo espaço perinuclear. As setas indicam os poros nucleares e a região escura corresponde ao nucléolo.

Retículo Nucleoplasmático

De descoberta recente, é uma estrutura contínua e similar ao retículo endoplasmático, existente no citoplasma. É uma organela nuclear formada por redes de tubos ramificados, relacionados com o armazenamento e controle de cálcio intracelular.

Esta estrutura foi visualizada pela primeira vez por cientistas britânicos no ano de 1997, sendo que sua função somente foi de melhor forma conhecida com os estudos realizados pelo Departamento de Fisiologia da Universidade Federal de Minas Gerais – UFMG, em parceria com as universidades americanas de Cornell e Yale.

Suas principais funções estão ligadas à utilização do cálcio no meio intracelular, envolvendo processos como ativação e transcrição de genes e apoptose e contração muscular. Até então, antes do retículo nucleoplasmático ser descoberto acreditava-se que tais funções eram desempenhadas pelo retículo endoplasmático, que liberava o cálcio existente no citoplasma até o núcleo.

Nucleoplasma (carioplasma, cariolinfa, suco nuclear)

Material semelhante ao hialoplasma, constituído basicamente por água e proteínas. Nele, mantêm-se suspensos os chamados elementos figurados nucleares, representados pelos nucléolos e pela cromatina.

Nucléolo (Plasmossomo)

Corpúsculo constituído pelo acúmulo de RNA-ribossômico (RNA-r) associado a algumas proteínas simples.

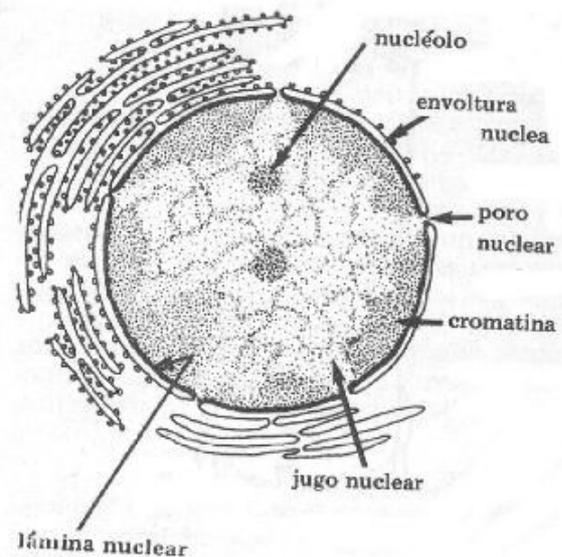
Em determinados momentos do ciclo de vida celular, mais precisamente na fase inicial da divisão celular, as moléculas de RNA-r do nucléolo espalham-se e migram para o

citoplasma, onde se combinam com proteínas para formar os ribossomos. Na fase final da divisão, novas moléculas de RNA-r são sintetizadas e se unem, fazendo surgir novos nucléolos nas células. Numa célula, poderá existir mais de um nucléolo por núcleo.

A origem dos nucléolos está em regiões denominadas satélites de cromossomos, também conhecidas como zonas SAT ou regiões organizadoras do nucléolo.

O papel dos nucléolos é a formação dos ribossomos, formados por RNA e proteínas. Os ribossomos formados saem do núcleo pelos poros ou annuli da carioteca.

Em certas ocasiões, os nucléolos se confundem com a heterocromatina, regiões superespiralizadas de DNA, que também é chamada de falso nucléolo.

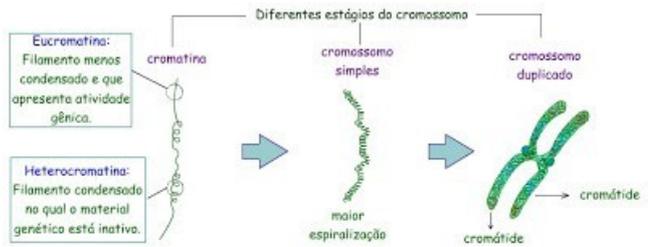


Estrutura do núcleo. O envoltório nuclear se continua com o retículo endoplasmático. Cromatina (Heterocromatina e Eucromatina). O nucléolo podem ser visto. Aparecem porções de eucromatina (setas – jugo nuclear) espalhadas no interior do núcleo.

Cromatina

Substância resultante da associação entre histonas (proteínas simples) e DNA. É, portanto, uma desoxirribonucleoproteína e representa o material genético contido no núcleo.

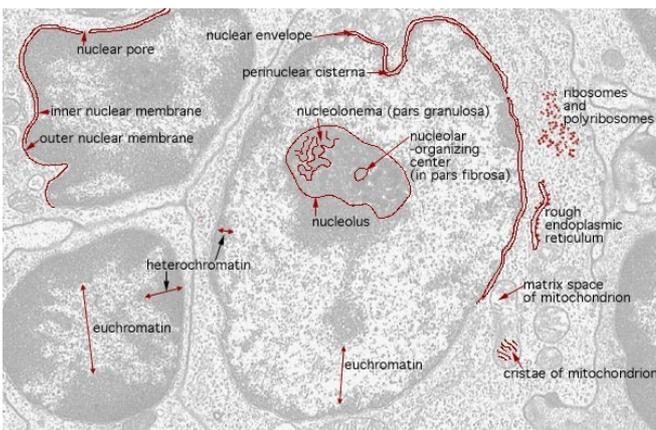
Quando a célula se encontra em intérfase (fase em que a célula não está em processo de divisão), a cromatina organiza-se, formando uma rede de finíssimos filamentos que se entrelaçam. Nesses filamentos de cromatina, que alguns autores chamam de cromonemas, distinguimos regiões bastante distendidas e algumas regiões mais condensadas. As regiões mais distendidas (menos condensadas) são denominadas de eucromatina e as regiões espiralizadas (mais condensadas), heterocromatina.



Os filamentos de cromatina da intérfase e os cromossomos da divisão celular representam dois aspectos morfológicos e fisiológicos da mesma estrutura em momentos diferentes do ciclo de vida da célula.

Quando se observa o núcleo no microscópio, as regiões de heterocromatina, por estarem mais condensadas, coram-se mais (ver imagem a seguir) em presença de corantes básicos (hematoxilina, por exemplo) e, assim, aparecem, no núcleo, algumas manchas mais coradas que, muitas vezes, são confundidas com os nucléolos.

Durante a divisão celular (mitose ou meiose), as regiões de euromatina, que na intérfase se encontravam distendidas, sofrem uma intensa espiralização, enquanto as regiões de heterocromatina permanecem praticamente inalteradas. Com isso, os filamentos tornam-se mais curtos, mais grossos, mais visíveis e passam a ser chamados de cromossomos.



Nesta imagem é possível observar que a heterocromatina se apresenta com maior poder corante em decorrência de apresentar-se mais condensado.

Todas as células somáticas de um organismo têm o mesmo material genético, mas a diferenciação celular as deixa com formas e funções específicas. Isto pode ser explicado demonstrando-se que cada tipo celular apresenta áreas diferentes de heterocromatina. Assim, as áreas não funcionais do material genético em células musculares são diferentes das áreas não funcionais de células do pâncreas, por exemplo. Isto explica porque as células musculares são incapazes de produzir insulina e as do pâncreas não, por exemplo.

A **especialização** e/ou **diferenciação celular** é resultado da **ativação** ou **inativação** de genes por, respectivamente, **desespiralização** ou **espiralização** do DNA.

CROMOSSOMOS

Os cromossomos não estão presentes no núcleo interfásico, mas sim no núcleo em divisão, onde se apresentam na forma espiralizada e duplicada, ou seja, formado por duas cromátides irmãs, idênticas entre si. Cada cromátide equivale a um filamento de nucleossomas, contendo, pois, uma única molécula de DNA cada.

