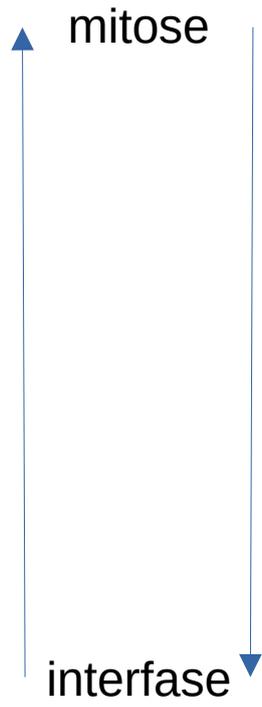
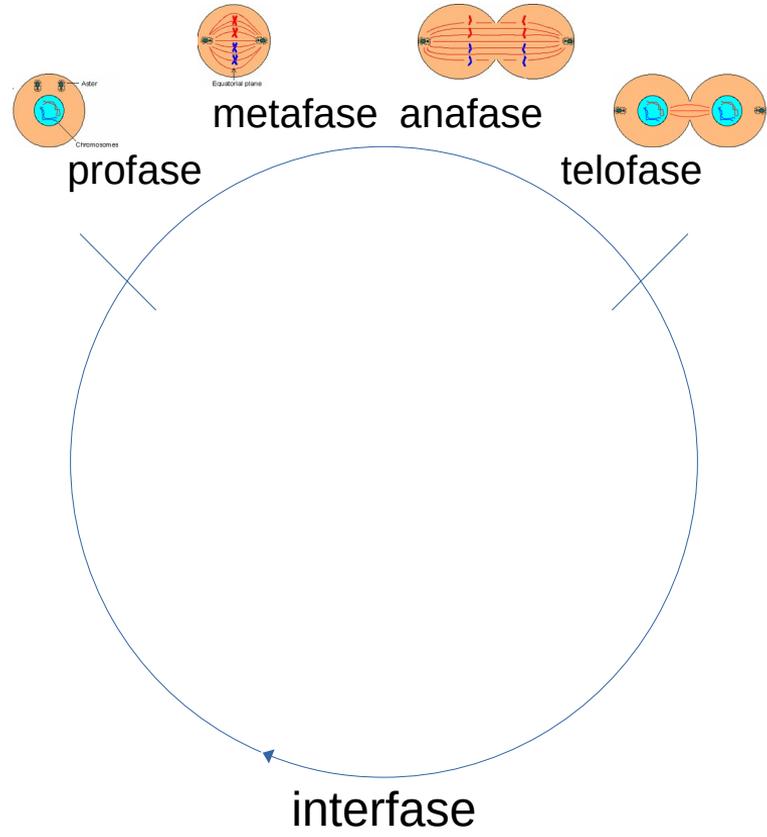
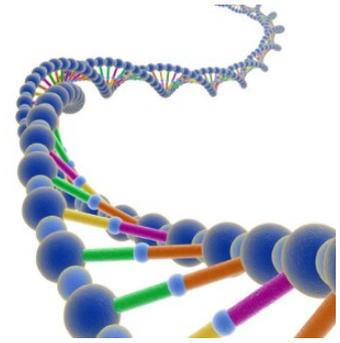
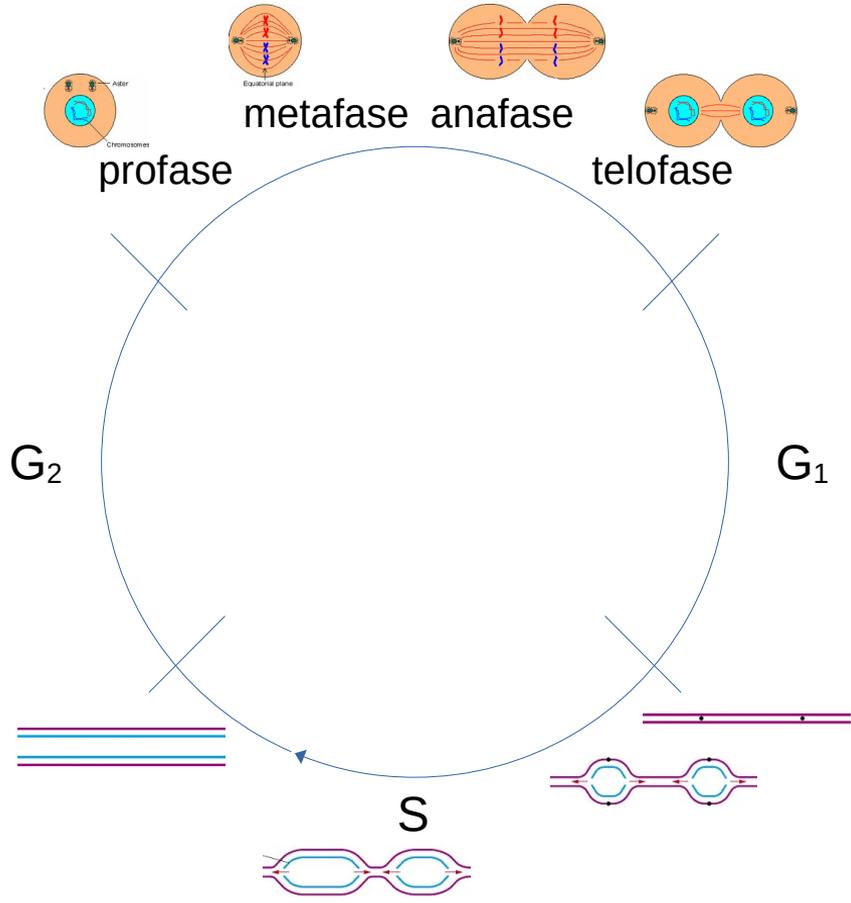
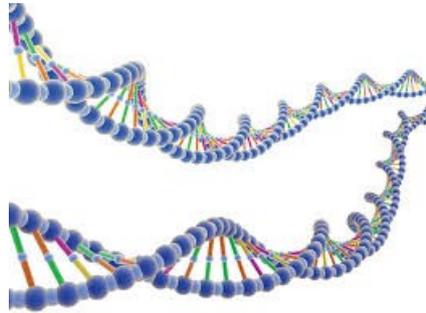


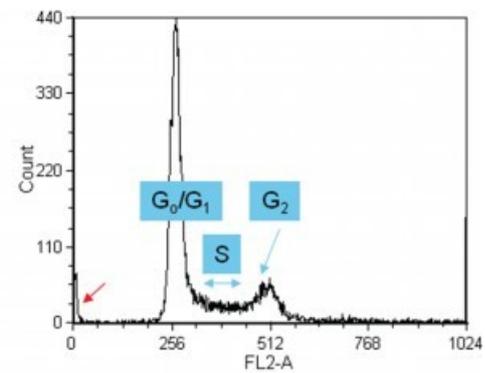
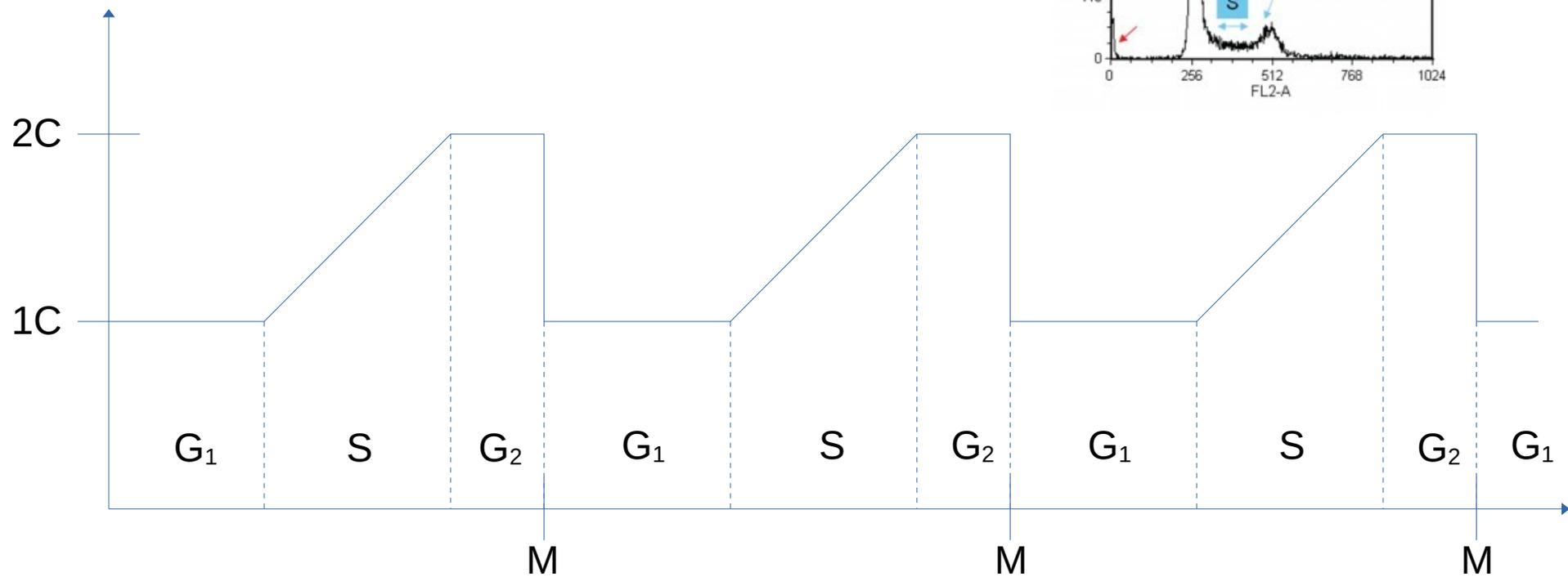
# Capítulo 8

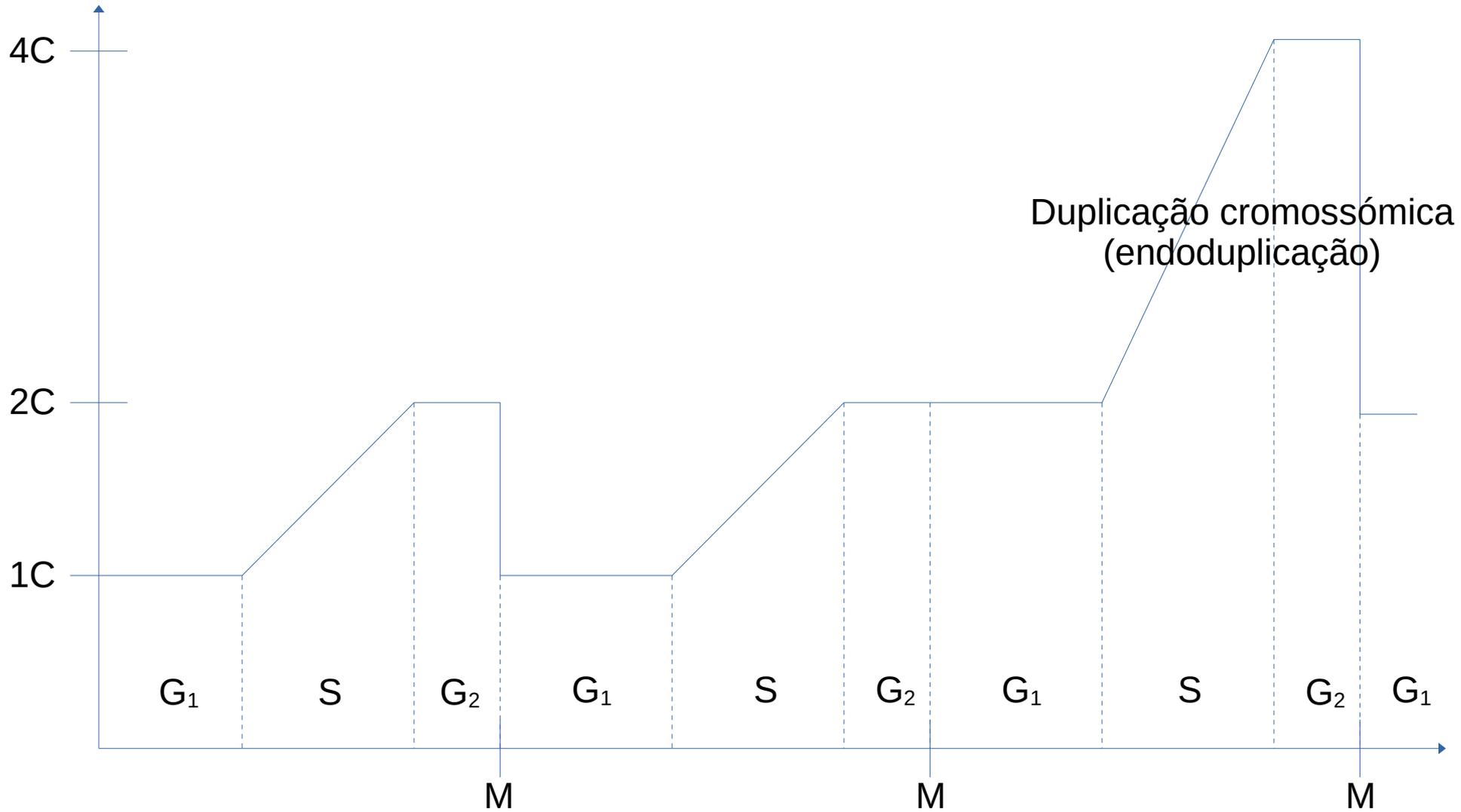
## cariótipos





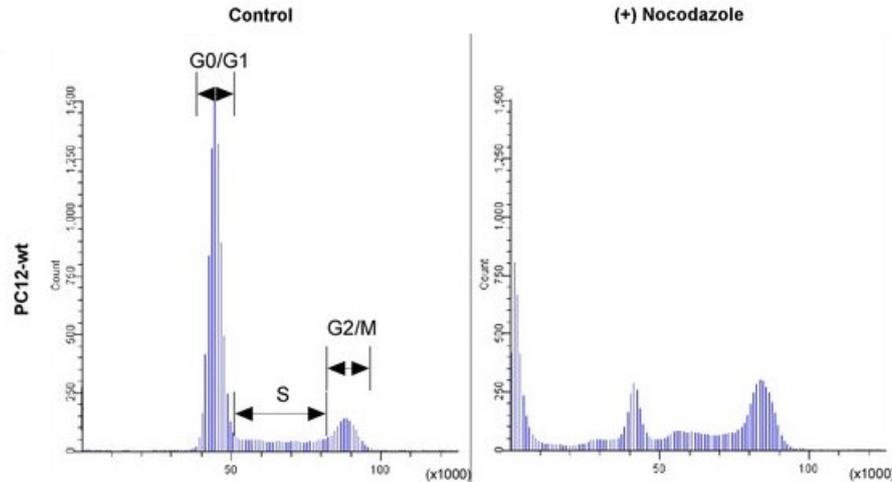




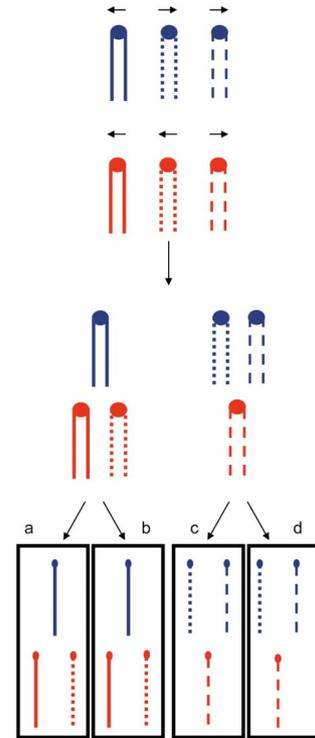


# Poliploidia

- Somática
  - hepatócitos
- Afetando os gametas
- Drogas antimitóticas



- Gâmetas  $2n$  → triploidia, tetraploidia
- Tetraploides → gâmetas  $2n$  (exceções)
- Triploides → gâmetas aneuploides
- Duplicação induzida
  - Duplo-haploides (homozigóticos numa só geração)
  - Resgate de inférteis (triploides, híbridos)



