

INTRODUÇÃO À GENÉTICA HUMANA

A espécie humana tem 46 cromossomos, organizados pares. Há 44 cromossomos numerados de 1 a 22 (chamado autossomos), de acordo com o tamanho do maior ao menor e dois cromossomos sexuais X e Y. As mulheres são descritas como 46, XX, homens como 46, XY.



Figura 1: Cromossomos humanos, em destaque cromossomos sexuais X e Y.

Fonte: https://adobochroniclesdotcom.files.wordpress.com/2015/08/71186900_c0030729-x_and_y_chromosomes-spl.jpg

A mãe transmite 23 cromossomos para o filho através de seu óvulo e o pai transmite os outros 23 cromossomos através de seu espermatozoide.

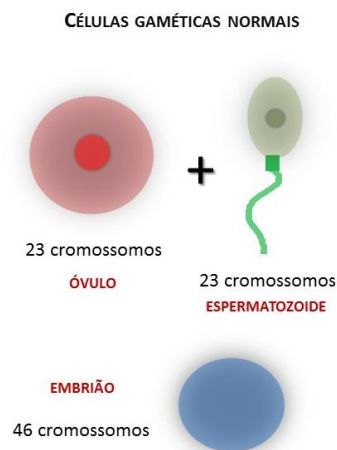


Figura 2: Número de cromossomos nas células gaméticas normais e no embrião.

Fonte: <http://cienciainformativa.com.br/wp-content/uploads/2016/03/sindrome-down-formacao-zigoto.jpg>

Os cromossomos são constituídos por uma longa fita de DNA que se enovelam com uma proteína, denominada histona. Os cromossomos estão organizados aos pares

no interior do núcleo das células diploides ($2n$) e cada par é denominado cromossomo homólogo e apresentam formato e tamanhos similares e mesmos locos. O conjunto de cromossomos de uma célula forma o cariótipo, onde em seres humanos, 22 pares correspondem aos cromossomos autossomos e um par aos cromossomos sexuais.

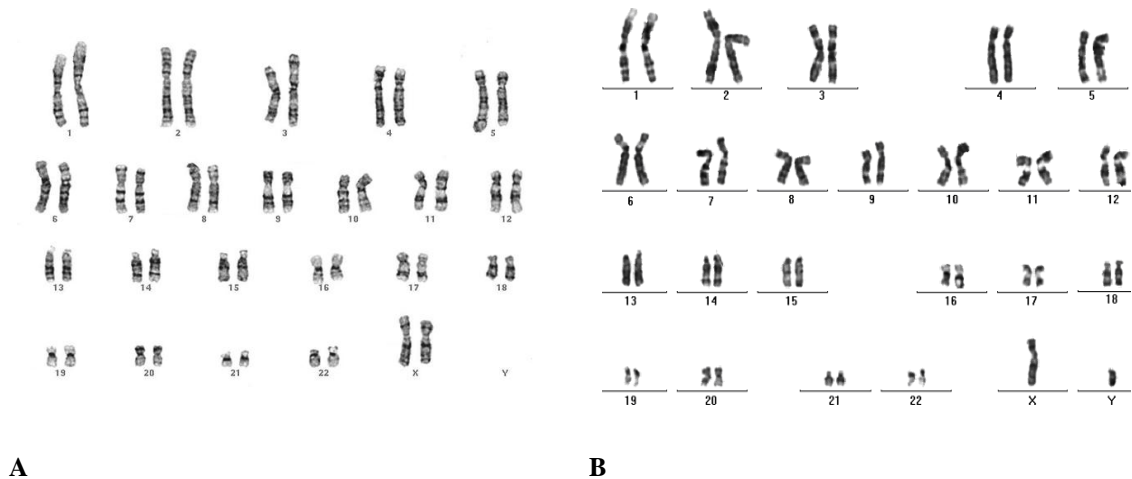


Figura 3: Cariótipo feminino (A) e cariótipo masculino (B)

