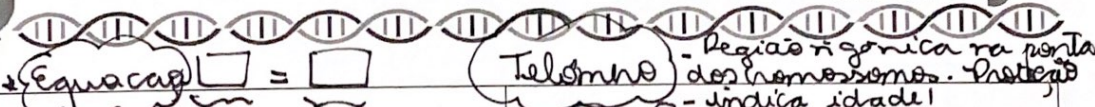
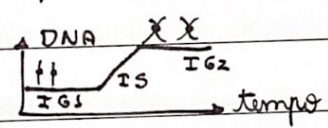


<p>Citogenética Curso da Milena</p>	<p>retirado do RNAm.</p>
<p>① Conceitos</p>	<p>* Mutação = alteração bases do DNA - herdável gamética</p>
<p>* HISTONA = proteína básica em nucleossomas - octômeros. Atuam na estrutura dupla hélice com filamento solenoide</p>	<p>Número de 1 e 2 por que 8. * Epigenética = fatores externos interferência na estrutura histona - atua na diferen-</p>
<p>* DNA = macromolécula orgânica duas cadeias de desoxirribonucleotídeos. Responsável pela hereditariedade e porta genes.</p>	<p>ciacão gênica * Irmas = Cromatídeos = C.I Dois DNA idênticos após duplicação. Unidos pelo centrômero</p>
<p>* Gene = fragmento DNA cuja informação na seq. de bases é transcrita para RNA e indica a cadeia de aas.</p>	<p>↑ 1C → 1C 3DNA 2DNA 0 IRMÃS 2 IRMÃS * Codon = trípla de nucleotídeos que pode ser lida pelo</p>
<p>* Cromossomo = DNA + histona + centrômero (região compactada com cinetocoro).</p>	<p>sítio ribossômico e indica um aas. Presentes DNA e RNA * Código genético = símbolos</p>
<p>* Eucromatina = gene ativo, descompactado, sintetiza RNAm</p>	<p>na forma de códons que indica aas. São 64-61</p>
<p>* Heterocromatina = gene inativo compactado, não está sendo mol. de pl RNA.</p>	<p>ativos e 3 paradas. * Redundante = Degenerado Vários símbolos ≠, códons ≠</p>
<p>* Intron = nucleotídeos inativos presentes na eucromatina. São</p>	<p>determinando mesma informação - aas. Nunca aneliquis! nunca muda! ①</p>

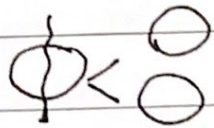



<p>Haploide = representação (n)</p> <p>Carga com 1 cromossomo de cada tipo.</p> <p>$\text{⋮} \text{⋮} \text{ } n=2$ $\text{X} \text{X} \text{ } n=2$ 2 DNA 4 DNA</p>	<p>2) Procarionte</p> <p>* Não tem núcleo (carioteca envolvendo, nucléolo, carilínfa).</p>
<p>Diploide = representação (2n)</p> <p>Carga com 2 cromossomos de cada tipo (mesmo centrômero, paria mútuo P, genes alelos mesmo locus). <u>PORTA HOMÓLOGO</u></p> <p>$\text{⋮} \text{⋮} \text{ } 2n=2$ $\text{X} \text{X} \text{ } 2n=2$ 2 DNA 4 DNA</p> <p style="text-align: center;">$\boxed{1p + 1m}$</p>	<p>* Todas reações citoplasma</p> <p>* Não tem par, não faz sexo (fecundação/R!)</p> <p>* Porta 1 molécula de DNA circular - tem telômero - acêntrica, sem histona, sem AVA/met (REACÃO NUCLEÍDE)</p>
<p>Cromatina Sexual = cromossomo sexual [X] o mais do que [Y].</p> <p>Imativo. Resulta na HIPÓTESE DA COMPENSAÇÃO - Lyon</p> <p>• $\text{X} \text{X} \Rightarrow \text{A} \text{I} (+)$ • $\frac{\text{X} \text{X} \text{Y}}{\text{A} \text{I}} = (+)$</p> <p>• $\text{X} \text{X} \text{X} \Rightarrow \text{A} \text{I} (+) \text{I} (+)$ • $\frac{\text{X} \text{O}}{\text{A}} = (-)$</p> <p>• $\text{X} \text{Y} \Rightarrow \text{A}$</p>	<p>* Pode portar 1 molécula pequena de DNA circular extra - não essencial chamado <u>plasmídeo</u> (gene para resistência, conjugação, aceita-se vetor)</p> <p>* OAS iniciador N-formil-metionina</p>
<p>Mosaico = multicelular e porção cel ≠ mg.</p>	<p>* 1 RNA polimerase</p> <p>* Não há éxon e intron</p>
<p>Microquimerismo = porta DNA externo, fra zigoto</p>	<p>* Colinearidade entre genes e produtos.</p>
<p>Expressão gênica = TRADUÇÃO</p>	<p>* Ribossomo 70S < 30S (Eucariote 80S = 60S + 80S)</p>



