



Monitoria Genética

Unidade 2

Monitora: Isadora Rodrigues

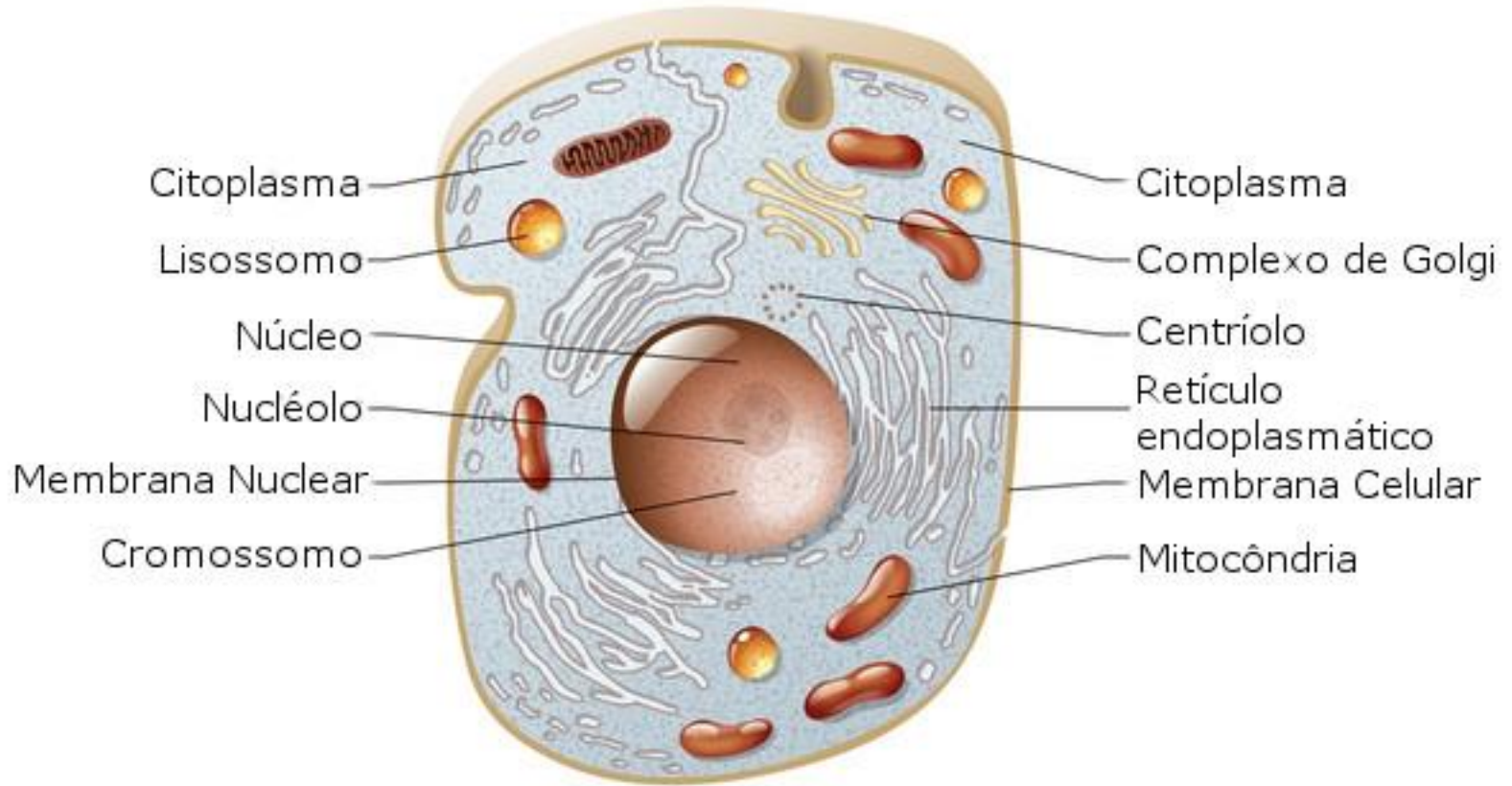
Orientador: Eduardo Ribeiro

2017.1

Assuntos abordados

- Estrutura de uma célula animal
- Estrutura do núcleo interfásico
- Fases da interfase
- Alterações dos cromossomos
- Tipos de cromossomos
- Mitose e meiose
- Gametogênese

Estrutura de uma célula animal



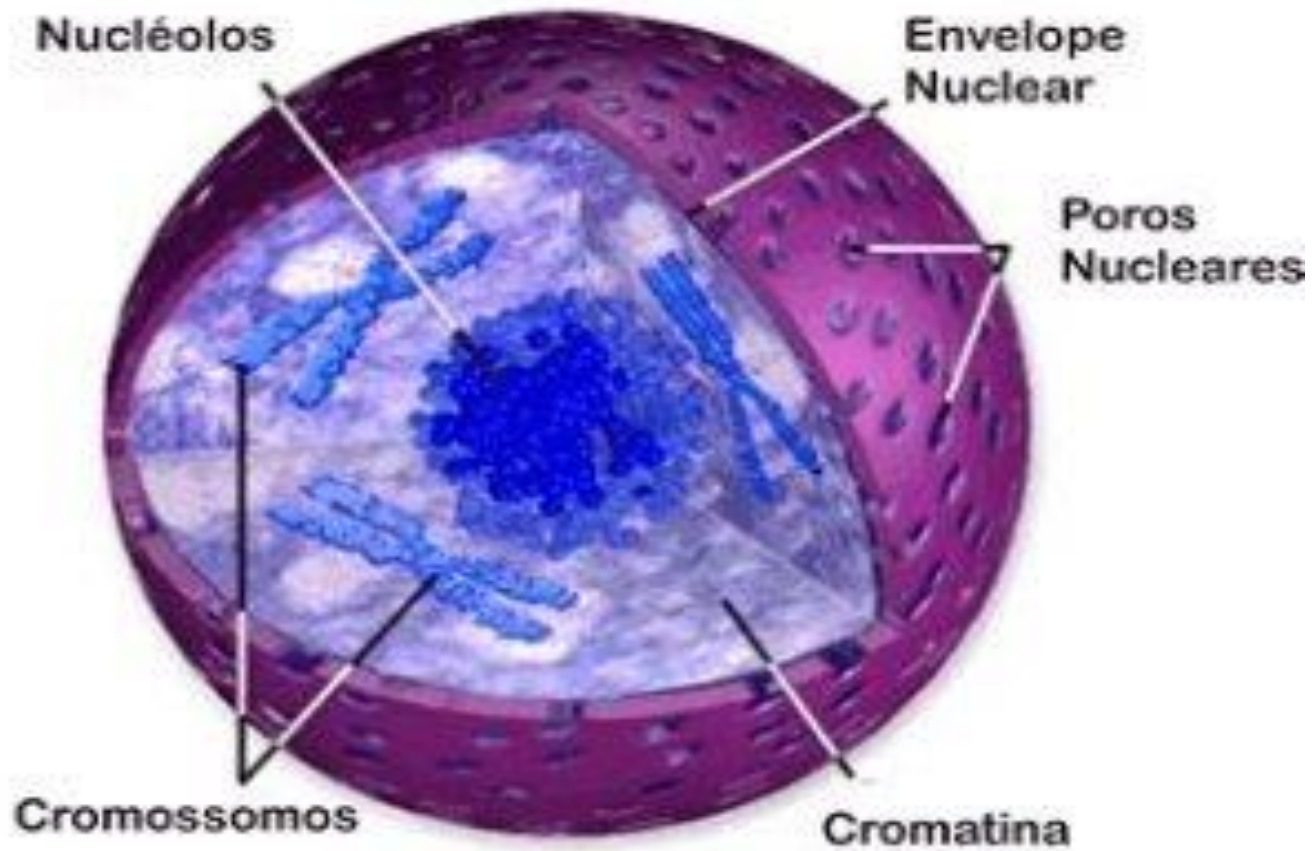
Organelas celulares e suas funções

- **Núcleo** – Armazena informações genéticas
- **Nucléolo** – Organização dos ribossomos
- **Membrana Plasmática** – Revestimento, proteção e permeabilidade seletiva
- **Citoplasma** – Alberga o núcleo e organelas
- **Ribossomos** – Produção e síntese de proteínas
- **R.E.Rugoso** – Síntese de proteínas
- **R.E.Liso** – Produção de lipídios

Organelas celulares e suas funções

- **Complexo de Golgi** – Secreção de proteínas do RER, armazena, modifica e libera substâncias, forma lisossomos
- **Lisossomos** – Digestão celular
- **Mitocôndrias** – Respiração celular e produção de ATP
- **Centríolos** – Auxilia na divisão celular
- **Peroxisomos** – Armazenamento de enzimas
- **Vacúolos** – Reserva energética e armazenamento de substâncias

Núcleo Interfásico



Estruturas do Núcleo Interfásico

- Componentes:

- **Carioteca**

- Membrana lipoprotéica e porosa que reveste o núcleo
- Continuação do R.E
- Presença de ribossomos

- **Carioplasma**

- Massa coloidal
- Composta por H₂O, proteínas e DNA
- Comporta as estruturas nucleares

Estruturas do Núcleo Interfásico

- **Nucléolo**

- Reservatório de RNA
- Não possui membrana envoltória
- Síntese e armazenamento de RNAr

