

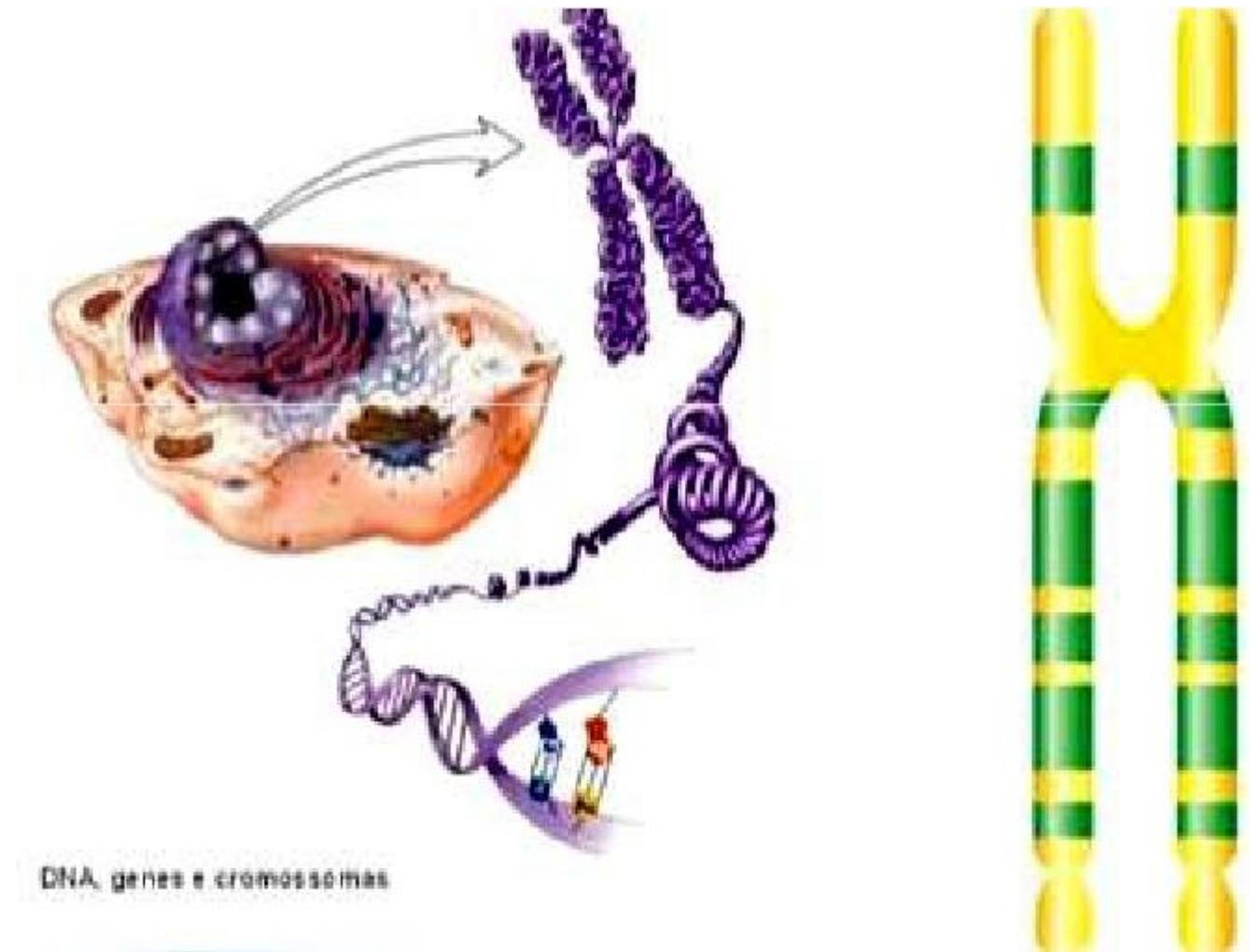
UN.2 -PATRIMÓNIO GENÉTICO E ALTERAÇÕES AO MATERIAL GENÉTICO



Cap.1.2 – Organização e regulação do material genético

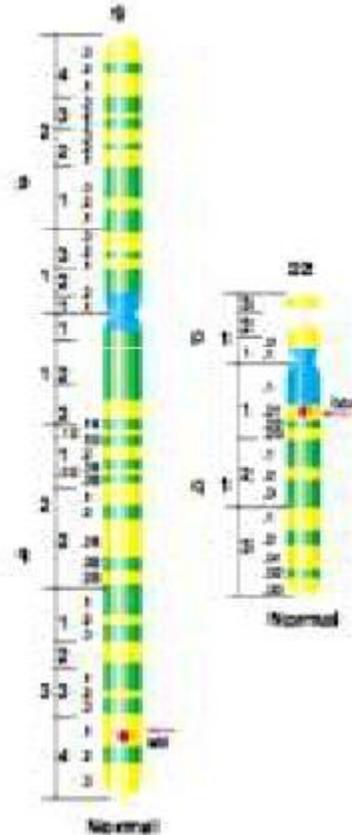
Biologia 12º ano

Material genético



Material genético

Genes e cromossomas



As informações hereditárias transmitidas ao longo das gerações, segundo determinados padrões, apresentam um suporte físico – o **material genético**.

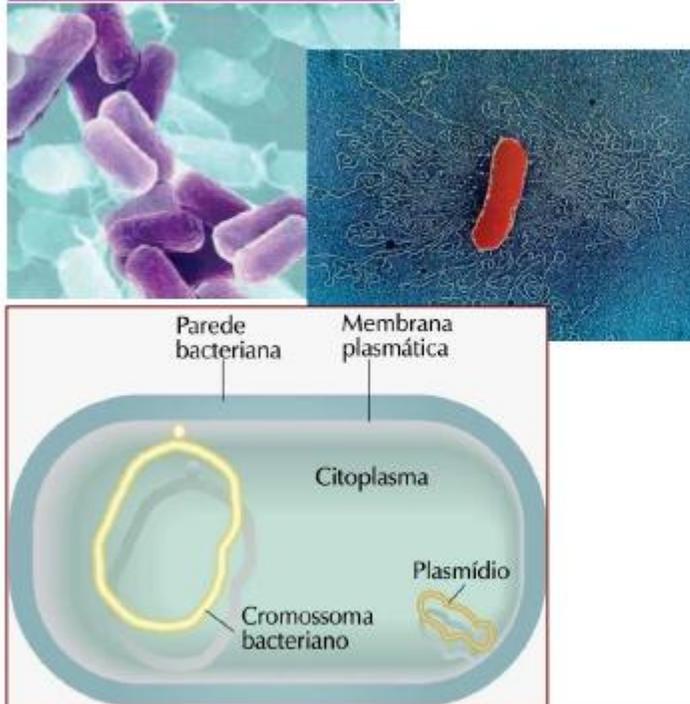
Gene – é a unidade da informação hereditária. É um **segmento de DNA** com informação para sintetizar uma determinada proteína (determinando uma característica).

Genoma – **conjunto de genes** existentes num indivíduo, abrange a totalidade da sua informação genética. Existe uma cópia do genoma em cada uma das células do organismos

Material genético

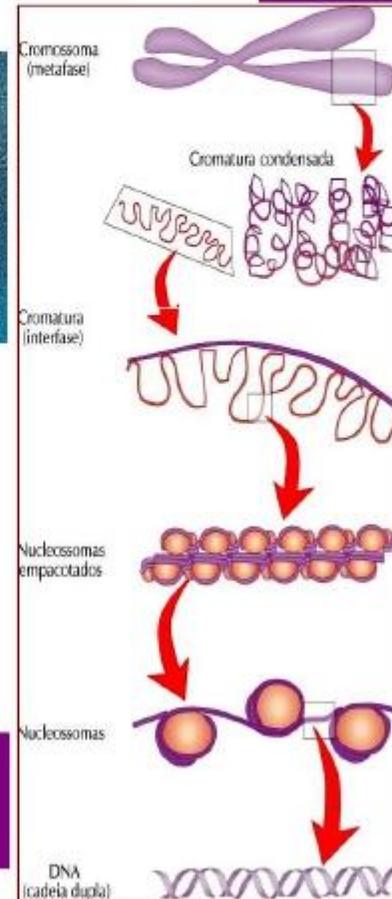
Como se encontra organizado o material genético?

Procariontes



Um único cromossoma circular, de elevadas dimensões.

Eucariontes

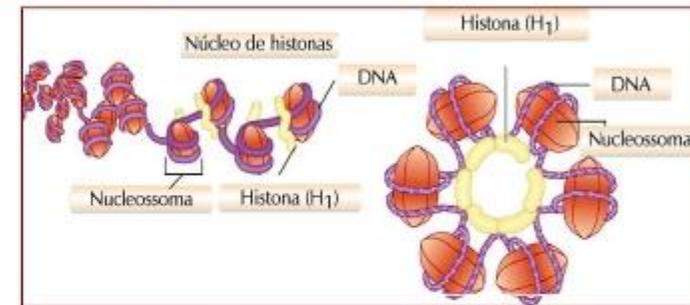
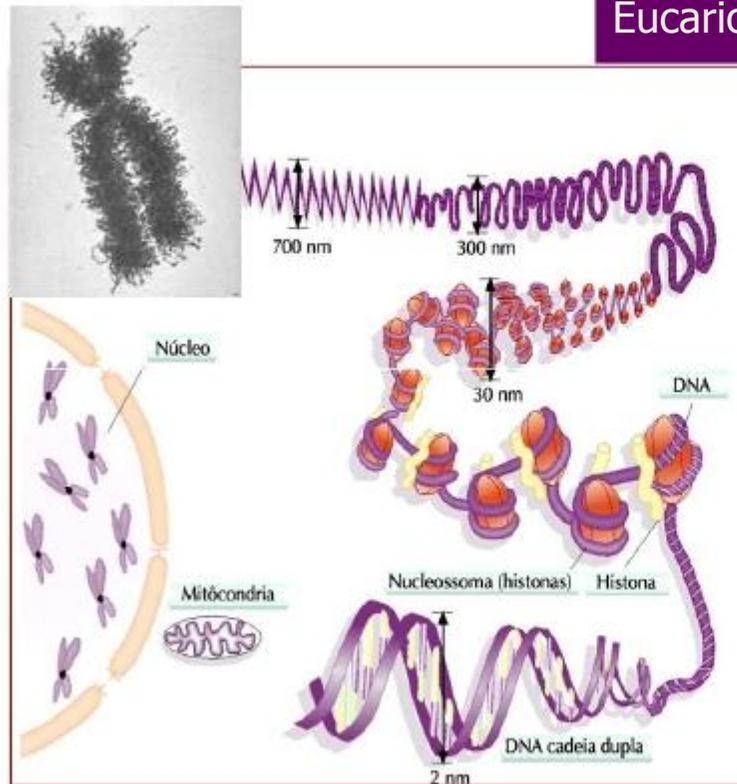


- O DNA encontra-se estabilizado por histonas.
- Esta molécula de enorme dimensão é enrolada e empacotada no núcleo, ficando protegida da acção negativa de muitas enzimas da célula que degradariam o DNA.