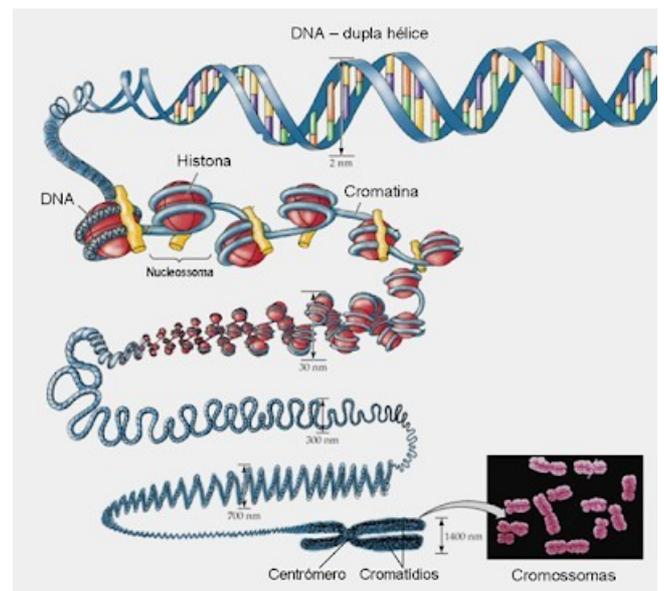
Esta duplicação ocorre no período S da intérfase, e é uma preparação para a divisão celular. O cromossomo duplicado será longitudinalmente partido, e cada uma de suas cromátides irmãs será enviada a uma das células filhas, que serão, assim, idênticas à célula original antes da duplicação do DNA.

No início da divisão celular, para compactar e individualizar o DNA, facilitando a divisão, os cromonemas já duplicados no período S sofrem uma espiralização para formar cromossomos propriamente ditos.

A euromatina se espiraliza e a heterocromatina se espiraliza mais ainda, assumindo a forma de constrictões ou cromômeros nos cromossomos (heterocromatina superespiralizada no cromossomo).

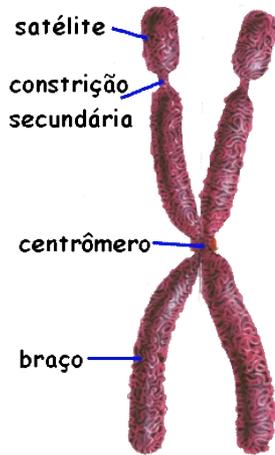
Uma dessas constrictões tem funções especiais, como a de unir as duas cromátides do cromossomo duplo (ditas cromátides irmãs) e se ligar às fibras do fuso na divisão celular. Esta é chamada de constrictão primária ou centrômero. O centrômero apresenta proteínas denominadas coesinas para manter as cromátides irmãs unidas.

O centrômero separa cada cromátide em dois braços. Como o cromossomo tem duas cromátides, tem quatro braços. Outras constrictões, chamadas constrictões secundárias, separam regiões dos braços de cromossomo denominadas satélites.



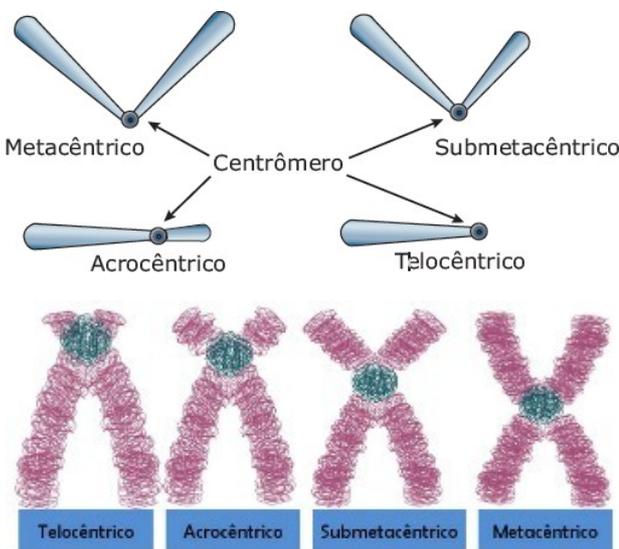
Desenho esquemático mostrando o grau crescente de complexidade da estrutura do cromossomo.

As extremidades do cromossomo são conhecidas como telômeros. Os telômeros têm o papel de proteger o cromossomo de enzimas reparadoras que poderiam confundir suas extremidades com fragmentos danificados de DNA. Os telômeros têm importante relação com processos tão variados como a clonagem e o surgimento de cânceres, como será visto adiante.



CLASSIFICAÇÃO DOS CROMOSSOMOS

De acordo com a posição do centrômero no filamento cromossômico, os cromossomos podem ser: metacêntricos, submetacêntricos, acrocêntricos e telocêntricos.



Metacêntricos: possuem centrômero localizado na região mediana. Apresentam dois braços do mesmo tamanho.

Submetacêntricos: possuem centrômero localizado um pouco deslocado da região mediana. Possuem dois braços de tamanhos diferentes, sendo que um é pouco maior do que o outro. **Acrocêntricos:** possuem centrômero localizado bem próximo a uma das extremidades. Apresentam dois braços de tamanhos diferentes, sendo que um é bem maior do que o outro. **Telocêntricos:** possuem centrômero localizado numa das extremidades. Apresentam um único braço.

CROMOSSOMOS HOMÓLOGOS

Já vimos que, na nossa espécie, o número normal de cromossomos nas células diploides é 46 ($2n = 46$) e o número haploide, 23 ($n = 23$). Isto significa que, em cada célula diploide dos indivíduos normais da espécie humana, existem 46 cromossomos (23 pares de cromossomos homólogos) e, em cada célula haploide normal, existem 23 cromossomos. Na espécie humana, e em muitas outras, os cromossomos podem ser subdivididos em dois grupos: autossomos e cromossomos sexuais (heterossomos, alossomos). Os cromossomos sexuais podem ser de dois tipos diferentes: X e Y.

Sexo	Células do corpo (2n)	Gametas (células n)
♀	44 A + XX	22 A + X
♂	44 A + XY	22 A + X 22 A + Y

As mulheres têm, em suas células diploides (2n), 44 autossomos (22 pares de autossomos) + 2 cromossomos sexuais do tipo X (1 par de cromossomos sexuais). Os óvulos, gametas femininos, como são células haploides (n), têm apenas 22 autossomos + 1 cromossomo sexual do tipo X. Os homens têm, em suas células diploides (2n), 44 autossomos (22 pares de autossomos) + 2 cromossomos sexuais, sendo um do tipo X e o outro do tipo Y (1 par de cromossomos sexuais). Os espermatozoides, gametas masculinos, possuem, cada um, apenas 22 autossomos + 1 cromossomo sexual, que poderá ser do tipo X ou do tipo Y.

Os cromossomos na maioria das espécies de seres vivos ocorrem aos pares, sendo os pares chamados de cromossomos homólogos.

Cromossomos homólogos entre si são idênticos em forma, tamanho, tipos de genes e sequência desses genes. Entretanto, os genes não necessariamente são iguais: eles condicionam a mesma característica, mas possivelmente de maneira diferente.

Assim, se um cromossomo possui um gene que condiciona cor de determinada estrutura, seu homólogo também possui um gene que condiciona cor dessa estrutura, apesar de um poder condicionar cor azul e outro cor preta. Esses genes que condicionam a mesma característica são ditos genes alelos. Normalmente, há duas variedades de alelos, um dominante e um recessivo.

Os locais do cromossomo correspondente ao gene é denominado locus (plural loci). O locus pode receber um dos genes alelos para condicionar aquela característica. Dentro de homólogos, as posições e sequências dos loci são perfeitamente correspondentes.

