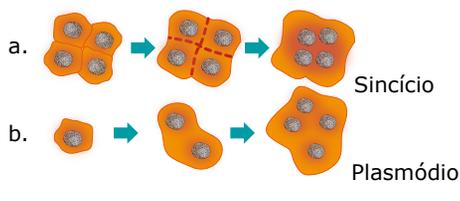


0 Núcleo Celular

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. 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).

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

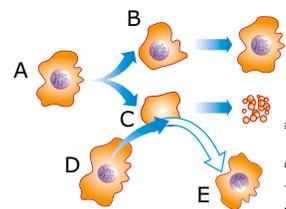
- A) Mononucleadas (uninucleadas)** – Possuem um único núcleo. Constituem a maioria das células.
- B) Binucleadas** – Possuem dois núcleos. Muitas vezes, os dois núcleos presentes na célula são de tamanhos diferentes, sendo o maior denominado macronúcleo e o menor, micronúcleo. Um exemplo de células desse tipo são as dos protozoários ciliados, como o *Paramecium*.
- C) Polinucleadas (multinucleadas)** – Possuem vários núcleos. Conforme a sua origem ou modo de formação, as células polinucleadas podem ser sincícios ou plasmódios.



Formação das células multinucleadas – a. Sincícios são massas citoplasmáticas multinucleadas, formadas a partir da união de várias células mononucleadas justapostas que perderam as suas membranas laterais, como as células da placenta humana. b. Plasmódios são massas citoplasmáticas multinucleadas, formadas a partir de uma única célula mononucleada que cresce e sofre várias divisões nucleares sem que ocorra a divisão do citoplasma. As fibras musculares esqueléticas são bons exemplos de plasmódio.

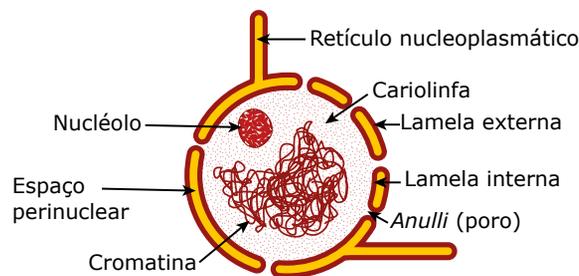
- D) Anucleadas** – Não possuem núcleo. São raras. Exemplificando, temos as hemácias circulantes (glóbulos vermelhos) dos mamíferos, e as células dos vasos liberianos (condutores da seiva elaborada) dos vegetais vasculares.

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



Experiência de Balbiani – A merotomia consiste na secção de uma célula viva para que se possa estudar as modificações sofridas pelos fragmentos celulares resultantes. Em sua experiência, Balbiani trabalhou com amebas. Uma ameba (A) foi seccionada em dois fragmentos: um deles nucleado (B) e o outro anucleado (C). O fragmento anucleado, depois de algum tempo, acaba morrendo por ter perdido a capacidade de síntese proteica, tornando impraticáveis a regeneração, o crescimento e a reprodução. O fragmento nucleado, por sua vez, sobrevive e regenera a parte perdida. Por outro lado, se o fragmento anucleado (C) receber um núcleo transplantado de uma outra ameba (D), ele sobrevive e regenera toda uma nova ameba (E).

COMPONENTES DO NÚCLEO



Núcleo e suas estruturas.

Membrana Nuclear

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. Acha-se em comunicação com os canais do retículo endoplasmático e possui poros denominados *anulli*, 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.

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.

Nucleoplasma (Carioplasma, Cariolinfa, Sulco 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)

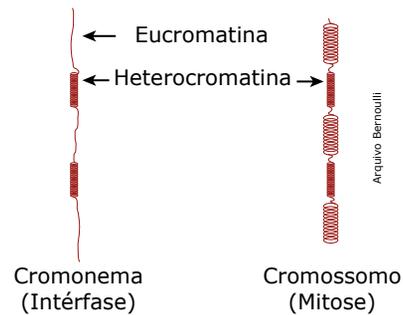
Corpúsculo constituído pelo acúmulo de RNA-ribossômico (RNA-r) associado a algumas proteínas simples. Em determinados momentos do ciclo de vida celular, mais precisamente na fase inicial da divisão celular, as moléculas de RNA-r do nucléolo espalham-se e migram para o citoplasma, onde se combinam com 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. Em uma célula poderá existir mais de um nucléolo por núcleo.