Material genético

Como se encontra organizado o material genético?

Eucariontes

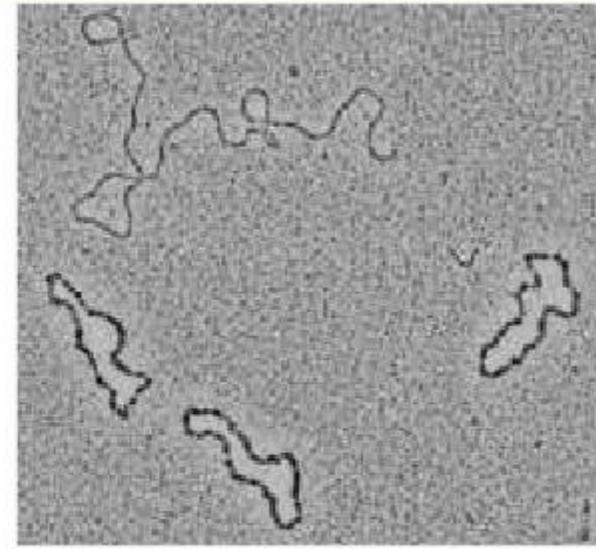
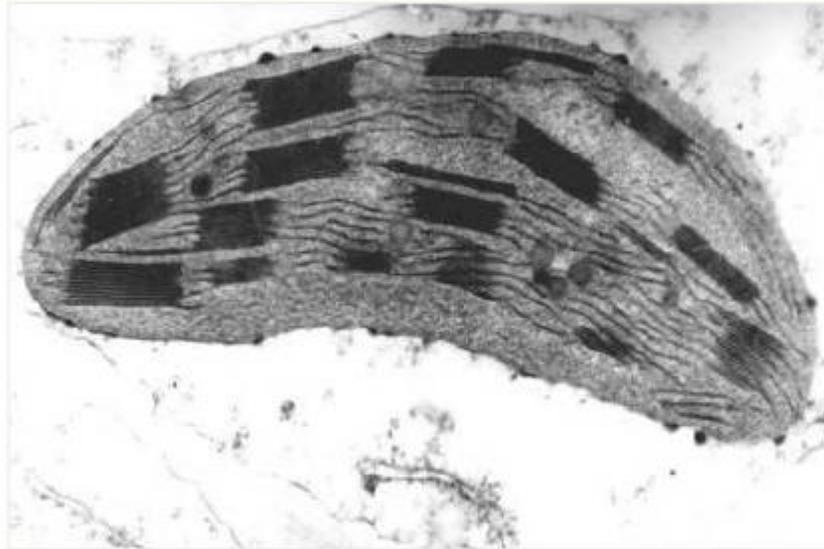


Os cromossomas são formados pela cromatina, composta pelo DNA e pelas proteínas associadas.

O seu estado de compactação pode variar, de acordo com o organismo, o tipo de célula e o seu estágio de desenvolvimento.

Material genético extranuclear

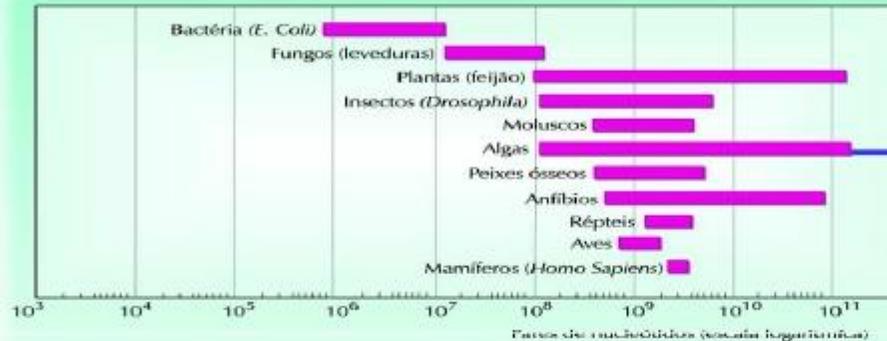
Como se encontra organizado o material genético - material extranuclear?



- Presente nas mitocôndrias e nos cloroplastos.
- O material genético encontra-se em diversos cromossomas circulares, cujo processo de replicação é independente do material nuclear.
- Codificam para proteínas associadas ao metabolismo de cada organelo, embora dependam do núcleo, pois a maioria das suas proteínas ou subunidades são expressas a partir de genes nucleares.

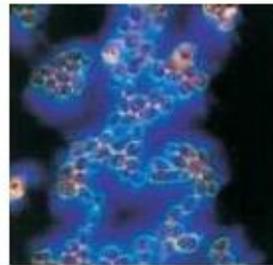
Material genético

Qual é a importância da sequenciação dos genomas?



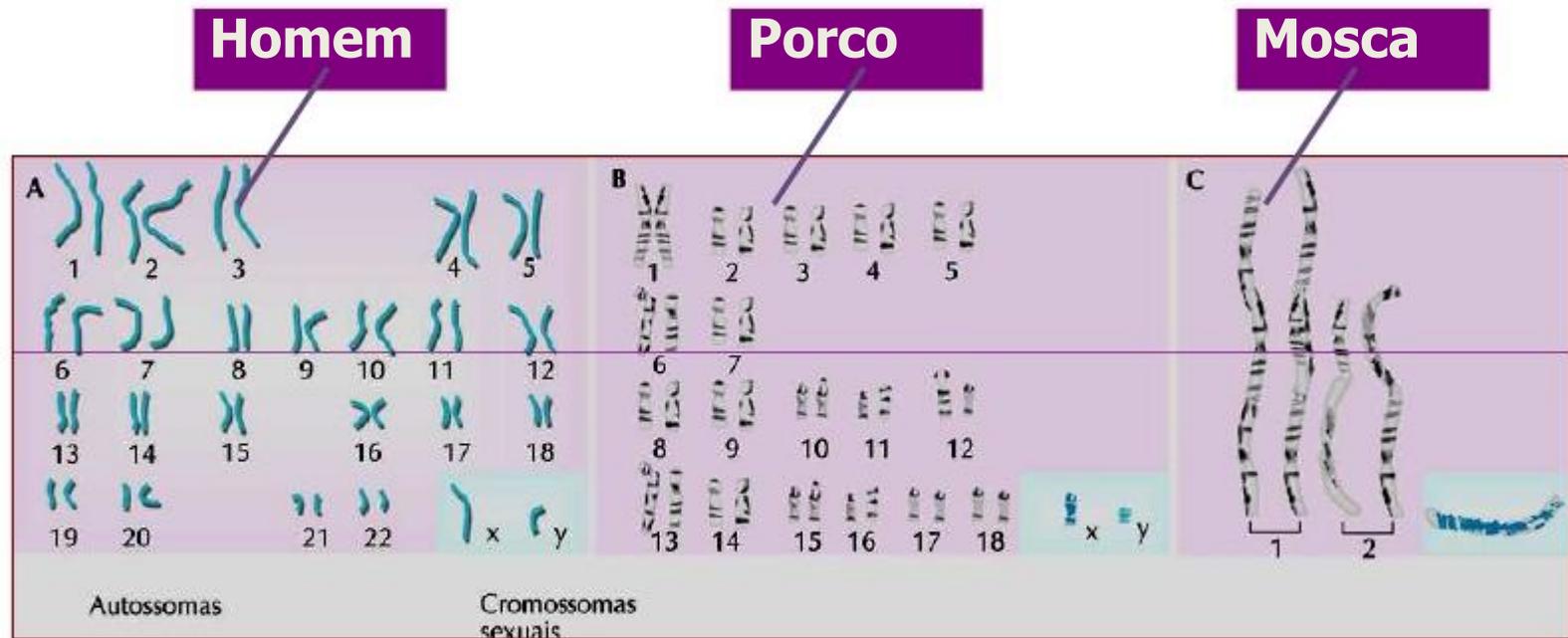
A dimensão do genoma não reflecte o grau de complexidade do organismo, pois muito do DNA não codifica para proteínas.

- A sequenciação do genoma humano é apenas o início, pois não fornece todos os dados acerca do funcionamento e regulação dos genes.
- Permitirá obter dados importantes para o diagnóstico antecipado de doenças e respectivos tratamentos.



Material genético

Qual é a vantagem de elaborar cariótipos?



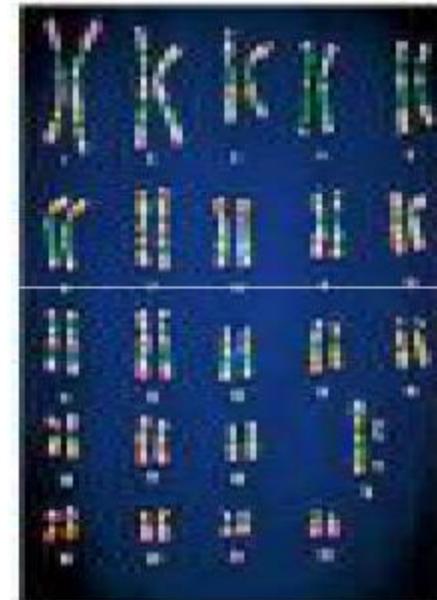
- Mapeamento dos genes (localização).
- Detecção de anomalias cromossómicas.
- Distinção das diferentes espécies.

Material genético

Cariótipo

Conjunto de cromossomas presentes numa célula, característico de uma espécie pelo seu **número e morfologia** (forma tamanho).

