

# **Genética Básica**

**Bruno Lassmar Bueno Valadares  
Edilson Divino de Araujo  
Silmara de Moraes Pantaleão**



**São Cristóvão/SE  
2011**

# Genética Básica

Elaboração de Conteúdo  
Bruno Lassmar Bueno Valadares  
Edilson Divino de Araujo  
Silmara de Moraes Pantaleão

---

**Projeto Gráfico e Capa**  
Hermeson Alves de Menezes

**Diagramação**  
Nycolas Menezes Melo

**Ilustração**  
Bruno Lassmar Bueno Valadares  
Edilson Divino de Araujo  
Silmara de Moraes Pantaleão

---

Copyright © 2011, Universidade Federal de Sergipe / CESAD.  
Nenhuma parte deste material poderá ser reproduzida, transmitida e gravada por qualquer meio eletrônico, mecânico, por fotocópia e outros, sem a prévia autorização por escrito da UFS.

FICHA CATALOGRÁFICA PRODUZIDA PELA BIBLIOTECA CENTRAL  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE

V136g

Valadares, Bruno Lassmar Bueno.  
Genética Básica/ Bruno Lassmar Bueno Valadares,  
Edilson Divino de Araújo, Silmara de Moraes Pantaleão.  
- São Cristóvão: Universidade Federal de Sergipe,  
CESAD, 2011.

1. Genética. 2. Hereditariedade. 3. Genética de  
populações. I. Araújo, Edilson Divino de. II. Pantaleão,  
Silmara de Moraes. III. Título.

CDU 575

**Presidente da República**  
Dilma Vana Rousseff

**Chefe de Gabinete**  
Ednalva Freire Caetano

**Ministro da Educação**  
Fernando Haddad

**Coordenador Geral da UAB/UFS**  
**Diretor do CESAD**  
Antônio Ponciano Bezerra

**Secretário de Educação a Distância**  
Carlos Eduardo Bielschowsky

**Vice-coordenador da UAB/UFS**  
**Vice-diretor do CESAD**  
Fábio Alves dos Santos

**Reitor**  
Josué Modesto dos Passos Subrinho

**Vice-Reitor**  
Angelo Roberto Antonioli

---

**Diretoria Pedagógica**  
Clotildes Farias de Sousa (Diretora)

**Núcleo de Serviços Gráficos e Audiovisuais**  
Giselda Barros

**Diretoria Administrativa e Financeira**  
Edélzio Alves Costa Júnior (Diretor)  
Sylvia Helena de Almeida Soares  
Valter Siqueira Alves

**Núcleo de Tecnologia da Informação**  
João Eduardo Batista de Deus Anselmo  
Marcel da Conceição Souza  
Raimundo Araujo de Almeida Júnior

**Coordenação de Cursos**  
Djalma Andrade (Coordenadora)

**Assessoria de Comunicação**  
Edvar Freire Caetano  
Guilherme Borba Gouy

**Núcleo de Formação Continuada**  
Rosemeire Marcedo Costa (Coordenadora)

**Núcleo de Avaliação**  
Hérica dos Santos Matos (Coordenadora)  
Carlos Alberto Vasconcelos

---

**Coordenadores de Curso**  
Denis Menezes (Letras Português)  
Eduardo Farias (Administração)  
Haroldo Dorea (Química)  
Hassan Sherafat (Matemática)  
Hélio Mario Araújo (Geografia)  
Lourival Santana (História)  
Marcelo Macedo (Física)  
Silmara Pantaleão (Ciências Biológicas)

**Coordenadores de Tutoria**  
Edvan dos Santos Sousa (Física)  
Geraldo Ferreira Souza Júnior (Matemática)  
Ayslan Jorge Santos da Araujo (Administração)  
Carolina Nunes Goe (História)  
Rafael de Jesus Santana (Química)  
Gleise Campos Pinto (Geografia)  
Trícia C. P. de Sant'ana (Ciências Biológicas)  
Vanessa Santos Góes (Letras Português)  
Lívia Carvalho Santos (Presencial)