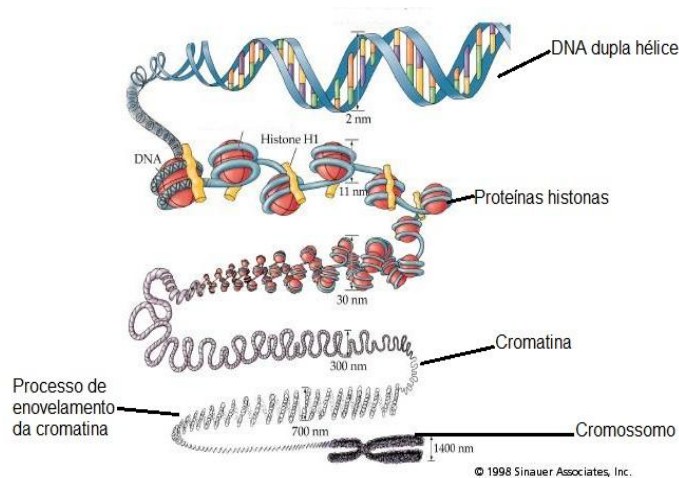


Figura 4: Graus de compactação do DNA mostrando, por fim, um cromossomo metafásico.

Fonte: http://arquivo.ufv.br/dbg/genetica/CAP1_arquivos/image011.jpg

Ácidos Nucleicos

São moléculas responsáveis pelo armazenamento e transmissão das características de um ser vivo, bem como pelo controle direto ou indireto de todos os

processos que ocorrem em um organismo. Há dois tipos de ácidos nucleicos o DNA (ácido desoxirribonucleico) e RNA (ácido ribonucleico). Ambos são polímeros de nucleotídeos.

A molécula de DNA carrega todas as informações e características genéticas dos seres vivos e é formado por cadeias helicoidais, ligação de hidrogênio, dupla hélice e nucleotídeos (pentose + fosfato + base nitrogenada).

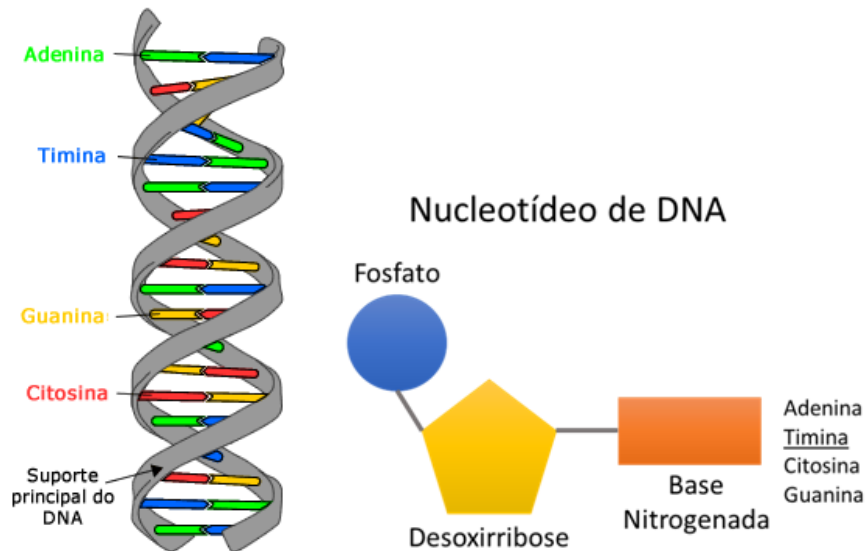


Figura 5: Molécula de DNA

Fontes: <http://www.resumov.com.br/wp-content/uploads/2015/05/Nucleot%C3%ADdeos-RNA-e-DNA1.png>
http://www.ib.usp.br/evosite/evo101/images/dna_bases.gif

O gene é um trecho da molécula de DNA que carrega a informação para cada característica do organismo codificada por sequências de bases que irão sintetizar proteínas específicas. Como os cromossomos estão em pares, há também duas cópias dos genes.

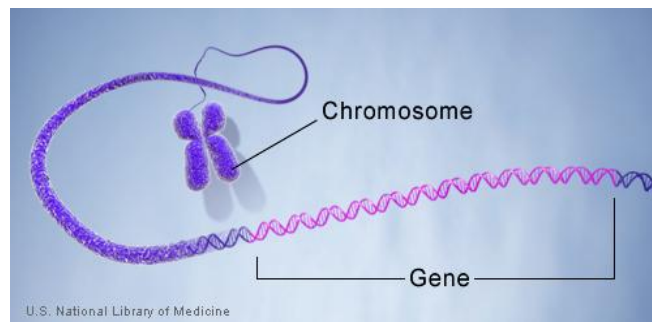


Figura 6: Gene.