O cariótipo humano é constituído por 46 cromossomas sendo 44 **autossomas** e 2 **heterossomas** ou cromossomas sexuais.

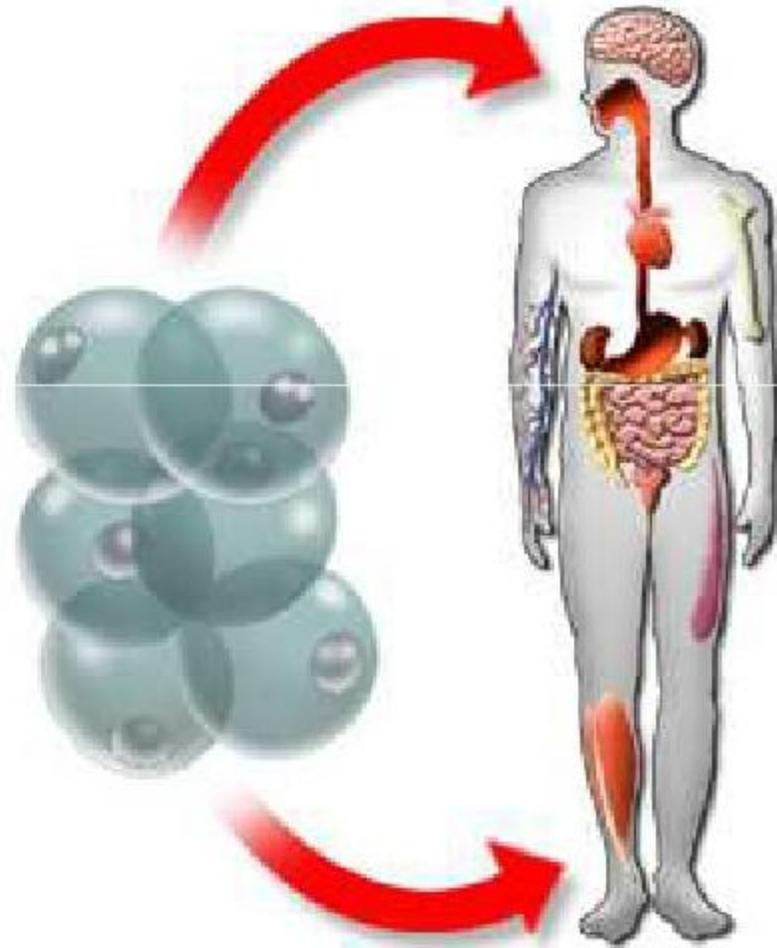


Regulação do material genético

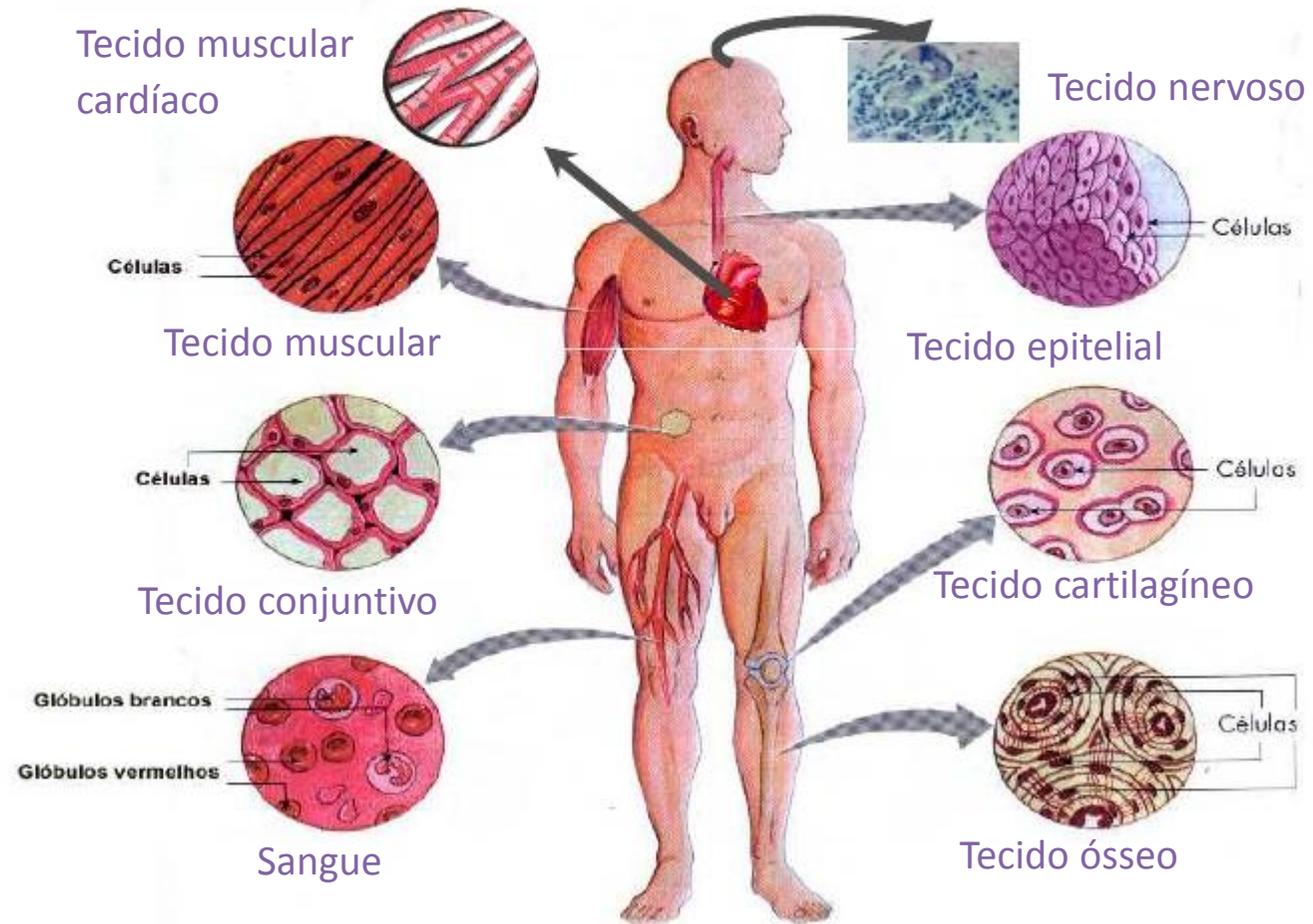
Todas as células de um organismo contêm a mesma informação genética.

Mas... Existe uma especificidade de forma e função nas células.

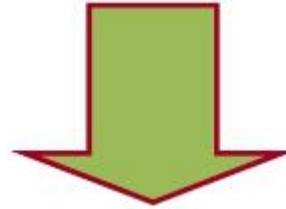
“Porque é que células com a mesma informação genética têm formas e funções diferentes?”



Especialização celular



Diferenciação celular

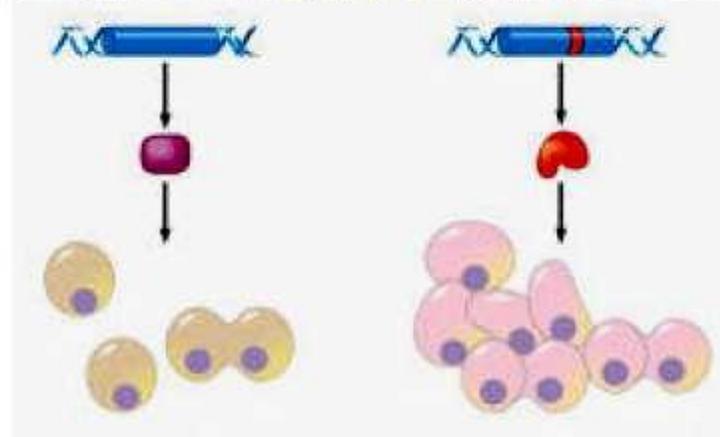


Alterações que ocorrem a nível da função e a nível da estrutura das células.

Em cada célula, apenas **uma parte** do seu genoma está a ser expresso, determinando as suas características.

Esse conjunto de genes que se expressa varia consoante o tipo de célula, sendo esta a causa primeira da **diferenciação** celular.

Este fenómeno é resultado da **regulação** da expressão dos genes.



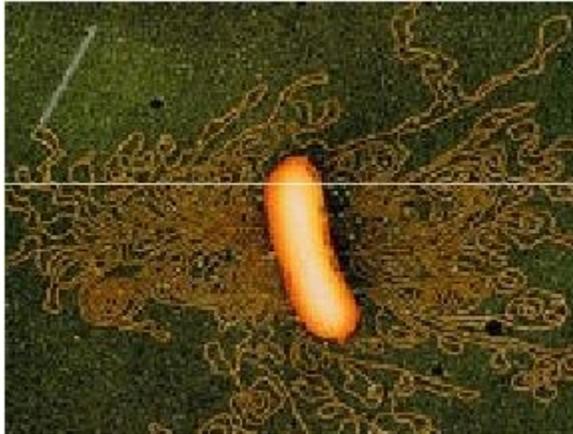
Regulação génica

► Importância da regulação génica

Nos organismos mais simples, como os procariontes, a **regulação génica** condiciona a eficiência energética e o consumo de recursos disponíveis, permitindo que estes organismos **ajustem** o seu metabolismo às **modificações** que ocorrem no meio, algo fundamental para a sua sobrevivência.