---

## **NÚCLEO DE MATERIAL DIDÁTICO**

Hermeson Menezes (Coordenador)  
Marcio Roberto de Oliveira Mendonça

Neverton Correia da Silva  
Nicolás Menezes Melo

---

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE**  
Cidade Universitária Prof. "José Aloísio de Campos"  
Av. Marechal Rondon, s/n - Jardim Rosa Elze  
CEP 49100-000 - São Cristóvão - SE  
Fone(79) 2105 - 6600 - Fax(79) 2105- 6474



# Sumário

---

<b>AULA 1</b>	
Bases cromossômicas da hereditariedade .....	07
<b>AULA 2</b>	
Leis básicas da hereditariedade e extensões das leis de Mendel .....	17
<b>AULA 3</b>	
Ligação, recombinação e mapeamento gênicos .....	33
<b>AULA 4</b>	
Herança ligada ao sexo e mecanismos de determinação sexual ...	51
<b>AULA 5</b>	
Estrutura dos ácidos nucleicos .....	65
<b>AULA 6</b>	
Replicação do DNA e transcrição .....	79
<b>AULA 7</b>	
Código genético e tradução.....	113
<b>AULA 8</b>	
Mutação e reparo do DNA.....	133
<b>AULA 9</b>	
Regulação da expressão gênica .....	151
<b>AULA 10</b>	
Princípios de Genética de Populações.....	167



## **BASES CROMOSSÔMICAS DA HEREDITARIEDADE**

### **META**

Demonstrar a estruturação cromossômica e a organização do material genético durante o ciclo celular.

### **OBJETIVOS**

Ao final desta aula, o aluno deverá:

conhecer a constituição do material de preenchimento do núcleo celular, a forma como a cromatina se organiza durante a interfase e o processo de compactação do DNA e o comportamento dos cromossomos durante as divisões mitóticas e meióticas.

### **PRÉ-REQUISITO**

Biologia celular.

### INTRODUÇÃO

Nesta aula iniciaremos o estudo da genética com as bases cromossômicas da hereditariedade. Vamos discutir como os cromossomos são constituídos e sua relação com a molécula de DNA e os genes. Os conceitos aqui estudados serão importantes para os conteúdos seguintes de hereditariedade.

### CROMATINA

O núcleo das células é preenchido por material genético (DNA) associado a proteínas responsáveis pela compactação e organização dos cromossomos, e RNA produzido na atividade de expressão dos genes. Esse material que preenche o núcleo é denominado cromatina.

As moléculas de DNA (que serão estudadas mais detalhadamente na aula de estrutura dos ácidos nucleicos) constituem, cada uma, um cromossomo da célula. Os cromossomos são visualizados apenas durante o período de divisão celular. Durante a interfase, o DNA se encontra disperso no núcleo, não sendo possível individualizar os cromossomos.

A cromatina apresenta diferentes níveis de compactação, dependente da atividade genética da região do DNA. Regiões com maior atividade (síntese de RNA para tradução de proteínas) encontram-se mais dispersas e, por esse motivo, menos coradas nas observações microscópicas. Essas regiões recebem o nome de eucromatina. As regiões de menor atividade encontram-se mais compactadas, e por isso, também mais coradas, recebendo o nome de heterocromatina. Essas diferenças de compactação devido à atividade de expressão genética podem ser visualizadas na Figura 1.