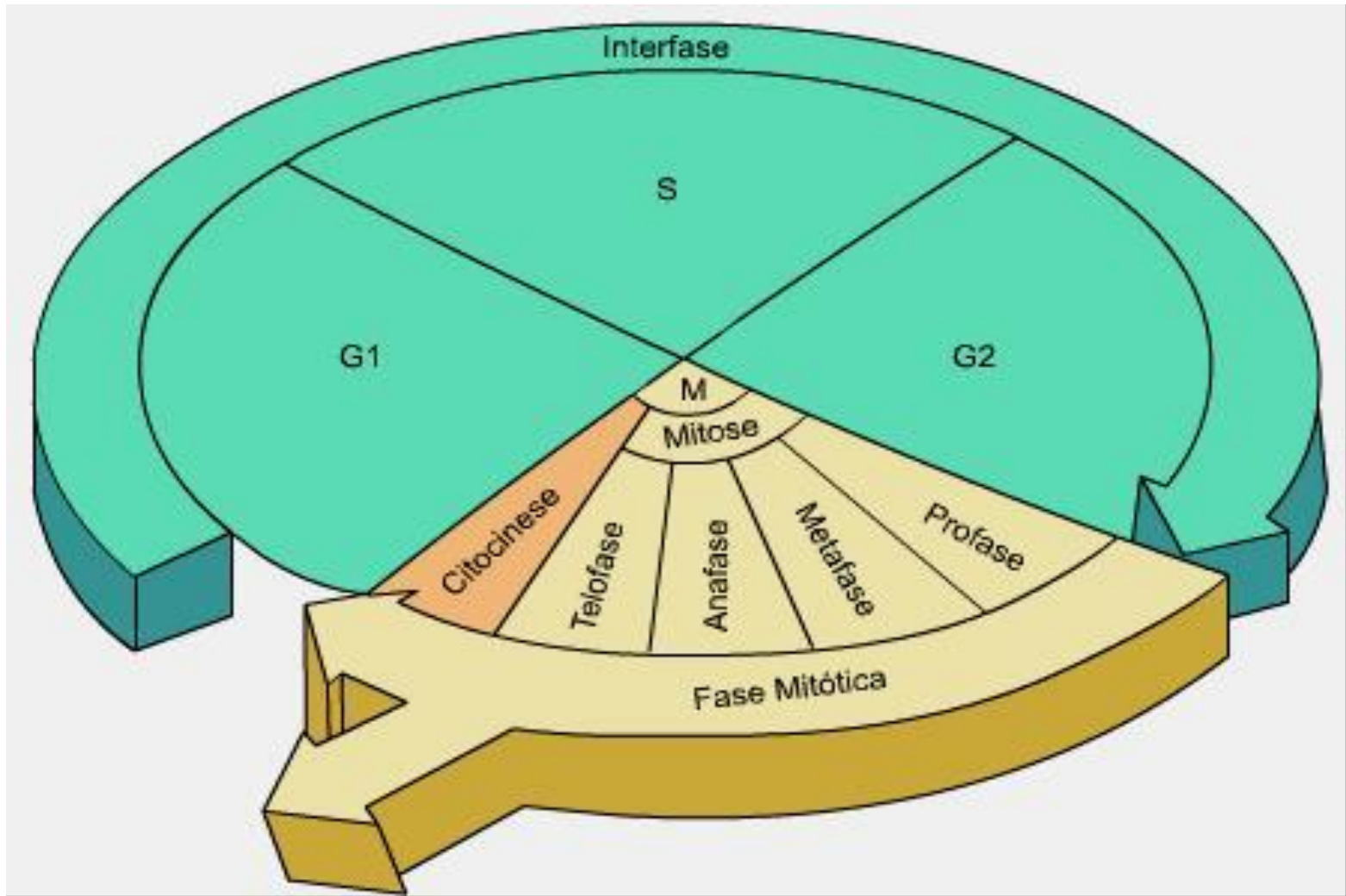
- **Cromatina**

- Conjunto cromossômico existente no núcleo interfásico

Núcleo interfásico

- Interfase - Período entre duas divisões celulares.
- Acontece a duplicação do DNA e a produção do RNA
- Período de intensa atividade metabólica

Fases da interfase



Fases da interfase

- **G1** – Inicia após a citocinese da divisão anterior.
Intensa síntese de RNA e proteínas
Aumento do citoplasma
Célula sintetiza proteína, lipídios e glicídios
- **S** – Duplicação do material genético
No final, a célula terá o dobro de DNA, que permitirá a formação da célula-filha idêntica à mãe.
Síntese de DNA é finalizada
- **G2** – Continua até o início da divisão celular
Produção de RNA e a síntese de proteínas são retomadas
Continua aumentando de tamanho e suas organelas

Algumas células entram no período G0, onde elas estão ativas mas não estão se preparando para a divisão.

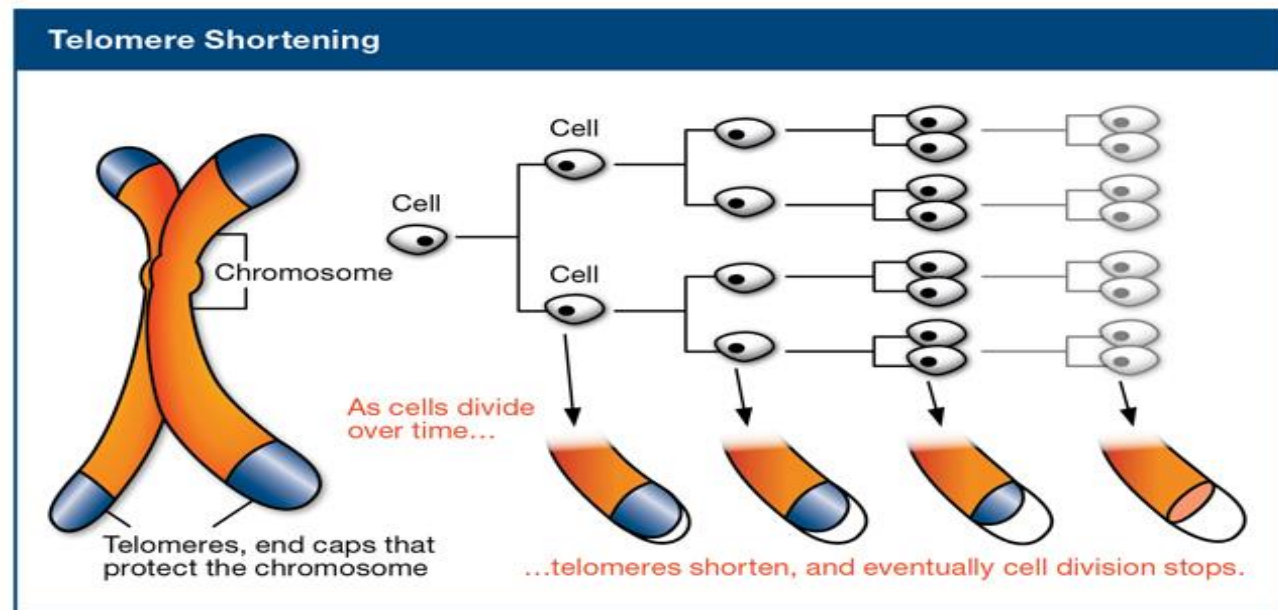
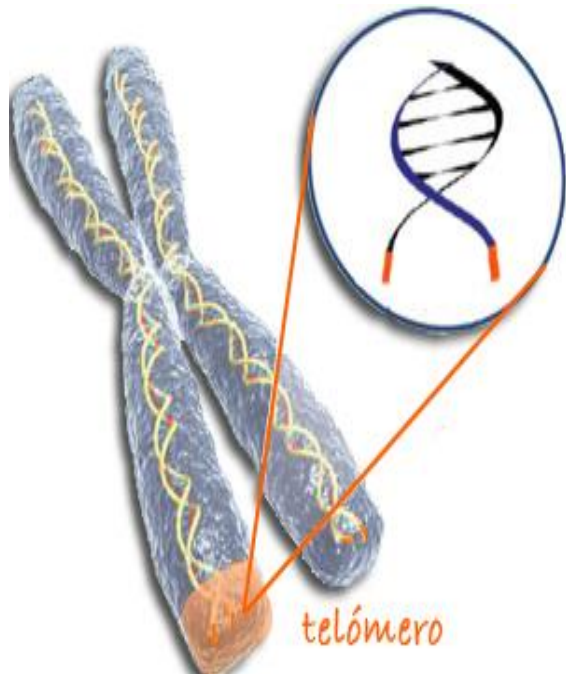
Controle do ciclo celular