Trabalhos de Jacob e Monod



Desenvolveram trabalhos sobre a regulação génica em bactérias;

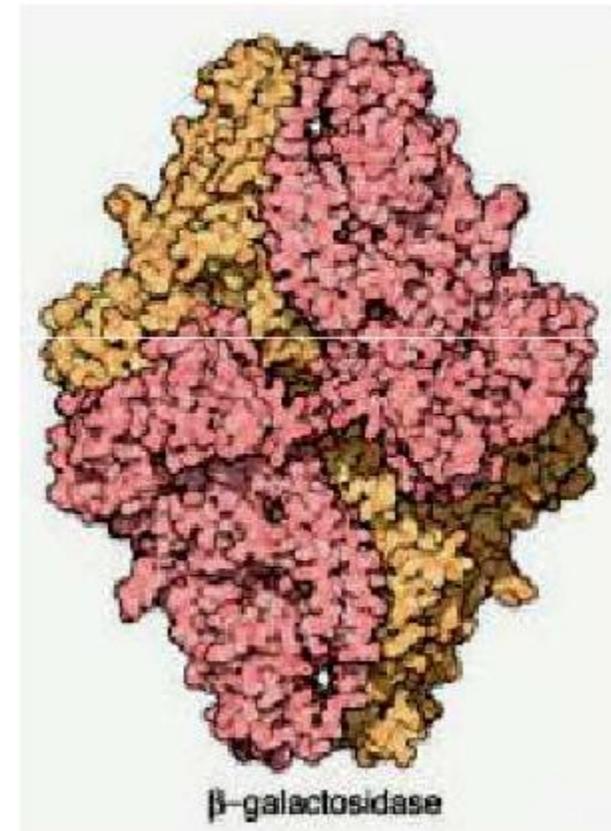
Estudaram o funcionamento dos genes envolvidos no metabolismo da lactose em *Escherichia coli*.

Operão *lac*

► Metabolismo da lactose

Se no meio existir glicose, a bactéria utiliza este monossacarídeo como fonte de energia. Se a concentração de glicose no meio for muito reduzida ou mesmo nula, a *E. coli* pode utilizar a **lactose** como fonte alternativa de energia.

A lactose é um dissacarídeo formado por **glicose** e **galactose**. Para que a *E. coli* possa utilizar a lactose como fonte de energia, é necessário que a bactéria sintetize três **enzimas**: a **β -galactosidase**, a **galactose permease** e a **galactose transacetilase**.



Operão *lac*

Jacob e Monod verificaram que os genes responsáveis pela síntese destas três enzimas - **genes estruturais** - encontravam-se numa secção contínua da molécula de DNA e eram **controlados** por outros genes próximos.

Ao conjunto dos genes estruturais com funções relacionadas e dos genes que os controlam chama-se **operão**.



Operão Lactose (lac)

Operação *lac*

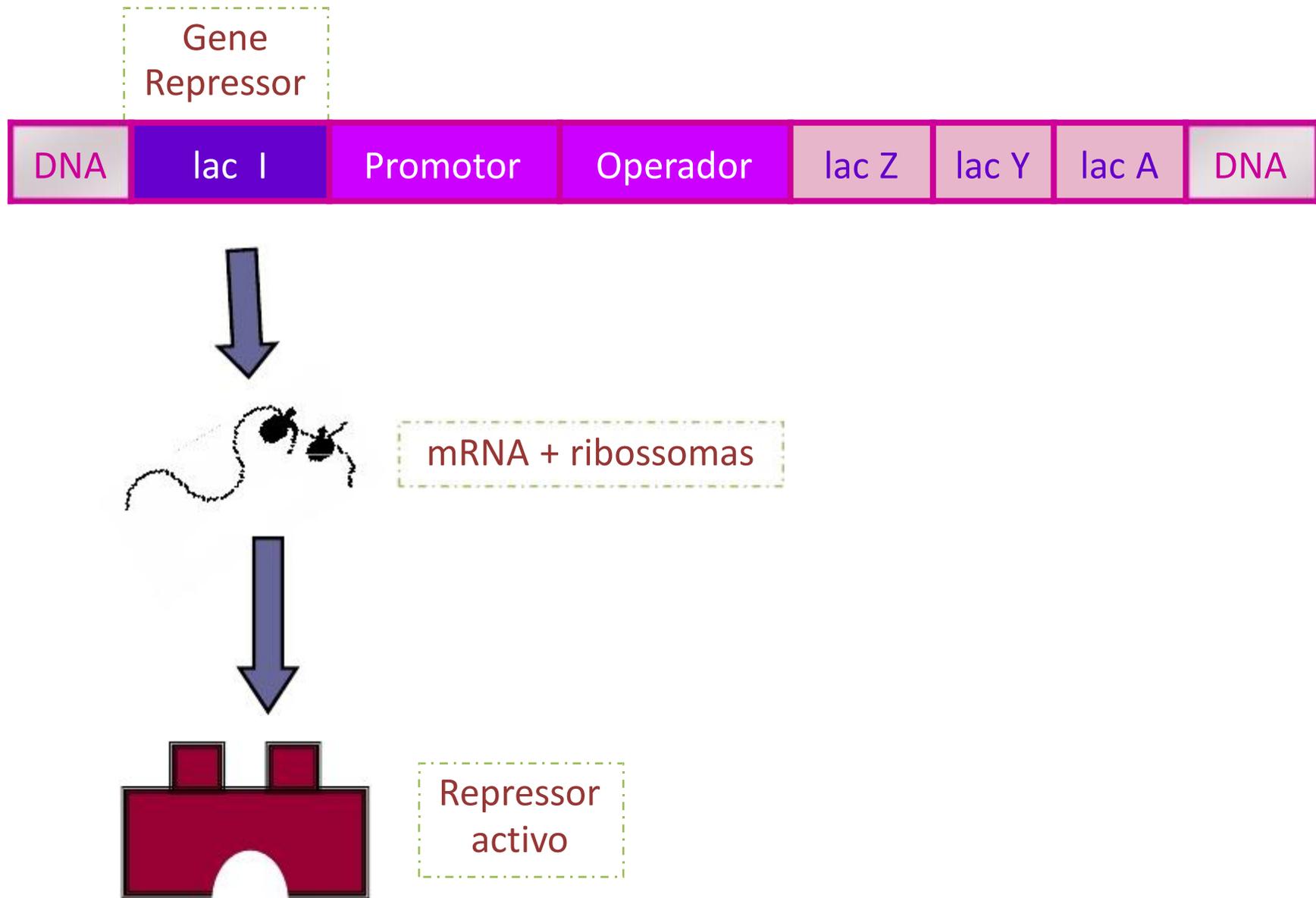
Regulador: - controla o operador.

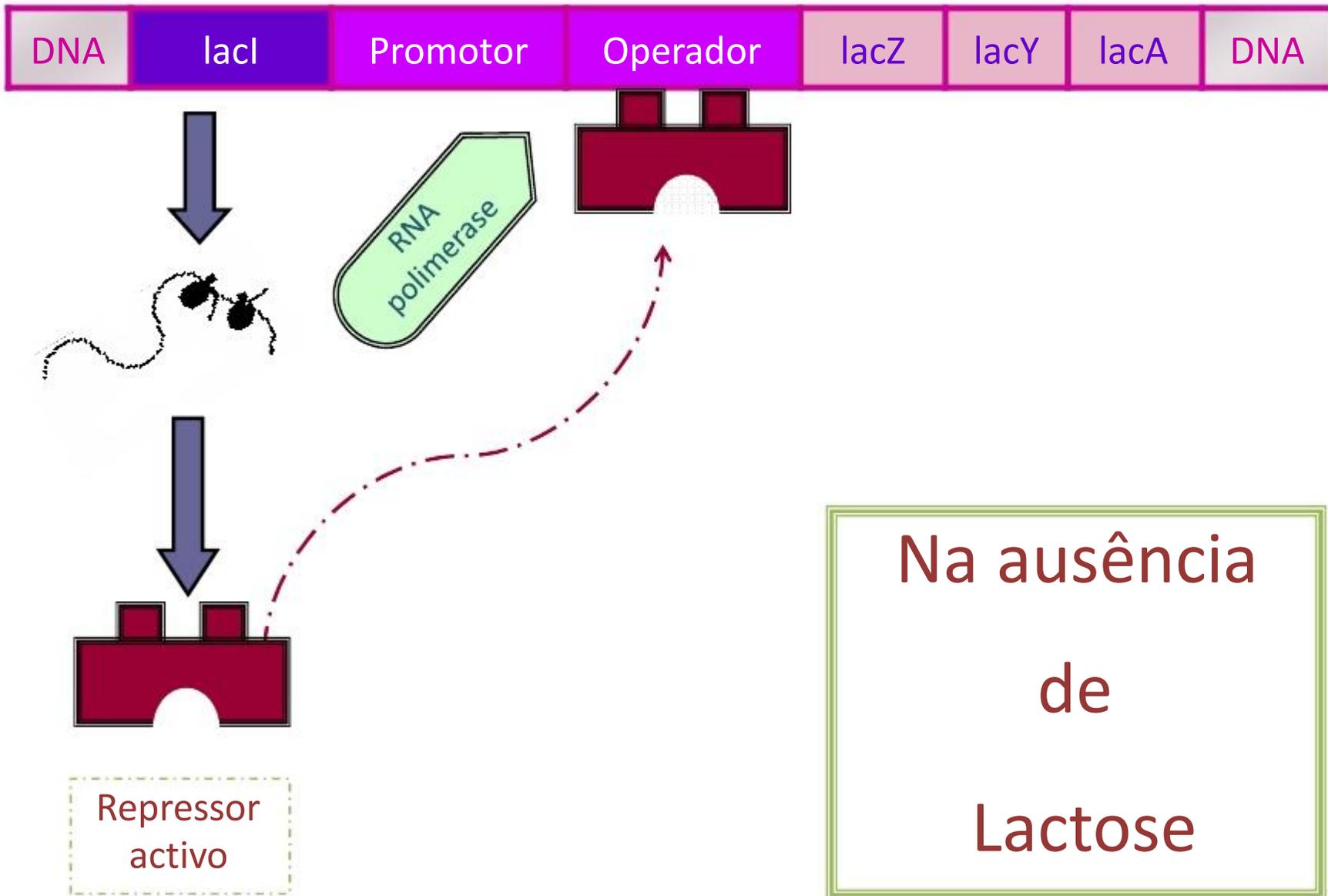
- produz uma proteína, o **repressor**.

Promotor: é a região onde a enzima RNA polimerase, responsável pela transcrição dos genes estruturais, se liga.

Operador: controla o acesso da RNA polimerase aos genes estruturais.

Genes Estruturais: codificam as enzimas necessárias ao metabolismo da lactose.