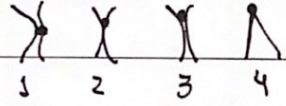
<p>③ <u>Eucarionte</u> - compartimentos</p> <p>- Duas células podem estar em 2 momentos</p> <p>Intérfase } ciclo de vida da cel. divisão</p>	<p>* <u>Núcleolo</u> - regiões onde o gene organizador do nucléolo produz o RNAr, e local onde RNAr amadurece (une-se as riboproteínas formando as subunidades do ribossomo)</p>
<p>④ <u>Intérfase</u></p> <p>Inteiro</p> <p>Infinito</p> <p>Invisível</p> <p>Intercala</p> <p>Intensa atividade</p>	<p>Obs: O ⊕ núcleolos, ⊕ RNAr, ⊕ P</p> <p>* <u>Cariolinfa</u> } Nucléoplasma</p> <p>líquido interno a carióteca, local onde ocorre transcrição, splicing e replicação.</p>
<p>- A célula em intérfase se prepara para divisão</p> <p>Cresce = ↑ superfície/volume</p> <p>Duplica DNA</p> 	<p>* <u>Cromatina</u></p> <p>- Termo usado para a massa de DNA + histonas + RNA (produzidos pelos eucromatinas).</p> <p>- Não visualiza as moléculas individualizadas.</p>
<p>- Nessa fase, o núcleo (estrutura interna da cel eucariote) está completo com:</p>	<p>- Cada molec. DNA + histona + eucromatina + hetero = cromonema</p>
<p>* <u>CARIOTECA</u>: membrana lipoprotéica envolvendo MG. Membrana dupla, sendo a externa uma continuidade do retículo</p> <p>Possui poros (COMPLEXO DO PORO) que contém enzimas que selecionam</p>	<p>ou CROMOSSOMO INTERFASEICO</p> <p>- Basofilia</p>
<p>o SINAL DE RECONHECIMENTO</p> <p>Deixa entrar açúcares e proteínas, deixa sair RNA. Obs: n poros = n metais.</p>	<p>- A intérfase é dividida em 3 períodos</p> <p>G1 = cresce, ↑ RNA, ↑ P</p> <p>S = replicação (↑ → X) e ↑ centríolos</p> <p>G2 = igual ao G1, ↑ ATP</p> <p>③</p>