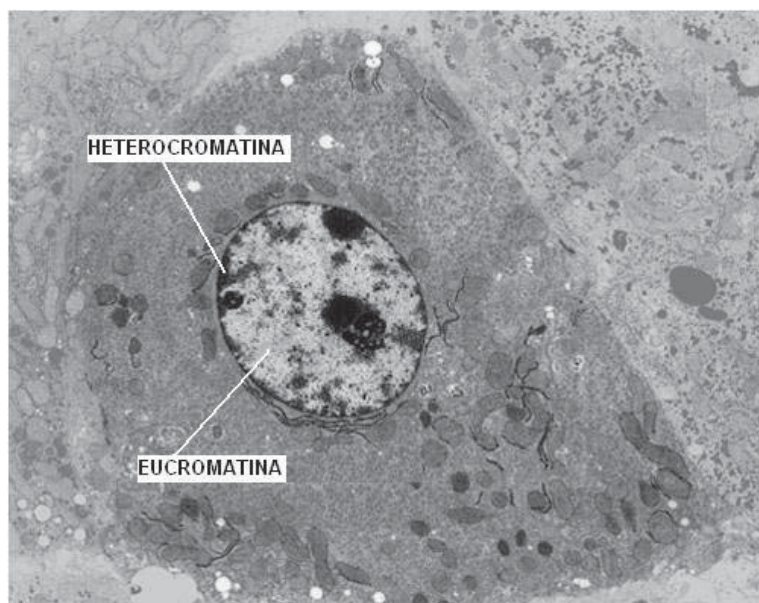


Figura 1. Eletromicrografia destacando núcleo celular interfásico com regiões mais coradas de heterocromatina e menos coradas, com eucromatina (Fonte: adaptado de: [http://www.biologia.edu.ar/cel\\_euca/images/01541a.jpg](http://www.biologia.edu.ar/cel_euca/images/01541a.jpg)).



Algumas regiões da heterocromatina permanecem sempre compactadas e sem atividade genética. Essas regiões recebem o nome de heterocromatina constitutiva. Outras regiões podem ser encontradas tanto sem atividade como em atividade de expressão gênica, recebendo o nome de heterocromatina facultativa.

Genes localizados nas regiões de eucromatina são responsáveis por codificar proteínas importantes em todo o ciclo de vida da célula, como exemplo, as enzimas envolvidas no metabolismo energético. Na heterocromatina constitutiva não encontramos genes em expressão. Esse material genético está relacionado à história evolutiva do organismo e ainda é fonte de inspiração para muitas pesquisas. As regiões de heterocromatina facultativa apresentam genes responsáveis por diferenciar uma célula da outra. Todas as células apresentam os mesmos genes, mas diferem pelos genes que se encontram em expressão e os que se encontram inativados. Na Figura 2 temos o exemplo de células do tecido conjuntivo responsáveis pela síntese de colágeno. Quando estão em atividade são denominadas fibroblastos e apresentam núcleos grandes e pouco compactados (devido a alta atividade genética). Quando não estão mais em atividade, estas células são denominadas fibrócitos e apresentam núcleo menor e mais denso (pouca atividade de síntese).

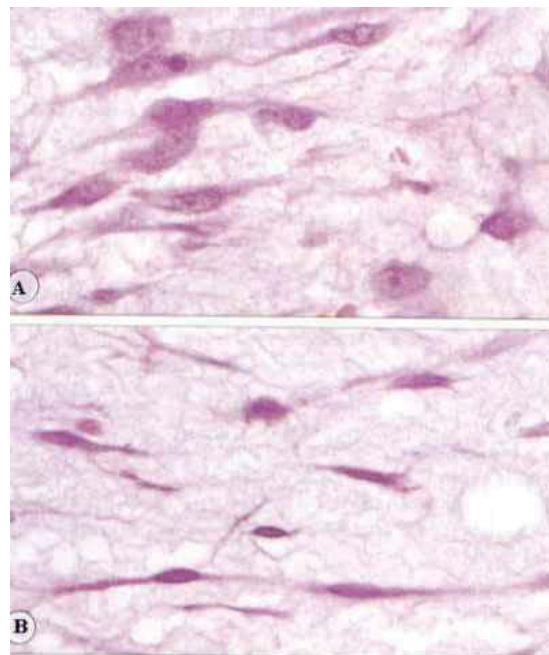


Figura 2. Fibroblastos (A) e fibrócitos (B) (Fonte: <http://ht.org.ar/histologia/NUEVAS%20UNIDADES/unidades/unidad3/imagenes/hetm1.jpg>).