Quando a Lactose está Ausente:

O repressor fica activo

O operão é bloqueado

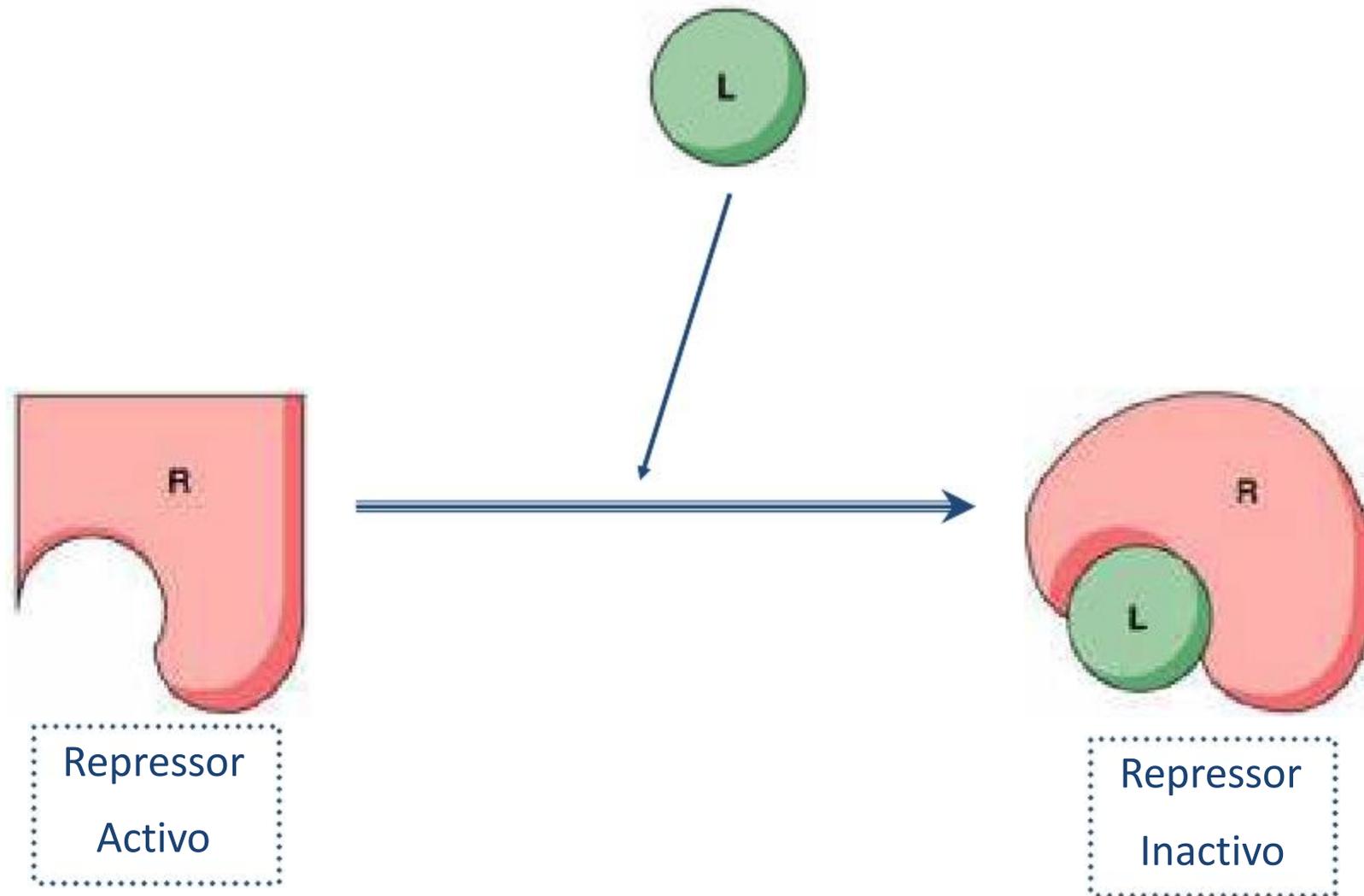
Com o repressor ligado ao operador

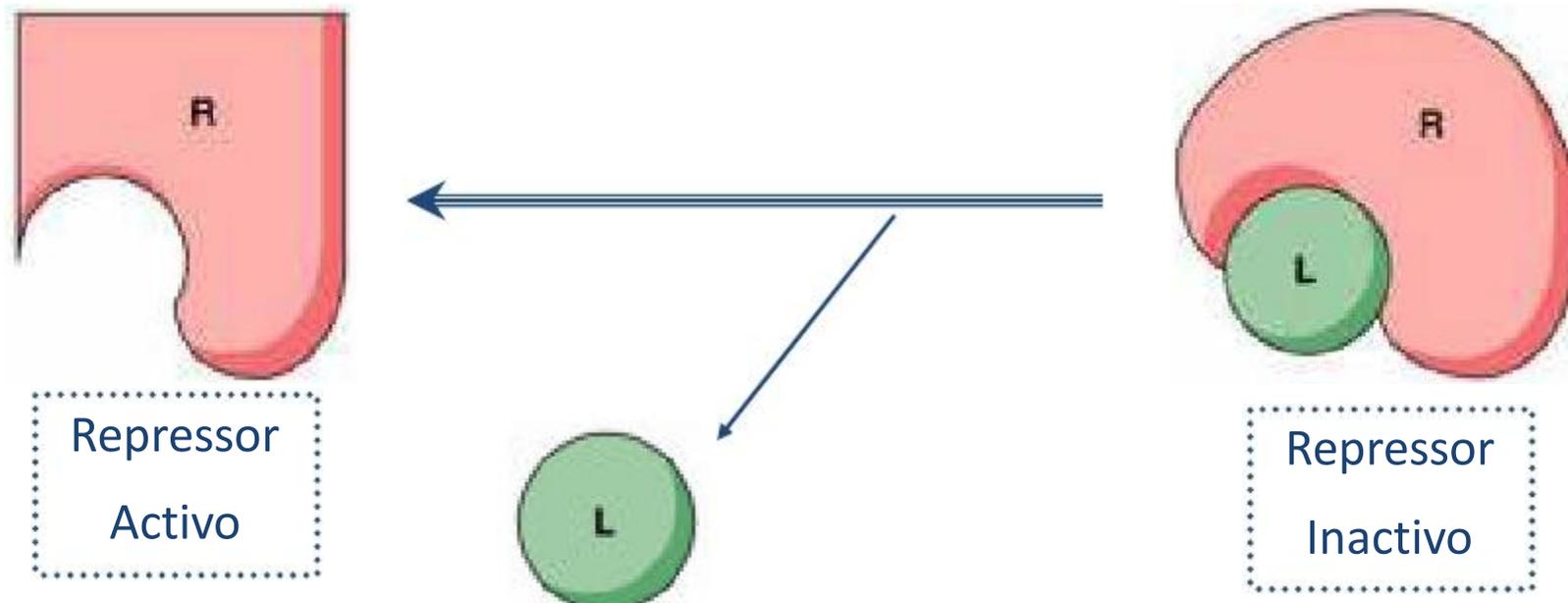


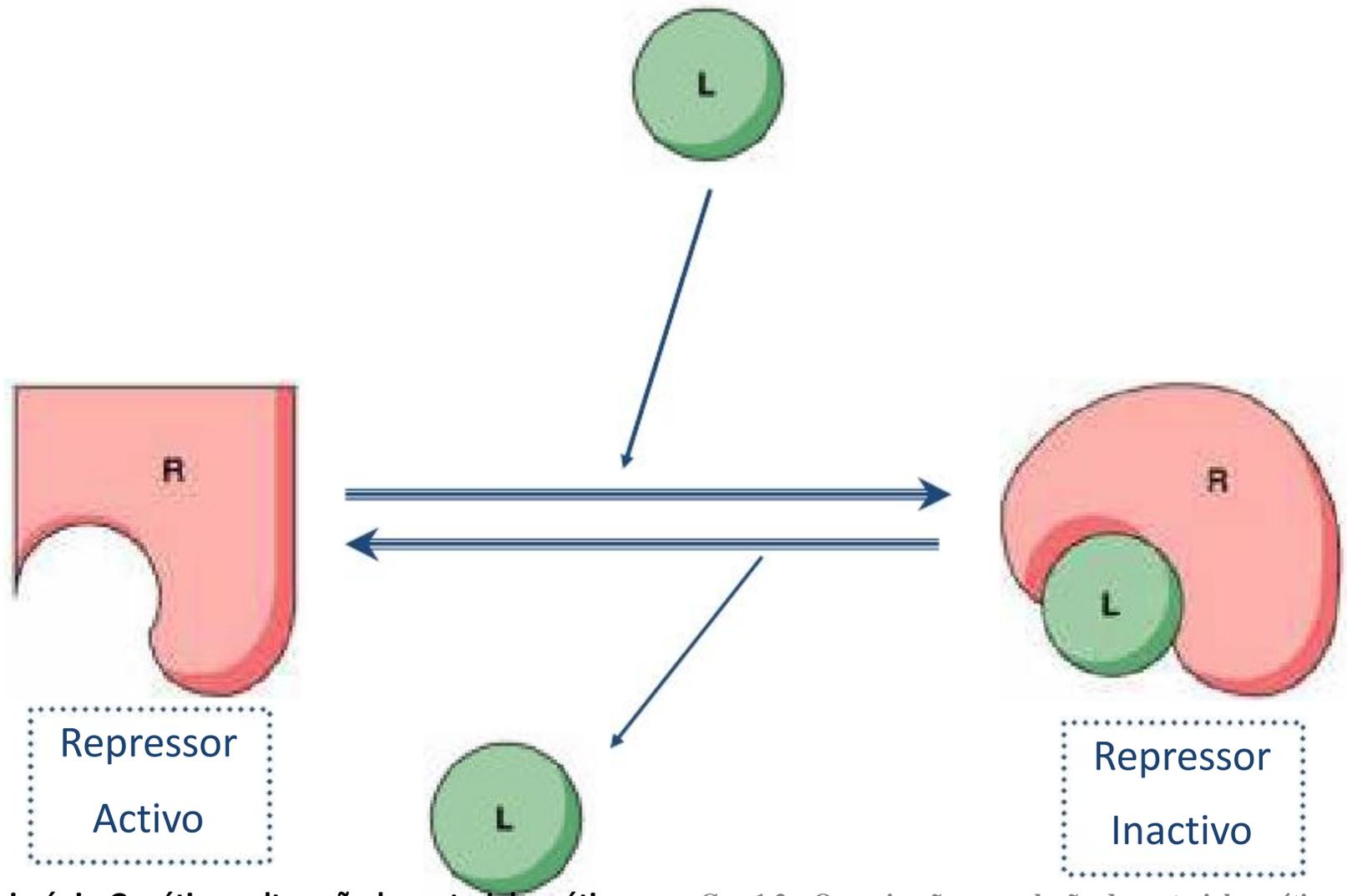
***Transcrição dos Genes Estruturais
bloqueada***