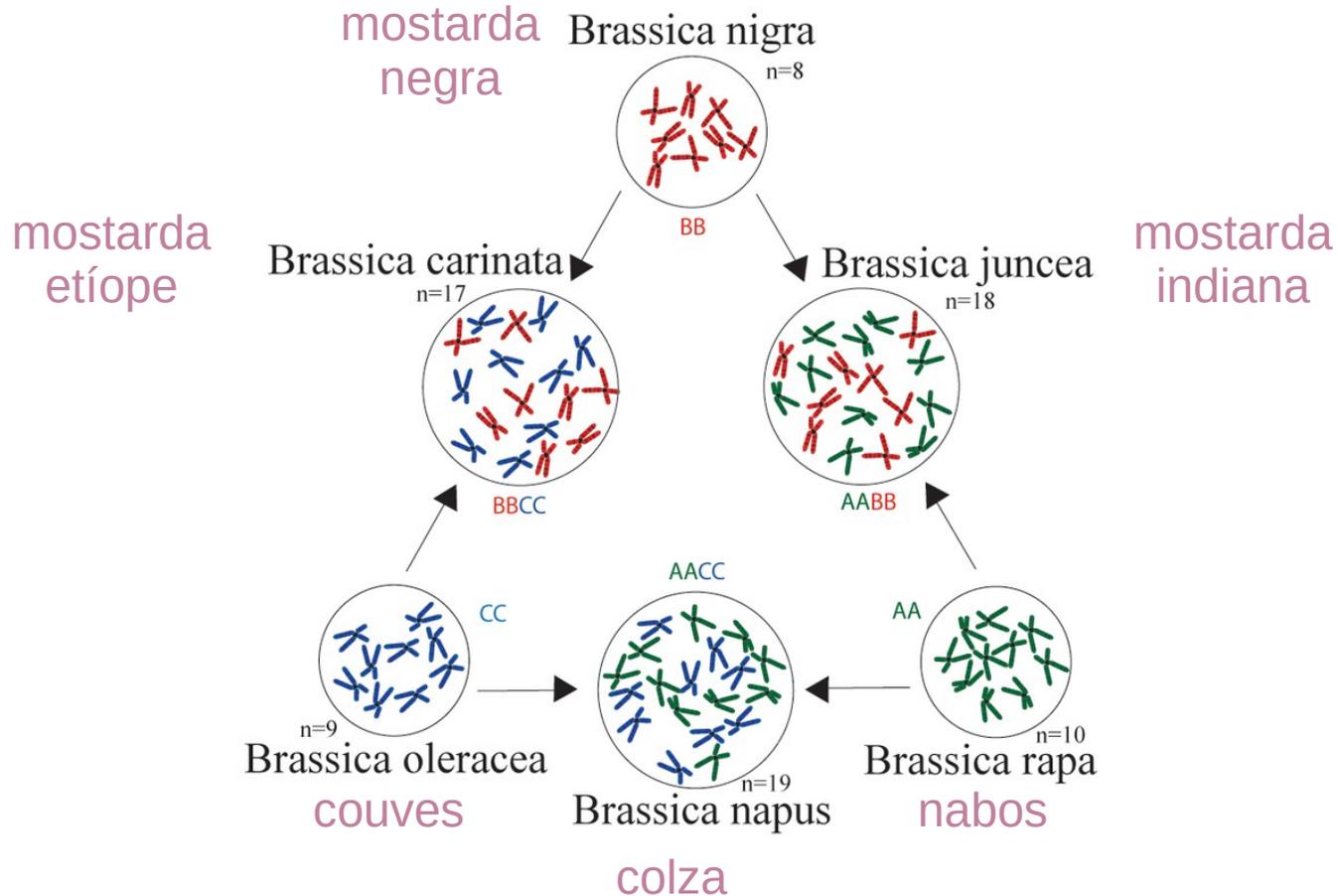
# Variação numérica

- Euploidias (conjuntos completos de cromossomas; duplicação cromossómica)
  - $n, 2n, 3n, 4n\dots$
  - Haploide, diploide, triploide, tetraploide...
- Aneuploidias (apenas relativo a um ou mais cromossomas, não ao conjunto; não disjunção)
  - $2n-1, 2n+1\dots$
  - Monossómico, trissómico...
  - $n-1, n+1$
  - Nulissómico, dissómico...

# Tipos e exemplos de poliploides

- Aloploiploides
  - Derivam dum híbrido interespecífico por endoduplicação (se híbrido fértil, é um homoplóide  $2n = 2x$  e não requer duplicação).
    - Exemplo AA ( $2n$ ) × BB ( $2n$ ),  $n$  bivalentes cada →  $F_1$  AB em geral infértil (não forma bivalentes) → endoduplicação AABB  $2n=4x$  ( $n = 2x$  bivalentes,  $x$  bivalentes tipo A,  $x$  tipo B), fértil. (os cromossomas A são homeólogos dos cromossomas B)
  - $2n = 4x, 6x...$  (mas há os  $3x$ )
  - Fertilidade (em teoria) normal
  - Casos  $3x$  (inférteis): bananeiras AAB ou ABB (A: *Musa acuminata*, B: *Musa balbisiana*), maçãs, peras, ameixas.
  - $4x$ : trigo rijo AABB, algodão AADD (A: *Gossypium arboreum*, D: *G. raimondii*), tabaco (*Nicotiana sylvestres* × *N. tomentosa*), *Pelargonium*, amendoim (*Arachis duranensis* × *A. ipaensis*), colza AACCC (triângulo de U)
  - $6x$ : *Triticale* AABBSeSe, *Chrysanthemum*, kiwi (*Actinia* também homoplóide), *Avena sativa* AACCCDD, trigo mole AABBDD, algumas ameixas
  - $8x$ : *Fragaria* × ananassa, cana do açúcar (*Saccharum officinale* com *S. spontaneum*, chega a  $> 10x$  com aneuploidias)
  - Outros: violetas 2 –  $18x$

# Triângulo de U



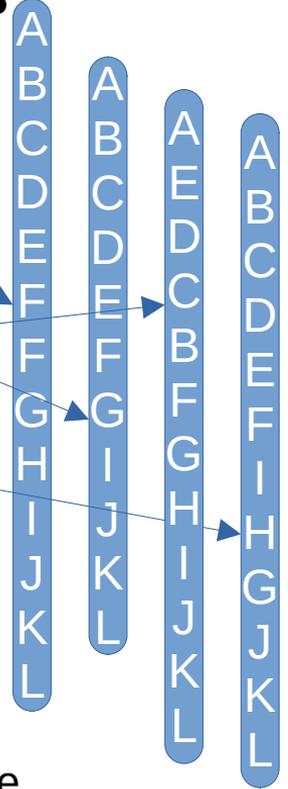
# Tipos e exemplos de poliploides

- Autopoliploides
  - Gâmetas  $2n \times 2n$ ,  $n \times 2n$ ,  $n \times n$  com endoduplicação
  - Não derivam (no imediato) da hibridação interespecífica
  - $\geq 3n$
  - Frequente a redução de fertilidade
  - $3n$ : laranjas, melancias, bananas AAA;  $4n$ : batateira, luzerna, avenca (também  $3n$  e a madeirense  $6n$ ), alguns morangueiros (também  $6n$ ), cafeeiro (também  $6n$  e  $8n$ );  $6n$ : batata-doce

# Variação estrutural

A  
B  
C  
D  
E  
F  
G  
H  
I  
J  
K  
L

- Duplicações
- Deleções
- Inversões
  - Pericêntricas
  - Paracêntricas
- Translocações
  - Recíprocas (“simples” são derivadas)
  - Robertsonianas (triângulo de U: número de cromossomas entre A, B e C)
- Em anel

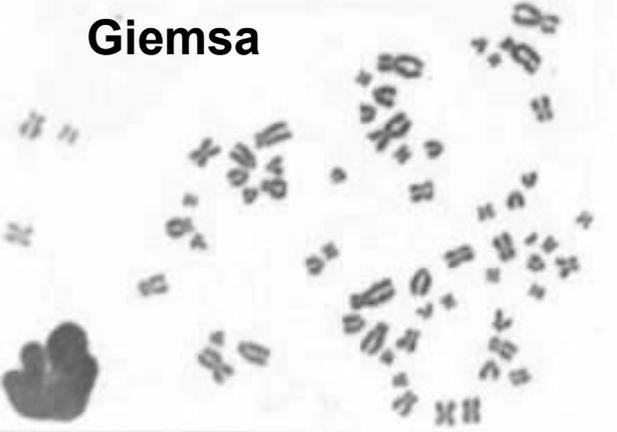


- Consequências para a fertilidade
  - Duplicações e deleções: são aneuploidias parciais, afetam o fenótipo
  - Inversões: *crossover* dentro do segmento invertido
    - Pericêntricas: produz cromossomas com deleções e duplicações
    - Paracêntricas (e em anel): para além disso, acêntricos e dicêntricos
  - Translocações: ambiguidades de segregação na meiose
- Efeitos de posição

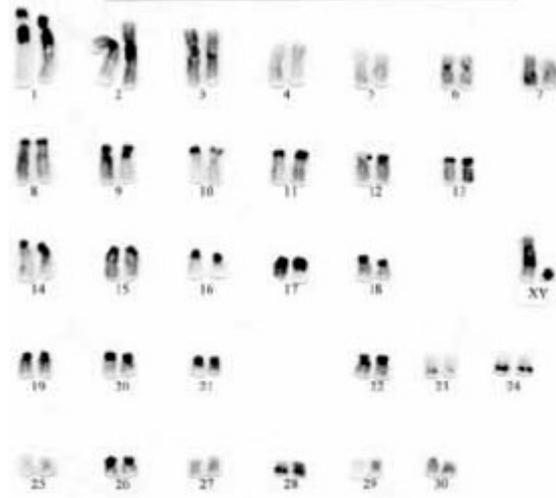
# Variação estrutural

Alteração	Fenótipo	Fertilidade em heterozigose
deleção	+ ← → +++	± (pode ser grave, via fenótipo)
duplicação	+ ← → +++	± (pode ser grave, via fenótipo)
inversão	± (excepto efeito de posição)	+ ← → +++ (extensão da inversão ↑)
translocação	± (excepto efeito de posição)	+ ← → +++ (> 1 ↑)
anel	+ ← → +++ (ef. pos., deleção)	+++ (como as inversões paracêntricas)

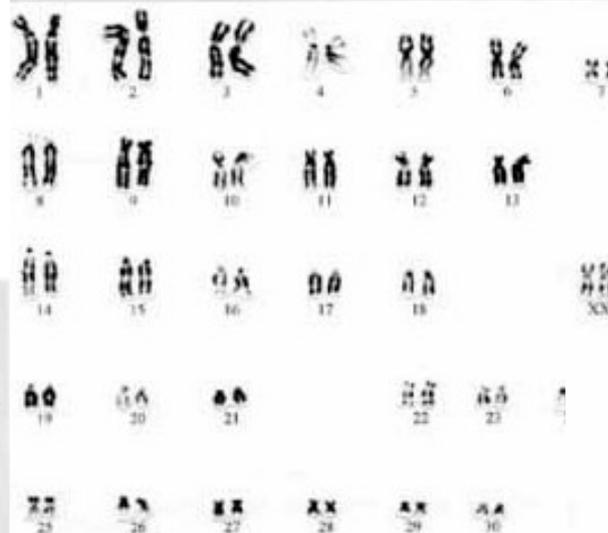
# Giemsa



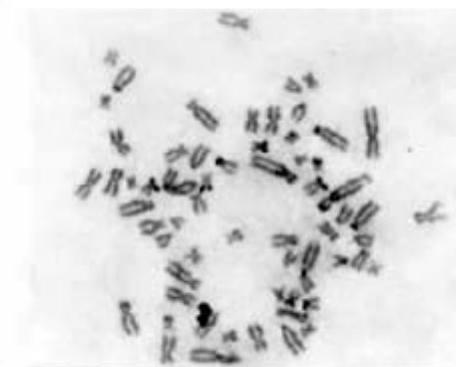
# Giemsa Bandas C



# Giemsa Bandas G



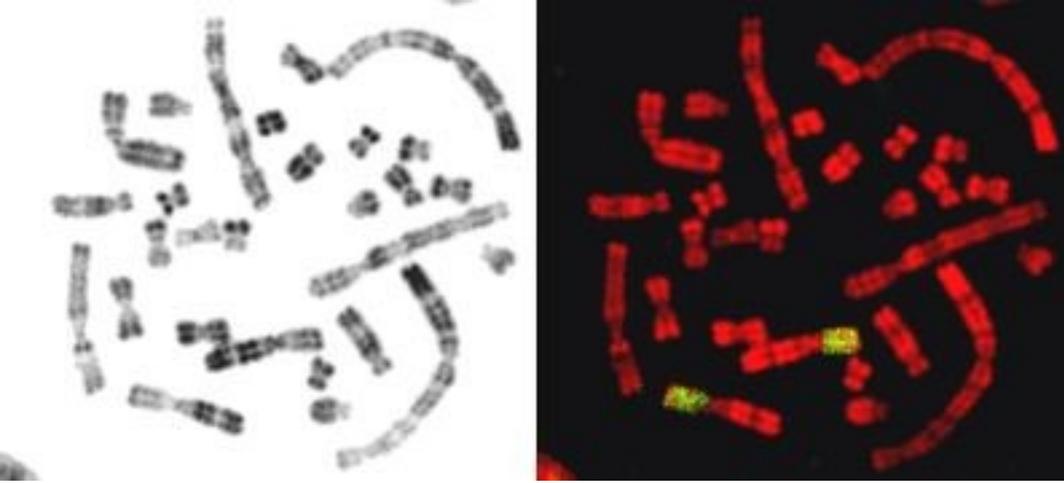
*Cariótipos de jumento da raça marchadora brasileira com vários tipos de coloração*



# Giemsa Bandas NOR

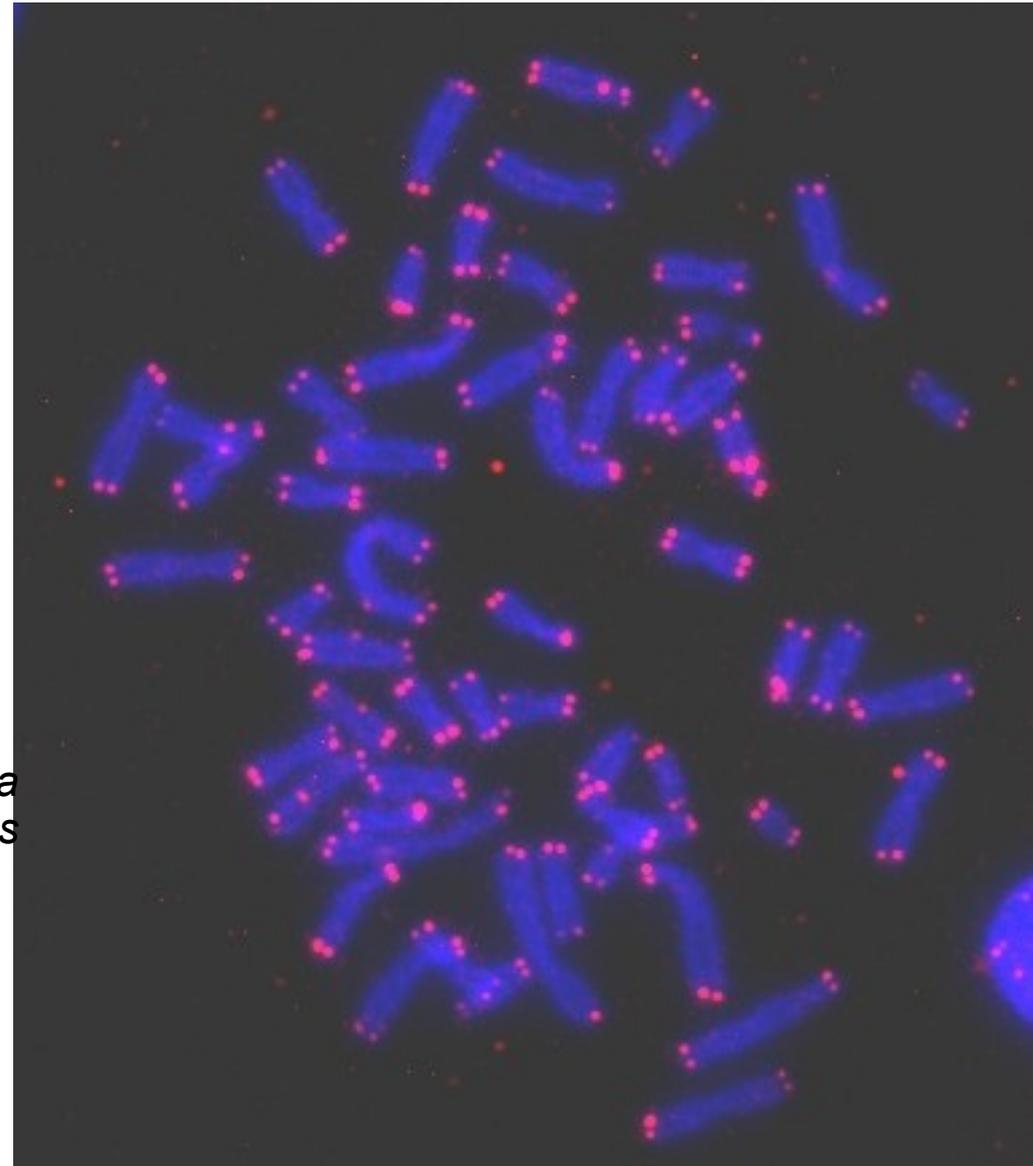


# Fluorescent In Situ Hybridization

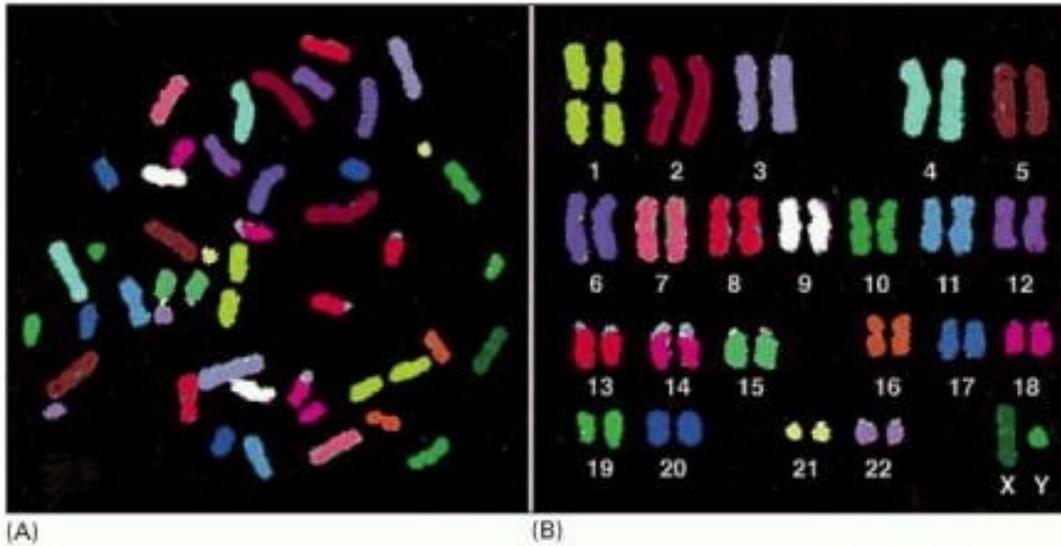


*Prometáfase de Elephantulus (primata) com bandeamento G, em microscopia convencional (esq.) e de fluorescência. Na imagem da direita destaca-se a coloração de um braço cromossômico por hibridação com seqüências do cromossoma 11 humano (chromosome painting)*