## COMPACTAÇÃO DO DNA

Durante a divisão celular, a cromatina que preenche o núcleo reduz sua atividade de síntese e sofre um processo intensificado de compactação. A compactação do DNA e individualização dos cromossomos serve para organizar o material genético, facilitando a segregação na divisão da célula.

A compactação tem início com o enovelamento do DNA em uma estrutura composta por 8 proteínas, um octâmero de histonas (H2A, H2B, H3 e H4, cada uma em dose dupla). O DNA dá duas voltas em torno do octâmero e, por fora, é acoplada a histona H1 (Figura 3). A esse complexo é dado o nome de nucleossomo.

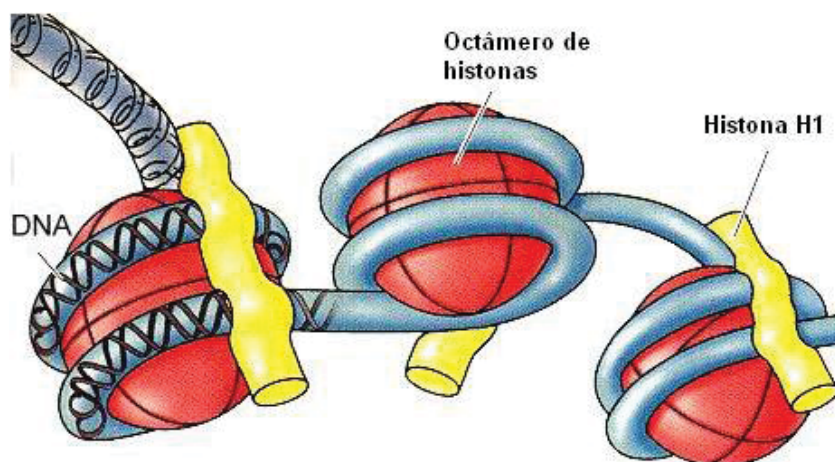


Figura 3. Representação de um nucleossomo, composto pelo octâmero de histonas, DNA em duas voltas e a histona H1 (Fonte: <http://scienceblogs.com/transcript/upload/2006/08/nucleosome.gif>).

A histona H1 tem um papel importante na compactação do DNA, ela é responsável por fixar o DNA ao octâmero de histonas e ainda, de aproximar um nucleossomo do nucleossomo seguinte. Esta aproximação faz com que o DNA adquira agora a forma de um solenóide (aspiral) (Figura 4).

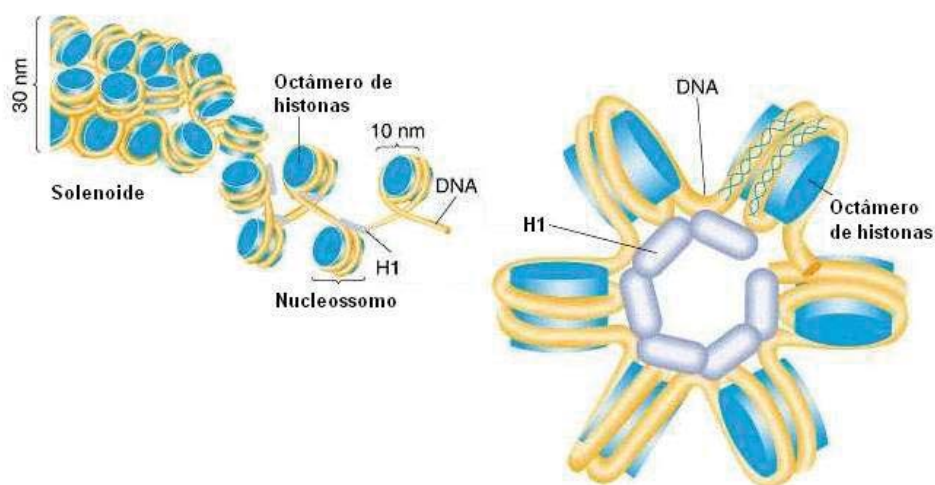


Figura 4. Aproximação dos nucleossomos pela histona H1 formando o solenóide (Fonte: <http://3.bp.blogspot.com/>).