<p>• Nas células embrionárias e tumorais a interfase praticamente só tem S.</p>	<p>⑤ <u>Divisão Celular</u></p> <p>- Fase que visa originar células geneticamente iguais ou diferentes.</p>
<p>• Nas células permanentes como neurônios e miocárdio a interfase não prepara para divisão e é chamada interfase permanente em período G₀.</p>	<p></p>
<p>• Na interfase existem a presença de enzimas reparadoras chamadas PONTOS DE CHECAGEM. Elas atuam ao final do período G₁ e G₂ e caso encontrem erros no crescimento e no DNA - induzem a morte da célula - APOPTOSE - para que não entrem em divisão.</p>	<p>- Toda divisão tem em comum:</p> <ul style="list-style-type: none"> * DNA fica 100x heterocromatina * Começa com ismãs * Começa com dois DNA * Inicialmente ã vê ismãs * Será possível visualizar as moléculas de cromossomos * Núcleo se fragmenta * Reduz DNA * Tem de uma Interfase * Possui 4 fases
<p>• A apoptose é geneticamente programada e conta com a ação da organela lisossomo</p>	
<p>① lisossomo abre ② enzimas se espalham ③ corpos apoptóticos ④ Macrófagos fagocitam</p>	<p>a) <u>Profase</u> </p> <ul style="list-style-type: none"> - Inicia condensação DNA pela condensina - Desaparece nucléolo - Surge fuso acromático
<p>Obs: Conforme ↓ telomerase - ↓ telômeros a interfase fica mais longa - ↓ ÷</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Desfaz carioteca - prometáfase - Na R = mitose ÷ será subdividida - SUBFASES. ④

b) Metafase

- Cromossomos atingem máximo de compactação, logo 100% heterocromatina e visualiza os irmãs e a posição centrômero

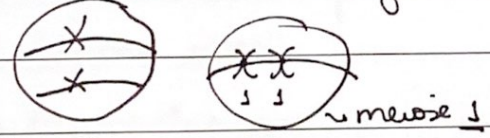


1. metacêntrico
2. sub-metacêntrico
3. acrocêntrico
4. telocêntrico

- Fuso prende-se aos cinetómeros e cromossomos são puxados para placa equatorial - metafásica.
- Em laboratório é possível parar a divisão com inibidores do fuso para visualizar os cromossomos do indivíduo - **CARIÓTIPO**

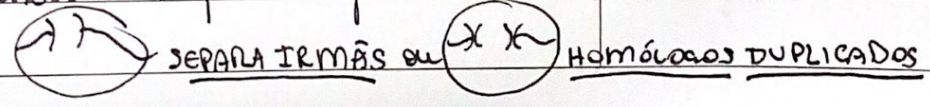
Obs: Na 1ª - meiose 1 visualiza-se

pareamento dos homólogos

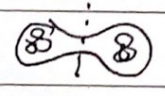


(c) Anáfase

- Ocorre encurtamento do fuso
- Puxa DNA para os polos



d) Telófase

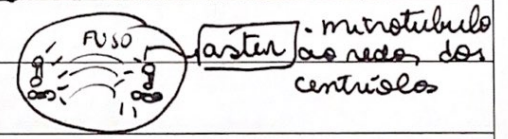


- Reduz o DNA da célula com a divisão do citoplasma -

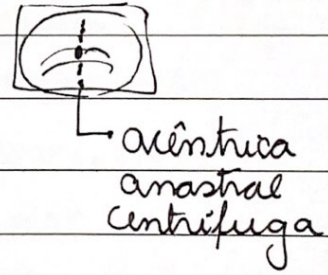
CITOCÍNOSE

- Oposta a profase = descondensa DNA + volta nucleolo e carioteca.