Cromatina

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

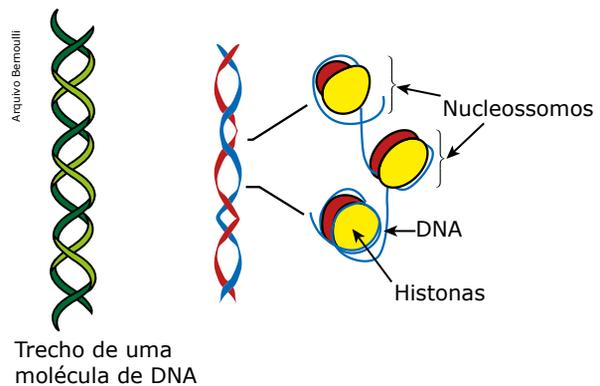
Quando a célula se encontra em intérfase (fase em que a célula não está em processo de divisão), a cromatina organiza-se, formando uma rede de finíssimos filamentos que se entrelaçam. Nesses filamentos de cromatina, que alguns autores chamam de cromonemas, distinguimos regiões bastante distendidas e algumas regiões mais condensadas. As regiões mais distendidas são denominadas eucromatina e as regiões espiraladas, heterocromatina. Quando se observa o núcleo no microscópio, as regiões de heterocromatina, por estarem mais condensadas, coram-se mais 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. Por isso, essas manchas mais coradas, que correspondem a regiões de heterocromatina, são conhecidas por falsos nucléolos (cariossomos ou cromocentros).

Durante a divisão celular (mitose ou meiose), as regiões de eucromatina, 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 e mais visíveis e passam a ser chamados de cromossomos.



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.

Cada cromossomo é formado por uma única e longa molécula de DNA. Em certas regiões, essa molécula enrola-se em volta de proteínas chamadas histonas. Um conjunto de oito unidades de histonas com o DNA em volta é chamado de nucleossoma.



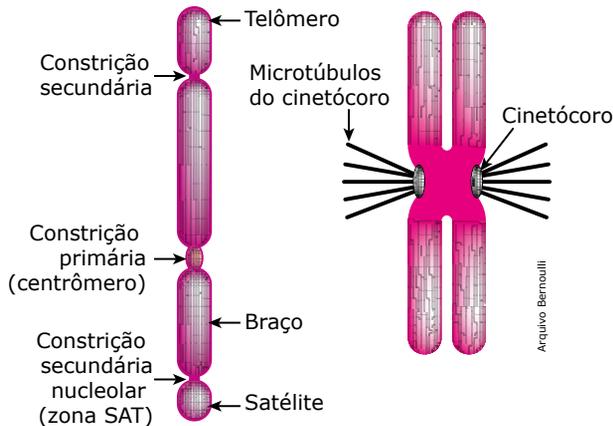
Formação dos nucleossomos.

OBSERVAÇÃO

Nas células procariotas, o cromossomo não apresenta histonas associadas ao DNA.

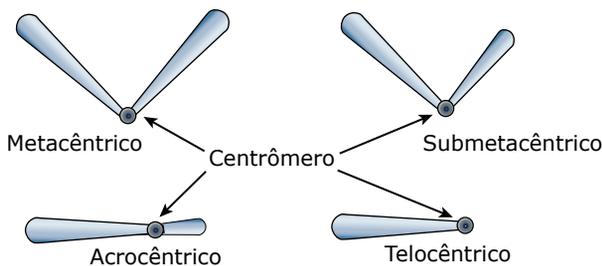
Na espessura dos cromossomos, existem algumas regiões de estreitamento (estrangulamento), denominadas constrições cromossômicas. Essas constrições correspondem às regiões de heterocromatina que já se encontravam levemente espiraladas na intérfase e que permanecem praticamente inalteradas durante a divisão celular. Convencionou-se chamar de constrição primária ou centrômero aquela que, durante a divisão celular, liga-se ao cinetócoro. O cinetócoro é um corpúsculo discoide de natureza proteica, originário do núcleo celular, onde se prendem microtúbulos do fuso da divisão. Além da constrição primária, os cromossomos podem ter outras constrições, as constrições secundárias, que não possuem cinetócoro. Alguns cromossomos possuem uma constrição secundária, conhecida por zona SAT ou constrição secundária nucleolar, que precede uma extremidade globosa do cromossomo, denominada satélite. As extremidades dos cromossomos denominam-se telômeros (*telos*, fim). Durante as divisões celulares, há perda de alguns nucleotídeos do DNA do telômero, que, então, diminui após cada mitose.

Entretanto, por ação de uma enzima, a telomerase, o telômero pode recuperar o seu tamanho original. Assim, a telomerase é capaz de manter constantes o tamanho e as propriedades do telômero. Em células cuja telomerase é alterada ou inibida, os telômeros tornam-se cada vez mais curtos ao longo das sucessivas divisões, e, quando chegam a um tamanho mínimo, as células começam a morrer. Isso acontece, por exemplo, nas células em processo de senescência (envelhecimento). O telômero, portanto, relaciona-se ao envelhecimento e ao tempo de vida celular, funcionando como um “relógio molecular”.



Componentes de um cromossomo.

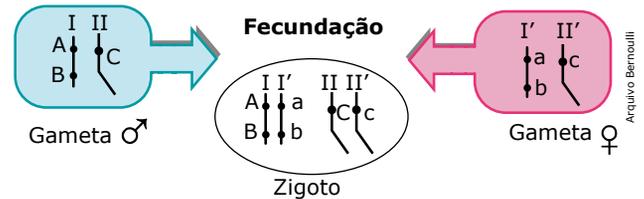
De acordo com a posição do centrômero no filamento cromossômico, os cromossomos podem ser: metacêntricos, submetacêntricos, acrocêntricos e telocêntricos.