*Metafase marcada para a presença de seqüências teloméricas*



# Cariótipo humano

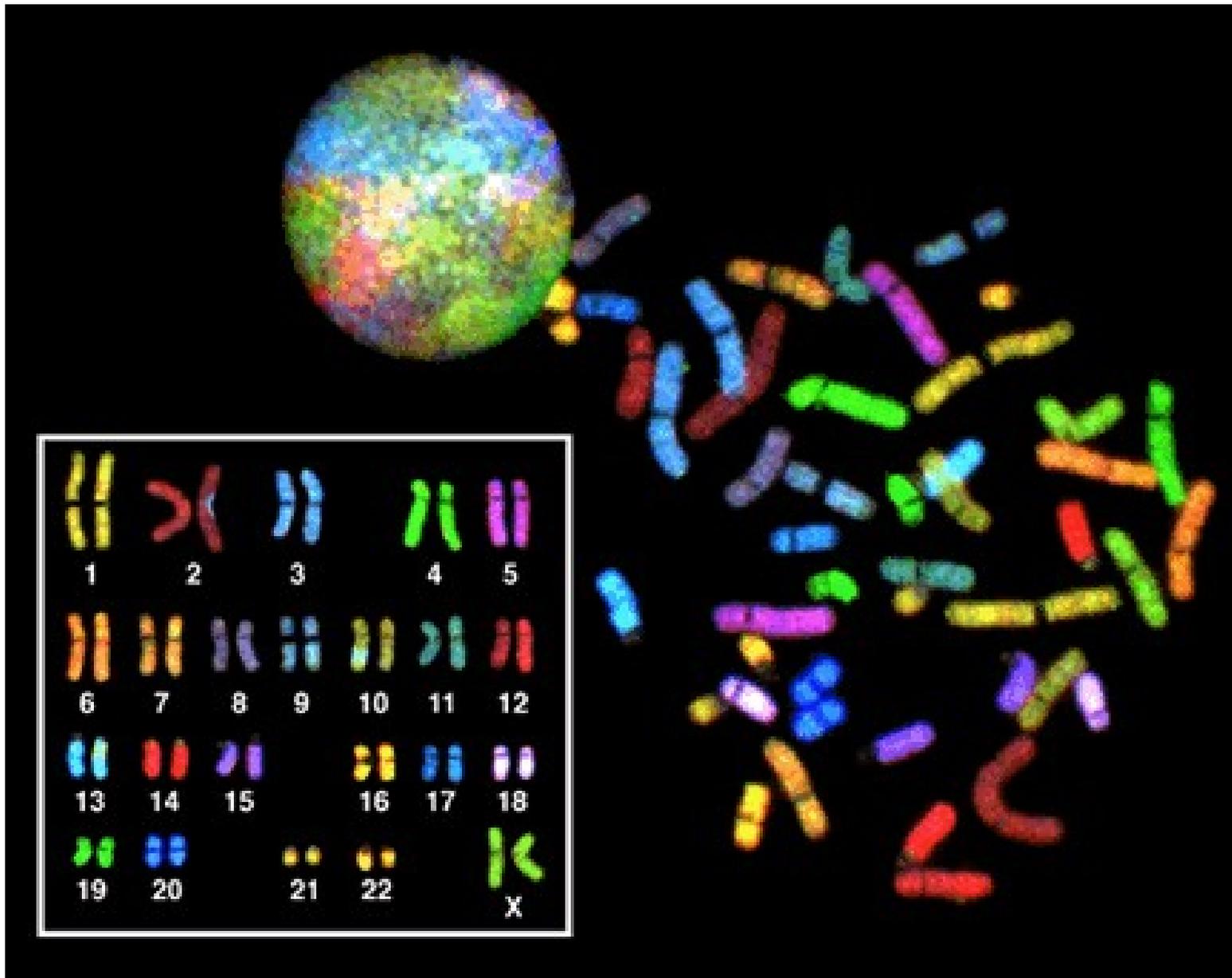


*FISH pela técnica de chromosome painting; à esquerda, a prometáfase tal como foi fotografada, à direita o ordenamento dos cromossomas (cariótipo 46, XY)*

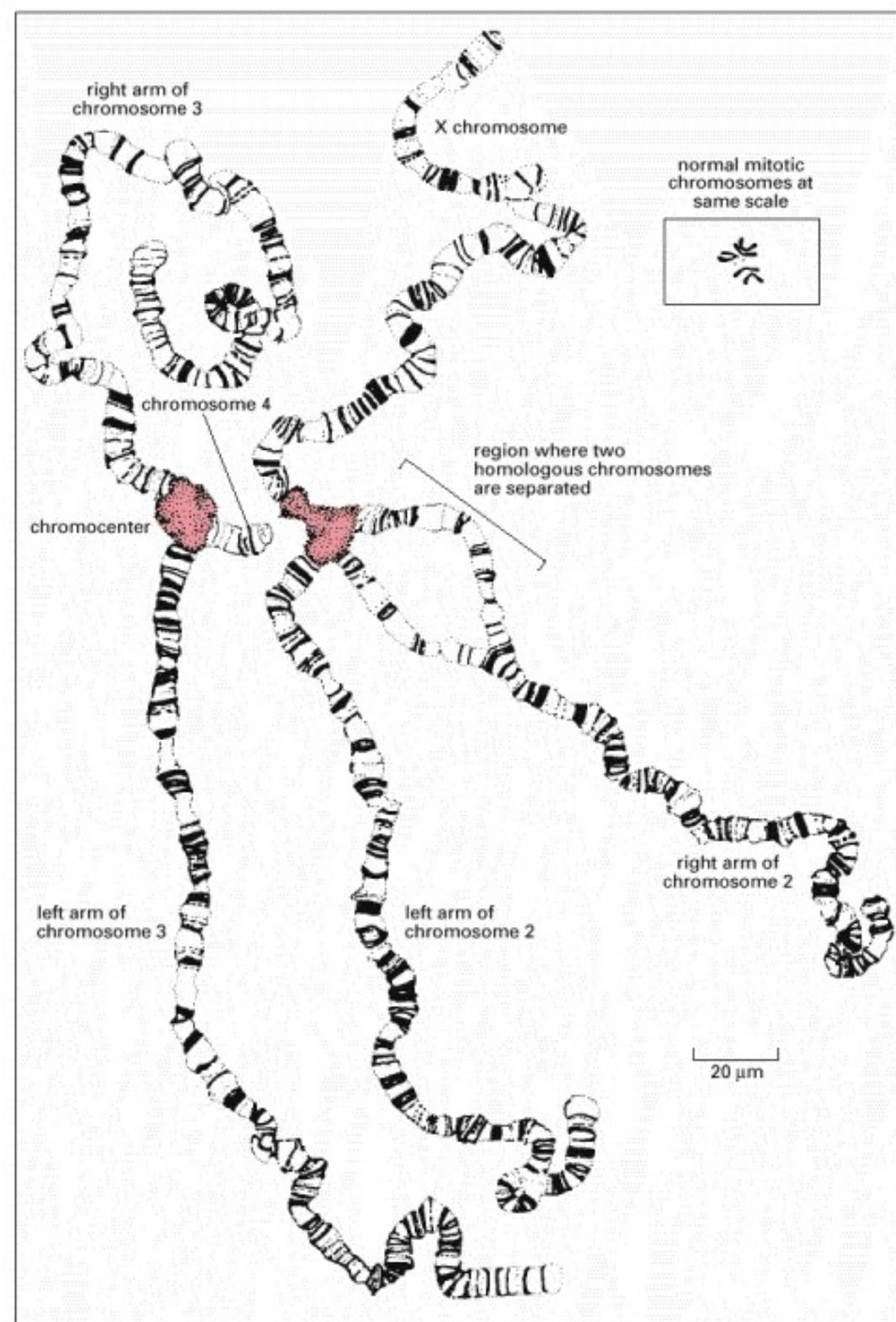
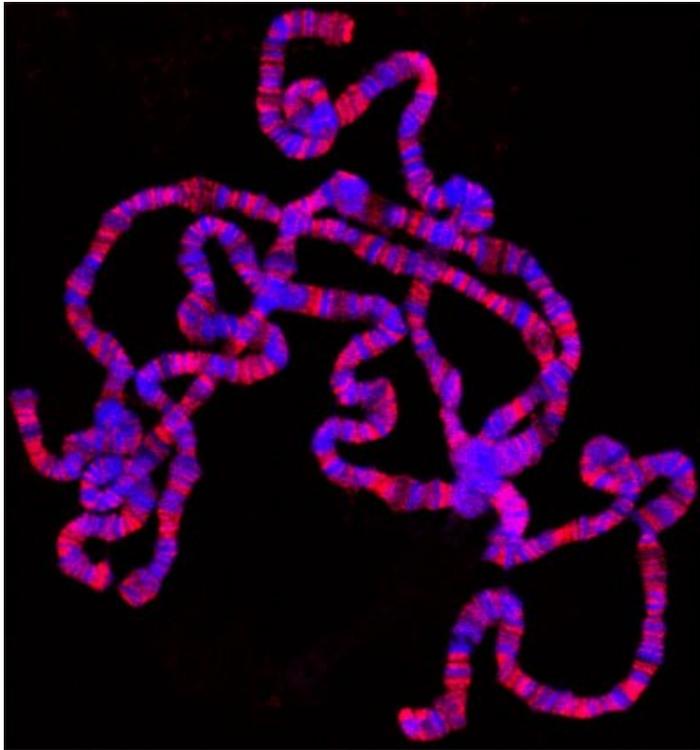
*Ideograma do cariótipo humano prometáfásico, com os cromossomas alinhados pelos seus centrómeros, e escala aproximada em  $\mu\text{m}$  e em pares de bases*

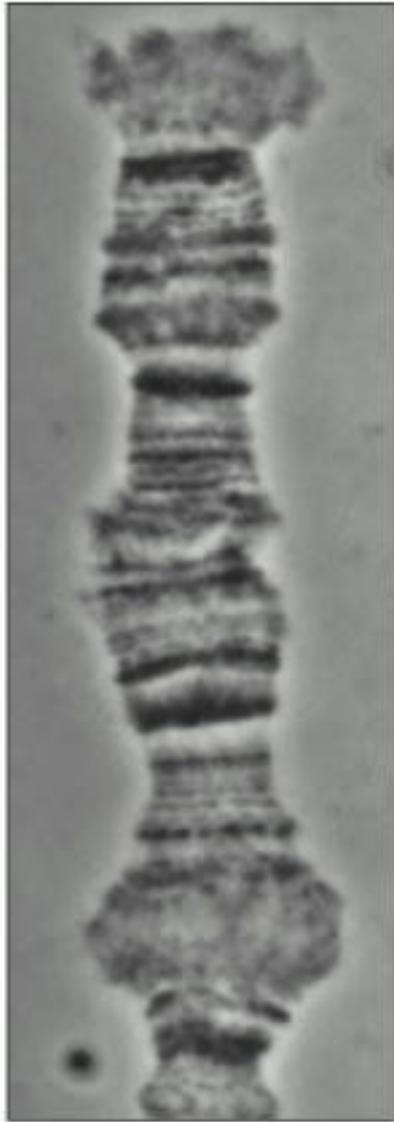


Chromosome painting de *núcleo interfásico* e *prometáfase*.  
*Reconstituição do cariótipo 46, XX a partir da prometáfase*

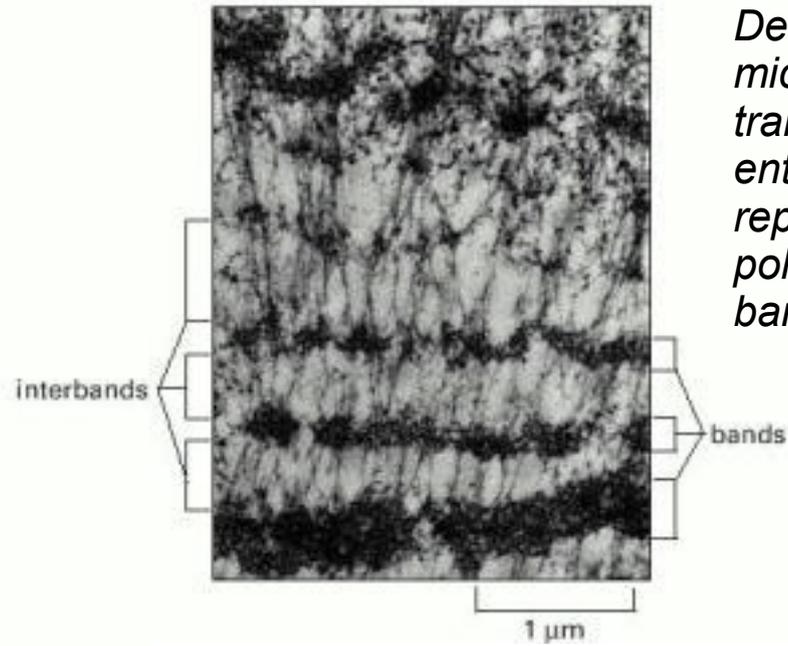


# Cromossomas politénicos





10 μm

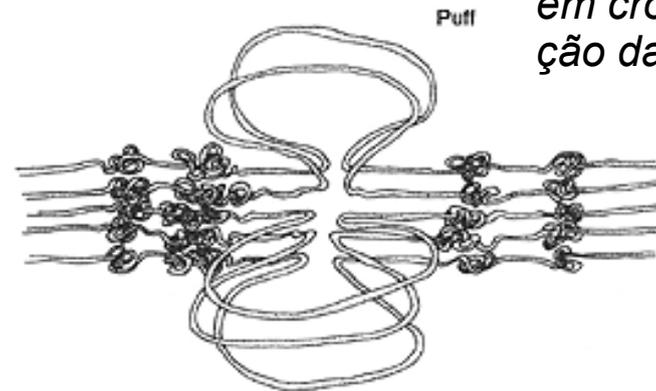


Polytene Chromosome

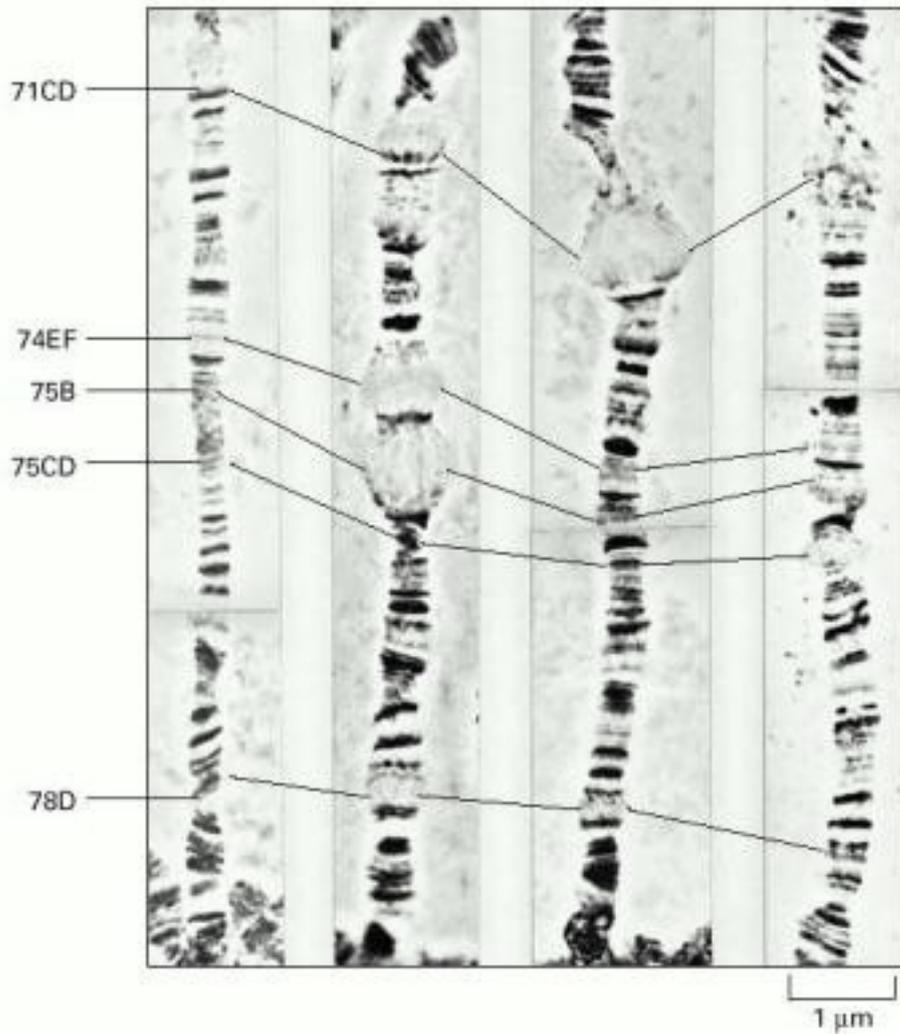
*Demonstração, em microscopia electrónica de transmissão, do paralelismo entre cromossomas replicados num cromossoma politénico, e o aspecto das bandas e interbandas*