Obs: Cél animal { centrípeto
centríolo
astral

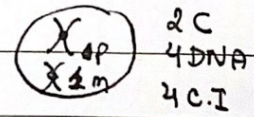


Cél vegetal / fungo

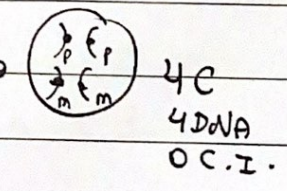


Obs: Uso colchicina - Cariótipo

1º momento
 $2n = 2$



2º momento
 $4n = 4$





<p>6) Mitose</p>	<p>d) Valores</p>
<p>a) Equacional (E!)</p>	<p>$2n = 10$ 2 DNA</p> <p>$2n = 10$ 1 DNA</p>
<p>- Não altera ploidia</p> <p>$n < n$ $2n < 2n$</p>	<p>* Na anáfase 2OC</p>
<p>- Não altera n° cromossomo</p> <p>- Reduz DNA 1 vez</p> <p>- Separa irmãs</p>	<p>$n = 15$ 3 DNA</p> <p>$n = 15$ 1 DNA</p>
<p>- Reduz DNA 1 vez</p> <p>- Separa irmãs</p>	<p>* Na anáfase 3OC</p>
<p>b) Esquema</p> <p>$2n = 2$ 4 DNA</p> <p>Metáfase - n paria</p> <p>Anáfase - separa irmãs</p>	<p>e) Corpo humano</p> <ul style="list-style-type: none"> - fígado - somática - germinativas <p>resen regenera</p>
<p>$2n = 2$ 2 DNA</p> <p>Telófase</p>	<p>Obs) PROCARIONTE</p> <ul style="list-style-type: none"> - AMITOSE - BIPARTIÇÃO = CISSIPARIDADE
<p>c) Fases</p> <p>P → não tem crossing</p>	
<p>M → não tem o pareamento</p> <p>A → Separa irmãs</p>	<p>f) Erros</p> <ul style="list-style-type: none"> * gêmeos monozigóticos
<p>→ Momentaneamente ↑ Cromossomos</p>	<ul style="list-style-type: none"> * Mosaico - erro E! pós zigoto * Neoplasia - E! descontrolada
<p>T → Forma 2 células iguais entre si e com a mãe</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Benigna - maligna = Angiogênese, metástase



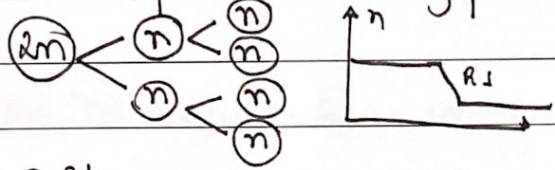
© Jones - (meiose 2 é igual E!)

7) Meiose

meiose 1 - varia!

a) Reducional (R!)

- Altera ploidia - Reduz par homólogo

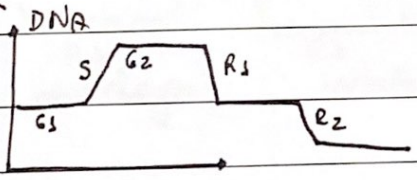


- Altera n° de cromossomos

- Reduz DNA 2 vezes - 2 meioses

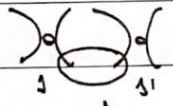
meiose 1 = Separa homólogos
 - Reduz ploidia
 - Reduz cromossomo
 - Reduz DNA

meiose 2 = Separa irmãs
 - Não reduz ploidia
 - não reduz cromossomo
 - Reduz DNA

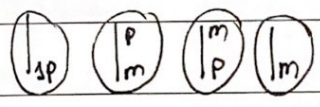
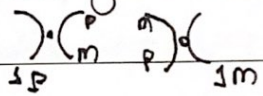


(P1) leptoteno = buqui
 zigoteno = < Pareia SINAPSE VISUALIZAC(ã)O
 paquíteno = < DIADEIBIVALENTE CROSSING
 diplótomo = - QUIASMA
 diakinese = fim