Tipos de cromossomos quanto à posição do centrômero.

Os cromossomos metacêntricos possuem centrômero localizado na região mediana. Apresentam dois braços do mesmo tamanho. Já os submetacêntricos possuem centrômero localizado um pouco deslocado da região mediana. Possuem dois braços de tamanhos diferentes, sendo um deles pouco maior do que o outro. Os acrocêntricos possuem centrômero localizado bem próximo a uma das extremidades. Apresentam dois braços de tamanhos diferentes, sendo um deles bem maior do que o outro. Por fim, os telocêntricos possuem centrômero localizado em uma das extremidades. Apresentam um único braço.

Existem células nas quais os cromossomos se organizam aos pares. Cada par de cromossomos é formado por um cromossomo de origem paterna e outro de origem materna, que contêm genes relacionados com as mesmas características. Esses cromossomos são chamados de cromossomos homólogos.

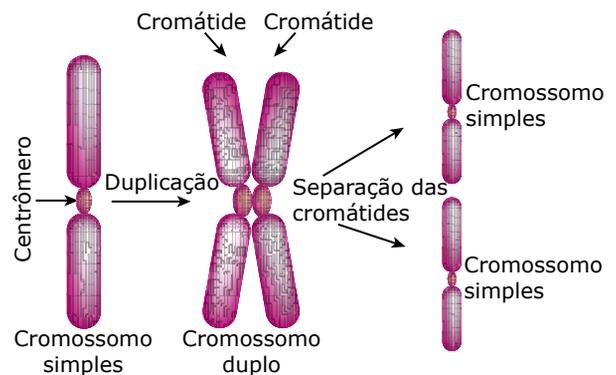


Genes A e a característica X → A e a são genes alelos.
Genes B e b característica Y → B e b são genes alelos.
Genes C e c característica Z → C e c são genes alelos.
Cromossomo I é homólogo do cromossomo I'.
Cromossomo II é homólogo do cromossomo II'.

As células que possuem pares de cromossomos homólogos são chamadas de células diploides (2n), e as que não possuem pares de cromossomos homólogos são ditas células haploides (n). Os gametas são exemplos de células haploides, enquanto o zigoto é uma célula diploide.

Dizer que o número 2n de uma espécie é igual a 4 (2n = 4), por exemplo, significa dizer que, em cada célula diploide dessa espécie, existem 4 cromossomos distribuídos aos pares, isto é, em cada célula diploide dessa espécie, existem 2 pares de cromossomos homólogos. Do mesmo modo, quando se diz que o número haploide de uma espécie é igual a 2 (n = 2), em outras palavras, significa que em cada célula haploide dessa espécie existem 2 cromossomos.

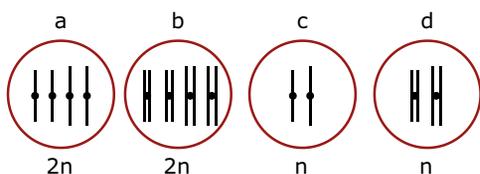
Os cromossomos, por terem DNA em sua composição, são estruturas capazes de sofrer duplicação.



Duplicação dos cromossomos – Dependendo da fase do ciclo celular em que células diploides e haploides se encontram, os cromossomos podem ser simples (constituídos por um único filamento) ou duplos (constituídos por dois filamentos, chamados cromátides, unidos pelo centrômero).

Não se deve confundir cromossomos duplos com número diploide de cromossomos. Por exemplo: se, numa espécie, o número 2n = 4 e o número n = 2, então, nessa espécie, qualquer célula que tiver 4 cromossomos simples ou 4 cromossomos duplos será uma célula diploide; qualquer célula que tiver 2 cromossomos simples ou 2 cromossomos duplos será haploide. Portanto, podem existir células diploides e haploides com cromossomos simples ou com cromossomos duplos.

Veja o exemplo a seguir:



Células pertencentes a uma espécie na qual $2n = 4$ – A. Célula diploide com cromossomos simples; B. Célula diploide com cromossomos duplos; C. Célula haploide com cromossomos simples; D. Célula haploide com cromossomos duplos.

Os dados relativos ao número, forma e tamanho dos cromossomos das células diploides de uma espécie constituem o cariótipo da espécie.

O número de cromossomos presentes no cariótipo varia de acordo com a espécie. A tabela a seguir mostra o número diploide ($2n$) de cromossomos de algumas espécies.