- Telômeros

- Sequência específica nos seres humanos TTAGGG

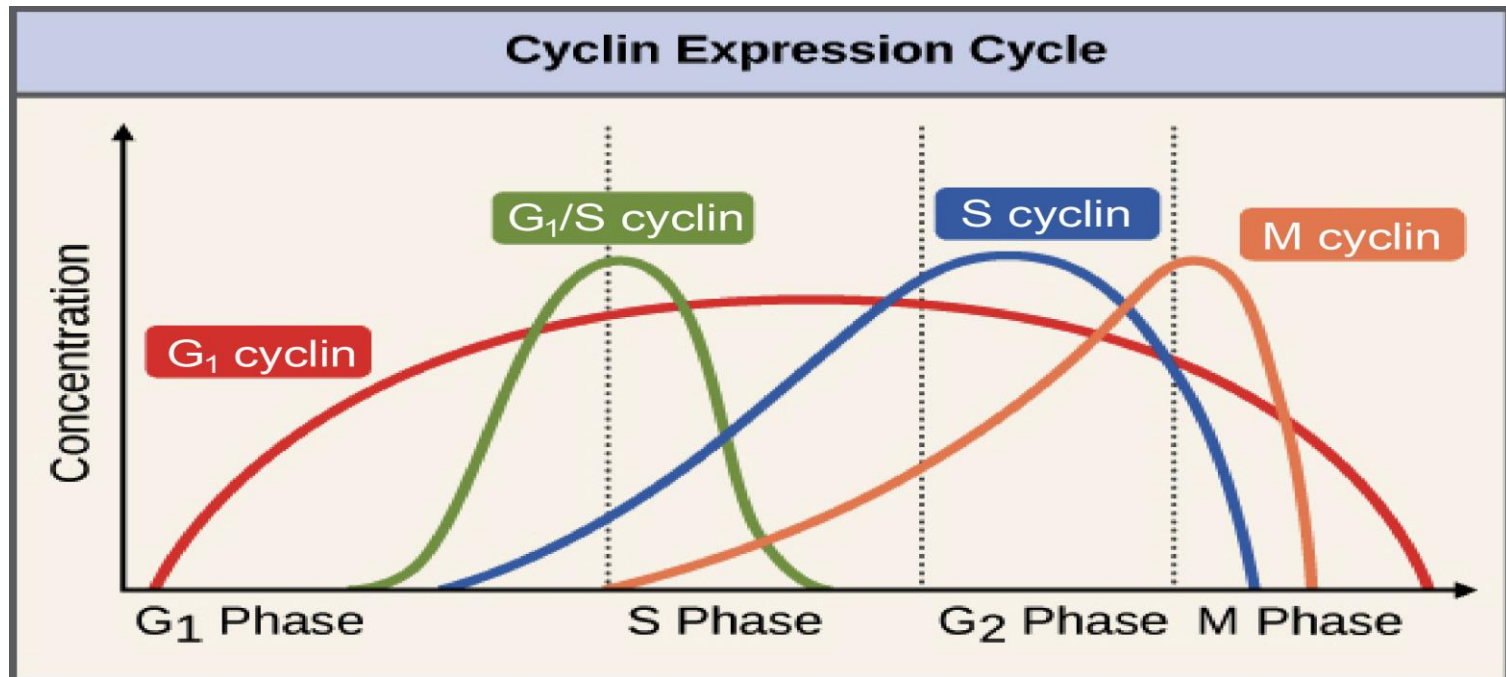
- Após 50 divisões o DNA cessa a mitose.

A célula sabe quantas divisões pode fazer e quanto tempo permanecerá viva por conta dos telômeros



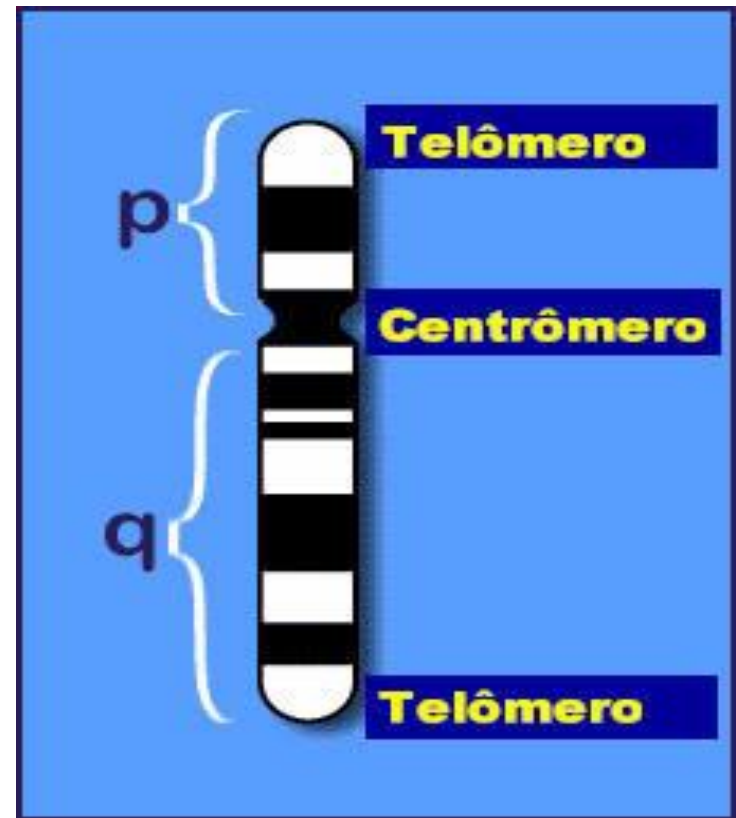
Controle do ciclo celular

- Sinais químicos (reguladores do ciclo celular)
 - Externos: Hormônios e fatores de crescimento
 - Internos: Ciclinas e quinases



Cromossomos

- Sequências de DNA que contêm genes e informações genéticas
- Encontrados no núcleo da célula
- Cromossomos Homólogos
 - Pares iguais
- Cromossomos heterólogos
 - O par tem tamanhos diferentes
 - Somente em homens (XY)