Quando em genética se afirma que alguém, é homocigoto, significa que, no par de homólogos, os dois loci são ocupados por genes alelos idênticos. De modo análogo, quando se afirma que alguém é heterocigoto, significa que os dois loci são ocupados por genes alelos distintos.

Genoma é um termo que pode ser usado em dois sentidos. Pode ser usado no sentido do conjunto de todos os genes de um indivíduo, população ou espécie. Foi com este sentido que o termo foi utilizado no Projeto Genoma Humano, que teve o objetivo de mapear a sequência de nucleotídeos de todos os genes da espécie humana. Mas também pode ser usado no sentido de um conjunto haplóide de cromossomos, ou seja, um conjunto onde há apenas um cromossomo de cada par de homólogos.

Células haplóides são apenas as células sexuais ou gametas. As células sexuais ou gametas são normalmente formadas por um processo de divisão denominado meiose. Na meiose, células especiais, ditas células germinativas ($2n$) se dividem originando quatro células, cada qual com metade dos cromossomos da célula inicial, que são as células sexuais (n). São gametas o espermatozoíde masculino e o óvulo feminino.

CARIÓTIPO HUMANO

Como já visto, diz-se que uma célula é diploide ou $2n$ quando ela possui seus cromossomos aos pares de homólogos.

Uma célula haploide ou n só possui um cromossomo de cada par de homólogos. Um conjunto haploide de cromossomos é chamado genoma. As células que compõem o corpo, ditas células somáticas, são diploides, e as células responsáveis pela reprodução, ditas células sexuais ou gametas, são haploides.

Cariótipo ou idiograma é o conjunto diploide de cromossomos presentes em uma célula somática.

Somente em 1956, depois de inúmeros trabalhos, ficou demonstrado que na espécie humana há 46 cromossomos, ou seja, $2n = 46$. Estes são numerados em 23 pares, segundo dois critérios:

- tamanho (dos maiores para os menores);
- posição dos centrômeros (dos metacêntricos para os acrocêntricos; não há cromossomos telocêntricos na espécie humana).

Os primeiros 22 pares são ditos autossomos ou cromossomos somáticos, não tendo relação com a determinação do sexo na maioria das espécies. Dentro dos autossomos, os cromossomos homólogos são idênticos quanto à forma, tamanho e tipos de genes, podendo ser diferentes em relação aos seus alelos.

O último par, de número 23, corresponde aos cromossomos ditos alossomos ou cromossomos sexuais. Os homólogos podem ser de dois tipos, X (maior e submetacêntrico) e Y (menor e acrocêntrico). Estes são responsáveis pela determinação cromossômica do sexo. Se o indivíduo possuir dois cromossomos X, será do sexo feminino, se possuir um cromossomo X e um Y, será do sexo masculino. Indivíduos YY são inviáveis.

MONTAGEM DO CARIÓTIPO

Para montar o cariótipo, coleta-se células do indivíduo e coloca-se num meio de cultura, um frasco contendo todos os nutrientes necessários ao desenvolvimento adequado de células.

Adiciona-se ao meio uma substância denominada fito-hemaglutinina, que ativa as divisões celulares e faz com que, após três dias, o frasco esteja povoado por grande número de leucócitos em divisão (caso o tecido coletado tenha sido sangue). Nesse ponto, adiciona-se à cultura outra substância, denominada colchicina. Esta impede a formação das fibras do fuso, impedindo a separação dos cromossomos na anáfase. Os cromossomos ficam então em permanente estágio de metáfase, fase em que o grau de espiralização e consequentemente de visualização ao microscópio é máximo.

Coloca-se as células separadas por centrifugação em uma solução hipotônica para que sofram plasmoptise (ruptura após turgência) e os cromossomos se separem. Os cromossomos são então corados e fotografados, separando-se os mesmos aos pares de homólogos. Para ordenar os cromossomos, utiliza-se como critério inicial o tamanho, numerando-se do maior para o menor. Nos cromossomos de dimensões semelhantes, um outro critério de identificação é o tipo. Assim, numeram-se primeiro os metacêntricos, depois os submetacêntricos e por último os acrocêntricos.

Por fim, os cromossomos são recortados um a um e arrumados por ordem de tamanho em sete grupos. Nessa classificação é também levada em conta a posição do centrômero de cada cromossomo.



Cariótipo preparado pela técnica de bandeamento. Na técnica do bandeamento, utiliza-se uma enzima que digere algumas partes do cromossomo, mas outras não, fazendo com que o cromossomo assuma uma aparência com listras transversais, sendo algumas áreas mais claras (que foram digeridas) e algumas áreas escuras (que não foram digeridas). Dois cromossomos homólogos entre si apresentam o mesmo padrão de bandeamento. Alguns defeitos podem inclusive ser detectados por alterações nesse padrão.

O número diploide $2n$ de cromossomos varia de espécie para espécie e não tem relação com nenhum aspecto como grau de parentesco ou complexidade. Assim, enquanto na espécie humana $2n = 46$, em jumentos $2n = 62$ e nem por isso eles são mais complexos que a gente. Entretanto, espécies aparentadas podem ter números diploides próximos, devido a fenômenos como fusão de cromossomos. Assim, o homem tem 46 cromossomos e o chimpanzé tem 48 cromossomos devido a uma provável fusão de cromossomos no processo de especiação que resultou em nosso surgimento evolutivo: o ancestral comum entre o homem e o chimpanzé possuía

$2n = 48$ cromossomos, sendo que a fusão levou aos atuais $2n = 46$ cromossomos na espécie humana.

MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS

O número normal de cromossomos nas células dos indivíduos bem como a forma (estrutura) normal dos cromossomos podem sofrer alterações: são as chamadas mutações cromossômicas ou aberrações cromossômicas. Podem ser numéricas e estruturais.

EUPLOIDIAS

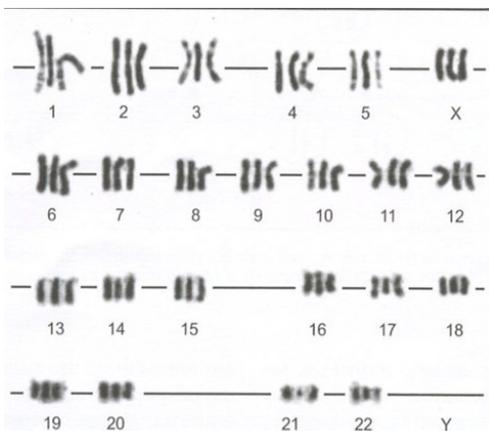
São mutações cromossômicas numéricas, nas quais há alteração de todo um conjunto haploide (n) de cromossomos. A grande maioria dos organismos eucariontes é normalmente diploide ($2n$). Assim, indivíduos que apresentam euploidias podem ser triploides ($3n$), tetraploides ($4n$), etc.

A anomalia sempre envolve conjuntos inteiros (n) de cromossomos. Normalmente, usa-se o termo poliploide para indicar organismos com mais de dois conjuntos de cromossomos.

Os mutantes triploides originam-se, normalmente, da junção de um gameta normal haploide (n) com outro gameta anômalo diploide ($2n$).

Geralmente, esses mutantes são estéreis. Organismos tetraploides ($4n$) podem se originar da junção de dois gametas anômalos diploides, ou, ainda, de células diploides ($2n$) em que ocorre duplicação dos cromossomos, sem haver divisão da célula.

Esse fenômeno pode ser espontâneo ou induzido por algumas substâncias, como a colchicina. A tetraploidia é mais comum em vegetais. Muitas plantas cultivadas são poliploides: existem variedades de trigo hexaploides ($6n$), alguns morangos são octoploides ($8n$). Os vegetais poliploides, muitas vezes, são mais robustos e mais desenvolvidos que seus ancestrais diploides, apresentando folhas, flores e frutos maiores. Certos vegetais tetraploides, como batata, café e amendoim são também maiores e mais vigorosos do que as variedades diploides. É por esse motivo que técnicas especiais têm sido usadas para se induzir mutações e obter esses mutantes.