Espécie	Número $2n$ de cromossomos
<i>Homo sapiens</i> (ser humano)	46
<i>Pan troglodytes</i> (chimpanzé)	48
<i>Gorilla gorilla</i> (gorila)	48
<i>Canis familiaris</i> (cão)	78
<i>Solanum lycopersicum</i> (tomate)	24
<i>Oryza sativa</i> (arroz)	24
<i>Solanum tuberosum</i> (batata)	48

Ao observar a tabela anterior, conclui-se que o número de cromossomos:

- não é o mesmo para todas as espécies;
- não é critério para se identificar uma espécie, uma vez que espécies diferentes podem apresentar o mesmo número de cromossomos;
- é constante para cada espécie, isto é, todos os indivíduos normais de uma espécie apresentam o mesmo número de cromossomos;
- não determina o grau evolutivo de uma espécie.

OS CROMOSSOMOS HUMANOS

Já vimos que, na nossa espécie, o número normal de cromossomos nas células diploides é 46 ($2n = 46$) e o número haploide, 23 ($n = 23$). Isso significa que em cada célula diploide dos indivíduos normais da espécie humana existem 46 cromossomos (23 pares de cromossomos homólogos) e que 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

Cariótipo humano.

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.

As mulheres formam apenas um tipo de gameta (óvulo), no que diz respeito ao tipo de cromossomo sexual, ou seja, todos os óvulos normais possuem o cromossomo sexual do tipo X. Por isso, o sexo feminino, na nossa espécie, é dito homogamético. Os indivíduos do sexo masculino, ao contrário, formam dois tipos de gametas (espermatozoides), no que diz respeito aos cromossomos sexuais: existem espermatozoides com o cromossomo X e espermatozoides com o cromossomo Y. Por isso, na nossa espécie, o sexo masculino é dito heterogamético.

Os 23 pares de cromossomos humanos podem ser agrupados numa representação gráfica na qual os pares de cromossomos são numerados. Nesse caso, os 22 primeiros pares representam autossomos e o 23º par é o dos cromossomos sexuais.



G003

Núcleo celular

Nesse objeto de aprendizagem, você poderá observar a estrutura do núcleo celular: a carioteca com os poros nucleares, o nucleoplasma, a cromatina e o nucléolo. Fique atento para perceber as principais características dessas estruturas. Boa atividade!

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. Tais mutações podem ser numéricas e estruturais.

Mutações Cromossômicas Numéricas

São alterações no número normal de cromossomos do cariótipo. Quando essa alteração é de apenas um ou dois cromossomos, trata-se de uma aneuploidia; quando há alteração de todo um conjunto n (haploide) de cromossomos, temos uma euploidia.

Aneuploidias

São mutações cromossômicas numéricas, nas quais há perda ou acréscimo de um ou dois cromossomos em relação ao cariótipo normal. Estão subdivididas em trissomias ($2n + 1$), tetrassomias ($2n + 2$), monossomias ($2n - 1$) e nulissomias ($2n - 2$).

São alguns exemplos de trissomias: síndrome de Down, síndrome de Klinefelter, síndrome do Triplo X e a síndrome do Duplo Y que podem aparecer na nossa espécie. A síndrome de Turner é um exemplo de monossomia. Na nulissomia ($2n - 2$), os dois cromossomos que faltam são homólogos e, portanto, há ausência total de um par de cromossomos no cariótipo, o que tem efeito letal sobre o embrião.

Síndrome de Down (“mongolismo”)

É uma alteração no número normal de autossomos, sendo, portanto, uma aberração autossômica. 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).

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).

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

Síndrome de Klinefelter

Trata-se de uma aberração 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. Apresentam deficiência mental e desenvolvem algumas características sexuais secundárias femininas, como a ginecomastia (desenvolvimento das mamas).

Síndrome de Turner

É outra aberração cromossômica sexual, uma vez que os indivíduos possuem apenas um cromossomo sexual do tipo X em suas células. Seu cariótipo pode ser representado por: $44 A + XO$. 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 ausência de mamas. Como os ovários e o útero não se desenvolvem, não há menstruação nem caracteres sexuais secundários.

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, com certo retardamento mental. Seus caracteres sexuais femininos são normais, a não ser pela amenorreia (ausência de menstruação).

Síndrome do Duplo Y

São homens com o cariótipo: $44 A + XYY$. São indivíduos aparentemente normais, férteis, geralmente altos, às vezes com retardamento mental e muito agressivos. 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.

Euploidias

São mutações cromossômicas numéricas, nas quais há alteração de todo um conjunto haploide (n) de cromossomos. A 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 ($3n$) 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.

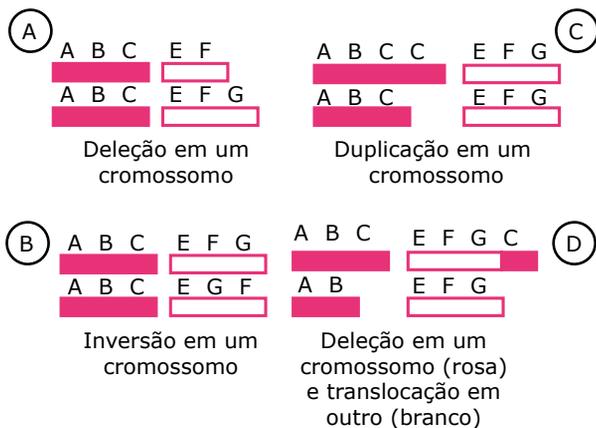
Muitas plantas cultivadas são poliploides: existem variedades de trigo hexaploides ($6n$), e alguns morangos são octoploides ($8n$). Os vegetais poliploides, muitas vezes, são mais robustos e desenvolvidos que seus ancestrais diploides, apresentando folhas, flores e frutos maiores. Certos vegetais tetraploides, 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 indivíduos poliploides.