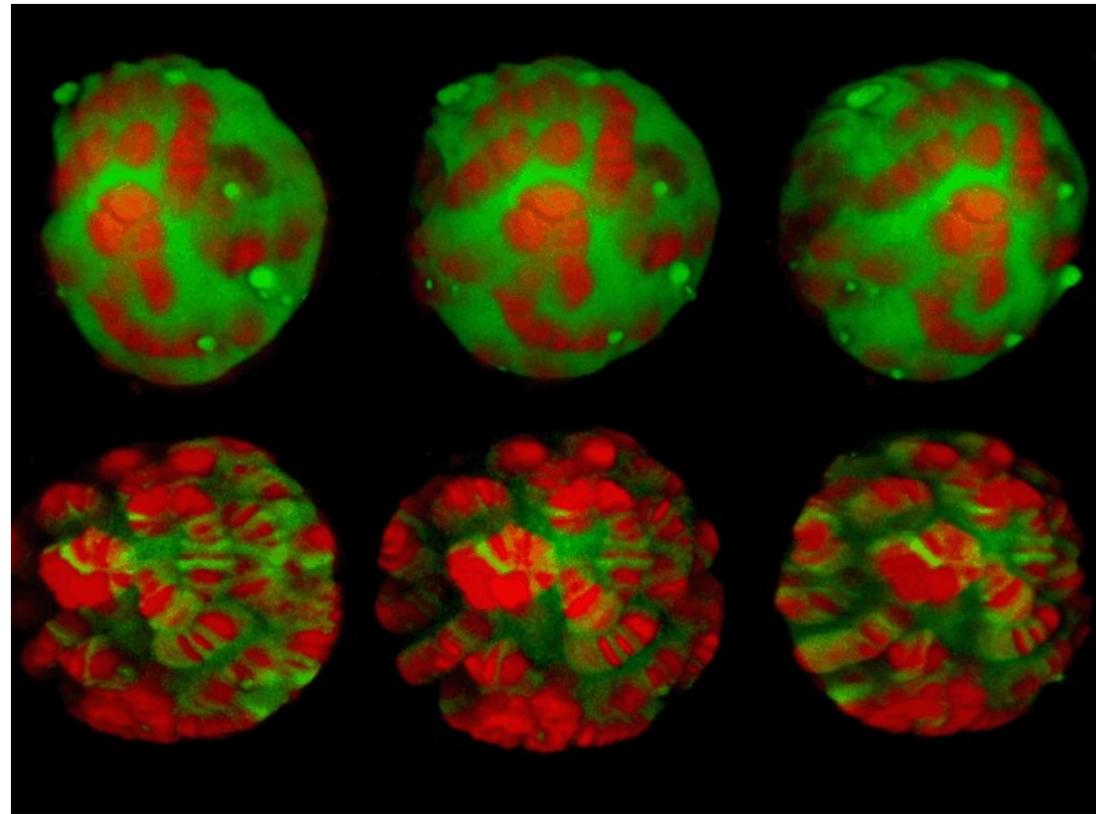
*Ideograma da composição do cromossoma politénico em cromátides, e interpretação das bandas e puffs*



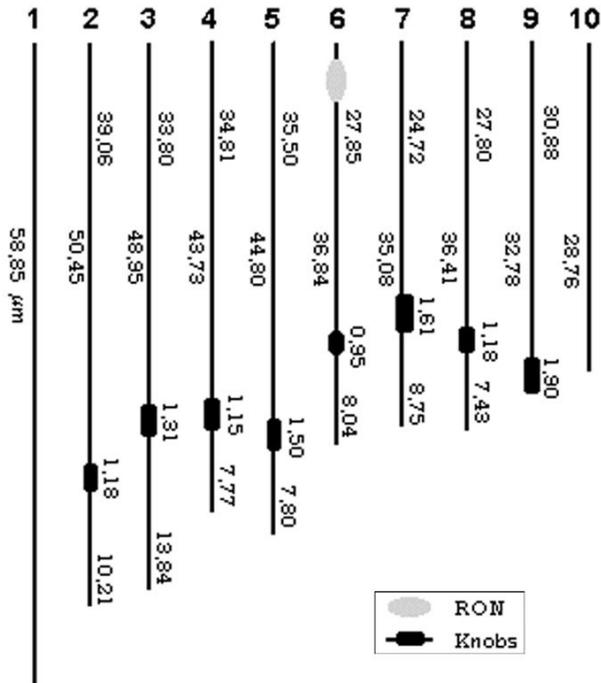
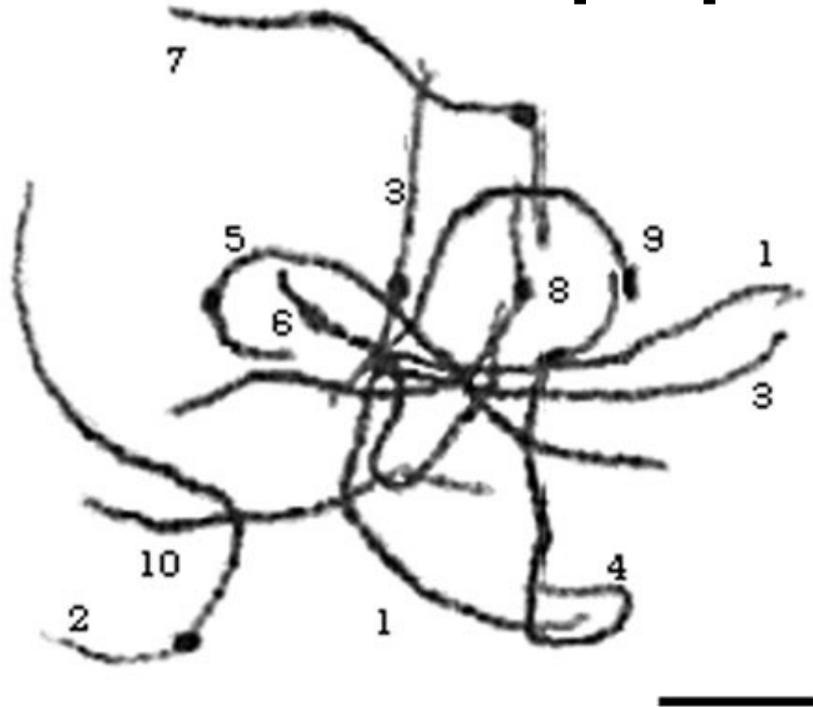
*Sucessão (da esquerda para a direita) de alterações na compactação de bandas, durante um curto período do desenvolvimento embrionário, com 5 puffs a formarem-se na segunda, terceira e/ou quarta fotos*



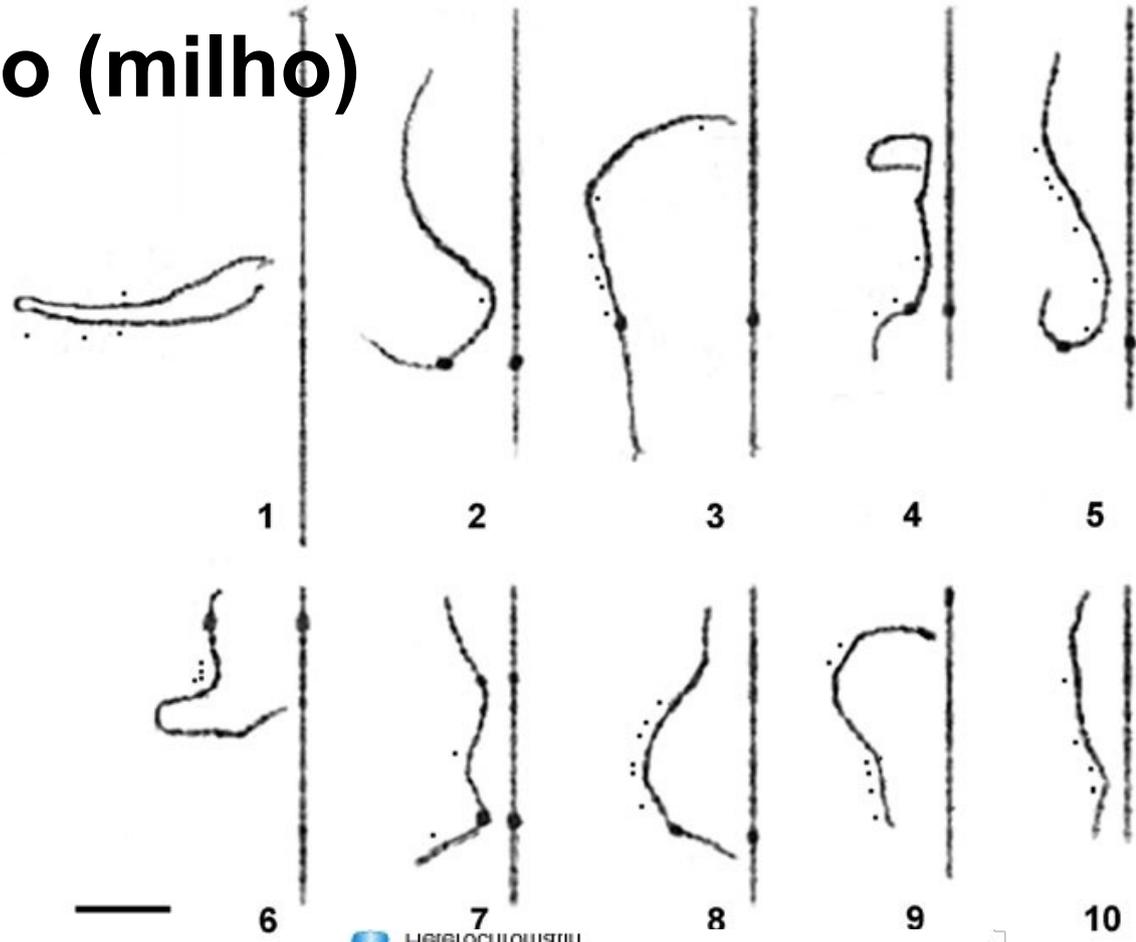
*Núcleos interfásicos das glândulas salivares, com cromossomas politénicos (vermelho) e uma proteína de choque térmico (verde), a qual se liga aos cromossomas em resposta a uma elevação de temperatura (grupo de baixo)*



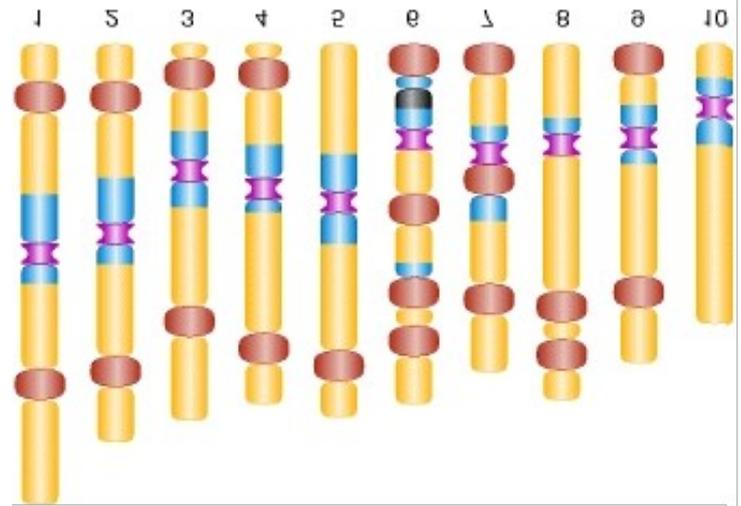
# Bivalentes do paquíteno (milho)



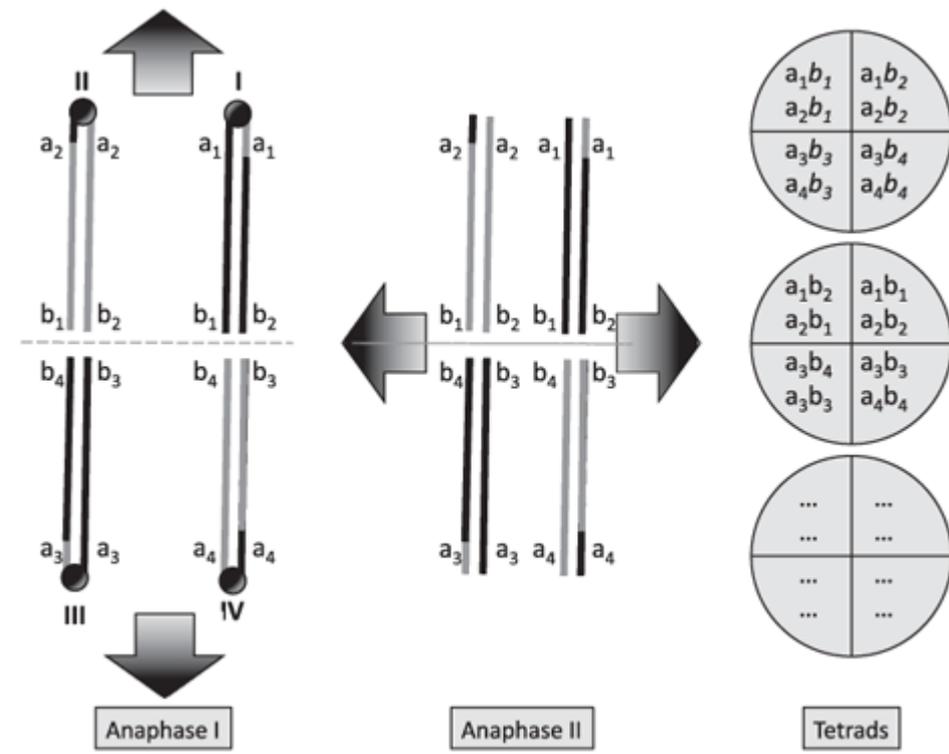
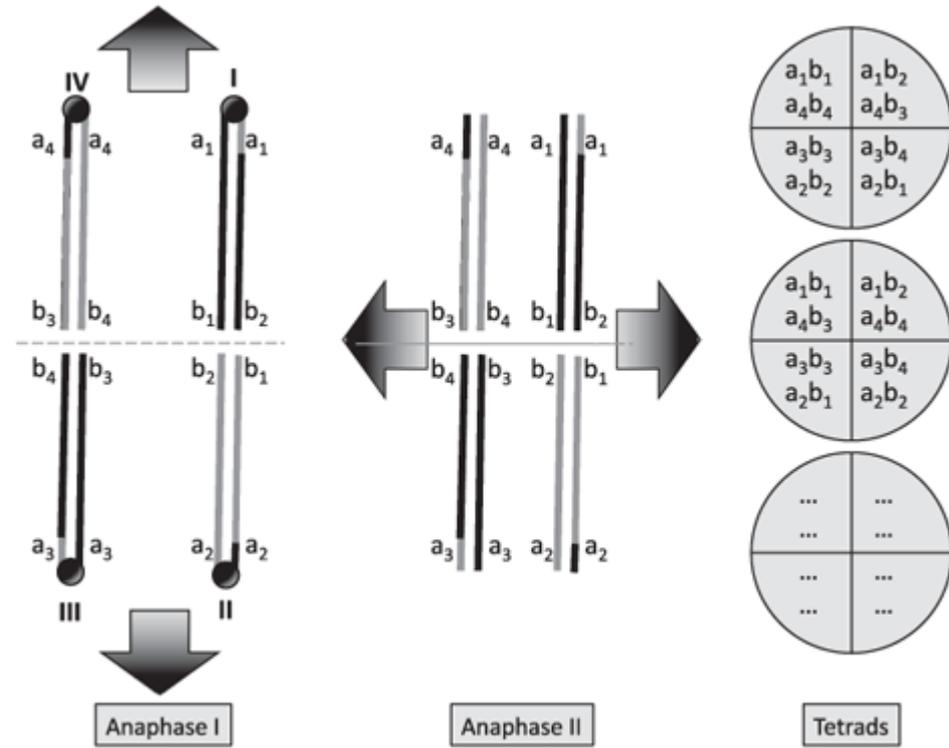
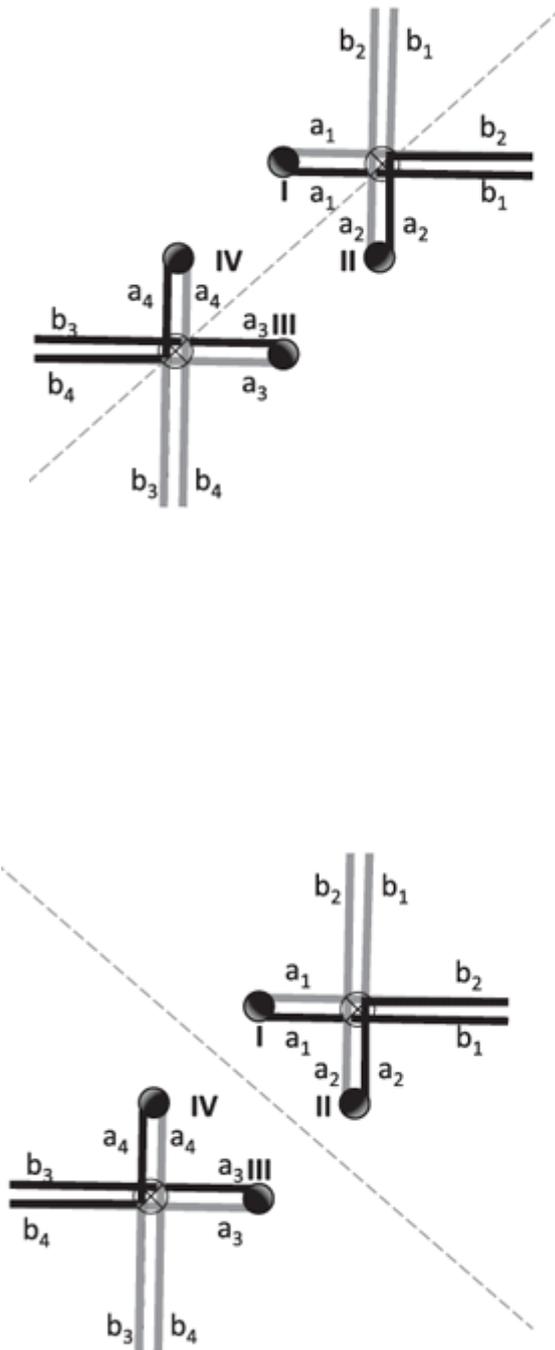
RON  
 Knobs