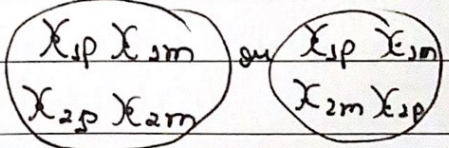
Obs = Permuta = Crossing



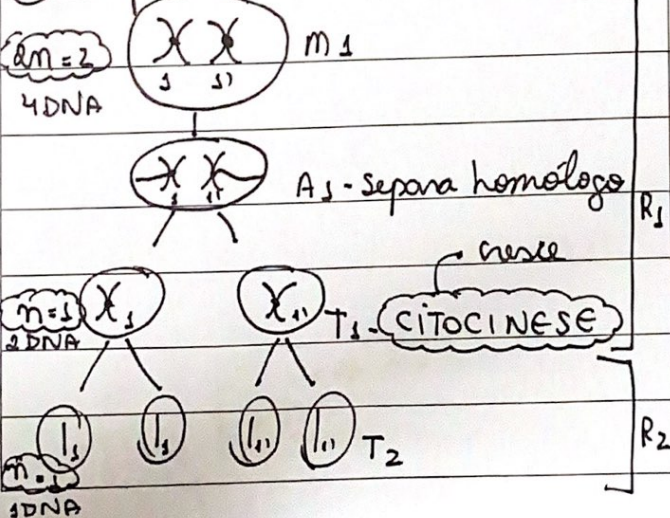
Quebra e troca genes das homólogos irmãs



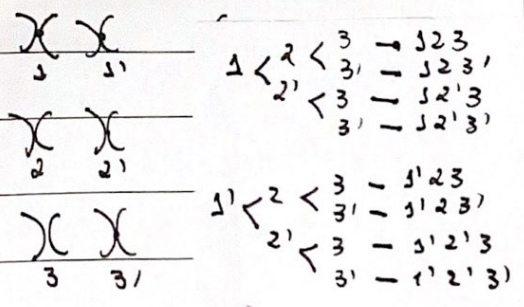
(M1) Pareia com ordem



b) Esquema

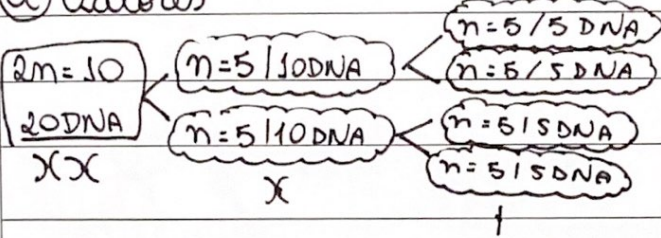


(A1) Separa os homólogos podendo gerar diferentes combinações = S.I





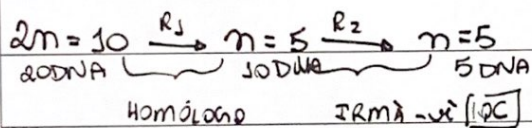
d) Valores



lenta = vida toda
 multiplicação ← espermatogonia
 crescimento = rápido (gônia → cito I)
 maturação = direta, 4 células iguais

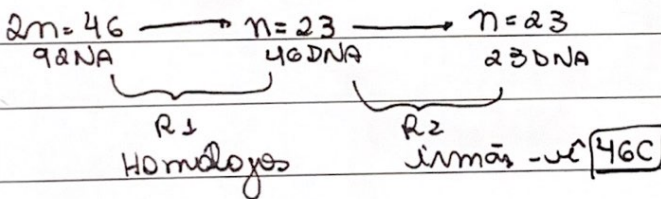
Obs - Na anáfase 2 - Separa irmãs -
 aumenta cromossomos momentanea-
 mente, porém já reduz antes.

diferenciação = espermiogênese
 (tude) — or



2a) Ovulogênese

* Intra Uterino da mãe
 - Multiplicação = Rápido - 1-3m
 - Crescimento = lento - 3-7mes
 - Maturação = Começa e para na