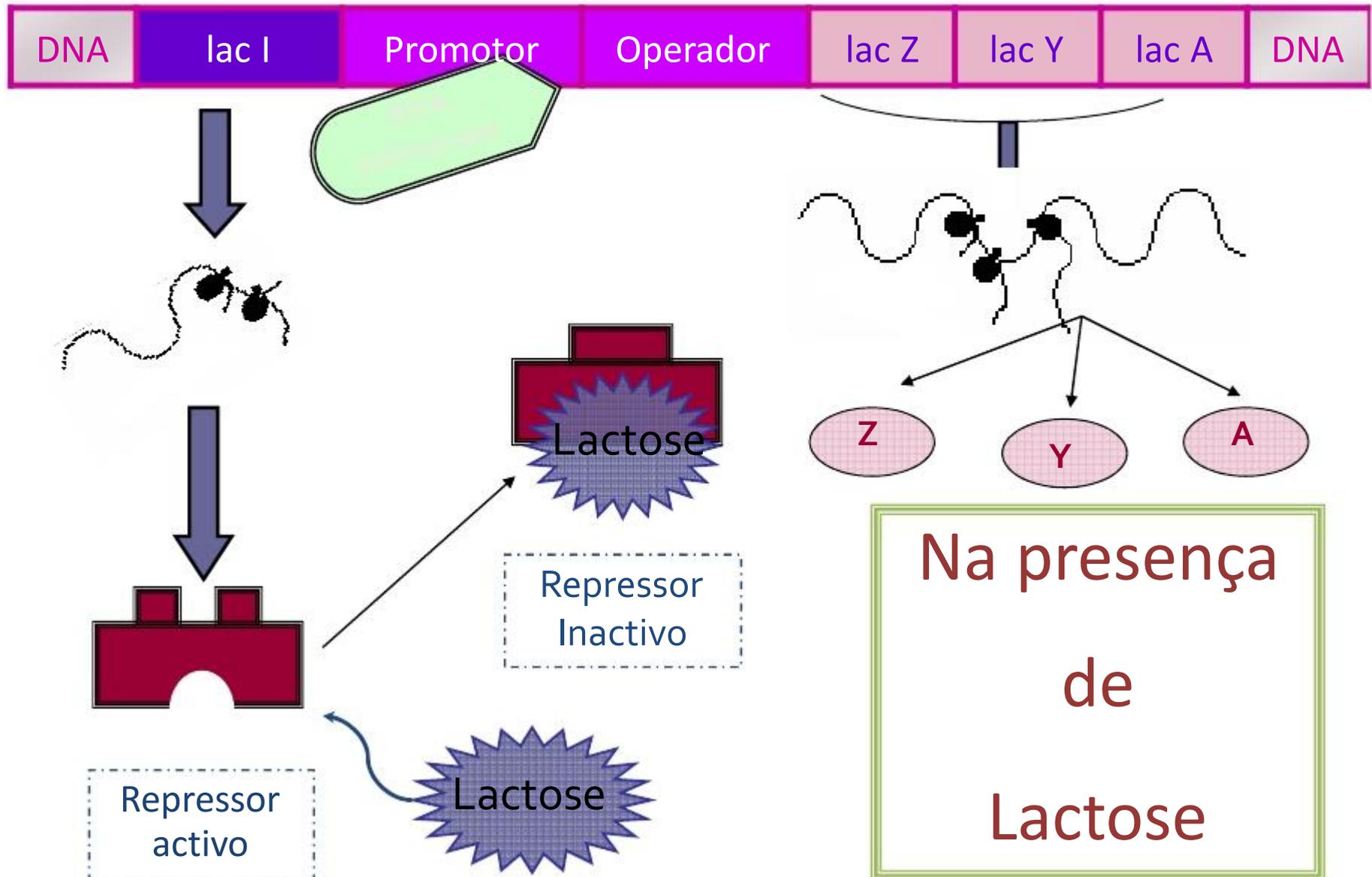
Não ocorre transcrição

Na presença de lactose









Quando a Lactose está Presente:

–O indutor (lactose) converte o repressor a uma forma inactiva, incapaz de se ligar ao operador.

– O operão fica funcional



Transcrição dos Genes Estruturais



Formação das enzimas necessárias ao metabolismo da lactose

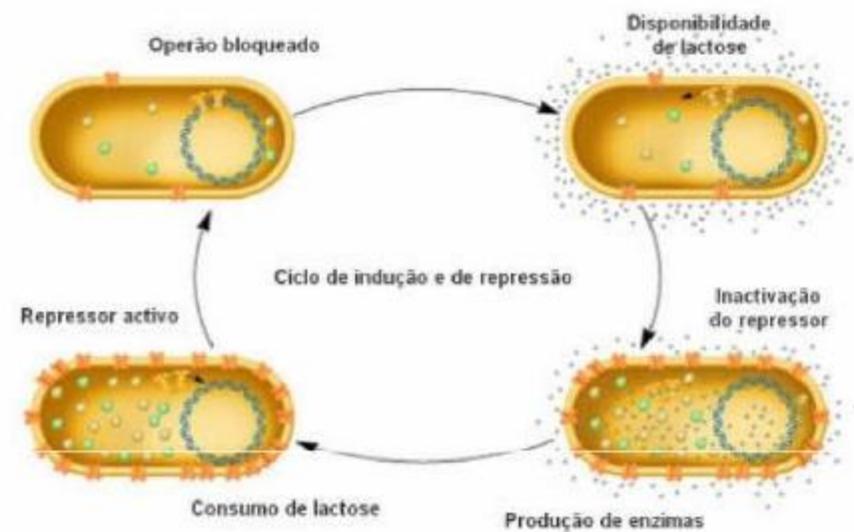
Quando a Lactose está Presente:

- Alactose liga-se ao repressor, inactivando-o.
- O gene operador, fica desbloqueado.
- ARNapolimerase liga-se ao promotor.
- Os genes Estruturais são transcritos.
- Ocorre a síntese das três enzimas.

Quando a Lactose está Ausente:

- O gene regulador determina a síntese de um repressor.
- O repressor bloqueia o gene promotor, quando este se liga ao operador.
- ARNapolimerase não se liga ao promotor.
- Os genes Estruturais não são transcritos.
- Não ocorre a síntese das três enzimas.

Operão lac



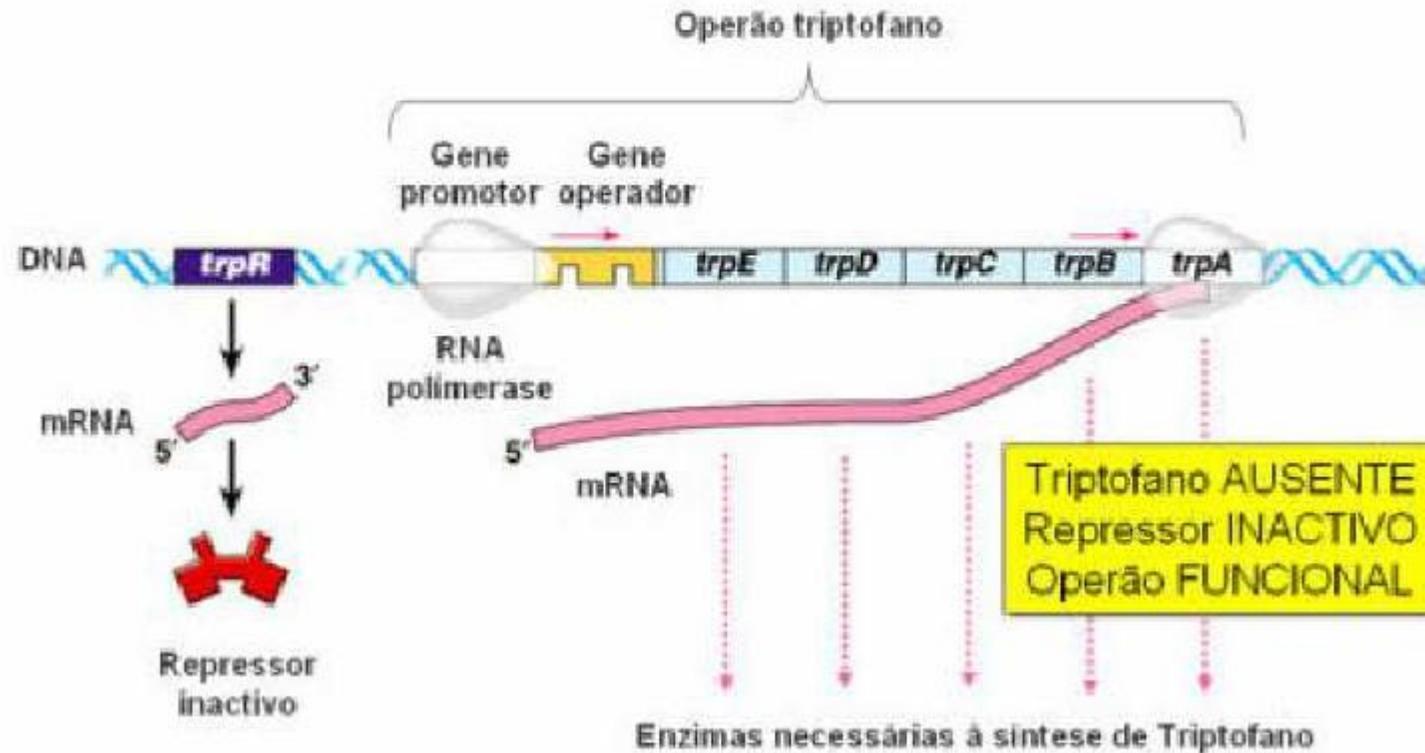
A lactose funciona como um **indutor**, pois a sua presença permite activar o operão.