Aneuploidias	Euploidias
Monossomia ($2n - 1$)	Haploidia (n)
Nulissomia ($2n - 2$)	Triploidia ($3n$)
Trissomia ($2n + 1$)	Tetraploidia ($4n$)
Tetrassomia ($2n + 2$)	etc.

Mutações cromossômicas numéricas.

Mutações Cromossômicas Estruturais

São modificações na estrutura normal dos cromossomos. Podem ser dos seguintes tipos: deleção, inversão, duplicação e translocação.



Mutações cromossômicas estruturais – A. Deleção ou deficiência: ausência de um segmento no cromossomo, isto é, a falta de um pedaço no cromossomo. Deficiências muito acentuadas podem ser letais, provenientes dessa ausência, pois implicam a perda de muitos genes. B. Inversão: quando o cromossomo possui um pedaço invertido. Nas inversões, um segmento de cromossomo quebra-se, sofre uma rotação de 180° e se solda novamente. Com isso, evidentemente, altera-se a sequência ou a ordem dos genes ao longo do cromossomo. C. Duplicação: quando o cromossomo possui um pedaço repetido. Nesse caso, o cromossomo tem uma série de genes repetidos. D. Translocação: quando um cromossomo recebe um pedaço proveniente de um outro cromossomo que não seja o seu homólogo, ou quando há troca de pedaços entre cromossomos não homólogos.

A CROMATINA SEXUAL

Na década de 1940, Bertram e Barr descobriram, nas células diploides (2n) em intérfase de fêmeas de mamíferos, em um grande número de espécies, 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 cromatina sexual. Descobriu-se que a cromatina sexual corresponde, na realidade, a um dos cromossomos X das fêmeas que, na intérfase, encontra-se espiralado.

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.

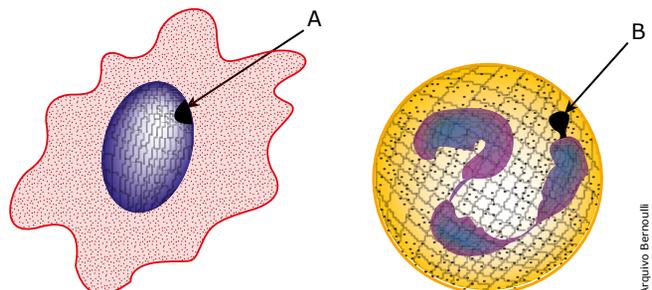
Descobriu-se, também, que o número de cromatinas sexuais corresponde ao número de cromossomos X existente no cariótipo menos 1.

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 + X0) 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.

Indivíduo	Número de cromossomos X	N. de cromatinas sexuais
Homem normal (44 A + XY)	1	0
Mulher normal (44 A + XX)	2	1
Síndrome de Turner (44 A + X0)	1	0
Síndrome de Klinefelter (44 A + XXY)	2	1
Síndrome do Triplo X (44 A + XXX)	3	2

Em casos de anomalias cromossômicas, em que a pessoa possui mais de dois cromossomos X, existe mais de uma cromatina sexual (corpúsculo de Barr) no núcleo das células. Isso porque o mecanismo de compensação de dose torna inativos todos os cromossomos X das células, com exceção de um, que continua funcional.

A cromatina sexual pode ser encontrada sob formas distintas: a) próxima do nucléolo, como acontece em certas células nervosas; b) na face interna da carioteca, como nas células da mucosa bucal; c) livre no suco nuclear, como na maioria dos neurônios; d) semelhante a uma expansão nuclear, como nos neutrófilos (um tipo de leucócito), nos quais a cromatina sexual aparece como um bastãozinho, denominado baqueta de tambor ou *drum-stick*.



Cromatina sexual – A. Cromatina sexual de célula da mucosa bucal de uma mulher normal; B. Cromatina sexual em neutrófilo (tipo de leucócito) de uma mulher normal.

A cromatina sexual tem grande interesse, do ponto de vista clínico, tanto para o diagnóstico de algumas síndromes, como também para um diagnóstico precoce do sexo antes do nascimento.