Heterochromatina  
 Knobe (trickenjuga)  
 Euchromatina  
 Nucleolar organizet  
 Centromere

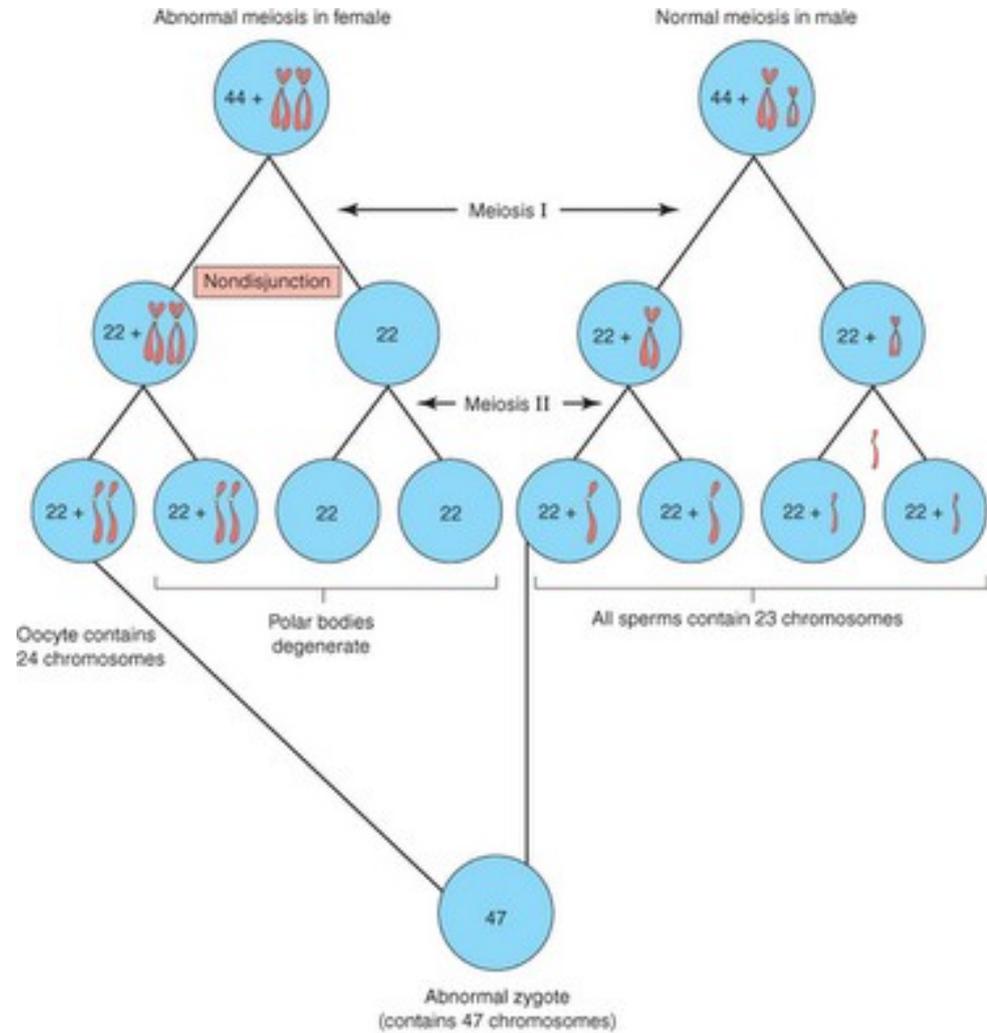
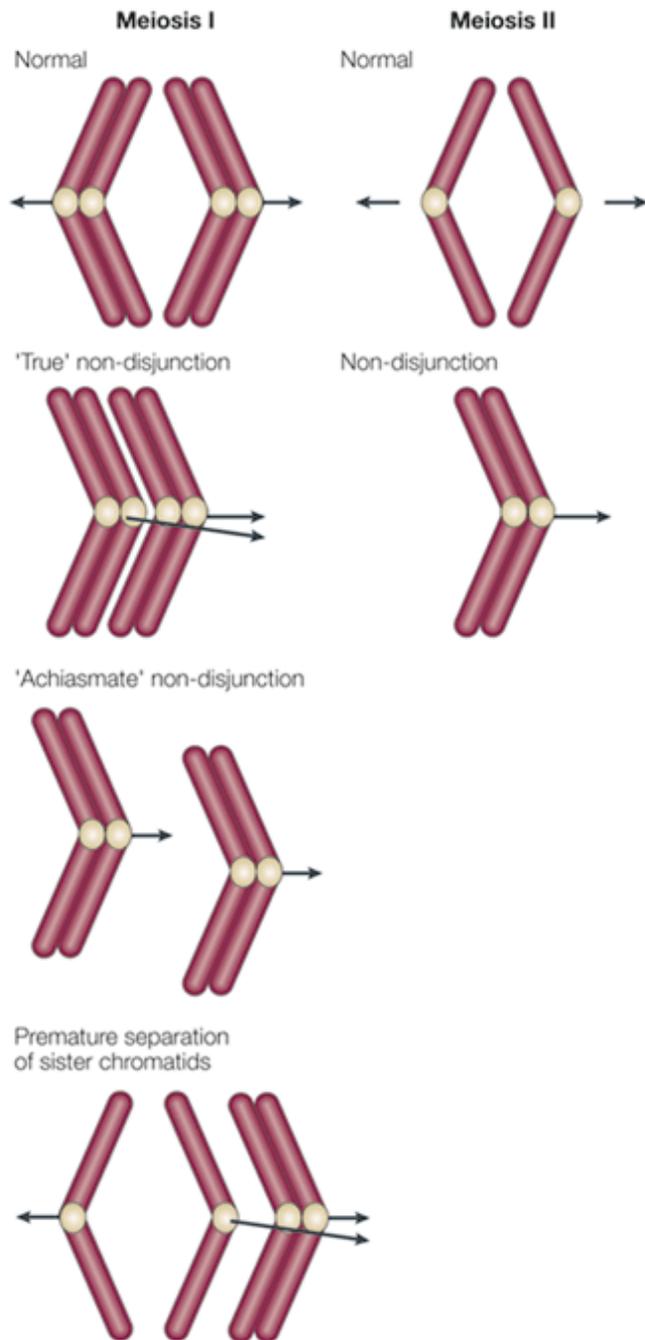
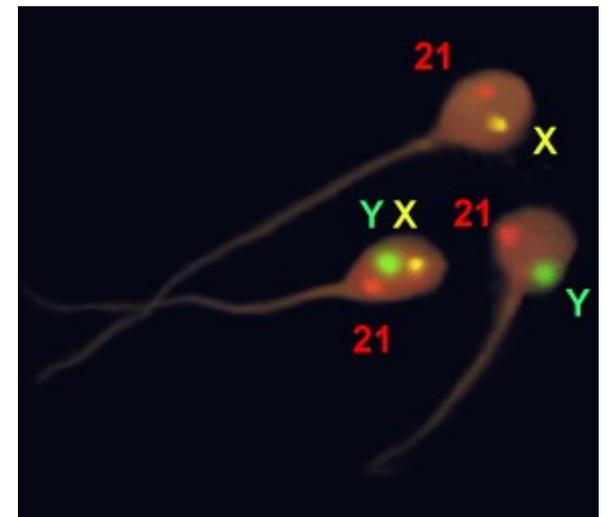


Exemplo da complexidade de padrões de segregação num autotetraplóide. Em cada esquema, representa-se à esquerda a formação de crossovers entre dois pares de homólogos e a linha de segregação do tetravalente 2:2 na primeira divisão da meiose (linha oblíqua a tracejado); na anafase II a linha horizontal representa a separação entre as células após a divisão precedente, e as setas horizontais simbolizam a separação entre cromátides irmãs, onde diferentes combinações produzem tétradas diferentes, ilustradas à direita



# Aneuploidias

*FISH dos heterossomas e do cromossoma 21 em 3 espermatozóides humanos, um dos quais dissômico (YX)*

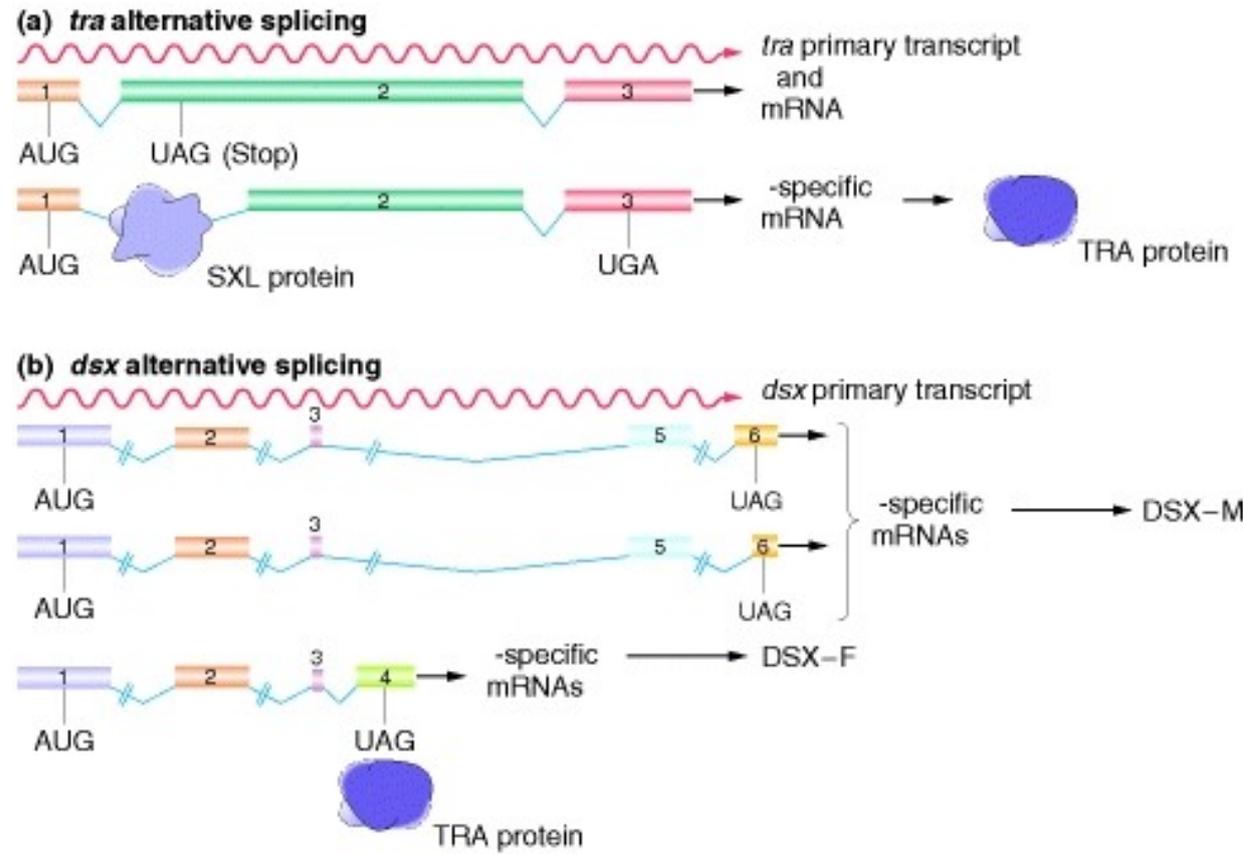


# Determinação do sexo em *Drosophila*

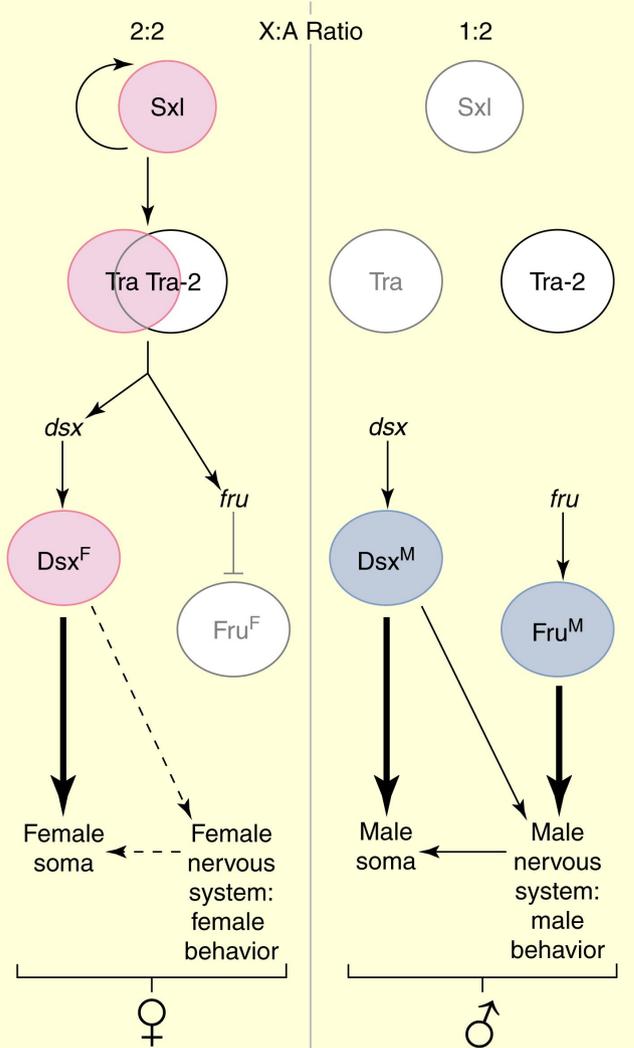


Caracteres diferenciadores entre os sexos

Produção das alternativas de DSX (M/F) em função de SXL mediada por TRA

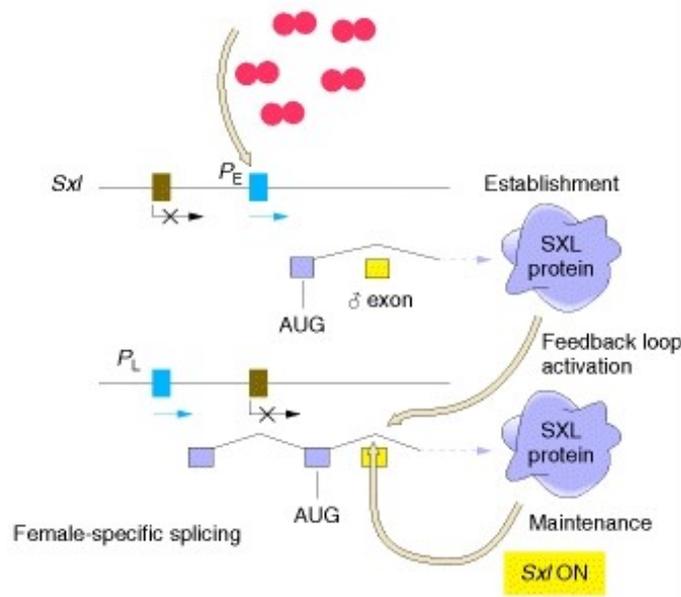


# A activação do Sxl como ponto de decisão sobre o sexo (M/F) da Drosophila

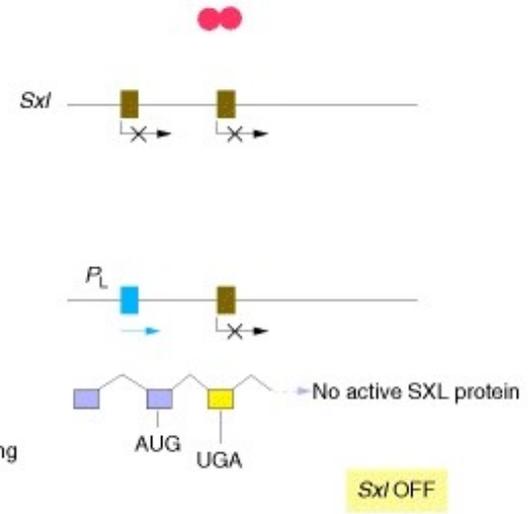


Current Biology

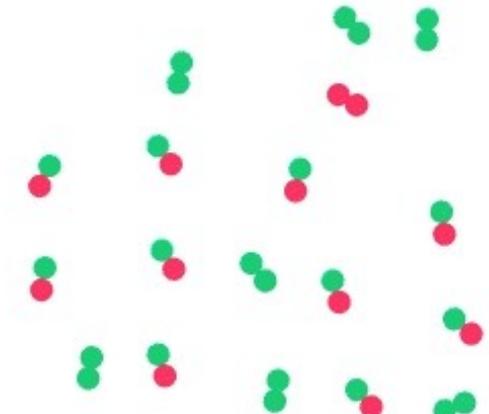
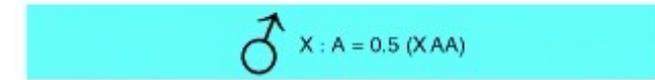
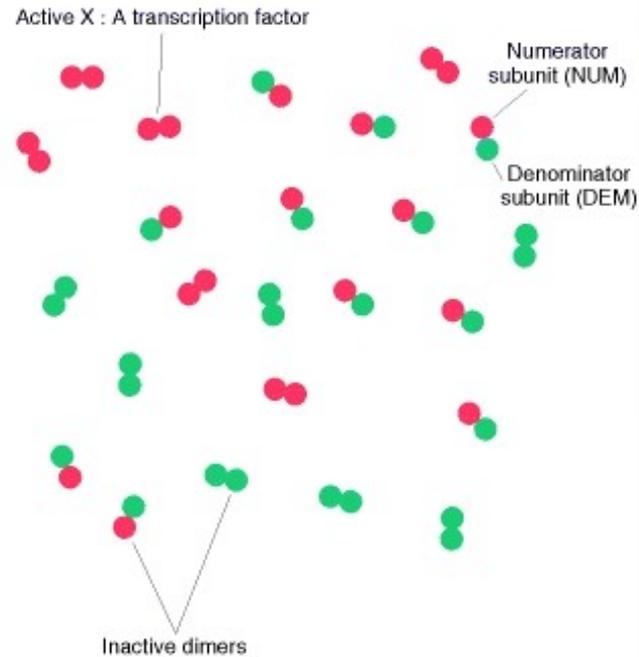
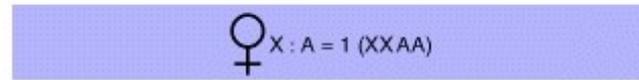
(a)