Tipos de cromossomos



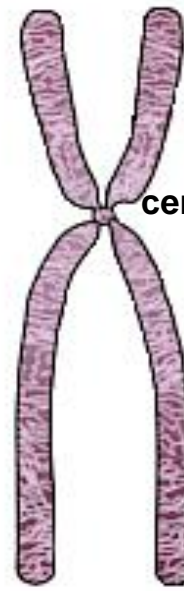
centrômero

telocêntrico



centrômero

acrocêntrico



centrômero

submetacêntrico

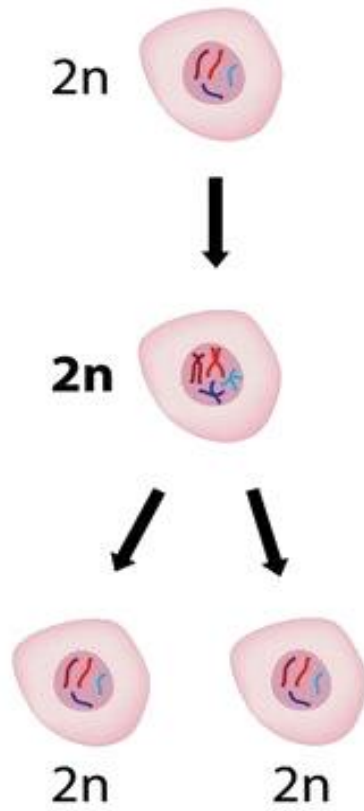


centrômero

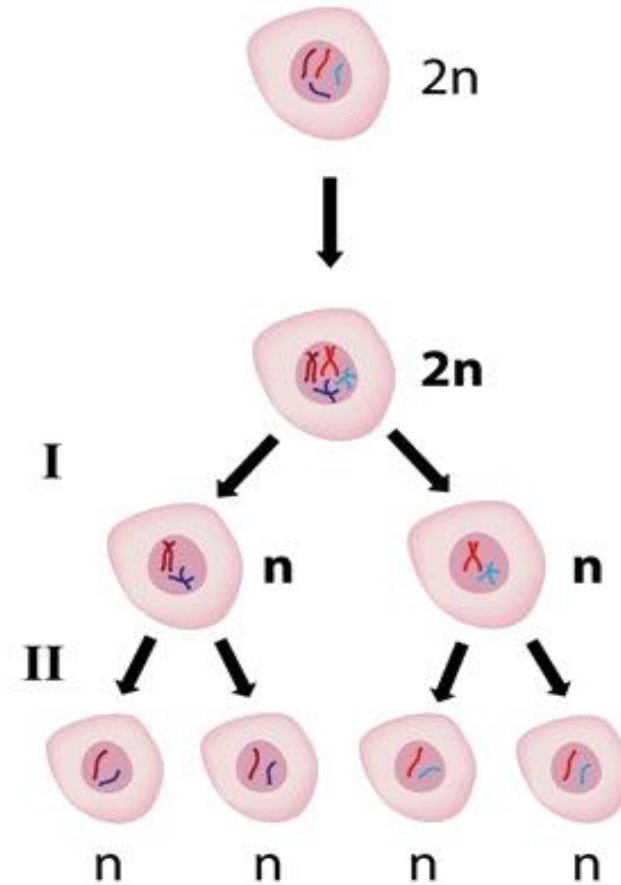
metacêntrico

Divisão celular

Mitose

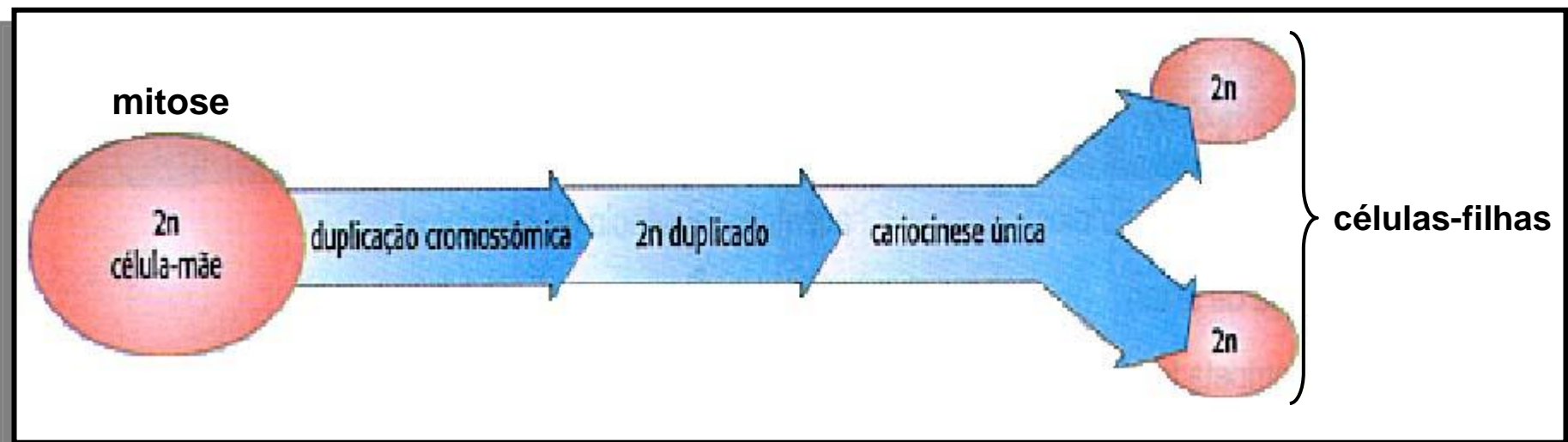


Meiose

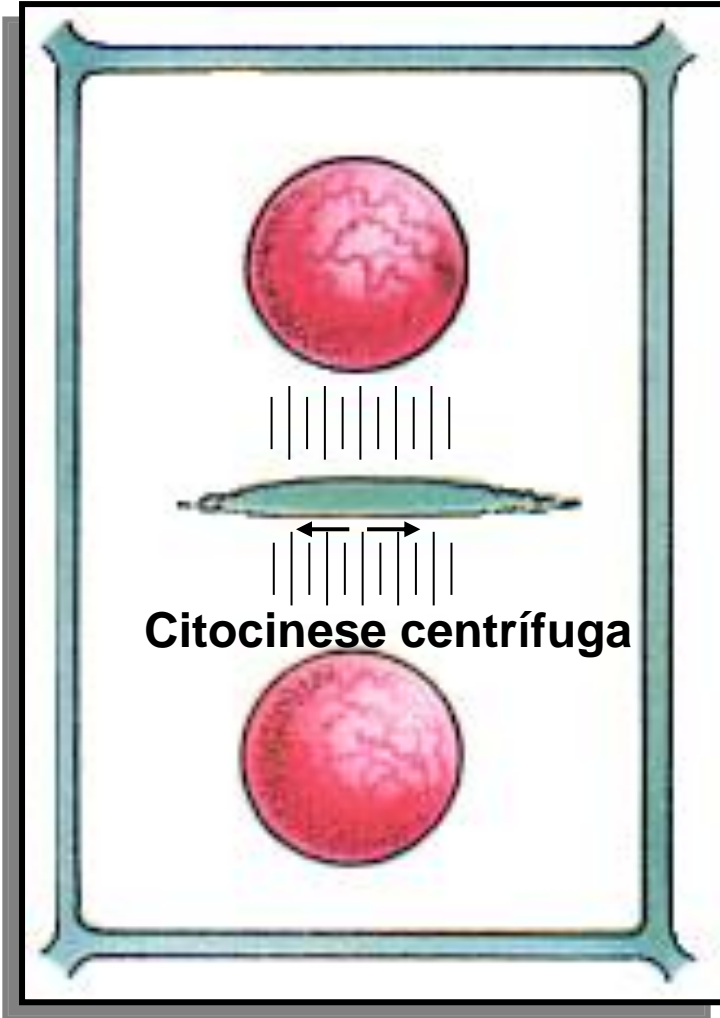


Mitose

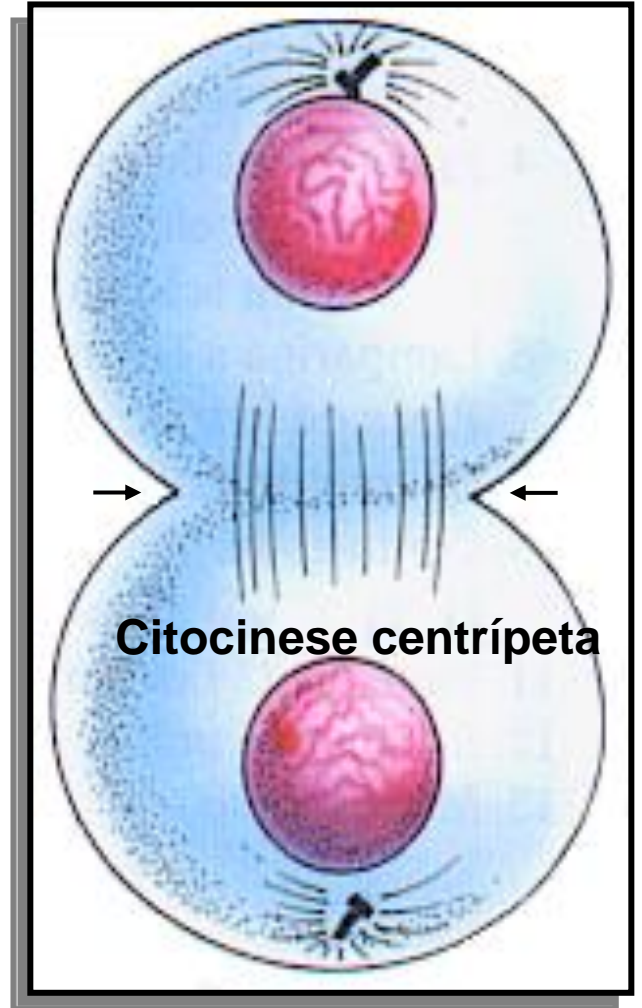
- Divisão celular que ocorre desde o embrião á morte, originando duas células-filha igual à célula-mãe, em seguida ocorre a Intérfase, em que o material genético é duplicado.
 - A Mitose se divide em 4 etapas:
 1. Prófase
 2. Metáfase
 3. Anáfase
 4. Telófase
- Em seguida acontece a **citocinese** (distribuição do citoplasma).