Exemplo de um cariótipo triploide ($3n$) na espécie humana.

ANEUPLOIDIAS

As alterações numéricas dos cromossomos que não implicam aumento ou diminuição de um conjunto haploide completo (genoma) são chamadas aneuploidias.

Os aneuploides podem ser, portanto, indivíduos $2n + 1$, $2n + 2$ ou $2n - 1$, $2n - 2$, isto é, com cromossomos a mais ou a menos do que o número diploide normal. Na espécie humana são conhecidos muitos casos de aneuploidias relativas à variação do número de autossomos (aneuploidias autossômicas) ou de cromossomos sexuais (aneuploidias sexuais).

Como decorrência do ganho ou perda de um ou dois cromossomos (muitos locus, por conseguinte muitos genes), manifesta-se no indivíduo aneuploide um conjunto de sintomas (isto é, uma síndrome), às vezes muito graves.

Os indivíduos com três cromossomos do mesmo tipo são chamados trissômicos e os que têm apenas um são ditos monossômicos.

ANEUPLOIDIAS AUTOSSÔMICAS

1 – Síndrome de Down ou Trissomia do 21

É uma alteração no número normal de autossomos, sendo, portanto, uma mutação autossômica numérica. Nos indivíduos portadores dessa anomalia, existem três cromossomos no par 21 (trissomia do par 21). Como apresenta um autossomo a mais, em relação aos indivíduos normais, o cariótipo dos portadores da síndrome de Down pode ser assim representado: $45 A + XX$ (mulher Down) e $45 A + XY$ (homem Down) ou $47, XX + 21$ (mulher Down) e $47, XY + 21$ (homem Down).

Na síndrome de Down, os indivíduos apresentam um grande número de características como: aspecto do rosto em forma de lua cheia; inchaço das pálpebras; aumento da separação dos olhos; achatamento da raiz nasal; falta de coordenação motora; deficiência mental (baixo quociente intelectual).

As crianças com a síndrome de Down, além de todos os sintomas citados, frequentemente nascem com defeitos cardíacos, que são a maior causa de morte nos 12 primeiros meses de vida. Quando sobrevivem, a expectativa média de vida fica é menor que a de um indivíduo não Down.

Estatisticamente, está demonstrado que a incidência da síndrome de Down é maior em filhos de mulheres de idade mais avançada.

Probabilidade de Síndrome de Down na gravidez x Idade da mulher

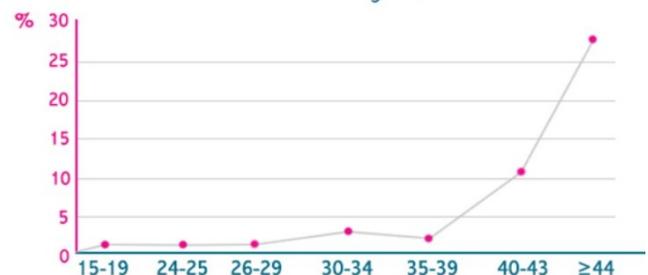
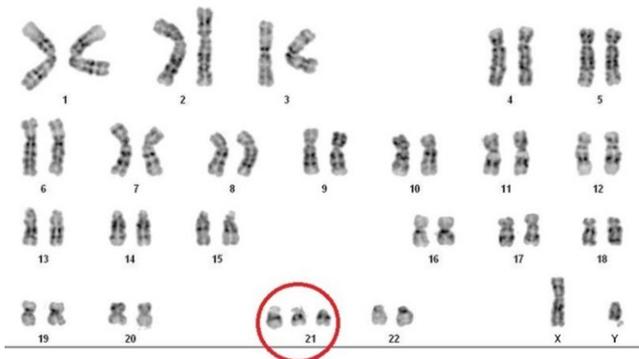


Gráfico que demonstra o crescimento exponencial da taxa de erros na meiose materna com o avanço da idade.

As gestações em mulheres acima de 40 anos apresentam maior incidência de complicações, partos prematuros e malformações congênitas. É notório na literatura médica o aumento que ocorre com a idade de ter crianças com anomalias genéticas, com incidência de 1 caso a cada 65 nascidos vivos na idade de 40 anos até 1 caso a cada 2 nascidos vivos na idade de 45 anos. A trissomia do 21 (síndrome de Down) é uma comum alteração genética do número de cromossomos (aneuploidia) e sua incidência pode chegar a 1 caso a cada 39 nascidos vivos aos 44 anos de idade. As anomalias numéricas nos cromossomos (aneuploidias) aumentam com a idade e estão correlacionadas ao aumento nas taxas de aborto espontâneo.



Cariótipo de indivíduo com Trissomia do 21

Translocação Robertsoniana e Síndrome de Down

Nem toda Translocação Robertsoniana é igual, por isso nem sempre existe uma relação entre esta alteração genética e a Síndrome de Down. A ligação pode ocorrer apenas quando a translocação envolver o cromossomo 21.

Entre 4% e 6% dos casos da trissomia 21 estão associados a uma herança genética familiar de Translocação Robertsoniana, sendo a maioria dos casos de Síndrome de Down provocados por um fenômeno espontâneo genético, porém não hereditário.

Em primeiro lugar é importante deixar claro que ser portador de uma Translocação Robertsoniana não significa manifestar sintomas. Ou seja, esta alteração cromossômica pode estar presente de forma equilibrada no organismo de uma pessoa e graças a isso, permitir uma vida normal aos seus portadores, inclusive com a possibilidade de gerar filhos que igualmente não manifestem sintomas.

Este tipo de translocação pode afetar diferentes cromossomos, especificamente os 13, 14, 15, 21 e 22. A translocação envolve sempre dois cromossomos, sendo que quando o cromossomo 21 for um dos envolvidos, existe um risco superior de manifestação da

Síndrome de Down, portanto, reforço a informação de que nem sempre o cromossomo 21 está envolvido.

2 – Síndrome de Edwards ou Trissomia do 18

A síndrome de Edwards é a trissomia do cromossomo 18, de modo que os indivíduos com esta síndrome também têm 47

cromossomos. As crianças com essa síndrome apresentam baixa expectativa de vida, morrendo em alguns poucos meses após o nascimento. Apresentam microftalmia, defeitos de flexão dos dedos, defeitos cardíacos, renais e hérnia umbilical.

Como apresenta um autossomo a mais em relação aos indivíduos normais, o cariótipo dos portadores desta síndrome pode ser assim representado: 47, XX + 18 ou 47, XY + 18.

3 – Síndrome de Patau ou Trissomia do 13

A síndrome de Patau (pronuncia-se "patô") é a trissomia do cromossomo 13, de modo que os indivíduos com esta síndrome também têm 47 cromossomos. As crianças com essa síndrome também apresentam baixa expectativa de vida, morrendo em alguns poucos meses após o nascimento. Apresentam microcefalia, micrognatia, lábio leporino, palato fendido, defeitos cardíacos, renais e do tubo digestivo.

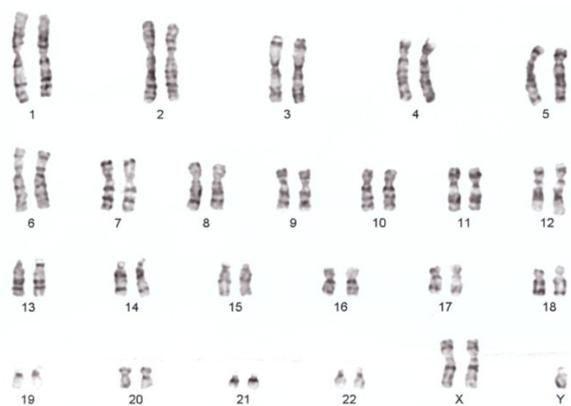
Como apresenta um autossomo a mais em relação aos indivíduos normais, o cariótipo dos portadores desta síndrome pode ser assim representado: 47, XX + 13 ou 47, XY + 13.