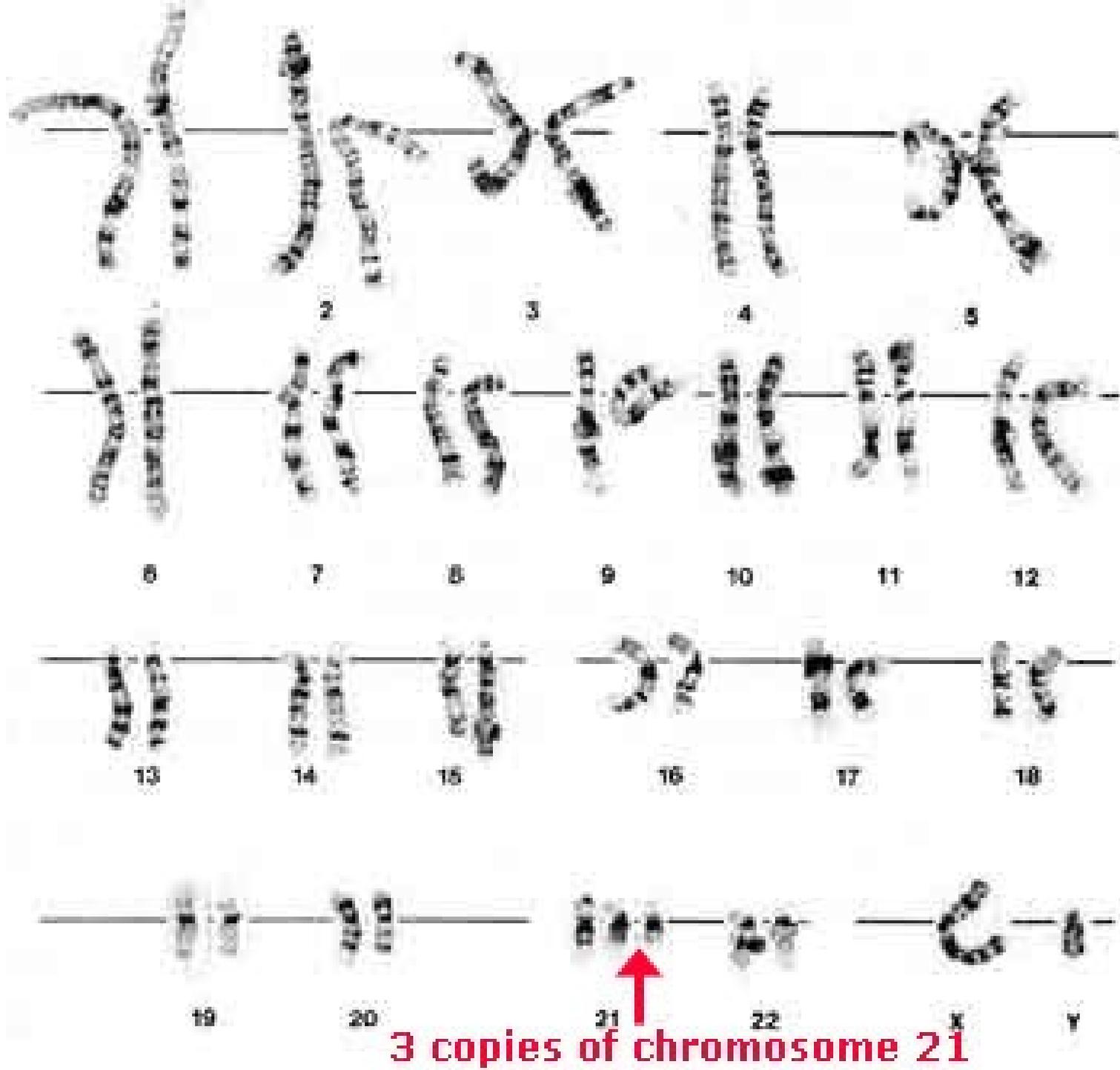
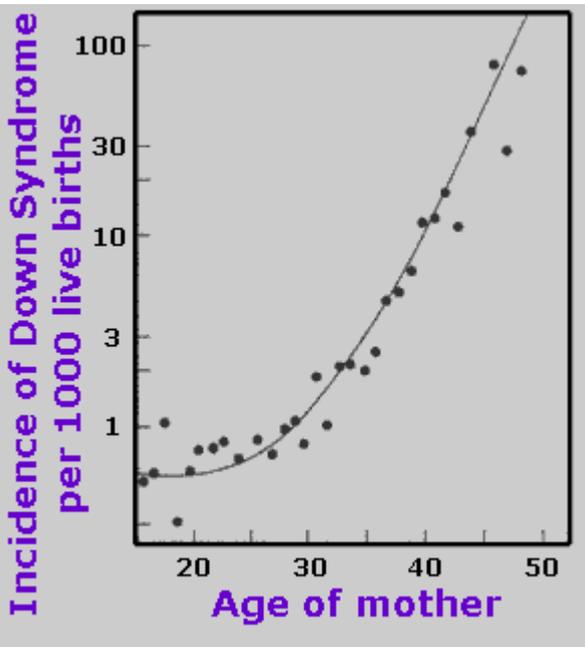


Default splicing

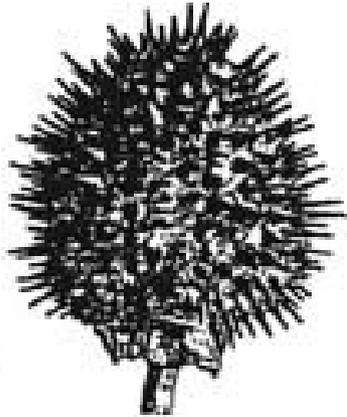


(b)

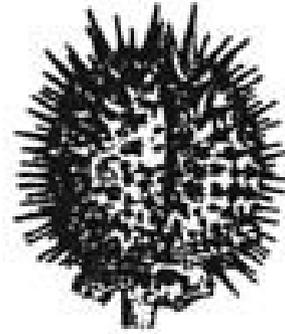




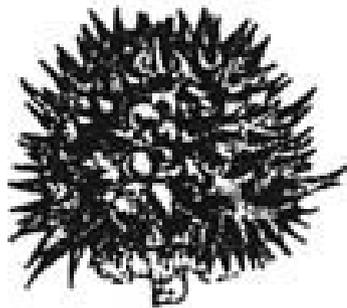
# *Datura stramonium*



2N diploid



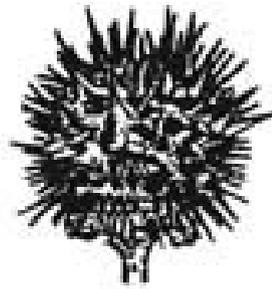
4N tetraploid



2N + 1G  
trisomic diploid



2N + 2G  
tetrasomic diploid



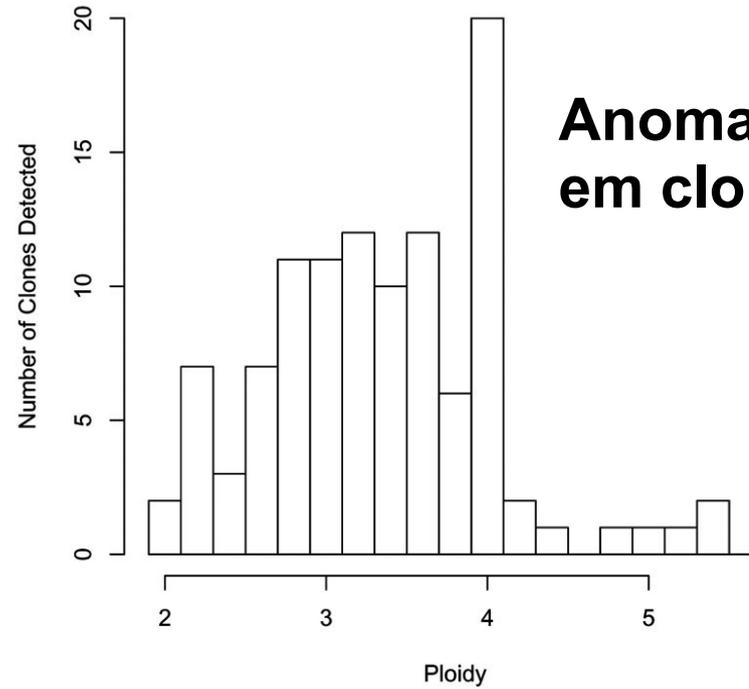
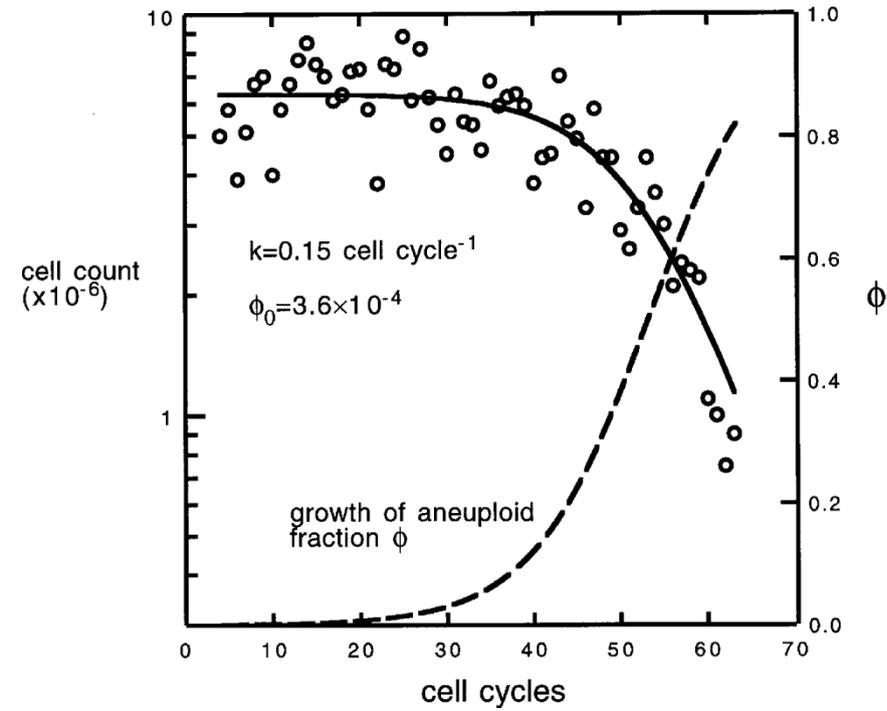
4N + 1G  
pentasomic  
tetraploid