Alguns pontos do solenóide vão se associar a proteínas não histônicas, formando um filamento em espiral com “alças” do solenóide presas ao mesmo. Essa estrutura de proteínas não histônicas vão formar uma “esqueleto” que determina a estrutura do cromossomo. A eletromicrografia de um cromossomo na Figura 5 mostra sua superfície irregular devido à presença dessas alças.



Figura 5. Eletromicrografia de cromossomo. Observar as alças em sua superfície irregular (Fonte: [www.biomania.com.br/bio/Imagens/50122/Fig01.GIF](http://www.biomania.com.br/bio/Imagens/50122/Fig01.GIF)).

## ESTRUTURA DO CROMOSSOMO

A visualização dos cromossomos ocorre no período de divisão celular. Nesta fase o cromossomo é visualizado com cromátides duplicadas, pois, já ocorreu a duplicação do DNA durante a fase S da interfase. As cromátides de um mesmo cromossomo são chamadas cromátides irmãs.

As duas cromátides são unidas por um ponto de constrição primária, denominado centrômero. O centrômero tem um papel importante na divisão celular, pois, é nessa região onde se encontra uma estrutura de proteínas denominada cinetócoro, onde se ligam as fibras do fuso. Porções de cromossomos sem centrômero, originadas a partir de quebras, se perdem durante a divisão celular por não sofrerem direcionamento.

O centrômero divide cada cromátide em braço curto (p) e braço longo (q). Ainda podemos encontrar em alguns cromossomos regiões de constrição secundária. Estas regiões apresentam genes que sintetizam RNA ribossomal (que será estudado na aula de transcrição e tradução) e que, no núcleo interfásico, correspondem à região organizadora do nucléolo. As porções terminais, após a constrição secundária, são denominadas de satélite.

As extremidades de cada cromátide também são muito importantes para o cromossomo, pois também estão relacionadas à manutenção de sua estabilidade. Estas, recebem o nome de telômeros. A Figura 6 apresenta esquematicamente essas estruturas citadas.

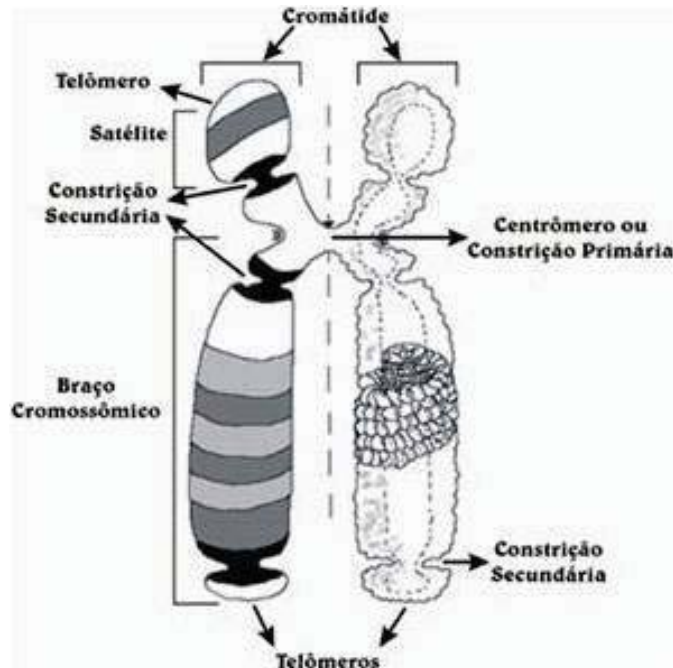


Figura 6. Estrutura cromossômica (<http://www.mundovestibular.com.br/materias/biologia/citogenetica02.jpg>).