ANEUPLOIDIAS SEXUAIS

1 – Síndrome de Klinefelter

Trata-se de uma mutação cromossômica sexual, uma vez que os portadores dessa síndrome têm três cromossomos sexuais em suas células, sendo dois do tipo X e um do tipo Y. Seu cariótipo é: 44 A + XXY (homem).

Os indivíduos com síndrome de Klinefelter são do sexo masculino, porém são estéreis devido à atrofia dos seus testículos (hipogonadismo). Apresentam deficiência mental e desenvolvem algumas características sexuais secundárias femininas, como a ginecomastia (desenvolvimento das mamas).



2 – Síndrome de Turner

É outra mutação cromossômica sexual, uma vez que os indivíduos possuem apenas um cromossomo sexual do tipo X em suas células, sendo, portanto, um caso de monossomia. Seu cariótipo pode ser representado por: 44 A + X0 ou 45, X0.

Na síndrome de Turner, os indivíduos são do sexo feminino e, geralmente, estéreis devido à atrofia dos seus ovários. Geralmente, apresentam baixa estatura, pescoço alargado ("pescoço alado"), ombros largos e subdesenvolvimento de mamas. Como os ovários e o útero não se desenvolvem, não há menstruação e nem caracteres sexuais secundários.

A síndrome parece não causar retardamento mental. Estatísticas mostram que, em 75% dos casos, as mulheres com esta síndrome carregam o cromossomo X da mãe. Isso demonstra que o gameta defeituoso (sem cromossomo sexual) é frequentemente o espermatozoide.

3 – Síndrome do Triplo X ("superfêmea")

Seu cariótipo é: 44 A + XXX (mulher). As mulheres que a possuem são férteis, embora com alguns distúrbios sexuais e, às vezes, retardamento mental. Seus caracteres sexuais femininos são normais, a não ser pela amenorreia (ausência de menstruação).

4 – Síndrome do Duplo Y

São homens com o cariótipo: 44 A + XYY, normais e férteis, não detectáveis apenas pela observação do fenótipo. Há trabalhos sugerindo que apresentam retardamento mental e agressividade acentuada, havendo maior incidência desses indivíduos em grupos de presidiários. Trabalhos modernos, entretanto, levantam sérios questionamentos a respeito desses dados. Segundo alguns autores, os portadores dessa síndrome apresentam uma tendência maior à delinquência, são irresponsáveis e imaturos, se comparados a indivíduos que não apresentam a síndrome, evidenciando um comportamento antissocial desde a pouca idade.

Indivíduos YO tornam-se inviáveis

Os indivíduos 44A + YO são inviáveis, pela falta de um cromossomo X, pois este é portador de um grande número de genes indispensáveis no desenvolvimento. A região que inviabiliza o desenvolvimento do indivíduo tornando-o inviável é a que possui os locus "ligados ao sexo", porção que não possui homologia ao Y.

CROMATINA SEXUAL DE BARR E A HIPÓTESE DE LYON (MECANISMO DE COMPENSAÇÃO DE DOSE)

Na década de 1940, Bertram e Barr descobriram, nas células diploides (2n) em intérfase de fêmeas de mamíferos, em um grande número de espécies e inclusive na espécie humana, um corpúsculo pequeno, bem corável pelos corantes básicos. Tal corpúsculo, que normalmente não existe no núcleo das células masculinas, recebeu o nome de corpúsculo de Barr e, mais tarde, passou a ser denominado também de cromatina sexual. Descobriu-se que a cromatina sexual corresponde, na realidade, a um dos cromossomos X das fêmeas que, na intérfase, se encontra espiralado (condensado).

Segundo a hipótese proposta pela pesquisadora inglesa Mary Lyon, as fêmeas de mamíferos compensariam a dose dupla de genes do cromossomo X através da inativação de um

desses cromossomos. Assim, em cada célula do corpo da fêmea, haveria

um cromossomo X ativo e outro inativo que, desse modo, ficariam iguais às células masculinas, que possuem apenas uma cópia funcional dos genes ligados ao X. Essa inativação de um dos cromossomos X acontece ainda nas fases iniciais do desenvolvimento embrionário. Segundo a Hipótese de Lyon ou compensação de dose, os indivíduos com dois cromossomos X, irá apresentar inativação da porção ligada ao X (não homóloga ao Y) para "compensar" indivíduos que possuem apenas um cromossomo sexual X.

Importante: Cerca de 10% do cromossomo X extra não é inativado, permanecendo na forma de eucromatina, o que justifica as diferenças entre mulheres normais XX (que têm um cromossomo X ativo mais 10% do outro cromossomo X ativo) e mulheres Turner (que só têm um cromossomo X ativo) e as diferenças entre homens normais (que só têm um cromossomo X ativo) e homens Klinefelter (que têm um cromossomo X ativo mais 10% do outro cromossomo X ativo).

Descobriu-se, também, que o número de cromatinas sexuais corresponde ao número de cromossomos X existente no cariótipo menos 1.

Assim, uma mulher normal (44 A + XX) possui em suas células apenas uma cromatina sexual; a mulher com síndrome do Triplo X (44 A + XXX) apresenta duas cromatinas sexuais; a mulher com síndrome de Turner (44 A + XO) não apresenta cromatina sexual. Por outro lado, o homem com síndrome de Klinefelter (44 A + XXY), embora do sexo masculino, apresenta em suas células uma cromatina sexual.

EXERCÍCIOS DE APRENDIZAGEM

01. (ENEM) Os vegetais biossintetizam determinadas substâncias (por exemplo, alcaloides e flavonoides), cuja estrutura química e concentração variam num mesmo organismo em diferentes épocas do ano e estágios de desenvolvimento. Muitas dessas substâncias são produzidas para a adaptação do organismo às variações ambientais (radiação UV, temperatura, parasitas, herbívoros, estímulo a polinizadores etc.) ou fisiológicas (crescimento, envelhecimento etc.). As variações qualitativa e quantitativa na produção dessas substâncias durante um ano são possíveis porque o material genético do indivíduo

- sofre constantes recombinações para adaptar-se.
- muda ao longo do ano e em diferentes fases da vida.
- cria novos genes para biossíntese de substâncias específicas.
- altera a sequência de bases nitrogenadas para criar novas substâncias.
- possui genes transcritos diferentemente de acordo com cada necessidade.

02. (ENEM) A cariotipagem é um método que analisa células de um indivíduo para determinar seu padrão cromossômico. Essa técnica consiste na montagem fotográfica, em sequência, dos pares de cromossomos e permite identificar um indivíduo normal (46, XX ou 46, XY) ou com alguma alteração cromossômica. A investigação do cariótipo de uma criança do sexo masculino com alterações morfológicas e comprometimento cognitivo verificou que ela apresentava fórmula cariotípica 47, XY, +18.

A alteração cromossômica da criança pode ser classificada como

- estrutural, do tipo deleção.
- numérica, do tipo euploidia.
- numérica, do tipo poliploidia.
- estrutural, do tipo duplicação.
- numérica, do tipo aneuploidia.