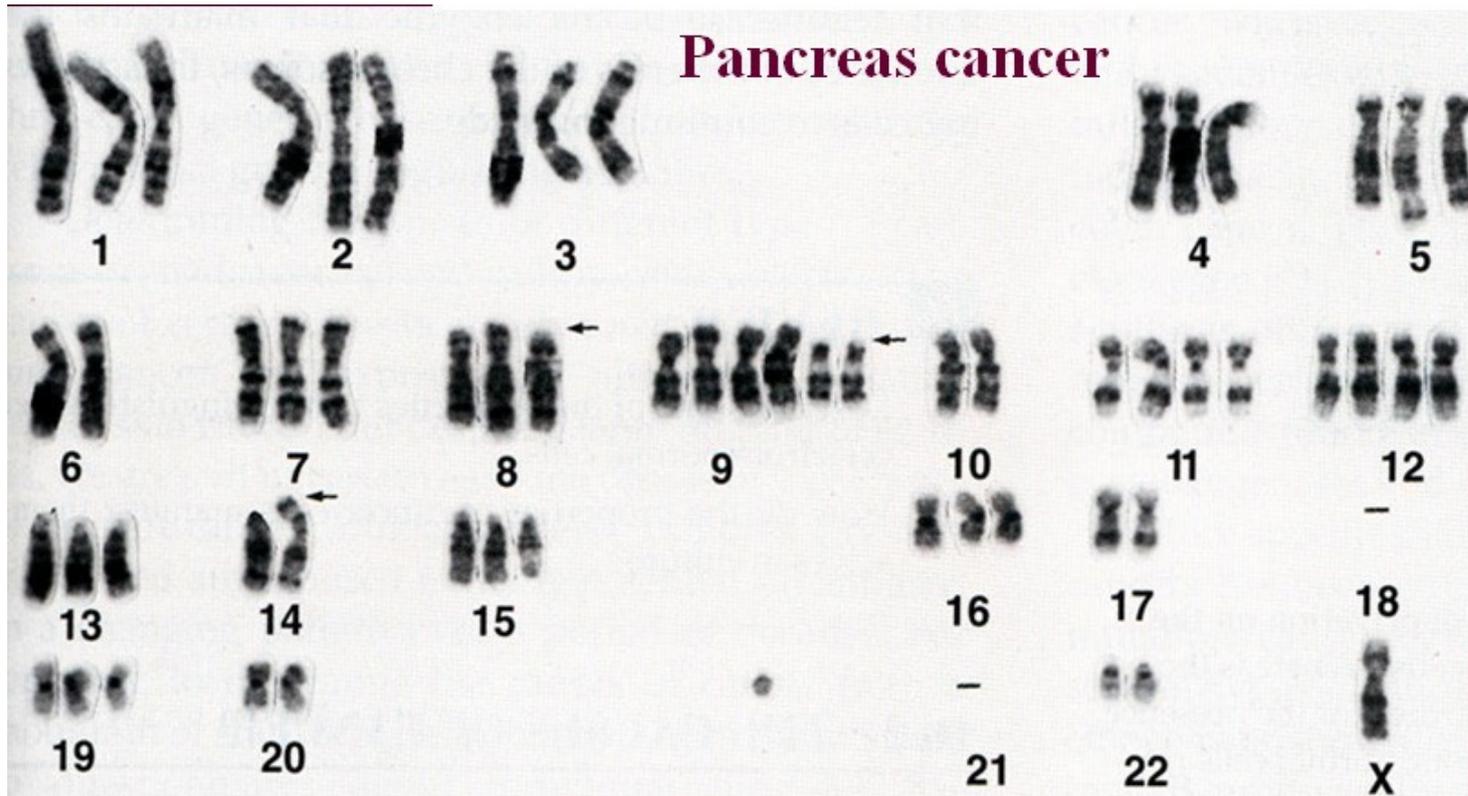
4N + 2G  
hexasomic  
tetraploid



4N + 3G  
heptasomic  
tetraploid



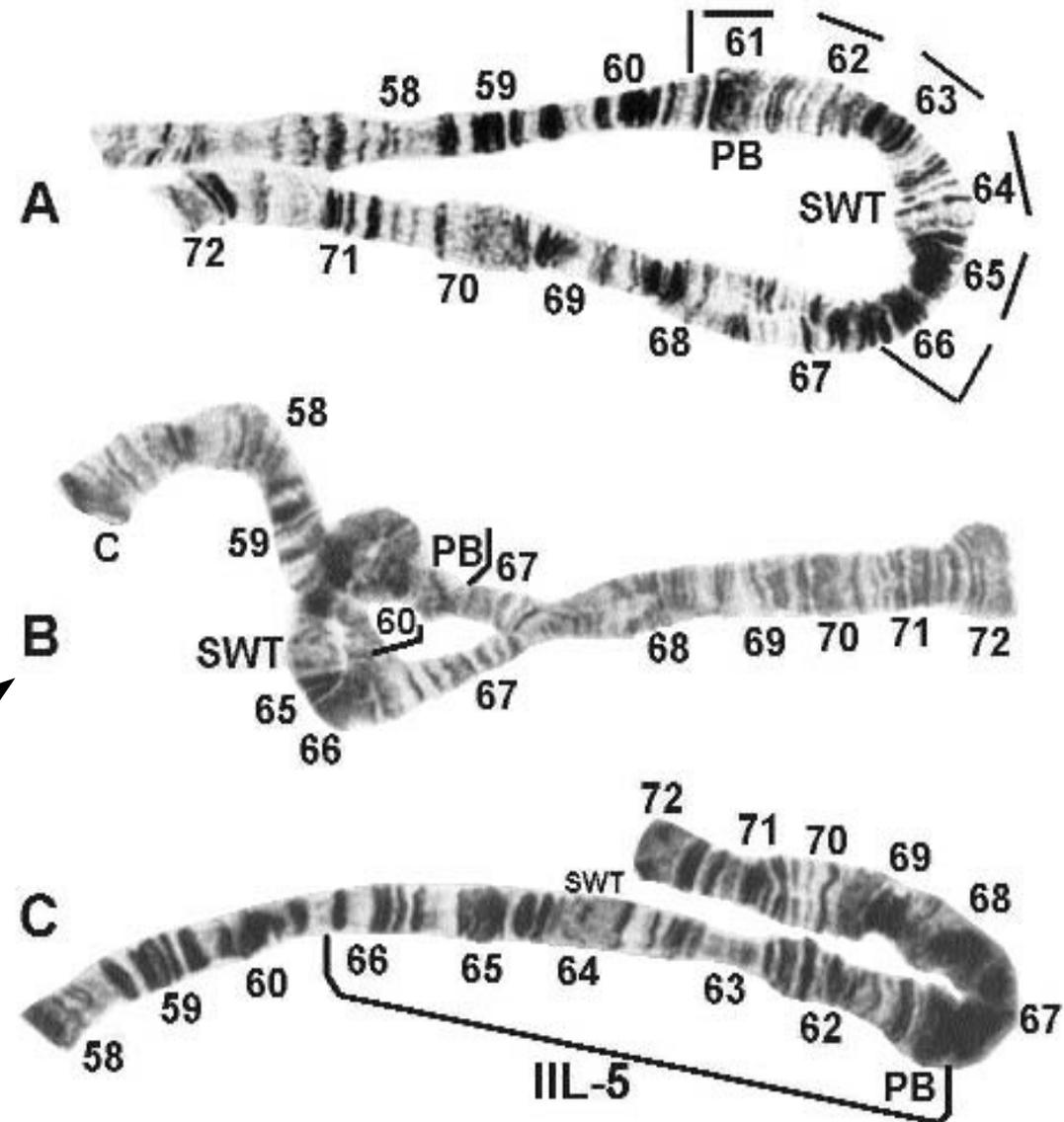
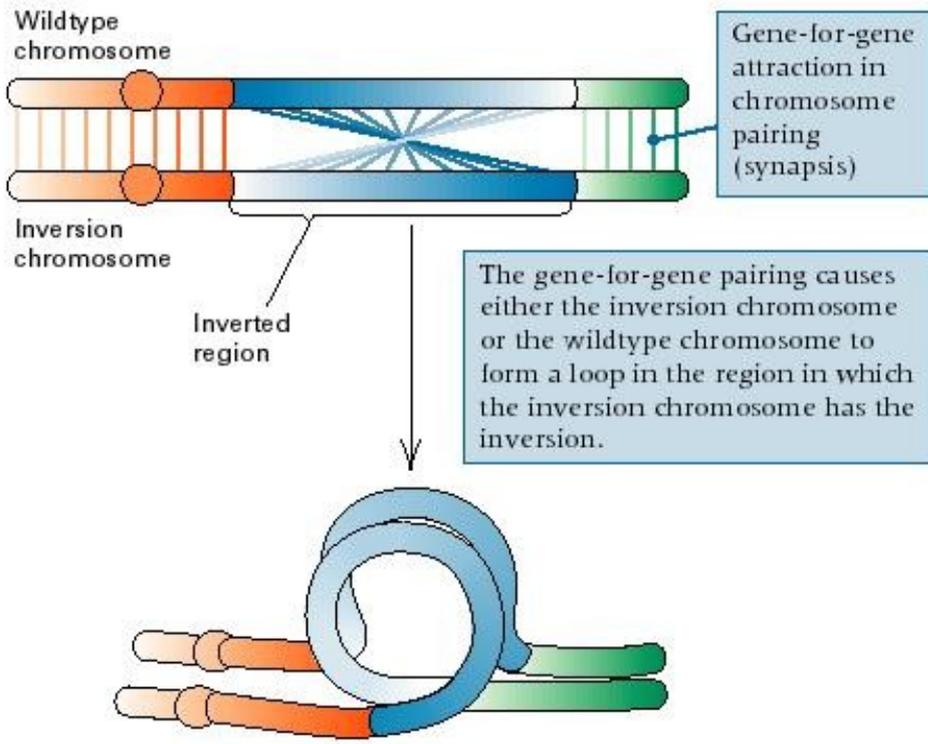
## Anomalias numéricas em clones celulares



*Exemplo de célula de cancro de 61 cromossomas, com diversas aneuploidias:*

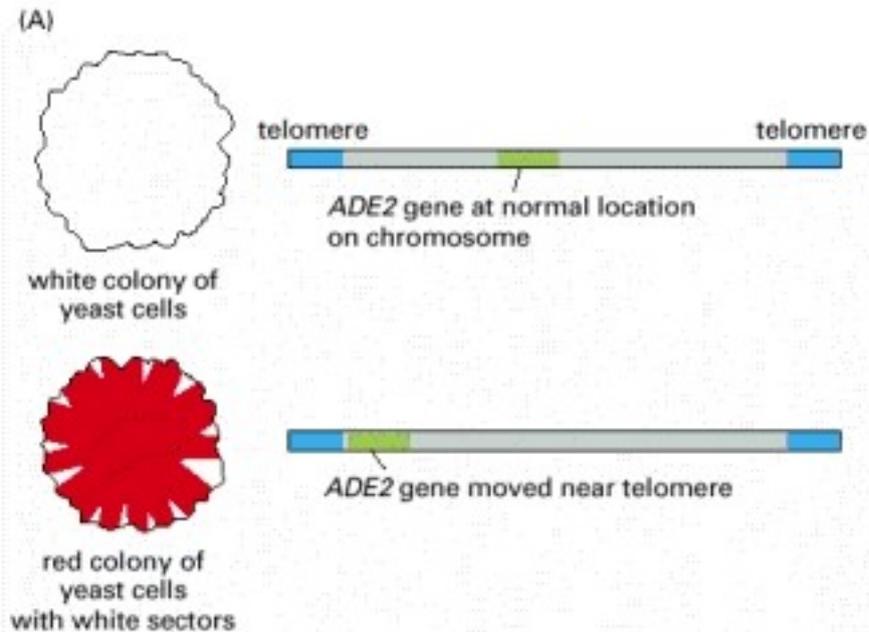
- *nulissomias (18, 21)*
  - *monossomias (X, e não identificado)*
  - *trissomias (1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 13, 15, 16, 19)*
  - *tetrassomias (11, 12) e*
  - *hexassomia (9)*
- além de deleções e uma translocação (setas)*

# Variação estrutural

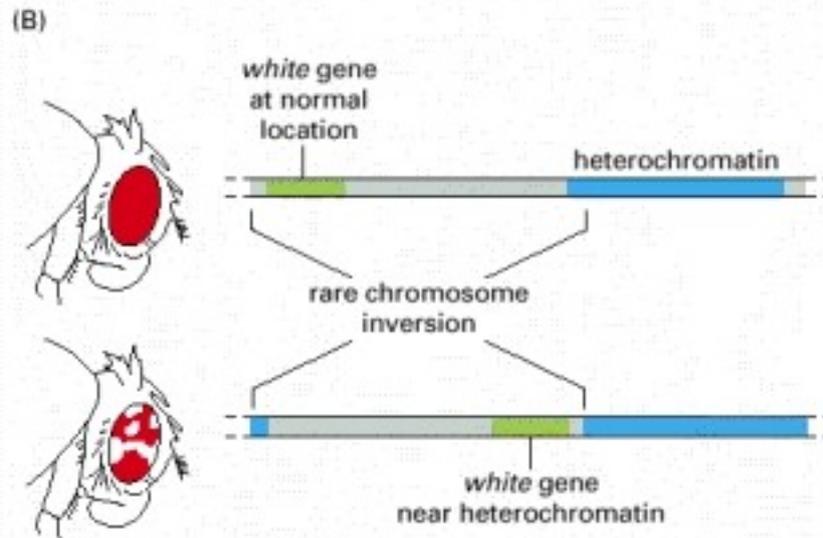


*Em B o heterozigótico para a  $inv(61;66)$  implica a separação parcial entre homólogos nas regiões adjacentes (67, 68) à ansa de emparelhamento na região invertida*

# Efeitos de posição (inversões)



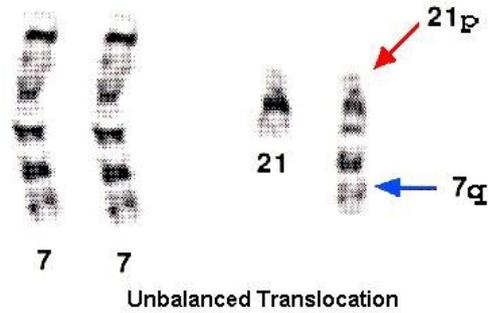
*Repressão de ADE2 pela vizinhança ao telômero resulta em acumulação de pigmento vermelho nas leveduras*



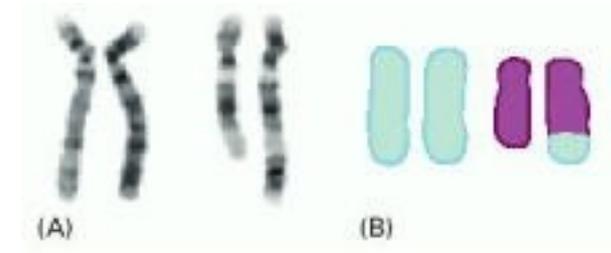
*Repressão de white pela vizinhança à heterocromatina resulta em ausência de cor nos olhos facetados*

# Translocações

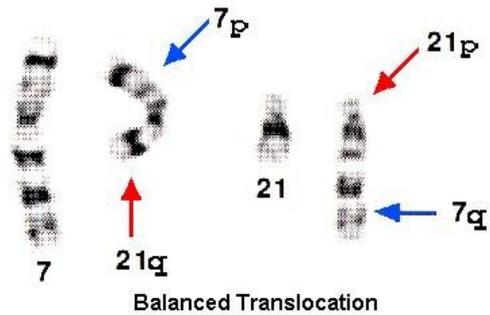
não equilibrada  
7q+, t(7;21)(q..;qter)



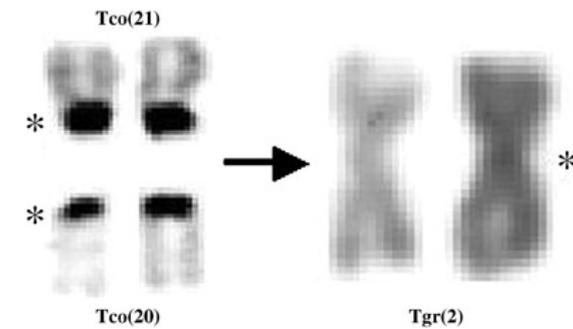
não equilibrada  
4q+, t(4;12)(q..;qter)



recíproca  
t(7;21)(q..;q..)

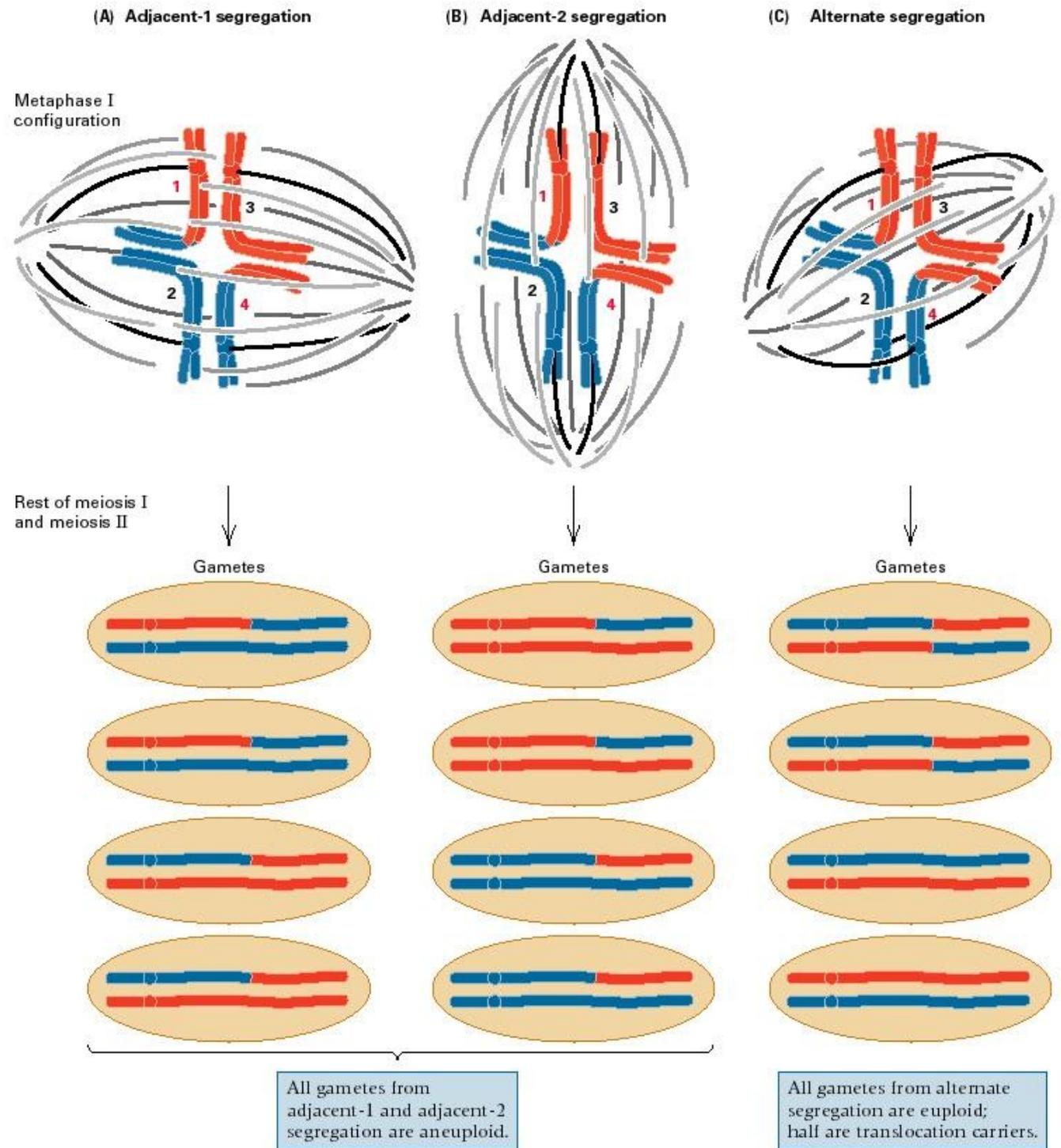


## Roberstoniana

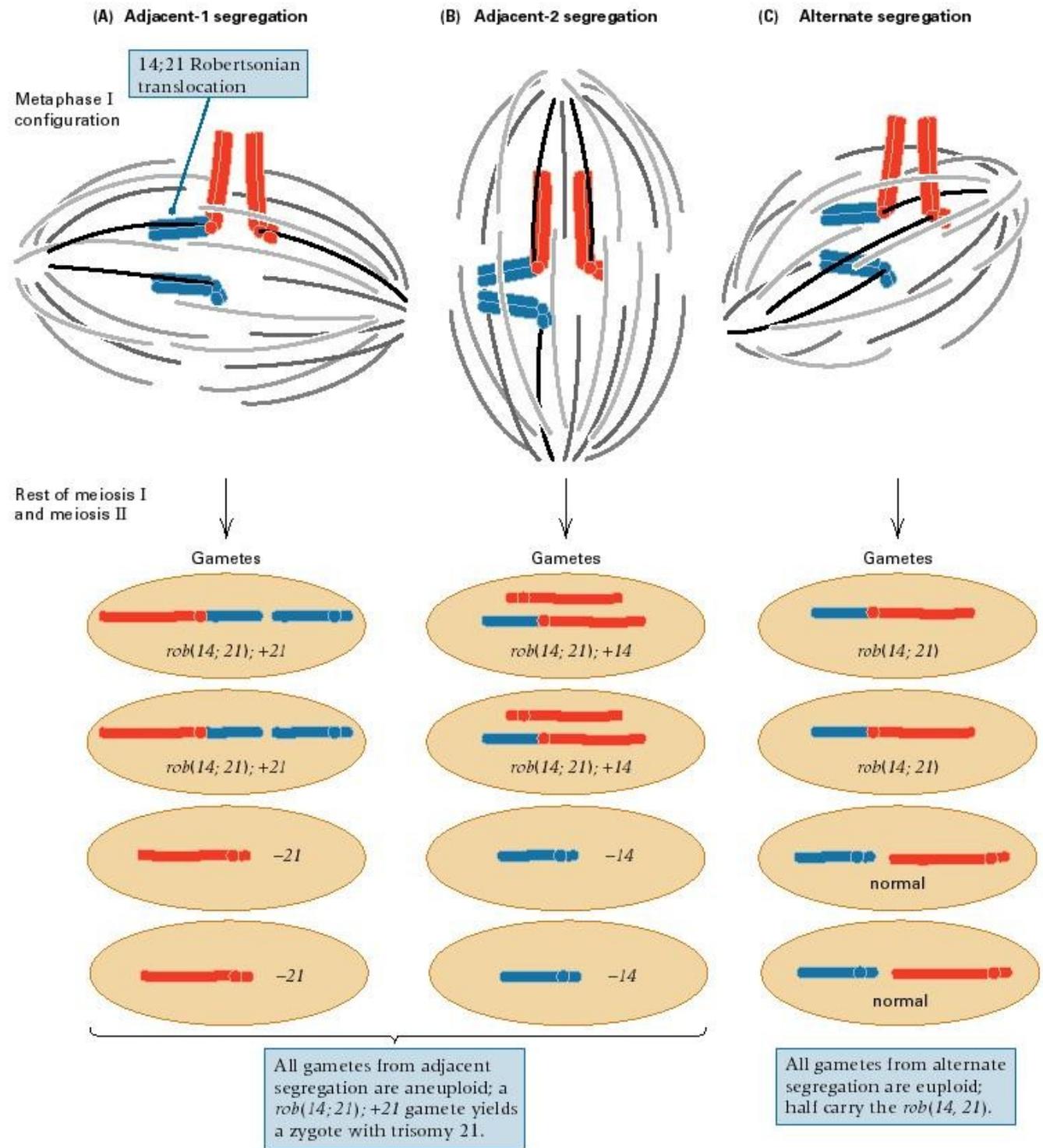


Segregação na meiose com uma translocação recíproca entre o par “azul” e o par “vermelho” (segmentos translocados: 1 e 4), em três alternativas (ligação do centrómeros às fibras do fuso reforçadas a negro).