## DIVISÃO CELULAR

Existem dois tipos de divisão celular que, conseqüentemente, originam cada um, um tipo de célula. A mitose é o tipo de divisão que origina as células somáticas que compõem o corpo de um organismo, mantendo suas características genéticas como o mesmo número de cromossomos ( $2n$ ) da célula mãe para as células filhas; e a meiose, por sua vez, origina as células reprodutivas com metade do número de cromossomos da célula mãe ( $n$ ).

## MITOSE

A mitose tem grande importância para os seres vivos por possibilitar a multiplicação celular que leva ao crescimento, reposição de células perdidas e também na reprodução assexuada de alguns organismos. A mitose é subdividida nas seguintes fases:

Prófase – condensação dos cromossomos de forma que os mesmos possam ser individualizados. Formação das fibras do fuso mitótico e desaparecimento da membrana nuclear (carioteca).

Prometáfase – Organização dos cromossomos entre as fibrilas do fuso mitótico e acentuação da compactação da cromatina.

Metáfase – Maior grau de condensação dos cromossomos e disposição destes na placa equatorial da célula devido à tração das fibras do fuso.

Anáfase – Separação das cromátides e migração dos cromossomos para os pólos da célula.

Telófase – Descondensação da cromatina e reconstituição dos núcleos.

Citocinese – Divisão do citoplasma e separação das células filhas.

As fases da mitose poder ser visualizadas na Figura 7.

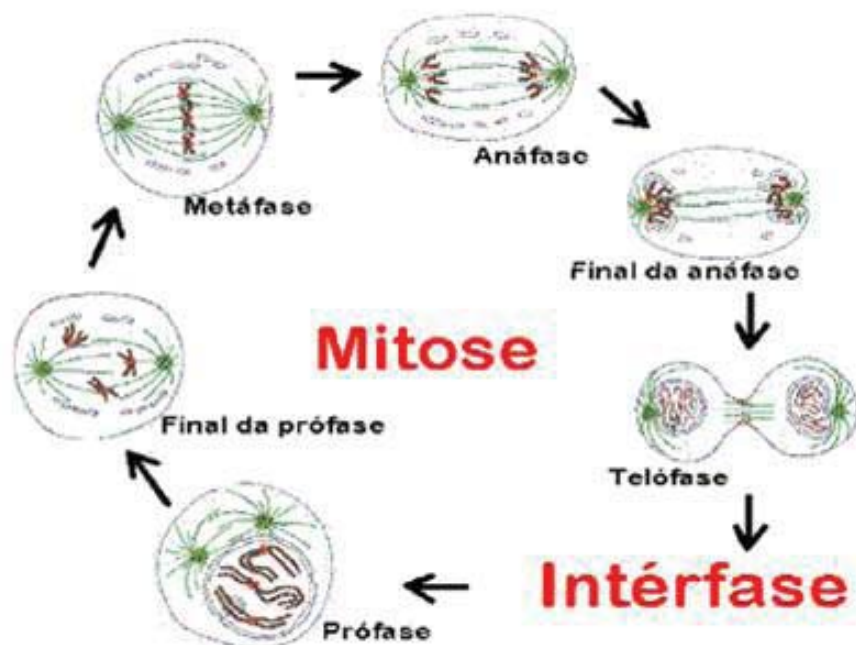


Figura 7. Representação do ciclo mitótico (<http://www.virtual.epm.br/cursos/biomol/ciclo/gif/ciclo.gif>).

## MEIOSE

Importante na formação dos gametas para os organismos que se reproduzem sexuadamente, assim, mantendo a quantidade de material genético na fusão dos gametas e possibilitando diversidade entre os organismos. Este processo se constitui por duas etapas de divisão celular:

1ª Divisão Meiótica - Uma célula com  $2n$  cromossomos (diplóide) origina duas células com  $n$  cromossomos, devido à separação dos cromossomos homólogos.

Prófase I:

Leptóteno: início da condensação da cromatina.

Zigóteno: maior grau de condensação, possibilitando individualizar os cromossomos com o início de aproximação dos homólogos.