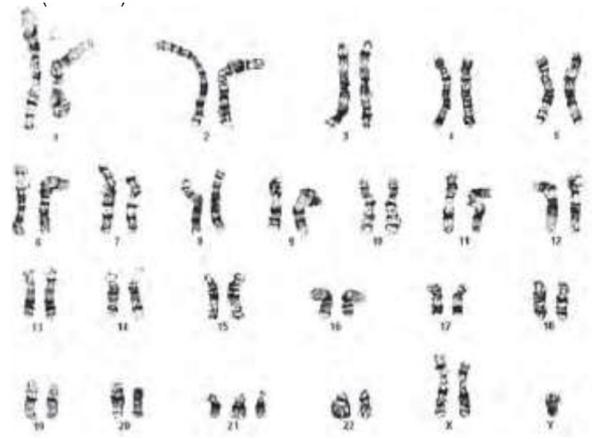
03. (ENEM) Em 1999, a geneticista Emma Whitelaw desenvolveu um experimento no qual ratas prenhes foram submetidas a uma dieta rica em vitamina B12, ácido fólico e soja. Os filhotes dessas ratas, apesar de possuírem o gene para obesidade, não expressaram essa doença na fase adulta. A autora concluiu que a alimentação da mãe, durante a gestação, silenciou o gene da obesidade. Dez anos depois, as geneticistas Eva Jablonka e Gal Raz listaram 100 casos comprovados de traços adquiridos e transmitidos entre gerações de organismos, sustentando, assim, a epigenética, que estuda as mudanças na atividade dos genes que não envolvem alterações na sequência do DNA.

A reabilitação do herege. Época, nº 610, 2010 (adaptado).

Alguns cânceres esporádicos representam exemplos de alteração epigenética, pois são ocasionados por

- aneuploidia do cromossomo sexual X.
- poliploidia dos cromossomos autossômicos.
- mutação em genes autossômicos com expressão dominante.
- substituição no gene da cadeia beta da hemoglobina.
- inativação de genes por meio de modificações nas bases nitrogenadas.

04. (FACISA) Após observar o cariótipo de uma aneuploidia, assinale a alternativa que contempla os sinais clínicos apresentados pelo paciente



- testículos pequenos; ausência de espermatozoides; mamas evidentes.
- baixa estatura; ovários não-funcionais; anomalias renais.
- cabeça pequena; orelhas deformadas; má formação séria no coração e nos sistemas digestório, genital e urinário.
- boca e queixo pequenos; pés deformados; anomalias graves no coração, nos rins e no sistema genital.
- baixa estatura; dedos curtos; coeficiente intelectual baixo.

05. (UNIT-SE) O DNA é uma molécula reativa e estima-se que mais de 20 mil lesões no DNA sejam induzidas de maneira endógena por dia por célula, além de outras induzidas por agentes exógenos, como a luz ultravioleta, resultando em bloqueio físico das maquinarias de replicação e transcrição do DNA. Em resposta a lesões no DNA, células ativam respostas que promovem regulação do ciclo celular e reparo do DNA, evitando catástrofes durante a replicação ou na mitose. Caso a quantidade de danos ultrapasse a capacidade de reparo, as células podem induzir morte celular como último recurso.

A importância das respostas ao dano no DNA é exemplificada por síndromes humanas, com fenótipo de envelhecimento precoce ou aumento de risco de câncer, e seu estudo poderá contribuir para o entendimento da tumorigênese e desenvolvimento de melhores terapias. (LIMA, 2015).

As síndromes mais recorrentes nas células humanas têm como representação a

- euploidia com triploidia (3n).
- euploidia com tetraploidia (4n).
- euploidia com pentaploidia (5n).
- aneuploidia com trissomia do par 21 (2n+1).
- aneuploidia com monossomia do par 21 (2n-1).

EXERCÍCIOS DE FIXAÇÃO

01. (UERJ 2020) Um indivíduo do sexo masculino deseja investigar informações genéticas recebidas de ambos os seus avós maternos.

Essas informações podem ser encontradas no seguinte material genético:

- autossomos
- cromossomo Y
- DNA mitocondrial
- corpúsculo de Barr

02. (UDESC 2019) Os cromossomos são os portadores do material genético – o DNA. São geralmente alongados apresentam-se com “constantes” bem definidas: forma, tamanho e número. Só que essas chamadas “constantes” cromossômicas não são realmente constantes; se o fossem não haveria evolução.

Texto extraído de: Teoria da Evolução: De Darwin à Teoria Sintética; Freire- Maia, Newton; 1988; São Paulo; p.415, Editora da Universidade de São Paulo.

Com base no texto, analise as proposições.

I. Alterações cromossômicas como translocações, deleções, duplicações, entre outras, são mecanismos evolutivos das espécies.

II. Alterações no número de cromossomos, como as monossomias ou as trissomias, podem resultar em síndromes.

III. Poliploidias podem resultar em espécies viáveis.

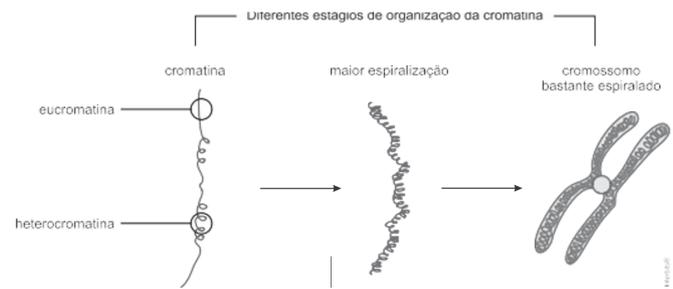
IV. Os cromossomos aparecem por ocasião da divisão celular e são o resultado da compactação do DNA com proteínas específicas.

V. O aumento ou a diminuição do tamanho dos cromossomos, resultantes de deleções ou translocações, podem ocasionar doenças ou mesmo a morte dos indivíduos.

Assinale a alternativa correta.

- Somente as afirmativas III e IV são verdadeiras.
- Somente as afirmativas I, II e V são verdadeiras.
- Somente as afirmativas II, III e V são verdadeiras.
- Somente as afirmativas I, III e IV são verdadeiras.
- Todas as afirmativas são verdadeiras.

03. (UERJ 2018) Em células eucariotas, a cromatina pode se apresentar como eucromatina, uma forma não espiralada, ou como heterocromatina, uma forma muito espiralada. Na metáfase, muitas regiões de eucromatina se transformam em heterocromatina, formando cromossomos bastante espiralados, conforme mostra o esquema.



Considerando uma mitose típica, a formação do cromossomo bastante espiralado favorece o seguinte processo:

- transcrição dos genes pela RNA polimerase
- distribuição do DNA para células-filhas
- síntese de proteínas nos ribossomos
- redução do cariótipo original

04. Para estudar como ocorreu a expansão da humanidade ao longo do tempo, os cientistas têm investigado o DNA presente em uma organela, a mitocôndria, que é passada de mãe para filhos(as).

Na maioria dos tipos de células animais, além de estar presente na mitocôndria, o DNA é encontrado no(a):

- núcleo.
- citoplasma.
- citoesqueleto.
- membrana plasmática.

05. (UTFPR 2017) O núcleo celular contém todas as informações sobre a função e a estrutura da célula. Analise as afirmativas a seguir sobre a estrutura do núcleo celular eucariótico.

I. O material genético do núcleo localiza-se em estruturas chamadas cromossomos.

II. Os nucléolos são orgânulos delimitados por uma membrana e constituídos de DNA.

III. A carioteca ou membrana nuclear é dupla e porosa.

IV. O nucleoplasma ou suco nuclear é formado por água, ribossomos e material genético.

Estão corretas apenas as afirmativas:

- I e II.
- II e III.
- III e IV.
- I e III.
- II e IV.