Por este facto, o operão da lactose é, por vezes, designado **operão indutível**.

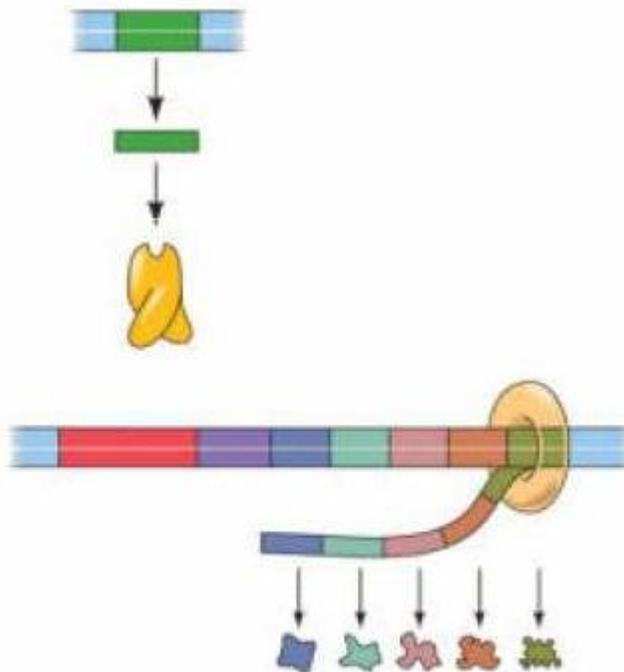
Quando a concentração de lactose começa a baixar drasticamente, devido à acção catalítica das enzimas, a lactose desliga-se do repressor, que, ao voltar a ficar **activo**, liga-se ao operador, bloqueando a transcrição do operão.

Operão trp

O **operão do triptofano** (operão trp) é formado por cinco genes estruturais que codificam as enzimas necessárias à síntese do aminoácido triptofano, associados a um **promotor** e a um **operador**.



Operão trp

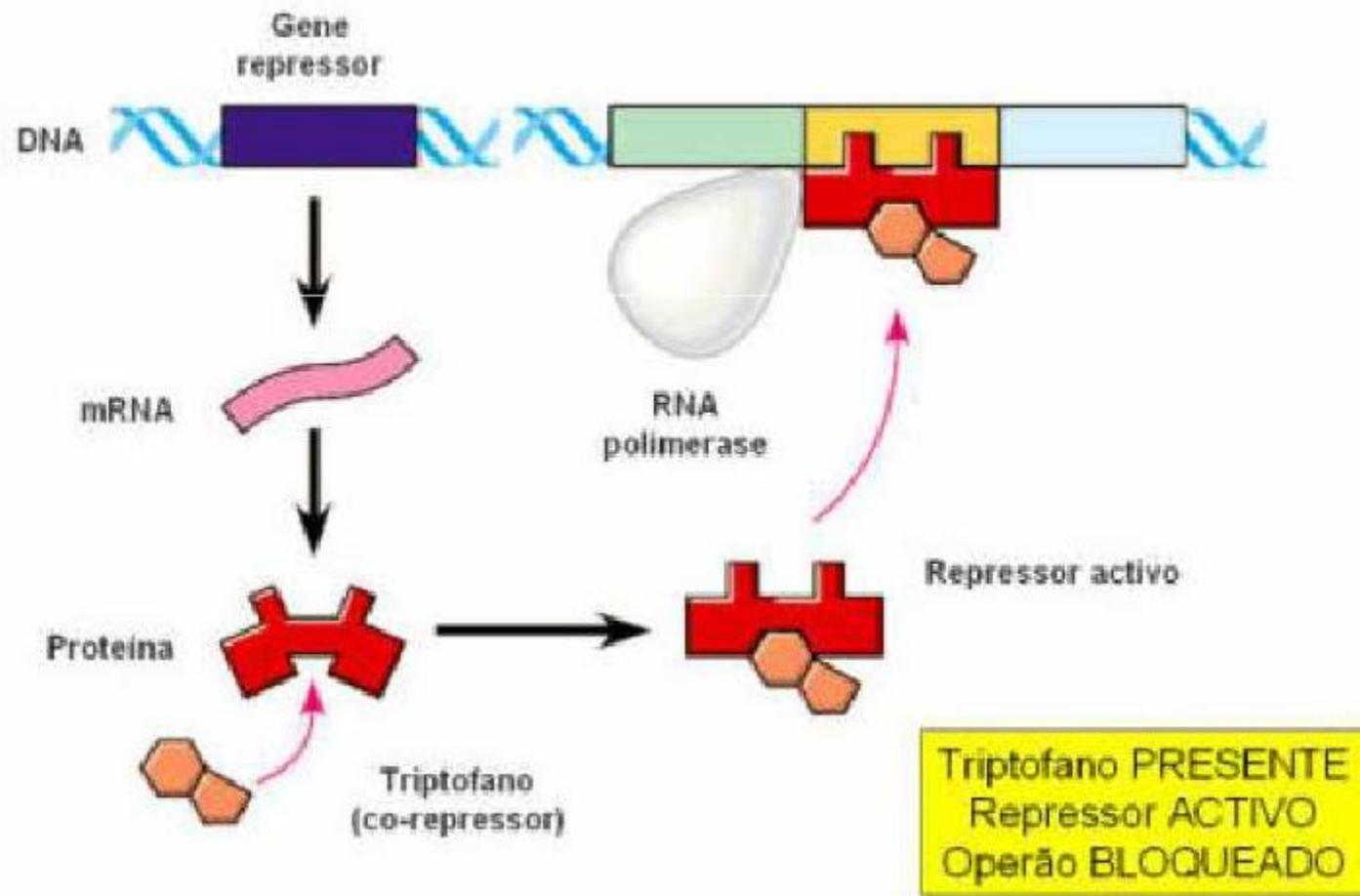


► Triptofano ausente

Quando a concentração intracelular de triptofano está baixa, as enzimas necessárias à sua síntese são produzidas por **transcrição** dos genes estruturais, conduzindo a um aumento da concentração do aminoácido.

Tal como no operão lac, também existe uma molécula **repressora** codificada por um gene mais distante mas, neste caso, é produzida sob a forma **Inactiva**, não se podendo ligar ao operador e bloquear o operão.