Citocinese



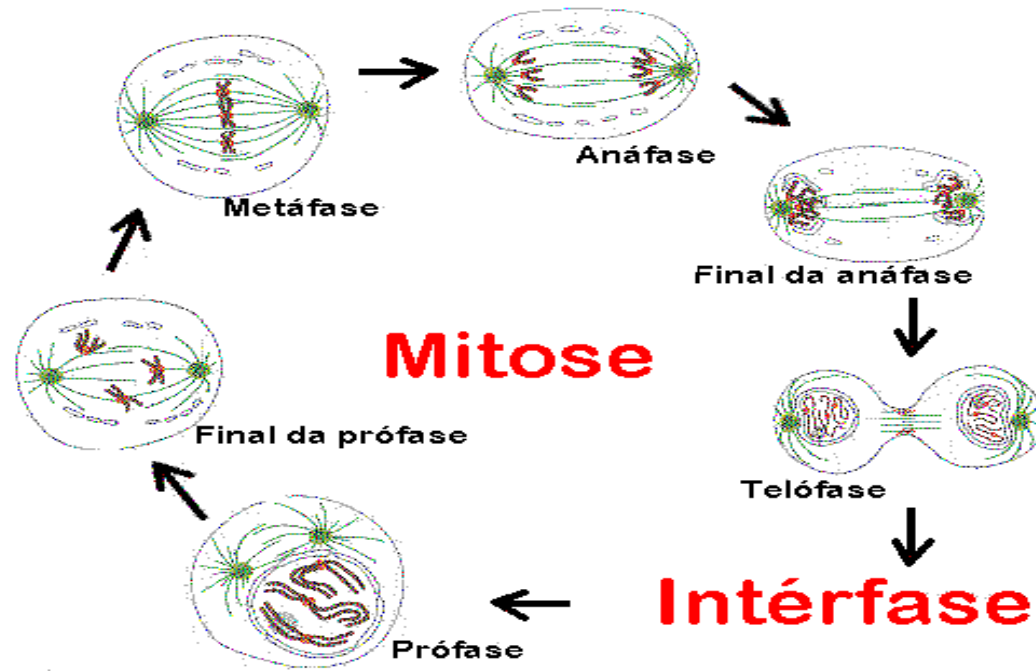
Célula vegetal



Célula animal

Fases da Mitose

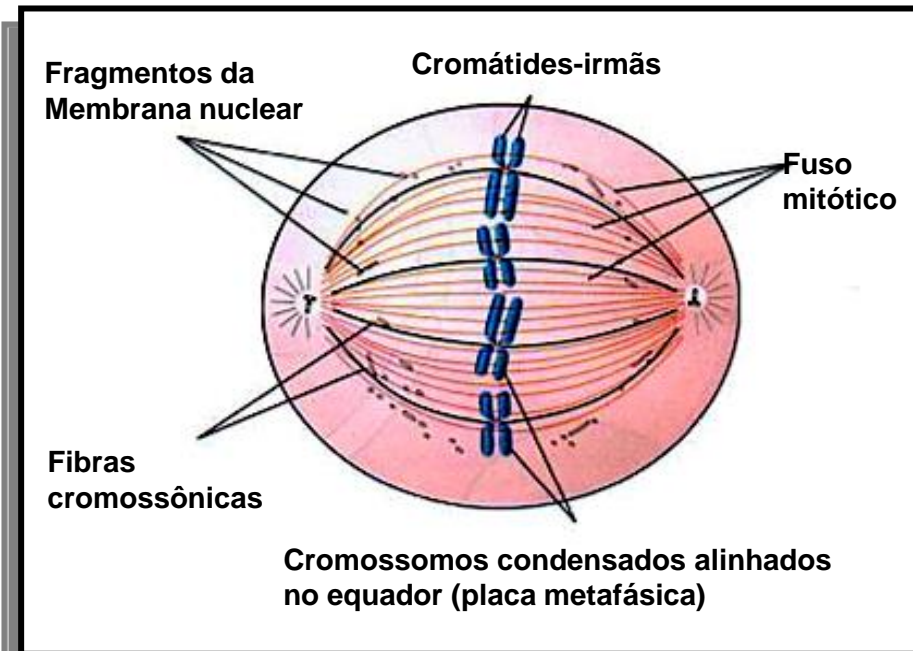
- Prófase
 - Inicia a condensação da cromatina, transformando-se em cromossomo
 - Núcleo desaparece
 - Carioteca se rompe
 - Centríolos migram para o polo da célula



Fases da Mitose

- **Metáfase**

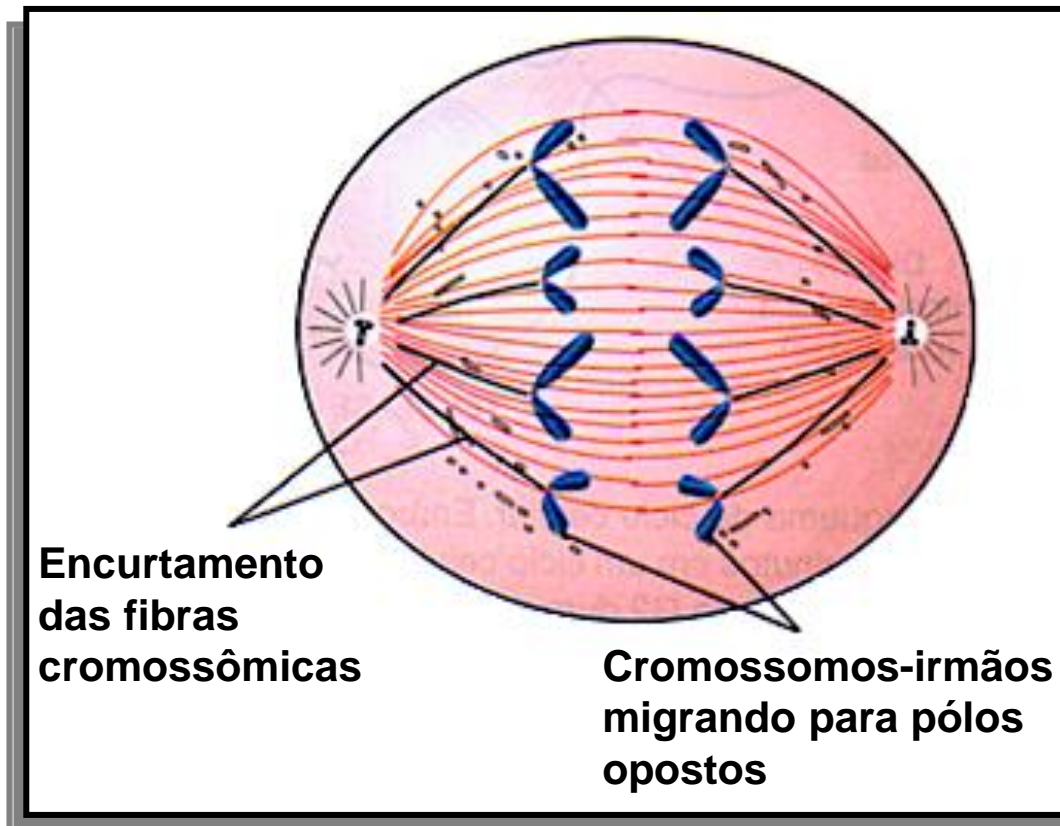
- Condensação máxima dos cromossomos
- Os cromossomos vão para o centro da célula, na linha equatorial.
- As cromátides-irmãs de cada cromossomo começam a sua separação.



Fases da Mitose

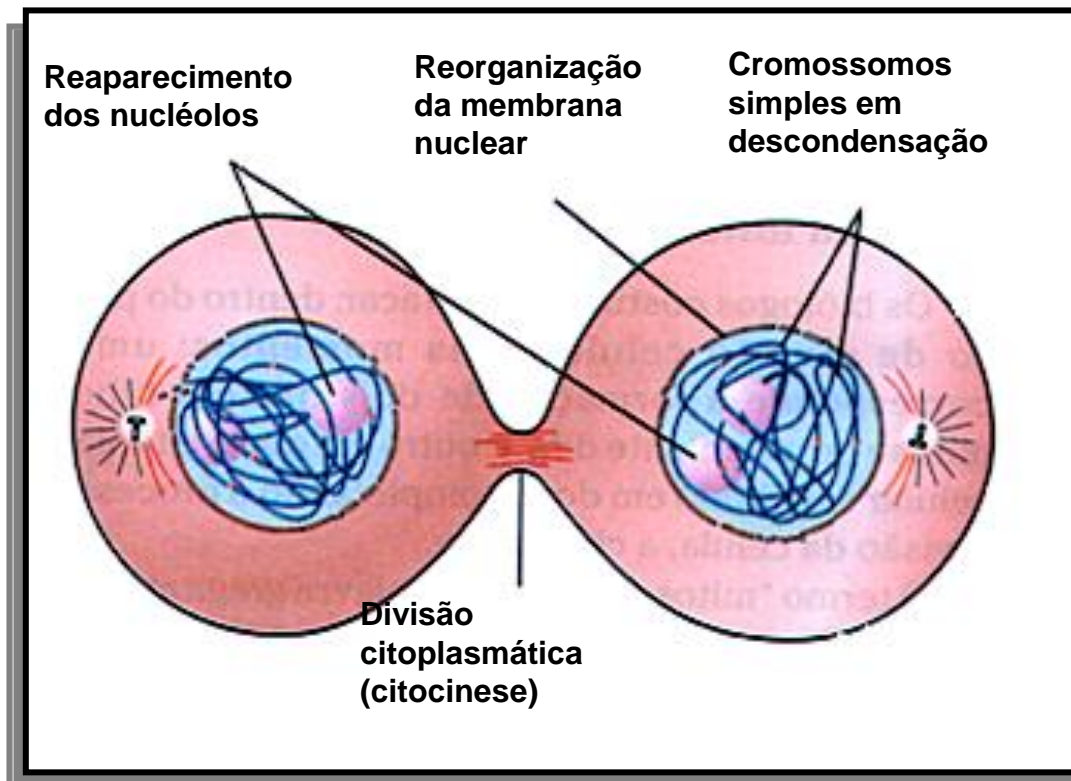
- Anáfase

- Cromátides-irmãs se separam migrando para os pólos opostos da célula.