06. (ENEM 2015) Um importante princípio da biologia, relacionado à transmissão de caracteres e à embriogênese humana, foi quebrado com a descoberta do microquimerismo fetal. Microquimerismo é o nome dado ao fenômeno biológico referente a uma pequena população de células ou DNA presente em um indivíduo, mas derivada de um

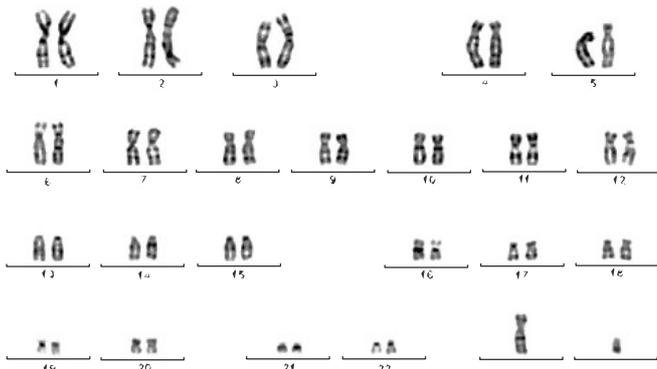
organismo geneticamente distinto. Investigando-se a presença do cromossomo foi revelado que diversos tecidos de mulheres continham células masculinas. A análise do histórico médico revelou uma correlação extremamente curiosa: apenas as mulheres que antes tiveram filhos homens apresentaram microquimerismo masculino. Essa correlação levou à interpretação de que existe uma troca natural entre células do feto e maternas durante a gravidez. MUOTRI, A. Você não é só você: carregamos células maternas na maioria de nossos órgãos.

Disponível em: <http://g1.globo.com>. Acesso em: 4 dez. 2012 (adaptado).

O princípio contestado com essa descoberta, relacionado ao desenvolvimento do corpo humano, é o de que

- o fenótipo das nossas células pode mudar por influência do meio ambiente.
- a dominância genética determina a expressão de alguns genes.
- as mutações genéticas introduzem variabilidade no genoma.
- mitocôndrias e o seu DNA provêm do gameta materno.
- as nossas células corporais provêm de um único zigoto.

07. (UDESC 2015) Analise a figura que representa um



A representação refere-se ao cariótipo de um(a):

- homem com a síndrome de Klinefelter.
- homem com a síndrome de Down.
- mulher normal.
- mulher com a síndrome de Klinefelter.
- homem com um número normal de cromossomos.

08. (IFCE 2014) O núcleo celular é o local que abriga o material genético nas células eucariontes. No núcleo interfásico, fase em que a célula não se encontra em divisão, a cromatina aparece imersa na cariolinfa, como um emaranhado de filamentos longos e finos. Ao iniciar o processo de divisão celular, esses filamentos começam a se condensar em espiral, tornando-se mais curtos e grossos, passando a ser chamados de

- cromonema.
- cromossomo.
- carioteca.
- DNA.
- genes.

09. (IBMECRJ 2013) O núcleo celular foi descoberto pelo pesquisador escocês Robert Brown, que o reconheceu como componente fundamental das células. O nome escolhido para essa organela expressa bem essa ideia: a palavra "núcleo", de acordo com o dicionário brasileiro, significa centro ou parte central. A respeito da constituição e função do núcleo celular, julgue as afirmativas, como FALSAS ou VERDADEIRAS:

- O núcleo só é encontrado em células eucariontes, portanto as bactérias não apresentam essa organela.
- Existem células eucariontes com um único núcleo, células com vários núcleos e outras células anucleadas.
- O núcleo abriga o código genético das células, uma vez que dentro dele se encontram os cromossomos que contém a informação genética.
- A carioteca é o envoltório nuclear, que impede a troca de qualquer tipo de material entre o núcleo e o restante da célula.

- V – V – F – F
- F – F – F – V
- V – F – V – F
- V – V – V – F
- V – F – V – V

10. (UFU 2010) Em uma olimpíada, a ausência de corpúsculo de Barr (cromatina sexual) nas células interfásicas da mucosa bucal pode ser um critério utilizado para a exclusão de atletas de uma competição feminina. Sabendo-se que o corpúsculo de Barr corresponde a um cromossomo X inativo (heterocromatina), analise as seguintes afirmativas:

- Nas mulheres (assim como nas fêmeas dos mamíferos em geral), o cromossomo X inativo é, preferencialmente, o cromossomo X de origem paterna.
- A ausência de cromatina sexual, nas células interfásicas da mucosa bucal, permite detectar mulheres com cariótipo masculino (46, XY) que possuem mutação ou deleção no gene SRY.
- A inativação do cromossomo X faz com que a quantidade de genes ativos nas células das fêmeas dos mamíferos seja igual à quantidade de genes ativos nas células dos machos. A esse mecanismo dá-se o nome de compensação de dose.
- O exame de corpúsculo de Barr permite detectar precocemente indivíduos aneuploides com cariótipos: 45, X; 47, XXY; e 47, XYY.

Assinale a alternativa correta.

- a) Apenas I e III são verdadeiras.
- b) Apenas I e IV são verdadeiras.
- c) Apenas II e III são verdadeiras.
- d) Apenas II e IV são verdadeiras.

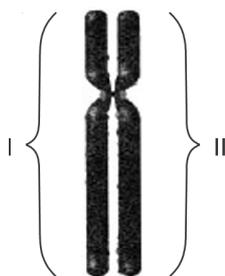
11. (UFPR 2008) Para se descobrir a função das estruturas celulares, uma via experimental usada pelos cientistas é a remoção da estrutura celular que se quer estudar e a posterior verificação do que acontece à célula na ausência da estrutura. O uso de organismos mutantes é uma alternativa para a obtenção dessas células modificadas. Embriões de sapos compostos de células sem nucléolos (anucleoladas) foram comparados a embriões normais. O desenvolvimento a partir do zigoto acontece de forma semelhante nos dois casos, mas no momento da eclosão do girino os mutantes anucleolados morrem. Paralelamente a isso, a principal alteração observada nas células de indivíduos normais foi um aumento significativo na concentração de ribossomos no citoplasma, o que não ocorreu nos mutantes anucleolados. Com base nessas informações e nos conhecimentos de Biologia Celular, considere as seguintes afirmativas:

1. Nos indivíduos mutantes anucleolados, a eclosão do girino não acontece, por falta de alimentação adequada do embrião, o que leva à sua morte.
2. O nucléolo é o responsável pela produção dos ribossomos, por sua vez responsáveis pela síntese das proteínas necessárias ao processo de eclosão dos girinos.
3. A eclosão do girino só acontece na presença de uma grande quantidade de energia, na forma de ATP, que é obtida por meio dos ribossomos.
4. Os indivíduos mutantes anucleolados sobreviveram à fase embrionária por já contarem com ribossomos prontos, presentes no óvulo.

Assinale a alternativa correta.

- a) Somente a afirmativa 1 é verdadeira.
- b) Somente as afirmativas 1 e 2 são verdadeiras.
- c) Somente as afirmativas 2 e 4 são verdadeiras.
- d) Somente as afirmativas 2, 3 e 4 são verdadeiras.
- e) Somente a afirmativa 3 é verdadeira.

12. (UNIFESP 2008) Analise a figura



A figura representa um cromossomo em metáfase mitótica. Portanto, os números I e II correspondem a:

- a) cromossomos emparelhados na meiose, cada um com uma molécula diferente de DNA.
- b) cromátides não-irmãs, cada uma com uma molécula idêntica de DNA.
- c) cromátides-irmãs, cada uma com duas moléculas diferentes de DNA.
- d) cromátides-irmãs, com duas moléculas idênticas de DNA.
- e) cromossomos duplicados, com duas moléculas diferentes de DNA.

13. (PUCSP 2008) Encontra-se a seguir esquematizado o cromossomo 21 humano. O desenho foi feito com base na observação ao microscópio de um linfócito (glóbulo branco) em divisão. A partir da análise do desenho, assinale a alternativa INCORRETA.



- a) O cromossomo encontra-se duplicado e bem condensado.
- b) Ele pode ser observado durante a metáfase da divisão celular.
- c) As cromátides, indicadas por A e A', são constituídas por moléculas de DNA diferentes.
- d) O centrômero localiza-se próximo a uma das extremidades desse cromossomo e este apresenta um de seus braços bem maior que o outro.
- e) Atrissomia desse cromossomo é responsável pela síndrome de Down.