meuse I - P1 - DICOTÉNO

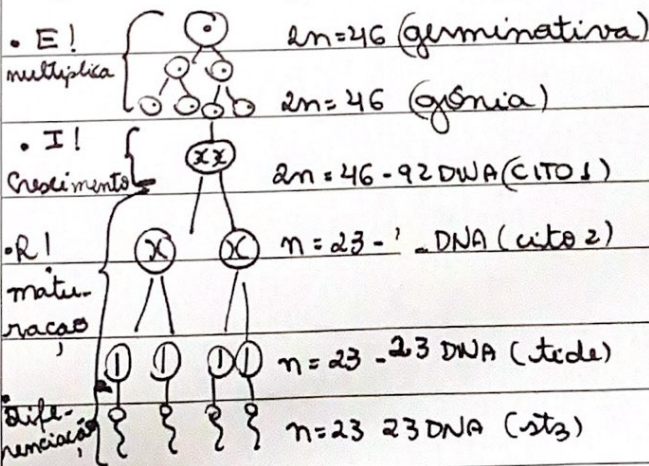
- Nasce = (X) - cito I < n=46 / 92 DNA

* Ciclo menstrual

- Cito I - termina R1 < (X) cito II
 2m=46 / 92 DNA → gl. polar
 n=23 / 46 DNA

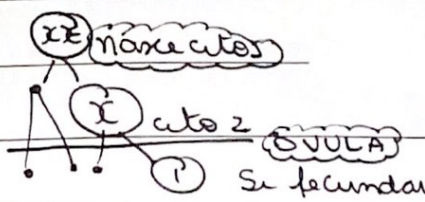
e) Corpo = GAMETOGENESE (animal)

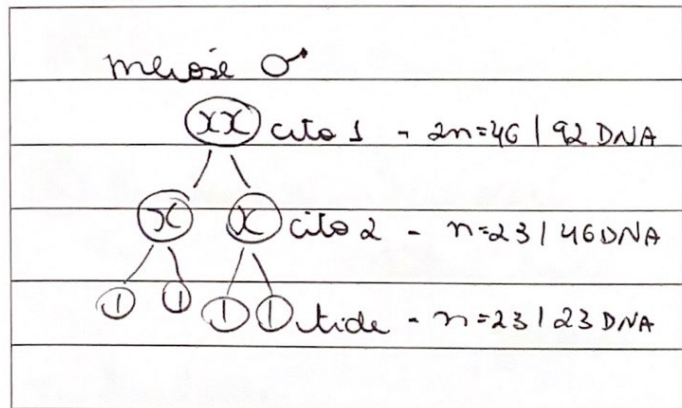
2.3) Espermatogênese



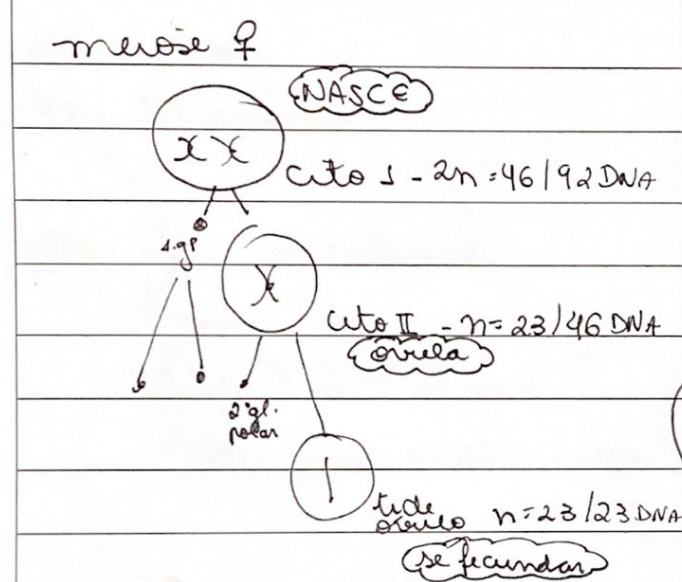
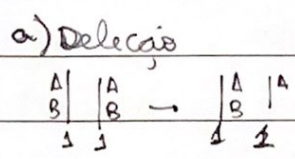
- Começa meuse II e para na metáfase II. Ovula < (X) cito II / gl. polar / n=23 / 46 DNA

- Somente se fecundar termina o meuse II e forma 4 células n=23, com 23 de DNA.