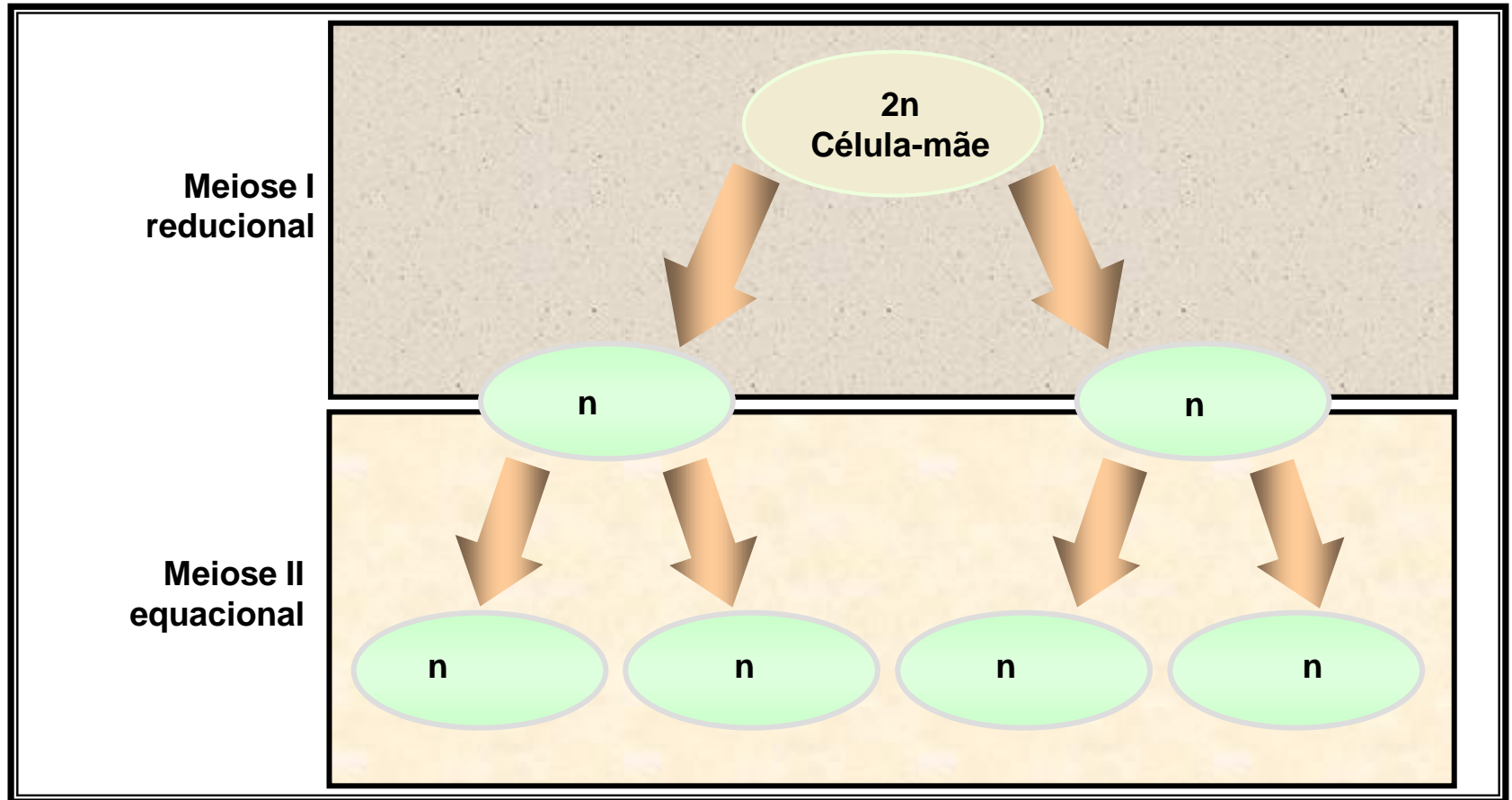


Fases da Mitose

- **Telófase**
 - Os cromossomos apresentam-se descondensados;
 - As células-filha são formadas idênticas à mãe.



Meiose



Meiose I - reducional

- Fases:

Prófase I

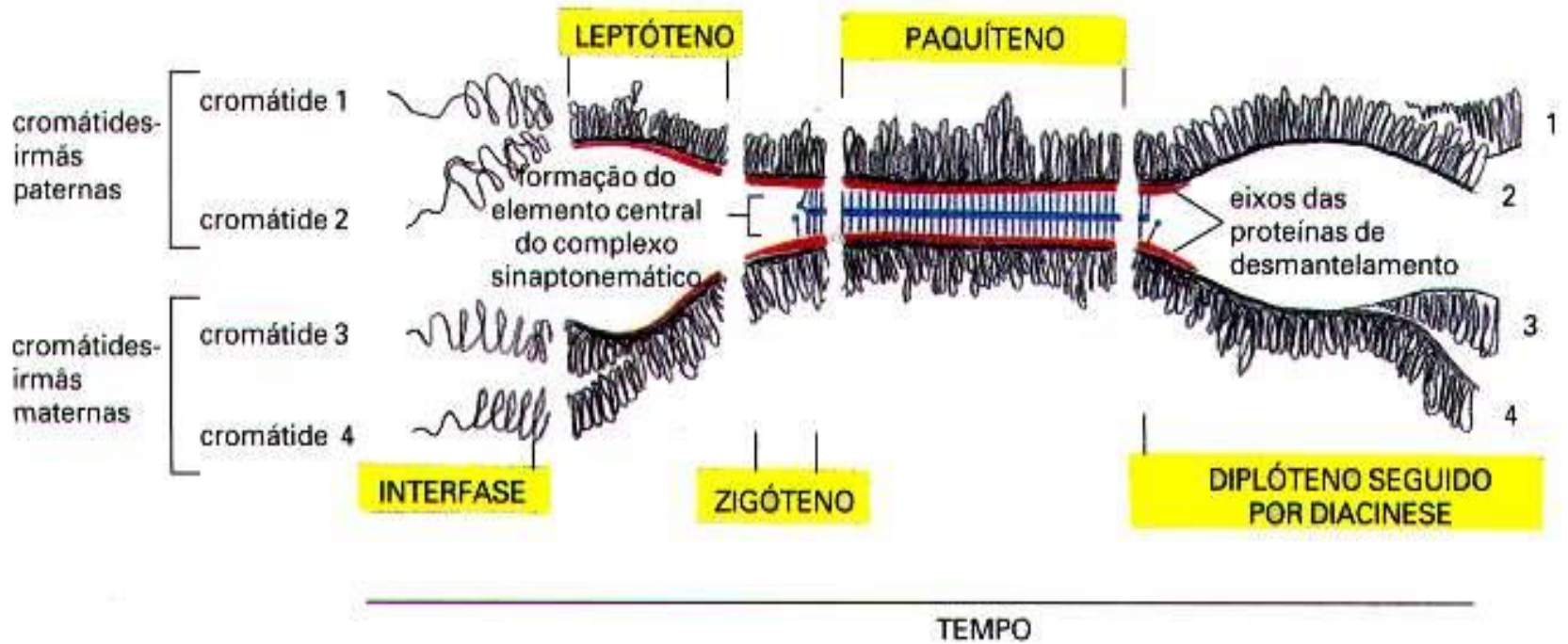
Condensação máxima dos cromossomos homólogos com crossingover.

Subfases da Prófase I:

- Leptóteno
- Zigóteno
- Paquíteno
- Diplóteno
- Diacinese (homem) e Dictióteno (mulher)

Condensação máxima dos cromossomos

Fases da Prófase I



Fases da Prófase I

- **Leptóteno**

- Condensação máxima dos cromossomos

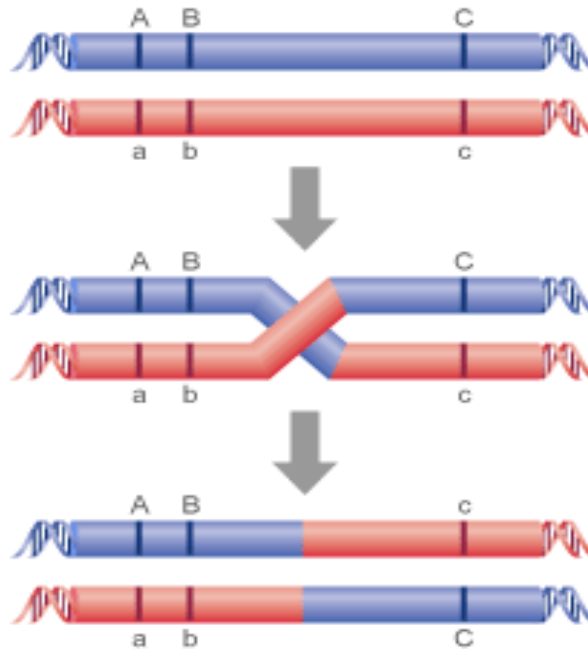
- **Zigóteno**

- Pareamento dos cromossomos homólogos – sinapse;
- Formação do Complexo Sinaptonêmico;
- Pode ser constituído de DNA, RNA e proteínas.

Fases da Prófase I

- **Paquíteno**

Durante essa etapa ocorre a **crossing-over** ou **permuta** ou **sobrecruzamento**.



Fases da Prófase I

- **Diplóteno**

- Formação do quiasma que se movem para as extremidades dos cromossomos
- Os cromossomos começam a se afastar
- O complexo sinaptonêmico desaparece

- **Diacinese/Dictióteno**

- Marca o fim da prófase I
- Diacinese (homem): Liberação do quiasma
- Dictióteno (mulher) O quiasma fica na ponta dos cromossomos homólogos

PRÓFASE I

Leptóteno Zigóteno Paquíteno Diplóteno Diacinese

Carioteca



Nucléolo



Condensação dos cromossomos duplicados



Bivalente formado



Inicia a sinapse



Sinapse completa; ocorre o crossing-over

Quiasma visível



O complexo sinaptonema desaparece; quiasma visível

Fragmenta-se a carioteca



Nucléolo dispersa-se



Bivalente pronto para a metáfase

Meiose I - Reducional

Metáfase I

Alinhamento dos cromossomos na linha equatorial

Anáfase I

Separação dos cromossomos homólogos

Telófase I

Chegada das cromátides-irmãs aos pólos da célula

CITOCINESE

Meiose II - Equacional

- **Prófase II**

Condensação máxima das cromátides-irmãs.

- **Metáfase II**

- Alinhamentos das cromátides-irmãs na linha equatorial da célula.

- **Anáfase II**

- Separação das cromátides-irmãs

- **Telófase II**

- Chegada das cromatinas aos pólos da célula

Gametogênese

- **Espermatogênese**

Formação dos espermatozoides e um processo contínuo

Cada espermatócito produz 4 espermatozoides

A produção de gametas masculinos é até a velhice

O espermatozoide é pequeno e móvel.