EXERCÍCIOS DE APRENDIZAGEM



- 01.** (UEFS-BA-2018) O núcleo de uma célula somática humana, sem ter sofrido nenhuma mutação, possui quarenta e seis _____. Em cada um deles, existem vários _____, que podem variar entre si de acordo com a sequência, a quantidade e os tipos dos quatro _____ presentes em cada uma das moléculas de DNA. Assinale a alternativa que preenche respectivamente as lacunas do texto.
- A) cromossomos – nucleotídeos – genes
 B) nucleotídeos – cromossomos – genes
 C) cromossomos – genes – nucleotídeos
 D) genes – cromossomos – nucleotídeos
 E) nucleotídeos – genes – cromossomos
- 02.** (PUC Minas) Com relação aos nucléolos, é incorreto dizer que
- A) pode haver mais de um por núcleo.
 B) é envolvido por membrana específica.
 C) é rico em RNA ribossômico.
 D) se desintegra no início da divisão celular.
 E) não está presente em células procariontes.
- 03.** (PUC RS) Supondo que ocorra um evento raro em que dois cromossomos não homólogos, de uma mesma célula, quebram-se e voltam a se soldar, porém com os segmentos trocados, estaríamos verificando a ocorrência de
- A) *crossing-over*.
 B) duplicação.
 C) translocação.
 D) inversão.
 E) deleção.
- 04.** (Unioeste-PR) Uma espécie A possui $2n = 10$ cromossomos; uma espécie B possui $2n = 14$ cromossomos. Analise as afirmativas seguintes e assinale a alternativa correta.
- I. Um indivíduo híbrido originado do cruzamento entre as duas espécies possui 24 cromossomos.
 II. Um indivíduo triploide originado a partir da espécie A possui 30 cromossomos.
 III. Um indivíduo tetraploide originado a partir da espécie B possui 64 cromossomos.
- A) Todas as afirmativas estão corretas.
 B) Apenas as afirmativas I e II estão corretas.
 C) Apenas as afirmativas I e III estão corretas.
 D) Apenas as afirmativas II e III estão corretas.
 E) Todas as afirmativas estão erradas.

05.

5E6U



(UFMG) Representação esquemática de células de 6 indivíduos com a indicação do número de autossomos e da constituição dos cromossomos sexuais.



A respeito destas células, qual a alternativa errada?

- A) 1 e 2 podem pertencer a indivíduos da mesma espécie, mas 1 é diploide e 2 é haploide.
 B) 1 e 3 podem pertencer a indivíduos normais, mas de espécies diferentes.
 C) 2 e 4 podem pertencer a espécies diferentes e podem ser haploides.
 D) 3 e 4 podem pertencer a indivíduos da espécie humana, mas apenas 3 pode pertencer ao sexo masculino.
 E) 5 e 6 podem pertencer a indivíduos da espécie humana, mas 5 pode apresentar síndrome de Down, e 6 apresenta síndrome de Klinefelter.

EXERCÍCIOS PROPOSTOS



01.

AABO



(PUC-SP-2017) No quadro a seguir, são apresentadas informações sobre algumas espécies.

Nome comum	Espécie	Número de pares cromossômicos
Cebola	<i>Allium cepa</i>	8
Cavalo	<i>Equus caballus</i>	32
Jumento	<i>Equus asinus</i>	31

Considerando essas informações, analise as afirmativas a seguir.

- I. O endosperma da semente de cebola tem, ao todo, 24 cromossomos.
 II. Cavalo e jumento são espécies diferentes, mas pertencem ao mesmo gênero.
 III. Um híbrido entre égua e jumento apresentaria 63 cromossomos nas células somáticas.

Está correto o que se afirma em

- A) I e II, apenas.
 B) II e III, apenas.
 C) I e III, apenas.
 D) I, II e III.

02. (UFPR) Um pesquisador injetou uma pequena quantidade de timidina radioativa (3H-timidina) em células com o propósito de determinar a localização dos ácidos nucleicos sintetizados a partir desse nucleotídeo, utilizando uma técnica muito empregada em biologia celular, a autorradiografia combinada com microscopia eletrônica.



Assinale a alternativa que apresenta os dois compartimentos celulares nos quais o pesquisador encontrará ácidos nucleicos radioativos.

- A) Núcleo e mitocôndrias.
- B) Citosol e mitocôndrias.
- C) Núcleo e retículo endoplasmático.
- D) Citosol e retículo endoplasmático.
- E) Peroxissomos e retículo endoplasmático.

03. (PUC Minas) São aberrações cromossômicas, exceto

- A) Aneuploidias
- B) Euploidias
- C) Recombinação gênica
- D) Deleção
- E) Translocação

04. (UFF-RJ) Diversas proteínas, como histonas e várias enzimas, embora sintetizadas no citoplasma, são encontradas no núcleo.

A passagem dessas macromoléculas pelo envoltório nuclear é possível, porque

- A) ocorre um mecanismo específico de endocitose que permite a passagem de macromoléculas.
- B) o envoltório nuclear possui poros que permitem a passagem de macromoléculas.
- C) ocorre um mecanismo específico de pinocitose que permite o englobamento de algumas macromoléculas.
- D) existe, nesse envoltório, um mecanismo de transporte simultâneo e oposto de ácido ribonucleico e proteínas.
- E) existem transportadores nas membranas externa e interna do envoltório nuclear que realizam o transporte das macromoléculas, passando pelo lúmen do envoltório.