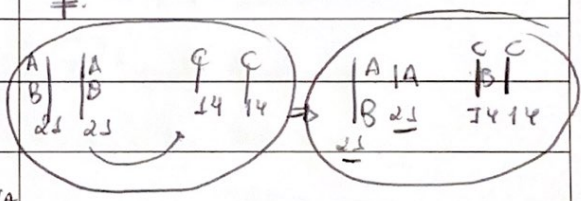


8. Aberrações Cromossômicas Estruturais

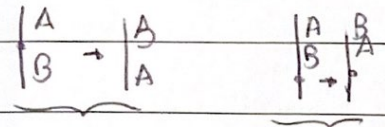


Ex: Cri du chat - Miado gato

b) Translocação Troca com pares de homólogo



c) Inverso - giro



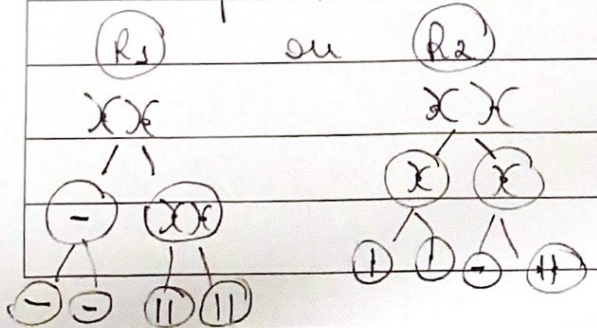
Pericêntrica Paracêntrica

f) Erros

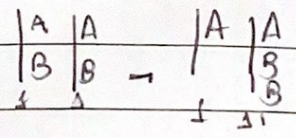
Nos animais o erro da meiose leva a alterações dos cromossomos nos gametas

Logo formação de zigoto 100% de erro

Os erros podem ser



d) Duplicação - mesmo par



Obs Ser humano 46 C
44 A 2 S

<p>9. Aberrações Numéricas</p>	<p>(B2) Sexual</p>						
<p>(A) Euploidias - "ploídias"</p> <p>- altera todo genoma</p> <p>n = haploide</p> <p>$2n$ = diploide</p> <p>$4n$ = tetraploide</p>	<p>MONOSSOMIA</p> <p>$44A + XO$</p> <p>TURNER</p> <p>TRISSOMIA</p> <p>$44A + XXX$ - TRIPLO X</p> <p>$44A + Xyy$ - DUPLO y</p> <p>$44A + XXY$ - Klinefelter</p>						
<p>Obs = Pode ser natural</p> <p>Pode ser colchicina</p> <p>Pode ↑ fer. nutricional</p> <p>Pode ficar estéril - ímpar</p>	<p>Obs - nulissomia (perder 1 par) mane!</p> <p>- Monossomia y o - mane</p> <p>- XY - perda SY - fêmea</p>						
<p>(B) Aneuploidias - "semias"</p> <p>- altera 1 par</p>	<p>Obs Erro de Polissomia</p> <p>Klinefelter 48, XXXY (+)(+)</p> <p>$44A + XXXY$</p>						
<p>(B1) Autosômico - TRISSOMIA</p>	<p>Obs heterogamético - 2 gametas</p> <p>≠ quanto ao sexual</p>						
<p>$47, 45A + XX$ ou $47, 45A + XY$</p> <p>+18 Edward</p> <p>+21 - Down</p> <p>+13 Patau</p>	<p>Sistema X - fêmea XX - (X)</p> <p>- macho</p> <table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td>X Y</td> <td>XO</td> </tr> <tr> <td>(X) (Y)</td> <td>(X) (O)</td> </tr> <tr> <td>homem</td> <td>gafanhoto</td> </tr> </table>	X Y	XO	(X) (Y)	(X) (O)	homem	gafanhoto
X Y	XO						
(X) (Y)	(X) (O)						
homem	gafanhoto						
	<p>Sistema Z macho ZZ - (Z)</p> <p>fêmea heterogamética</p> <table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td>ZW</td> <td>ZO</td> </tr> <tr> <td>(Z) (W)</td> <td>(Z) (O)</td> </tr> </table>	ZW	ZO	(Z) (W)	(Z) (O)		
ZW	ZO						
(Z) (W)	(Z) (O)						