Fonte: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/geneinchromosome.jpg>

Genoma é o conjunto de todos os genes em um organismo.



THOMPSON & THOMPSON GENÉTICA MÉDICA - 7ª Edição
Nussbaum & McInnes & Willard
ISBN: 9788532224977
Elsevier Editora

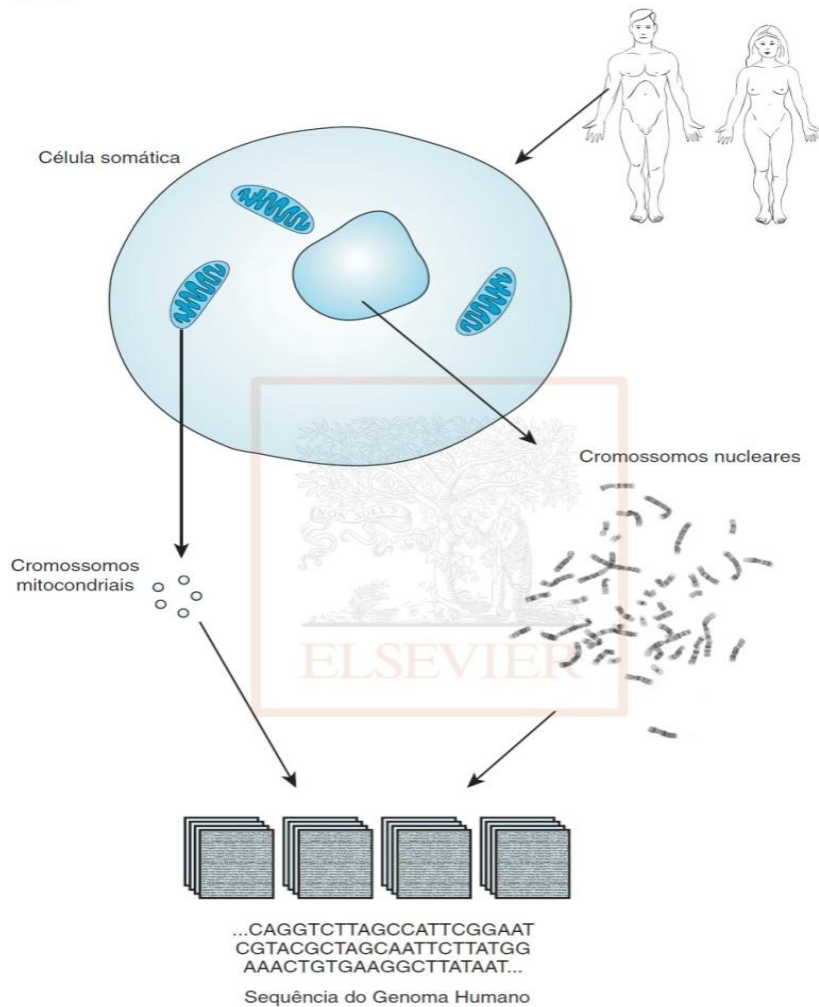


Figura 6: O genoma humano.

Diferentes genes são ativos em diferentes tipos de células, tecidos e órgãos, que produzem as proteínas necessárias específicas, alguns genes são “desligados” e outros “ligados”. Alterações do código genético pode fazer com que uma determinada proteína não seja produzida adequadamente, produzida em menor quantidade ou não seja produzida, podendo resultar em uma doença genética, afetando o crescimento, desenvolvimento e função dos órgãos e sistemas.

Genótipo é a constituição genética de um indivíduo e o **Fenótipo** são características bioquímicas, fisiológicas e morfológicas observáveis em um indivíduo. O fenótipo é determinado pelo genótipo e pelo meio ambiente.