Paquíteno: cromossomos homólogos pareados, formando as tétrades.

Diplóteno: visualização dos quiasmas onde ocorre a recombinação de partes das cromátides homólogas.

Diacinese: desaparecimento da membrana nuclear (carioteca) e disposição dos cromossomos entre as fibrilas do fuso mitótico.

Metáfase I:

Organização dos cromossomos na placa equatorial onde os homólogos se encontram, desta vez, pareados.

Anáfase I:

Separação dos cromossomos homólogos que migram para os pólos da célula orientados pelos centríolos.

Telófase I:

Reorganização do núcleo nos pólos e divisão do citoplasma.

2ª Divisão Meiótica - Das duas células-filhas haplóides resultarão 4 células também haplóides por separação, agora, das cromátides irmãs.

Prófase II:

Corresponde ao final da telófase I com o desaparecimento da membrana nuclear.

Metáfase II:

Posicionamento dos cromossomos na região equatorial da célula.

Anáfase II:

Separação das cromátides irmãs e migração para os pólos da célula.

Telófase II:

Reconstituição dos núcleos e divisão citoplasmática (citocinese), com a formação de 4 células filhas haplóides e geneticamente diferentes entre si devido à recombinação de partes dos cromossomos homólogos ocorridas na prófase I.

As fases da meiose estão representadas resumidamente na Figura 8.

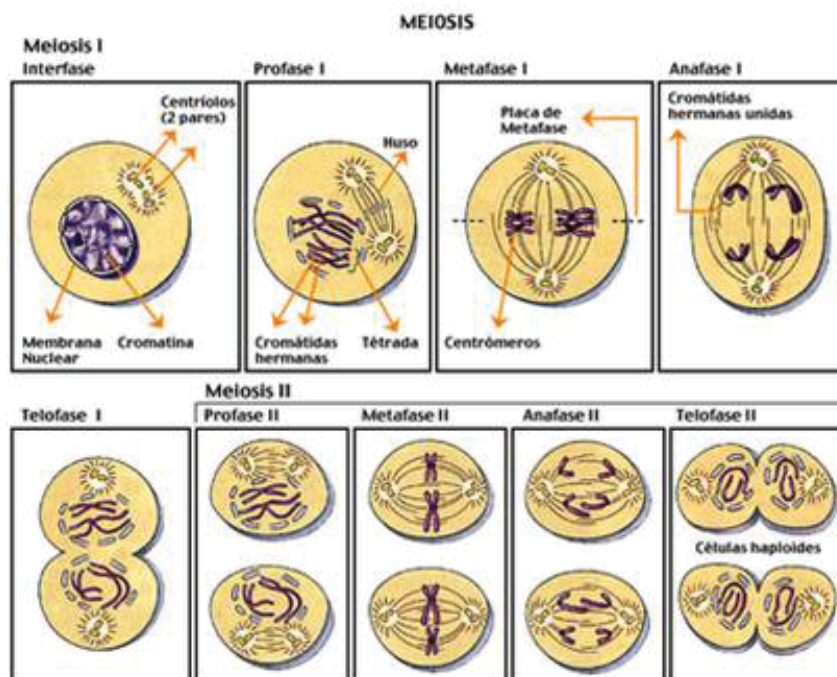


Figura 8. Representação das fases da meiose (Fonte: <http://4.bp.blogspot.com/>).

## RECOMBINAÇÃO GÊNICA

A recombinação genética que ocorre durante a Prófase I da meiose tem um importante papel evolutivo e adaptativo para as espécies. A recombinação durante a formação de gametas possibilita uma maior diversidade de arranjos alélicos. Alguns livros didáticos ainda denominam a recombinação meiótica como “crossing over” (Figura 9). A recombinação meiótica será estudada novamente na aula de ligação gênica e mapeamento cromossômico.