- **Ovulogênese**

Relacionado ao ciclo reprodutivo

Cada ovócito origina apenas um óvulo

Produção dos gametas femininos cessa com a menopausa

É uma célula grande e sem mobilidade

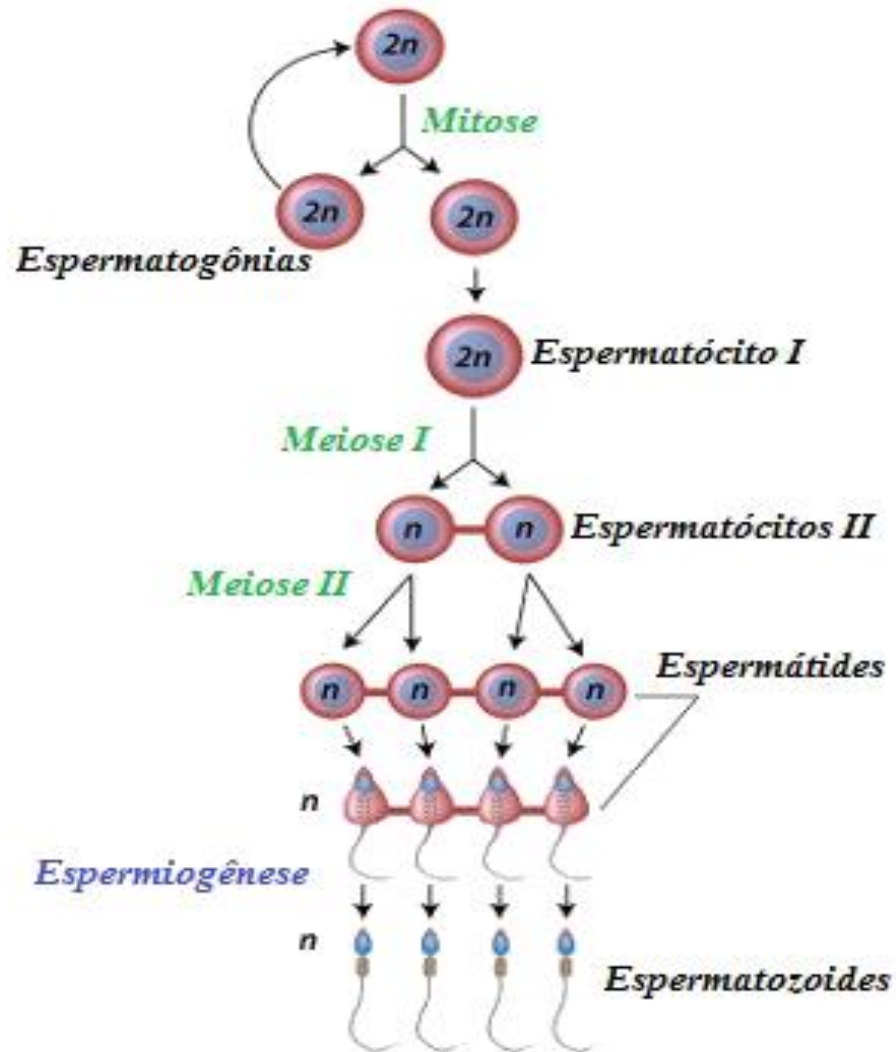
Espermatogênese

Formação dos espermatozoides.

Divide-se em 4 etapas:

- Multiplicação
- Período de crescimento
- Período de maturação
- Período de diferenciação

Espermatogênese



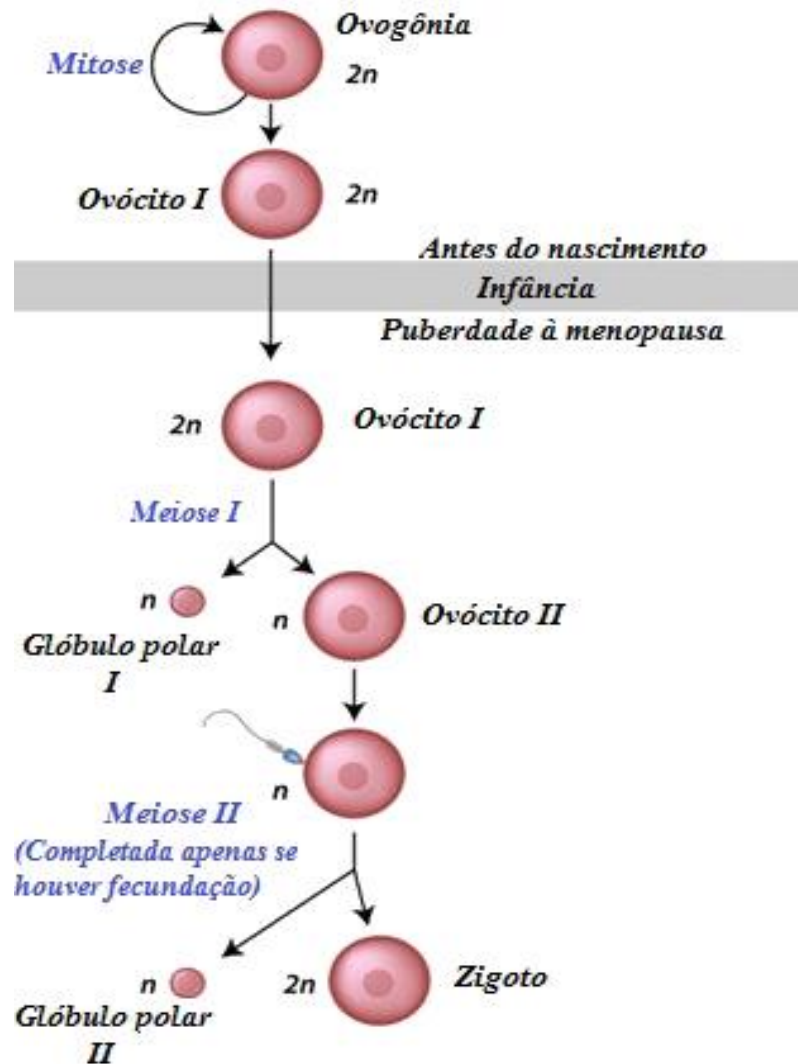
Ovulogênese

Processo em que resulta na formação de óvulos.

Divide-se em 4 etapas:

- Multiplicação
- Período de crescimento
- Período de maturação

Ovulogênese



Alterações cromossômicas

- As alterações cromossômicas são alterações na estrutura ou número de cromossomos.

Estrutural

Deleção

Duplicação

Inversão

Translocação

Numérica

Euploidia

Haploide - Monoploidio (n)

Poliploidia - Triploidia ($3n$)

. ($4n$)

. ($5n$)

Aneuploidia

Nulissomia ($2n-2$)

Monossomia ($2n-1$)

Trissomia ($2n+1$)

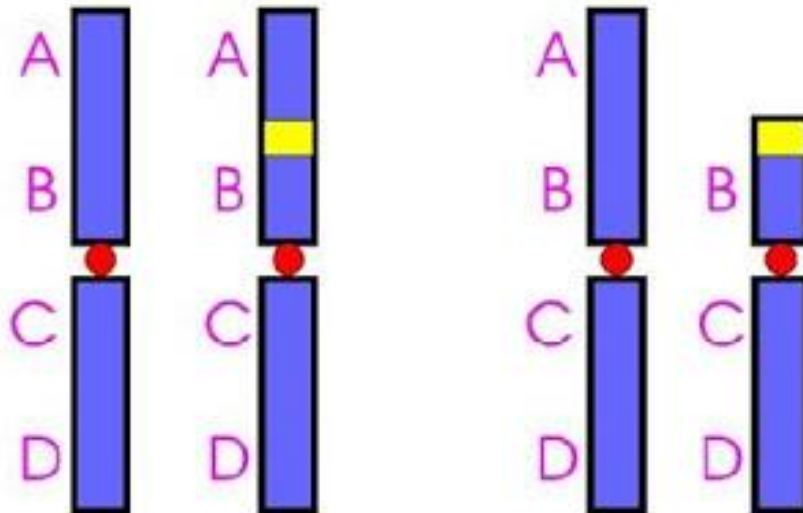
* Na Euploidia todos morrem

* Na Aneuploidia somente a Nulissomia morre

Alterações estruturais

- **Deleção**

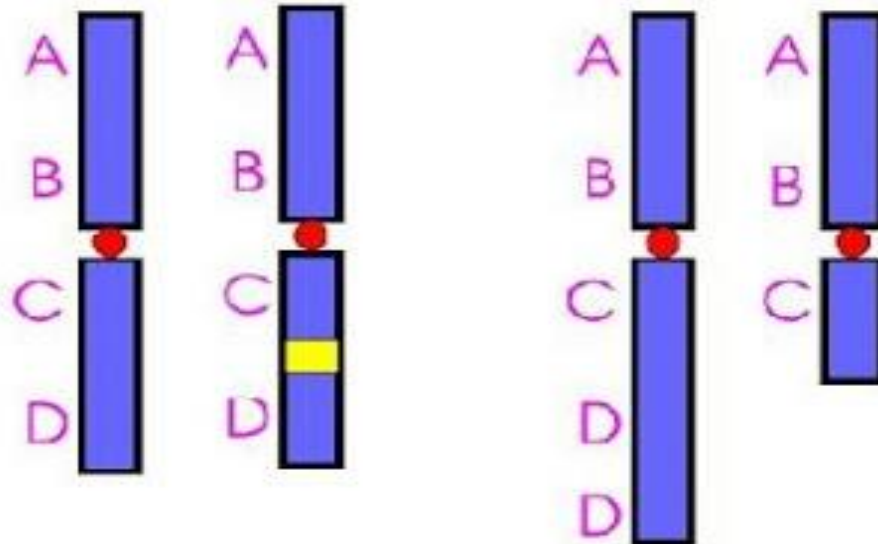
- quando ocorre a perda de um pedaço do cromossoma, com consequente perda de genes.
- Falta uma porção de um cromossoma.
- Pode ocorrer nas zonas terminais ou intersticiais da molécula de DNA.