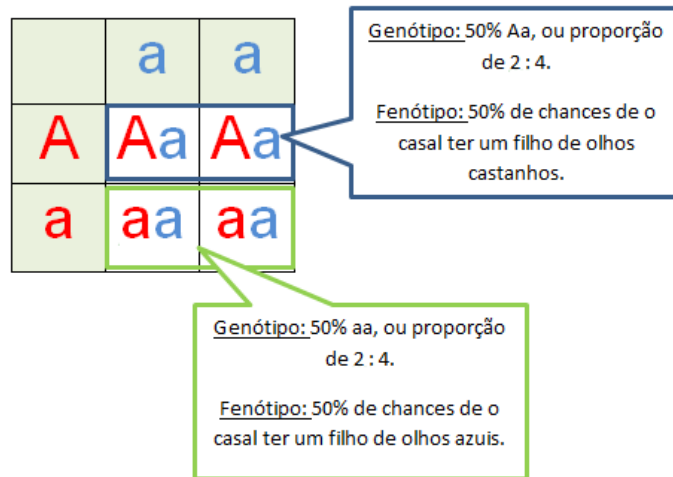


Figura 7: Genótipo e fenótipo.

Fonte: <https://blogdoenem.com.br/wp-content/uploads/sites/2/2013/12/quadro-punnett-2.png>

Em cada um dos aproximadamente 20.000 genes há uma informação genética, sob a forma de um código químico, que orienta o nosso crescimento, desenvolvimento e saúde, chamado de **código genético**. O código genético no DNA é praticamente idêntico em todos os organismos vivos e é como um livro de receita para o corpo produzir proteínas. O código de DNA é constituído por cadeias muito longas de quatro bases: adenina (A), Guanina (G), timina (T) e Citosina (C).

		2.ª BASE				
		U	C	A	G	
1.ª BASE	U	UUU } Fenilalanina (Fen) UUC } UUA } Leucina (Leu) UUG }	UCU } Serina (Ser) UCC } UCA } UCG }	UAU } Tirosina (Tir) UAC } UAA } Codão de finalização UAG } Codão de finalização	UGU } Cisteína (Cis) UGC } UGA } Codão de finalização UGG } Triptofano (Trp)	U C A G
	C	CUU } Leucina (Leu) CUC } CUA } CUG }	CCU } Prolina (Pro) CCC } CCA } CCG }	CAU } Histidina (His) CAC } CAA } Glutamina (Glu) CAG }	CSU } Arginina (Arg) CSC } CSA } CSG }	U C A G
	A	AUU } Isoleucina (Ile) AUC } AUA } AUG } Metionina (Met) codão de iniciação	ACU } Treonina (Tre) ACC } ACA } ACG }	AAU } Asparagina (Asn) AAC } AAA } Lisina (Lis) AAG }	AGU } Serina (Ser) AGC } AGA } Arginina (Arg) AGG }	U C A G
	G	GUU } Valina (Val) GUC } GUA } GUG }	GCU } Alanina (Ala) GCC } GCA } GCG }	GAU } Ácido aspártico (Asp) GAC } GAA } Ácido glutâmico (Glu) GAG }	GGU } Glicina (Gli) GGC } GGA } GGG }	U C A G

Figura 7: Código genético

Fonte: <https://image.slidesharecdn.com/aula11casdvstduPLICACAODNA-130516150851-phapp01/95/aula-11-cidos-nucleicos-dna-e-rna-19-638.jpg?cb=1368717449>

A cada combinação de três bases se forma um códon que indica à célula a produção de um determinado aminoácido que formam as proteínas. A sequência de códons no gene permite que as células formem os aminoácidos na ordem correta para fazer uma proteína.

O RNA é uma molécula intermediária na síntese de proteínas. Ela faz a intermediação entre o DNA e as proteínas.