05. (UGF-RJ) Nos portadores da síndrome de Klinefelter, a presença de cromatina sexual indica que o indivíduo



- A) é do sexo masculino.
- B) não apresenta cromossomo Y.
- C) não apresenta cromossomo X.
- D) apresenta um cromossomo X a mais.
- E) apresenta os cromossomos X e Y duplicados.

06. (UFV-MG) O núcleo caracteriza a célula eucariótica e contém, praticamente, todo o material genético que controla as atividades celulares. Em geral, cada célula possui apenas um núcleo, entretanto algumas células apresentam dois ou mais.

São exemplos de células que apresentam vários núcleos:

- A) Os neurônios
- B) As musculares esqueléticas
- C) Os leucócitos
- D) As musculares lisas
- E) As epiteliais

07. (PUC RS) Assim como o crescimento corporal, o envelhecimento tem características diferentes nos variados grupos de organismos.

Um fator que contribui para a incapacidade da manutenção da integridade das células e dos tecidos é o acúmulo de danos causados pelos radicais livres de oxigênio (RLO). No interior da célula, os RLO alteram fosfolipídios e nucleotídeos, causando danos, respectivamente, às estruturas de

- A) carioteca e centríolos.
- B) lâmina celular e cromátides.
- C) parede celular e fuso acromático.
- D) membrana celular e cromossomos.
- E) membrana plasmática e citoesqueleto.

08.
CR25



(UFC-CE) Analise as afirmativas seguintes, acerca dos elementos constituintes do núcleo celular eucariótico.

- I. Cada cromossomo possui uma única molécula de DNA.
- II. Histonas são proteínas relativamente pequenas que se ligam fortemente ao RNA.
- III. Os nucléolos podem atuar na síntese de carboidratos que migram do núcleo para o citoplasma.

Pode-se afirmar, de modo correto, que

- A) somente I é verdadeira.
- B) somente II é verdadeira.
- C) somente I e II são verdadeiras.
- D) somente I e III são verdadeiras.
- E) somente II e III são verdadeiras.

09.
ZYLI



(UFJF-MG) Cientistas conseguiram, pela primeira vez, "silenciar" a molécula de DNA excedente, que caracteriza a Síndrome de Down. Num experimento com amostras de células, os pesquisadores inativaram uma das três cópias do cromossomo 21, que caracteriza a anomalia, tornando as células tratadas similares às de pessoas típicas, com apenas duas cópias.

Disponível em: <<http://www1.folha.uol.com.br/ciencia/2013/07/1312642-tecnica-experimental-corrige-sindrome-de-down-em-celula.shtml>>. Acesso em: 10 ago. 2014.

Além da trissomia do cromossomo 21, a Síndrome de Down também pode ocorrer por

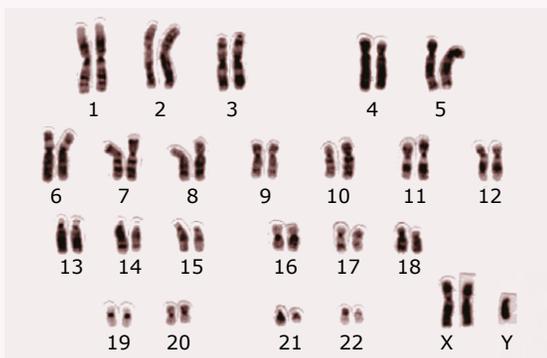
- A) duplicação.
- B) inversão.
- C) deleção.
- D) translocação.
- E) isocromossomo.

10. (FACISB) Uma amostra de tecido de um paciente foi coletada e conduzida a um laboratório de análises. Entre diversos exames, foi realizada a análise citogenética do cariótipo, na qual se verificou a existência de um par de cromossomos sexuais idênticos e vinte e dois pares de autossomos.

Tal cariótipo é certamente proveniente

- A) dos linfócitos masculinos ou femininos.
- B) das hemácias femininas.
- C) dos espermatozoides ou dos óvulos.
- D) das gônadas masculinas.
- E) do útero.

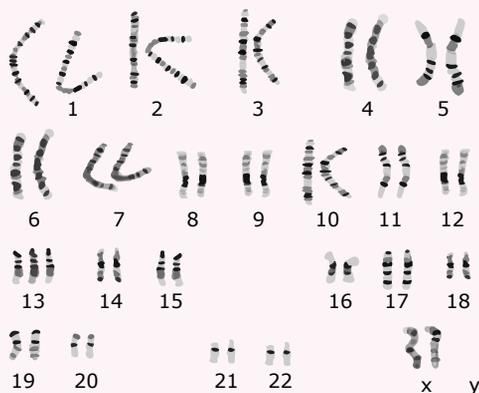
11. (PUC Rio) Em um laboratório de citogenética, o geneticista deparou-se com o idiograma obtido do cariótipo de uma criança, mostrado a seguir:



Observando-se esse idiograma, é correto afirmar que essa criança apresenta o fenótipo de

- A) um menino com síndrome de Klinefelter.
- B) uma menina com síndrome de Klinefelter.
- C) um menino com síndrome de Down.
- D) um menino com síndrome de Turner.
- E) uma menina com síndrome de Turner.