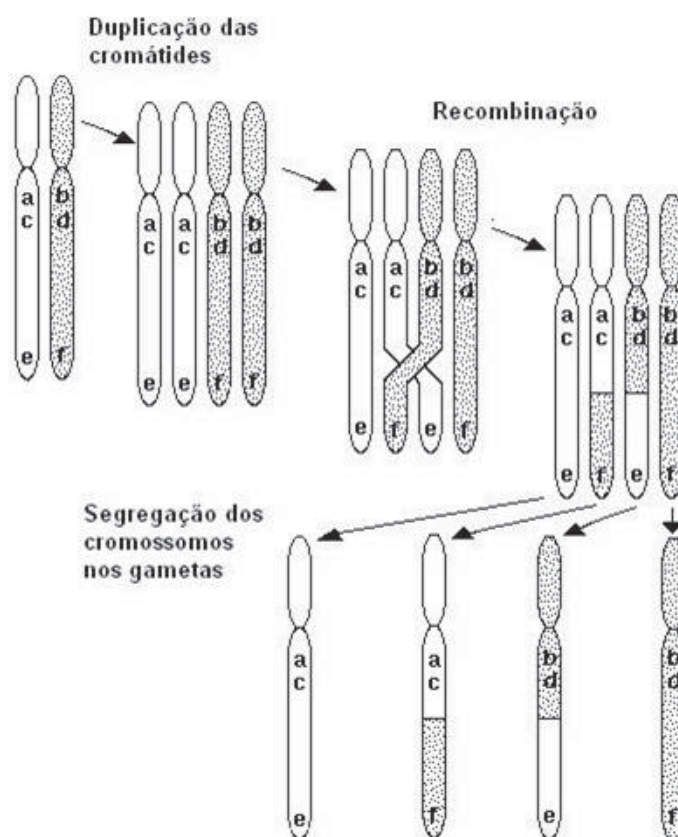


Figura 9. Recombinação genética entre cromátides de cromossomos homólogos, promovendo diversidade na formação de gametas (Fonte: <http://www.accessexcellence.org/AB/GG/crossing.php>).

## CONCLUSÃO

Nesta aula é importante ressaltar a idéia da constituição cromossômica e como ocorre a compactação do DNA para sua formação. Compare o que ocorre na mitose e na meiose, veja as diferenças entre as células formadas em cada um desses tipos de divisão celular.

O entendimento da hereditariedade estudada nas próximas aulas será mais fácil com uma boa compreensão dos conceitos aqui abordados.



### RESUMO

Os cromossomos são resultado da compactação do DNA. Durante a interfase, a cromatina se encontra dispersa preenchendo o núcleo da célula de eucariontes. Durante a divisão celular, a cromatina sofre a compactação, o que torna possível a individualização dos cromossomos. Na divisão mitótica, o número cromossômico e as características genéticas da célula são mantidas, enquanto na meiose, ocorre a redução do número de cromossomos para formação de gametas.



### ATIVIDADES

1. Explique as etapas da compactação do DNA e relacione aos elementos envolvidos na mesma:
2. Compare a divisão celular meiótica e mitótica quando ao resultado cromossômico nas células filhas:



### AUTOAVALIAÇÃO

Após estudar esta aula, consigo.

1. Definir eucromatina, heterocromatina constitutiva e heterocromatina facultativa?
2. Descrever a morfologia dos cromossomos?
3. Explicar o processo de compactação do DNA?
4. Descrever as fases da mitose?
5. Descrever as fases da meiose?
6. Explicar a importância da recombinação meiótica?



### PRÓXIMA AULA

Na próxima aula iremos falar sobre princípios básicos da hereditariedade propostos por Mendel e as variações de mecanismos de herança.

### REFERÊNCIAS

- GRIFFITHS AJF, MILLER JH, SUZUKI DT, LEWONTIN RC, GELBART WM. 2009. Introdução à Genética. 8<sup>a</sup> ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 794p.
- PIERCE BA. 2004. Genética: um enfoque conceitual. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 758p.
- SNUSTAD DP, SIMMONS MJ. 2008. Fundamentos de Genética. 4<sup>a</sup> ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 903p.