Alterações estruturais

- **Duplicação**

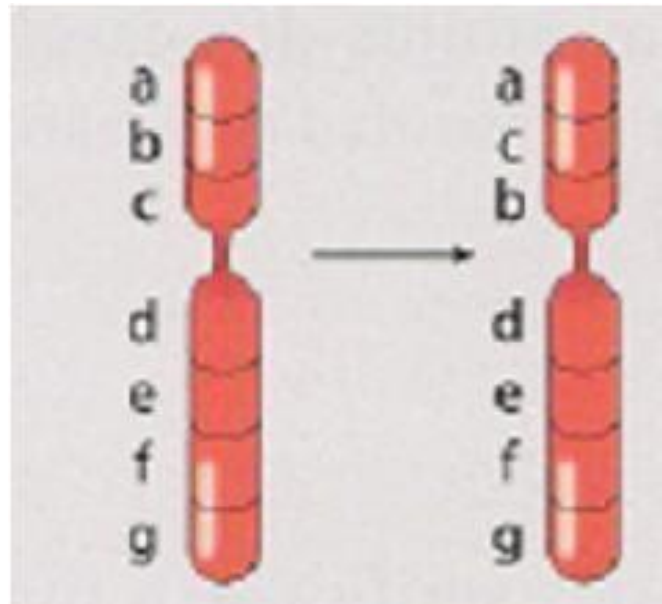
- Existência de duas cópias de uma dada região cromossômica, frequentemente associada à Deleção no correspondente cromossoma homólogo.
- Os efeitos variam em função da extensão e do tipo de informação repetida.



Alterações estruturais

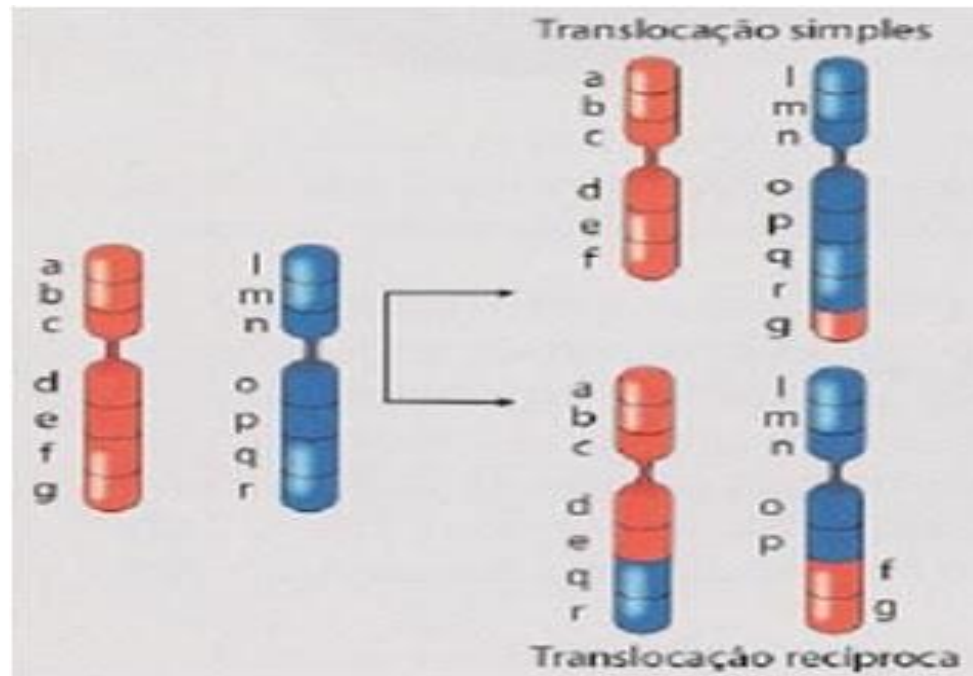
- **Inversão**

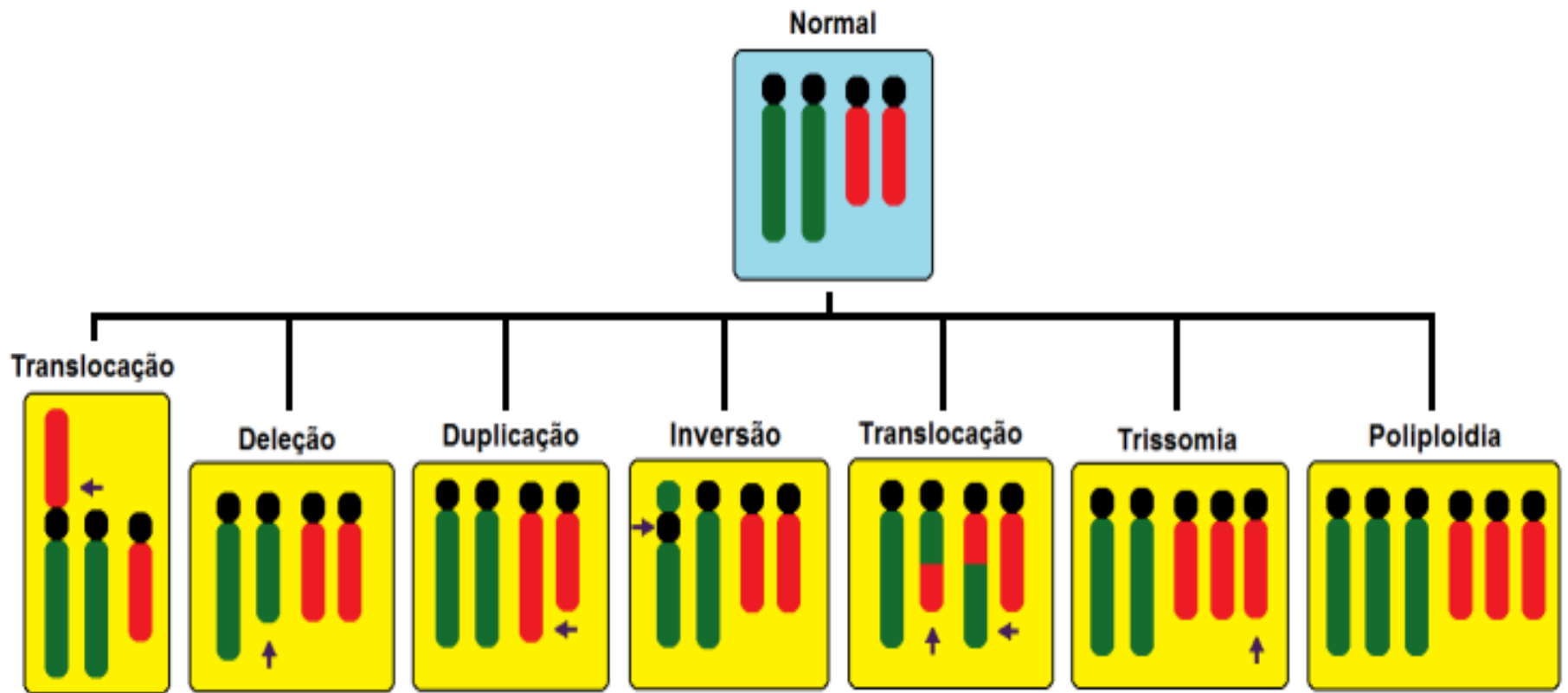
- Remoção de um segmento de DNA e inserção numa posição invertida num outro local do cromossoma.
- As consequências de uma inversão dependem dos genes envolvidos



Alterações estruturais

- **Translocação**
- Transferência de segmentos entre cromossomas não homólogos, que provocam erros na leitura.





Síndrome de Down

- Trissomia do cromossomo 21.
- Cariótipos: 47, XY, +21; ou 47, XX, +21
- Características fenotípicas:
 - Atinge ambos os sexos
 - Deficiência mental
 - Pescoço curto e grosso
 - Flexibilidade nas articulações
 - Fendas Palpebrais mongolóides
 - Genitália pouco desenvolvida



Síndrome de Turner

- Monossomia do X
- Cariótipo: 45, X
- Características fenotípicas:
 - Atinge somente o sexo feminino
 - Face triangular
 - Disgenesia ovariana
 - Infantilismo sexual
 - Pescoço alado
 - Baixa estatura
 - Retardo mental
 - Ausência do corpúsculo de Barr
 - Esterilidade



Síndrome de Klinefelter

- Trissomia XXY
- Cariótipo: 47,XXY
- Características fenotípicas:
 - Atinge somente o sexo masculino
 - Apresenta corpúsculo de Barr
 - Estatura elevada
 - Ginecomastia
 - Testículos pequenos
 - Genitália infantil
 - Esterilidade
 - Deficiência mental