12. (UPF-RS) Considere o cariótipo humano apresentado na figura a seguir. Assinale a única alternativa que contém informações corretas sobre ele.



Arquivo Bernoulli

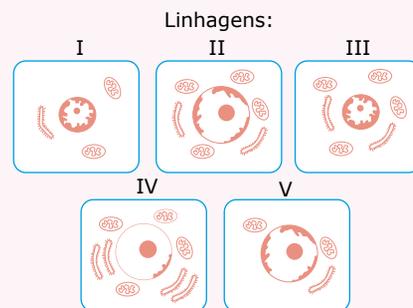
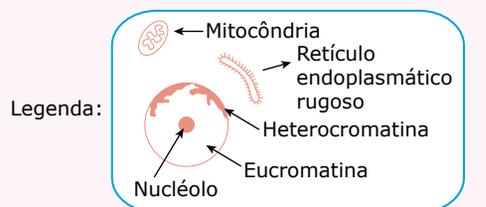
Disponível em: <www.blogdoenem.com.br>. Acesso em: 11 set. 2015 (Adaptação).

- A) Refere-se a um indivíduo triploide, do sexo feminino.
- B) Pertence a um portador de uma trissomia, a qual ocorre apenas em indivíduos do sexo feminino.
- C) Apresenta um caso de alteração cromossômica numérica classificada como euploidia.
- D) Pertence a um portador de trissomia autossômica, causada por erro na segregação cromossômica durante a meiose.
- E) Refere-se a um indivíduo haploide, devido à ausência do cromossomo Y.

13. (UFMA) Um geneticista responsável pelo laboratório de investigação de paternidade advertiu o seu assistente de que seriam utilizados os linfócitos para a extração do DNA. O assistente não entendeu por que os eritrócitos não poderiam ser usados. Que explicação você daria ao jovem assistente?

SEÇÃO ENEM

01. (Enem-2018) O nível metabólico de uma célula pode ser determinado pela taxa de síntese de RNAs e proteínas, processos dependentes de energia. Essa diferença na taxa de síntese de biomoléculas é refletida na abundância e características morfológicas dos componentes celulares. Em uma empresa de produção de hormônios proteicos a partir do cultivo de células animais, um pesquisador deseja selecionar uma linhagem com o metabolismo de síntese mais elevado, dentre as cinco esquematizadas na figura.



Qual linhagem deve ser escolhida pelo pesquisador?

- A) I
- B) II
- C) III
- D) IV
- E) V

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

- A) estrutural, do tipo deleção.
- B) numérica, do tipo euploidia.
- C) numérica, do tipo poliploidia.
- D) estrutural, do tipo duplicação.
- E) 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*, n. 610, 2010 (Adaptação).

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

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

04. (Enem) A sequência seguinte indica, de maneira simplificada, os passos seguidos por um grupo de cientistas para a clonagem de uma vaca.

I. Retirou-se um óvulo da vaca Z. O núcleo foi desprezado, obtendo-se um óvulo anucleado.

II. Retirou-se uma célula da glândula mamária da vaca W. O núcleo foi isolado e conservado, desprezando-se o resto da célula.

III. O núcleo da célula da glândula mamária foi introduzido no óvulo anucleado. A célula reconstituída foi estimulada para entrar em divisão.

IV. Após algumas divisões, o embrião foi implantado no útero de uma terceira vaca Y, mãe de aluguel. O embrião se desenvolveu e deu origem ao clone.

Considerando-se que os animais Z, W e Y não têm parentesco, pode-se afirmar que o animal resultante da clonagem tem as características genéticas da(s) vaca(s)

- A) Z, apenas.
- B) W, apenas.
- C) Y, apenas.
- D) Z e W, apenas.
- E) Z, W e Y.

SEÇÃO FUVEST / UNICAMP / UNESP



GABARITO

Meu aproveitamento

Aprendizagem

Acertei _____ Errei _____

- 01. C 03. C 05. D
- 02. B 04. E

Propostos

Acertei _____ Errei _____

- 01. D 04. B 07. D 10. E
- 02. A 05. D 08. A 11. A
- 03. C 06. B 09. D 12. D
- 13. Na circulação humana, os eritrócitos (glóbulos vermelhos, hemácias), ao contrário dos linfócitos (um tipo de glóbulo branco), são células anucleadas e, portanto, não podem fornecer material genético nuclear (DNA nuclear) para o exame de paternidade. O núcleo só existe nas células precursoras dos eritrócitos, localizadas na medula óssea vermelha.

Seção Enem

Acertei _____ Errei _____

- 01. D 02. E 03. E 04. B



Total dos meus acertos: _____ de _____ . _____ %