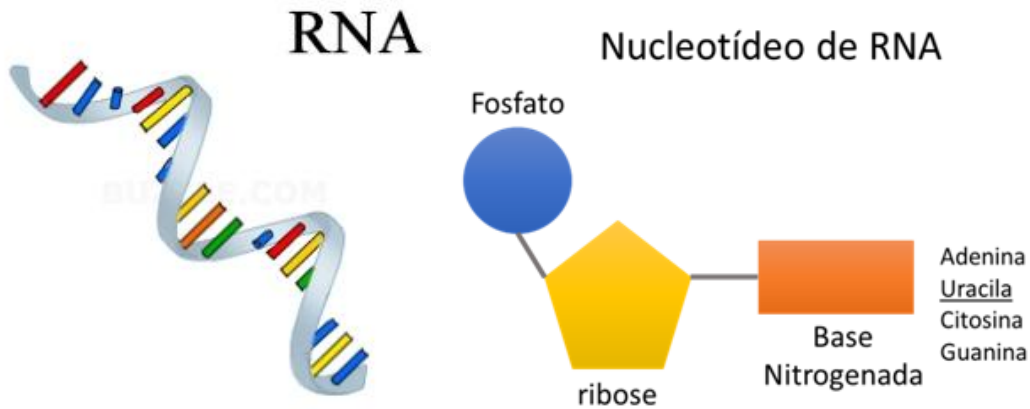


Figura 8: Molécula de RNA.

MUTAÇÕES GÊNICAS

Uma alteração nessa sequência de bases do DNA é denominada **mutação**, e tal processo poderá acarretar o surgimento de novas características no organismo.

As mutações são alterações permanentes e podem ser oriundas de um erro durante a duplicação do DNA ou por fatores ambientais, como radioatividade, raios UV, certos produtos químicos, dentre outros. A mutação é um evento raro, que pode ser tanto neutra, prejudicial ou vantajosa para um ser vivo. As mutações são classificadas como gênicas e cromossômicas.

Um exemplo clássico de mutação gênica é o que ocorre na anemia falciforme, onde a deformação da hemácia em forma de foice é oriunda da troca do aminoácido glutâmico pela valina que forma a hemoglobina, o que ocasiona um agrupamento dessa proteína. Além de alterar a morfologia da hemácia, uma vez agrupados os glóbulos vermelhos, os mesmos bloqueando vasos sanguíneos, diminuindo a oxigenação dos tecidos e, conseqüentemente, provocar a morte do indivíduo.

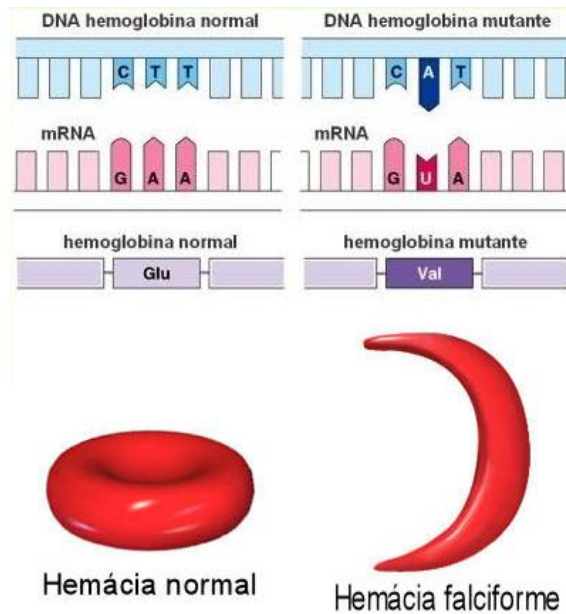


Figura 9: Mutação gênica na anemia falciforme

Fonte: <https://image.slidesharecdn.com/13-160904185554/95/13doencas-hereditarias-8-638.jpg?cb=1473587048>

REFERÊNCIAS

- BROWN TA. Genética, um enfoque molecular. 3ªed., Editora Guanabara Koogan. 1999. 364p.
- GRIFFITHS AJF, GELBART, WM, MILLER JH, LEWONTIN RC. Genética Moderna, Guanabara Koogan. Rio de Janeiro. 2001, 589p.
- HOFFEE PA. Genética médica e molecular, Guanabara Koogan, Rio de Janeiro. 2000, 319p.
- MALUF SW, RIEGEL M. et al. Citogenética Humana. Artmed, Porto Alegre, 2011. 336p.
- MOORE KL.; PERSAUD TVN. Embriologia Básica. Rio de Janeiro: Elsevier, 7ª. ed. il. 2008. 365 p.
- STRASHAN T.; READ A. Genética Molecular Humana. Artmed Editora. 2013.