Operão trp

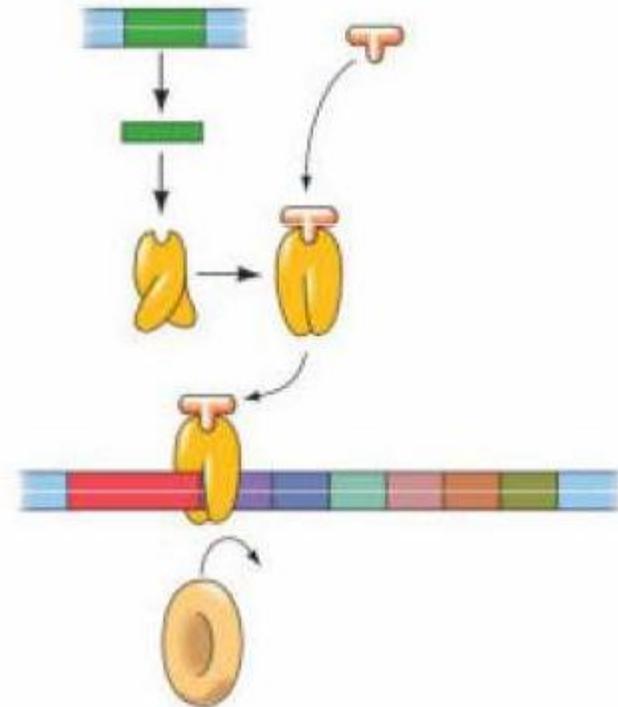


Operão trp

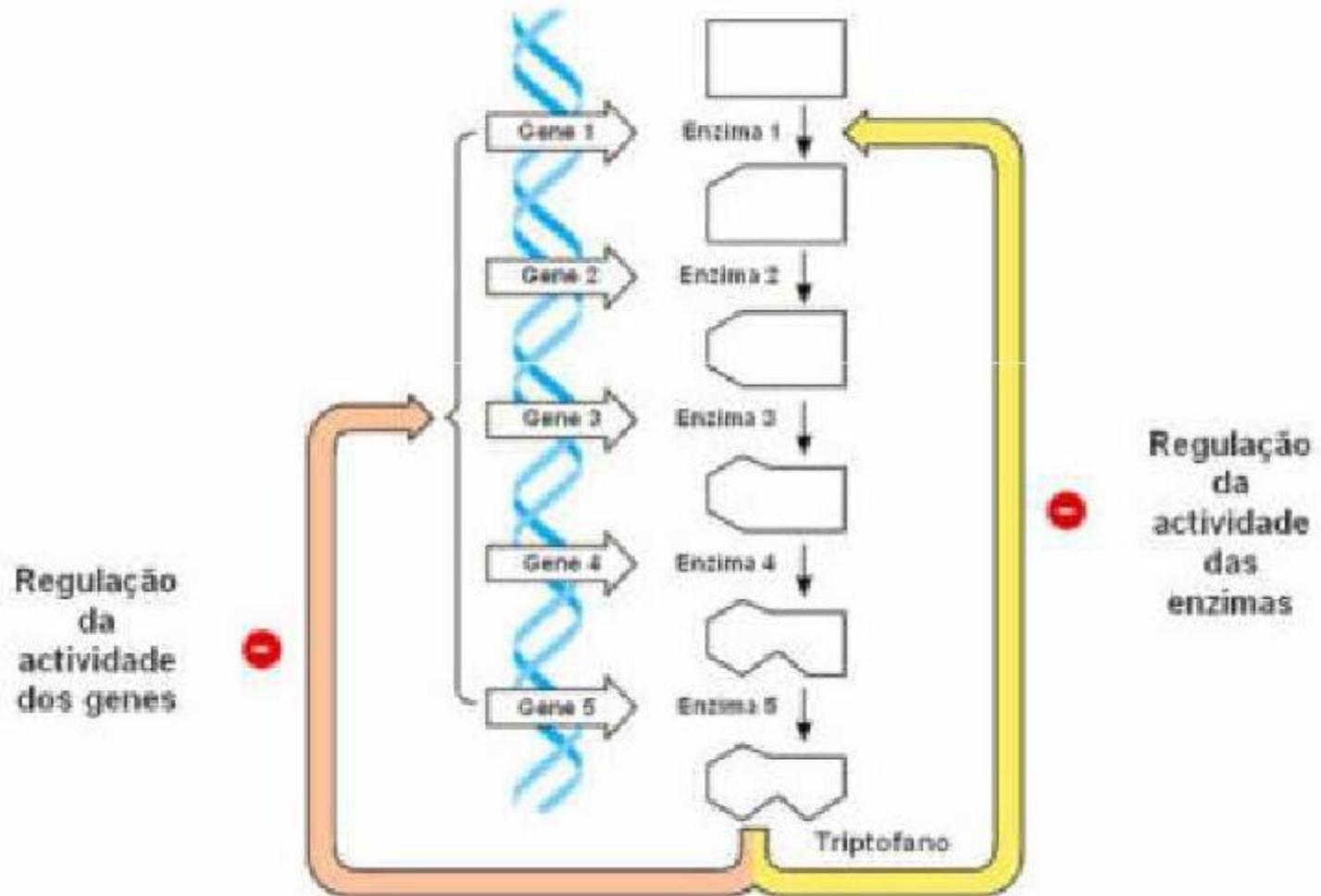
► Triptofano presente

Quando a concentração de triptofano atinge níveis elevados, algumas moléculas do **aminoácido** ligam-se ao **repressor**, alterando a sua conformação e tornando-o activo (o triptofano é um **co-repressor**).

O repressor liga-se ao **operador**, bloqueando a transcrição dos genes estruturais do operão.



Operão trp



Operão trp

Funcionamento de um operão do tipo repressível

Na **ausência** de triptofano

- O gene regulador produz um repressor, inactivo.
- O gene operador está livre.
- A RNA polimerase pode ligar-se ao promotor.
- Dá-se a transcrição.
- Ocorre a síntese das enzimas.

Na **presença** de triptofano

- O triptofano liga-se ao repressor, activando-o.
- O repressor liga-se ao operador.
- A RNA polimerase não pode ligar-se ao gene promotor.
- Os genes estruturais não são transcritos.
- Não se sintetizam as enzimas.

Regulação do material genético

Nos casos das operações *lac* e *trp* cada um é controlado por um **regulador diferente**.

Existem casos em que um **grupo de operações** é controlado por único tipo de regulador. Este grupo de operações toma a designação de **regulão**.

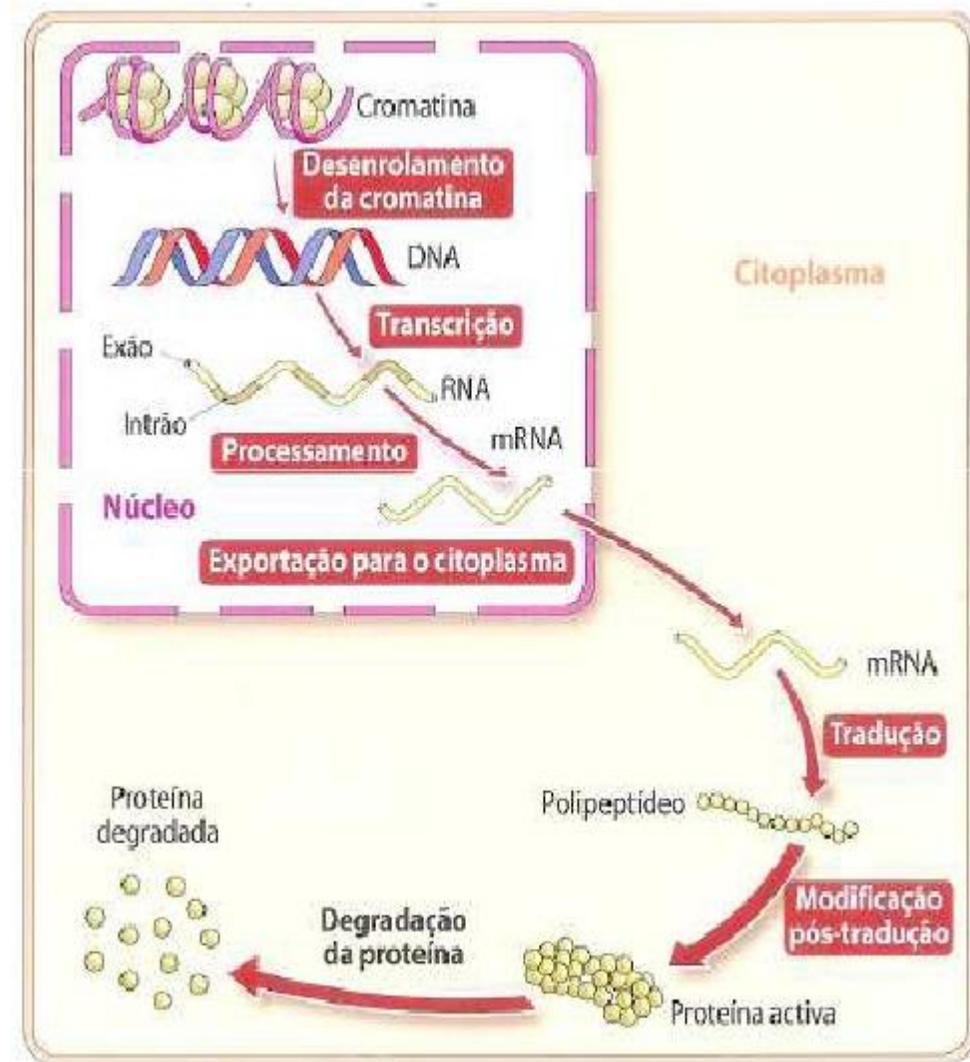
Por exemplo, operações com intervenção no catabolismo de glícidos são controlados em **simultâneo** pelo mesmo gene regulador, tornando mais eficaz e rápida a conversão de glícidos em glicose.

- ▶ Existem vários conjuntos de genes bacterianos que constituem **regulões**, que são activados ou reprimidos, dependendo das alterações ambientais.
- ▶ O objectivo principal da **regulação génica** é a economia, e a forma mais eficaz parece ser o controlo ao nível da transcrição.

Regulação génica em eucariontes

Pontos possíveis de regulação :

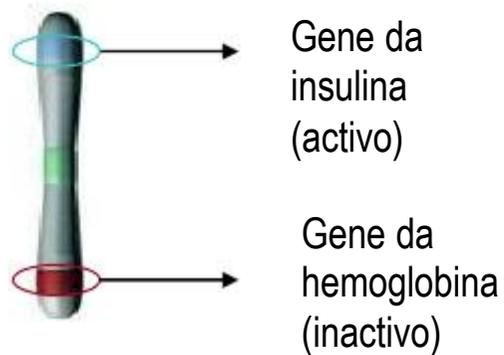
- . Desenrolamento da cromatina.
- . Transcrição
- . Processamento.
- . Exportação para o citoplasma.
- . Tradução.
- . Pós-tradução.



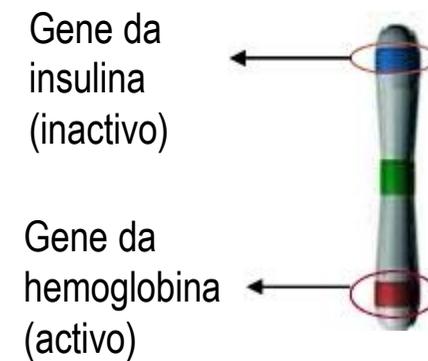
Diferentes células

Diferentes funções
activos

Diferentes genes



Cromossoma 11



Cromossoma 11

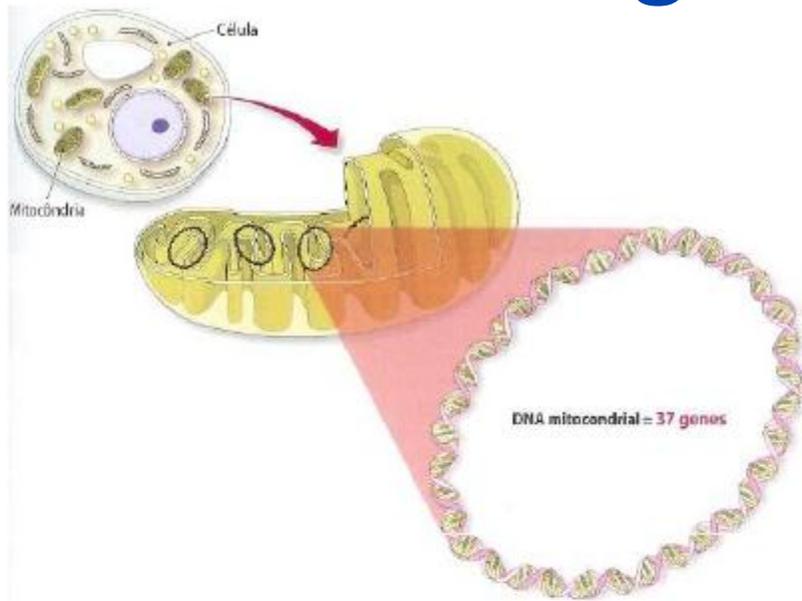
Conclui-se que o controlo da informação genética nas células eucarióticas resulta de diversos sinais:

- do interior da célula
(agentes endógenos)

- de outras células
(agentes exógenos)

- do ambiente

Material genético extranuclear



Tanto as mitocôndrias como os plastídeos (ex: cloroplastos) são organelos semi-autónomos capazes de se reproduzirem por si e transmitirem os seus genes aos organelos-filhos.

Os seus genes foram detectados pela primeira vez por Carl Correns quando, em 1909, estudava a transmissão hereditária da cor das folhas.

A importância do DNA mitocondrial

não possui histonas;

não possui intrões

existem diversas cópias da molécula de DNA em cada mitocôndrias, o que permite que na mesma célula existam diferentes alelos para o mesmo gene;

não ocorre crossing-over;

tem uma taxa de mutação muito mais elevada do que o DNA nuclear, porque faltam as enzimas de reparação do DNA.

cada individuo herda apenas as mitocôndrias maternas.