14. (CFTMG 2008) Com relação às várias estruturas presentes no núcleo das células eucariotas, afirma-se:

- I - O nucléolo é constituído, principalmente, de ácido desoxirribonucléico (DNA).
- II - A carioteca apresenta duas membranas lipoprotéicas.
- III - Na fase G1 são produzidos RNA e proteínas.
- IV - A cromatina e os cromossomos ocorrem, simultaneamente, na fase G1 da intérfase.

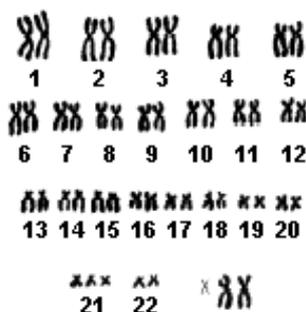
São corretas apenas as afirmativas

- a) I e III.
- b) I e IV.
- c) II e III.
- d) II e IV.

15. (CFTCE 2007) Em relação ao núcleo das células e seus constituintes, é CORRETO afirmar que:

- no núcleo eucariótico, o conjunto haploide de cromossomos é denominado cariótipo, enquanto o número, a forma e o tamanho dos cromossomos são denominados de genoma
- o núcleo interfásico de células vegetais apresenta uma carioteca, cuja estrutura não permite a comunicação com o citoplasma
- o nucléolo é uma estrutura intranuclear
- em células procariontes, existem proteínas responsáveis pela condensação das fitas de DNA, denominadas histonas
- a cromatina é uma estrutura presente, tanto no citoplasma, como no núcleo de células eucarióticas

16. (CFTMG 2005) A ilustração representa o cariótipo humano que permite determinar o número e a forma dos cromossomos.



FONTE: LOPES, Sônia. *Bio*. São Paulo: Saraiva, 2003. p. 143.

Analisando-se a figura, é correto concluir que se refere a um indivíduo portador da síndrome de

- Klinefelter.
- Patau.
- Turner.
- Down.

17. (UFC 2004) Um cientista realizou uma pesquisa para compreender o aparecimento de uma alteração no tamanho diminuído de uma das asas de um lote de insetos polinizadores. O pesquisador constatou que cromossomos não-homólogos dos animais com a asa modificada apresentavam um rearranjo, indicando uma troca mútua de segmentos, sugerindo, portanto, que essa alteração era a causa provável do aparecimento da asa menor. A aberração estrutural, que incidiu nesses cromossomos, denomina-se:

- deficiência.
- inversão.
- translocação.
- crossing-over.
- deleção.

18. (PUCSP 2004) Um cientista, examinando ao microscópio células somáticas de um organismo diploide $2n = 14$, observa nos núcleos que se encontram na fase G1 da interfase um emaranhado de fios, a cromatina. Se fosse possível desemaranhar os fios de um desses núcleos, o cientista encontraria quantas moléculas de DNA?

- 14
- 7
- 1
- 28
- 2

19. (PUCRJ 2004) Após a fecundação, durante o desenvolvimento embrionário, células se dividem e se especializam a partir de uma única célula inicial (célula-ovo), apresentando formas e funções diferentes entre si no ser formado. A diferenciação durante a embriogênese ocorre porque:

- diferentes genes do indivíduo são mantidos sob forma de heterocromatina em diferentes células.
- os mesmos genes de um indivíduo são mantidos sob forma de heterocromatina, em diferentes células.
- diferentes células de um mesmo indivíduo têm patrimônio genético diferente.
- cada um dos pais doa metade da informação genética do indivíduo, formando-se, nas células deste, um mosaico.
- todos os genes se mantêm ativos em todas as células.

20. (UFC 2004) Alguns estudos com gêmeos idênticos mostraram que o QI, a ALTURA e os TALENTOS ARTÍSTICOS podem ser diferentes entre esses indivíduos. A melhor explicação para essas diferenças é que:

- a hereditariedade e o ambiente não possuem influência sobre a expressão dos fenótipos.
- o ambiente e os genes interagem no desenvolvimento e expressão das características herdadas.
- o genótipo dos gêmeos depende da interação da dieta e do controle hormonal.
- as características QI, altura e talentos artísticos dependem apenas do ambiente.
- os alelos responsáveis por essas características possuem efeito fenotípico múltiplo.

GABARITOS E PADRÕES DE RESPOSTA

EXERCÍCIOS DE APRENDIZAGEM

- 01.
- 02.
- 03.
- 04.
- 05.

EXERCÍCIOS DE FIXAÇÃO

01. [A]

A herança autossômica não discrimina o sexo, porque os cromossomos autossômicos são os mesmos em homens e mulheres.

02. [E]

As alterações ou mutações cromossômicas estruturais, como translocações, deleções, duplicações, são mecanismos relacionados a fatores evolutivos, que consistem em alterações nos cromossomos e contribuem para o aparecimento de novas combinações gênicas; as alterações ou mutações cromossômicas numéricas envolvem a quantidade de cromossomos, aumentando ou diminuindo o número de cromossomos, o que pode resultar em várias síndromes, com a Síndrome de Down, com um cromossomo a mais no par 21 (trissomia), ou a Síndrome de Turner, com a ausência de um cromossomo X (monossomia); as poliploidias (tipo de euploidia) ocorrem quando há aumento de todo o conjunto cromossômico, como as triploidias ($3n$) e as tetraploidias ($4n$), viáveis principalmente em plantas; os cromossomos podem ser visualizados individualmente durante a divisão celular, através de sua compactação (condensação); e as alterações cromossômicas estruturais podem causar doenças ou mesmo a morte de indivíduos.

03. [B]

A condensação da cromatina evita quebras e perda de material genético (DNA), além de favorecer a correta distribuição do DNA para as células-filhas durante o processo mitótico.

04. [A]

A maioria das células animais possui DNA (ácido desoxirribonucleico) no núcleo de suas células, molécula que contém as informações genéticas, formadas por genes.

05. [D]

[I] Correta: os cromossomos são formados por material genético, sendo DNA mais proteínas.

[II] Incorreta: os nucléolos não são delimitados por membrana e formados por RNA, proteínas e sequências de DNA.

[III] Correta: a carioteca é formada por dupla camada, contendo vários poros.

[IV] Incorreta: o nucleoplasma é constituído basicamente por água e proteínas.

06. [E]

O texto cita a correlação entre mulheres que já tiveram filhos do sexo masculino e a presença de células portadoras do cromossomo Y em seus tecidos. Tal fato contesta o dogma de que todas as células de um indivíduo são provenientes do zigoto.

07. [E]

O cariótipo apresentado revela os 23 pares de cromossomos de um homem normal, contendo vinte e dois pares de autossomos, um cromossomo X e um cromossomo Y.

08. [B]

Os cromossomos observados durante o processo de divisão celular correspondem aos filamentos da cromatina duplicados e espiralizados.

09. [D]

O núcleo celular é uma estrutura que apresenta poros por onde passam enzimas produzidas no citoplasma e permite a passagem de substâncias produzidas no núcleo para o citoplasma, por exemplo, moléculas de RNA. Portanto, há passagem de substâncias entre o citoplasma e o núcleo.

10. [C]

Em fêmeas de mamíferos, as células da interfase têm um único corpo nuclear corável denominado Corpúsculo de Barr ou cromatina sexual. O corpúsculo de Barr é a compensação natural para a dupla carga genética desses indivíduos femininos, uma vez que este corresponde a um dos cromossomos X que fica espiralizado (inativo), sendo que apenas um dos alelos X se manifesta. Essa espiralização é aleatória nas células do organismo.

11. [C]**12.** [D]**13.** [C]**14.** [C]**15.** [C]**16.** [D]**17.** [C]**18.** [A]**19.** [A]**20.** [B]