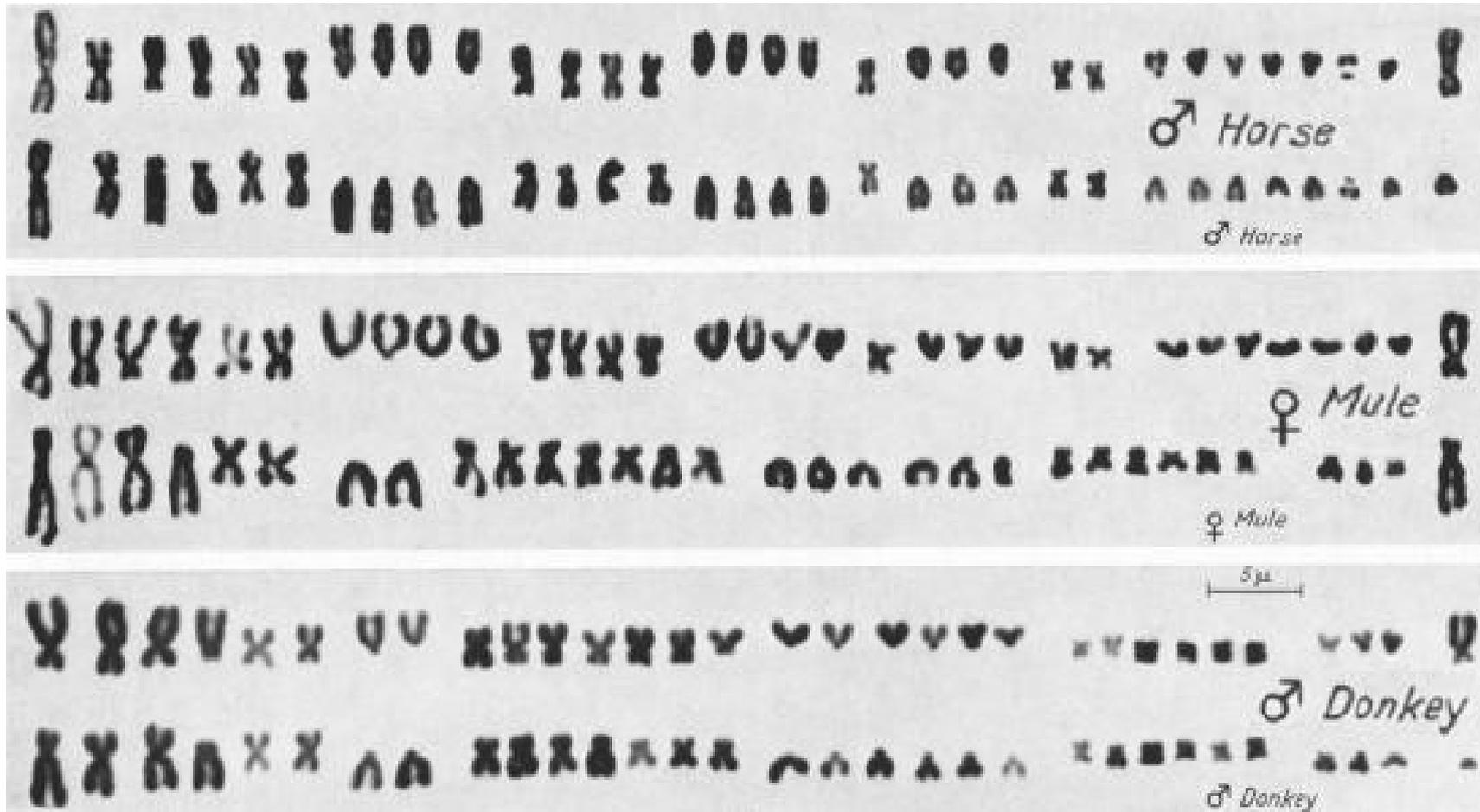
Estas situações não levam em conta a formação de crossovers, que colocam maneiras alternativas de resolver os quiasmas, como ilustrado nas aulas (e dão outros rearranjos no final da meiose)



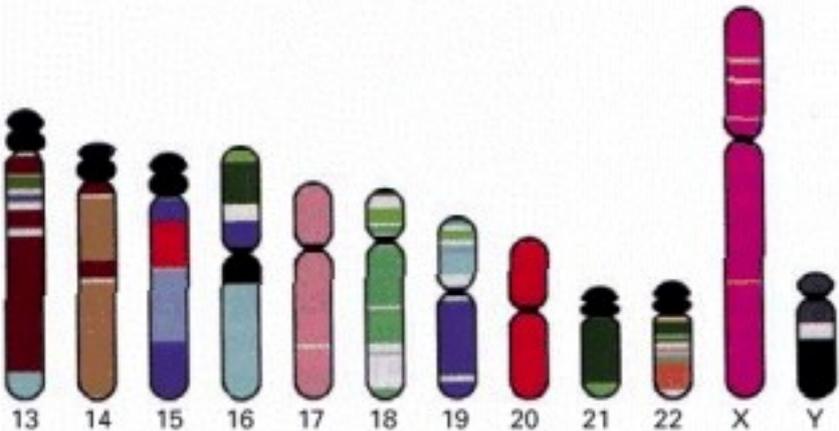
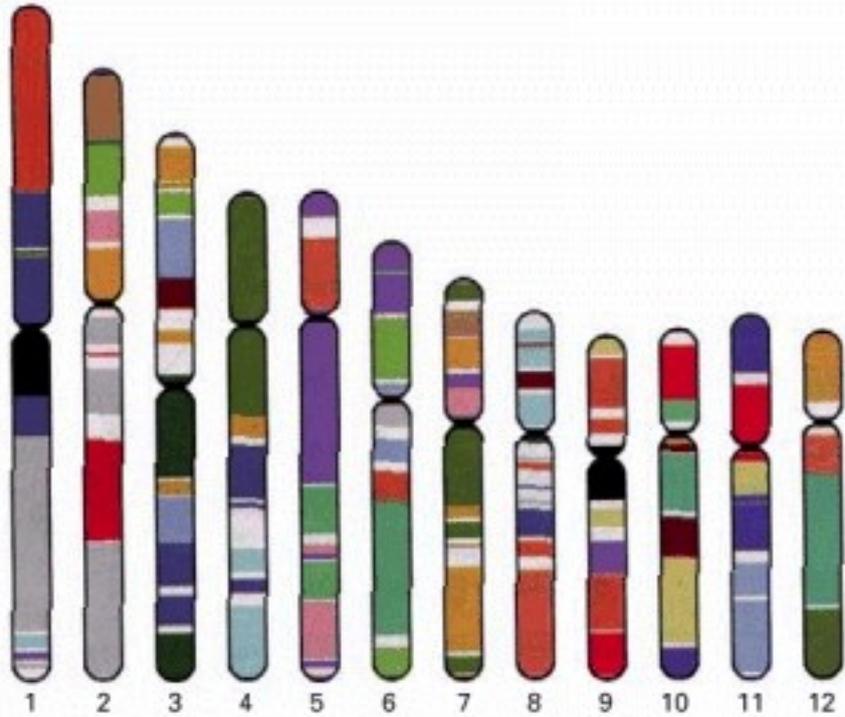
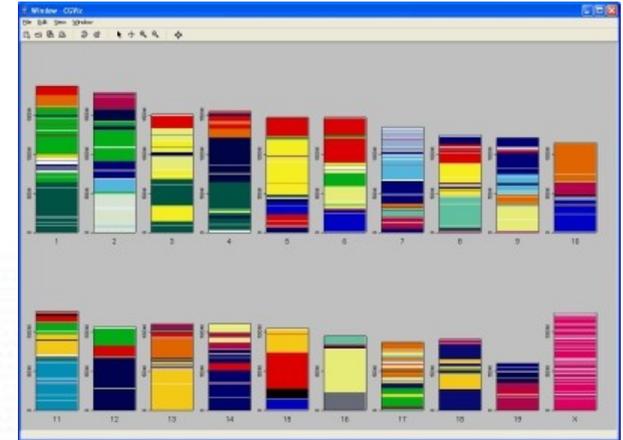
Segregação na meiose heterozigótica para uma translocação Robertsoniana representada pela fusão cêntrica entre um elemento do par "azul" e um do par "vermelho" (neste caso, uma  $t(14;21)$ , situação recorrente na espécie humana), em três alternativas (ligação do centrômero às fibras do fuso reforçadas a negro).



# Comparação dos cariótipos de cavalo, mula e burro

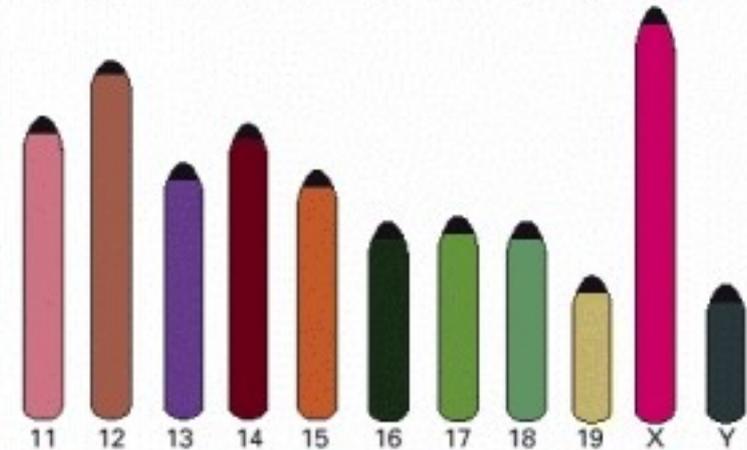
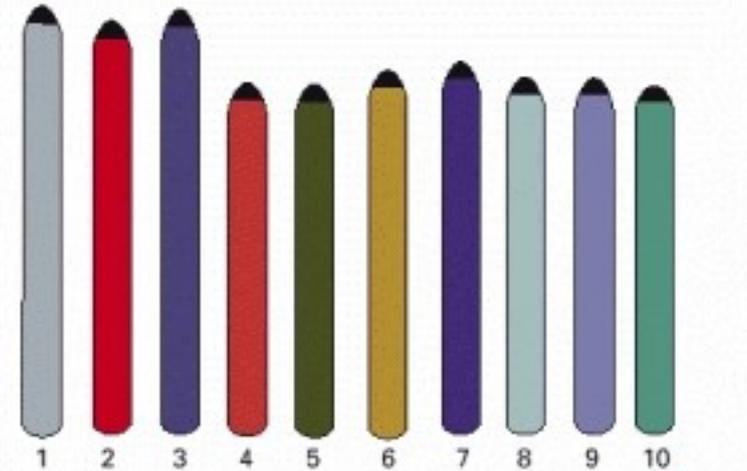


# Cariótipos comparativos



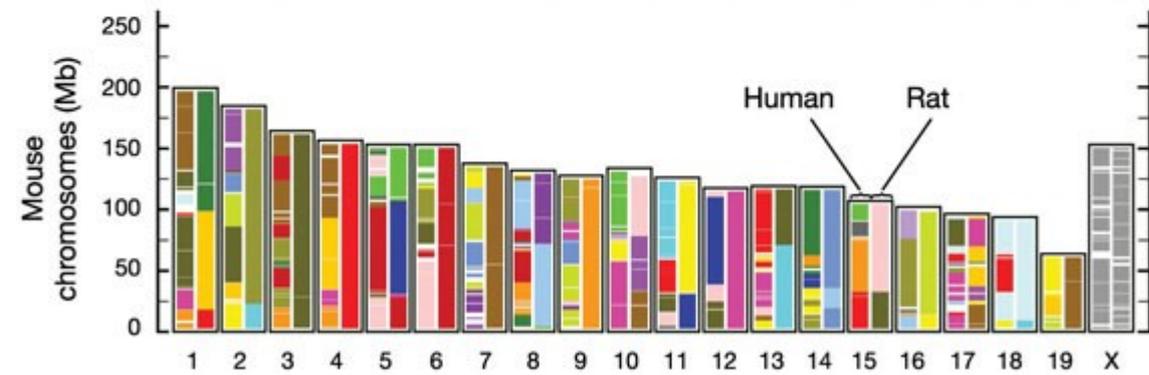
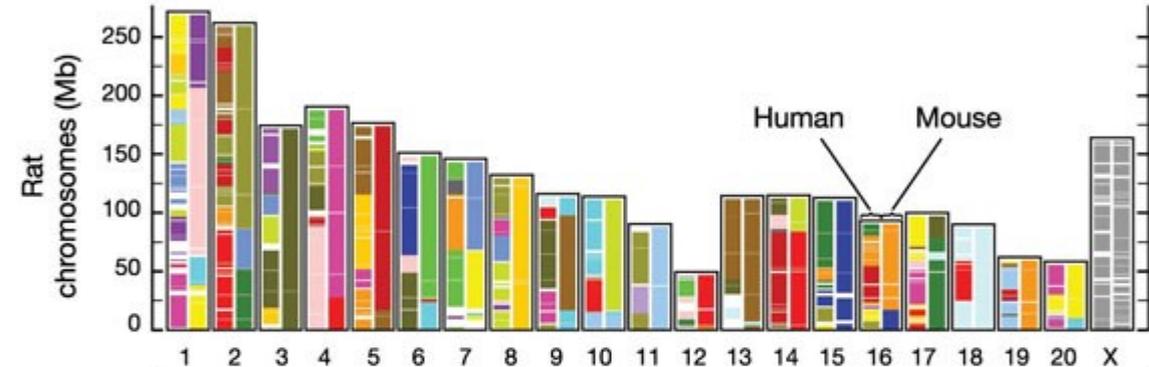
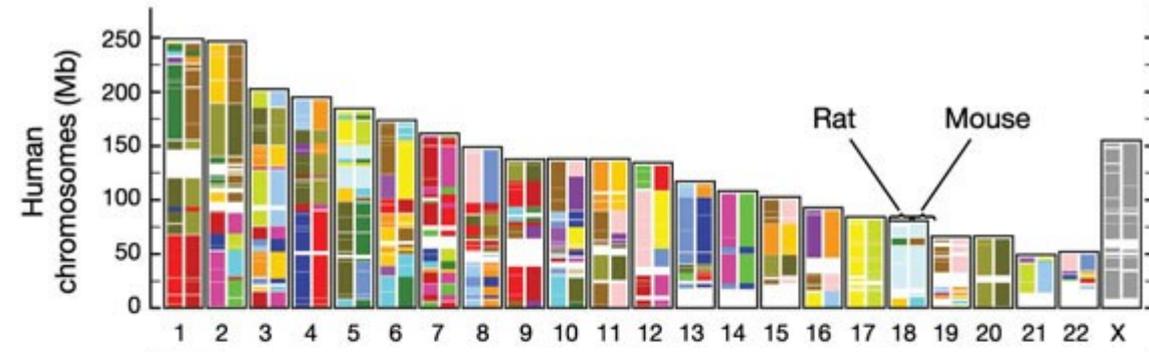
(A)

*Homo*



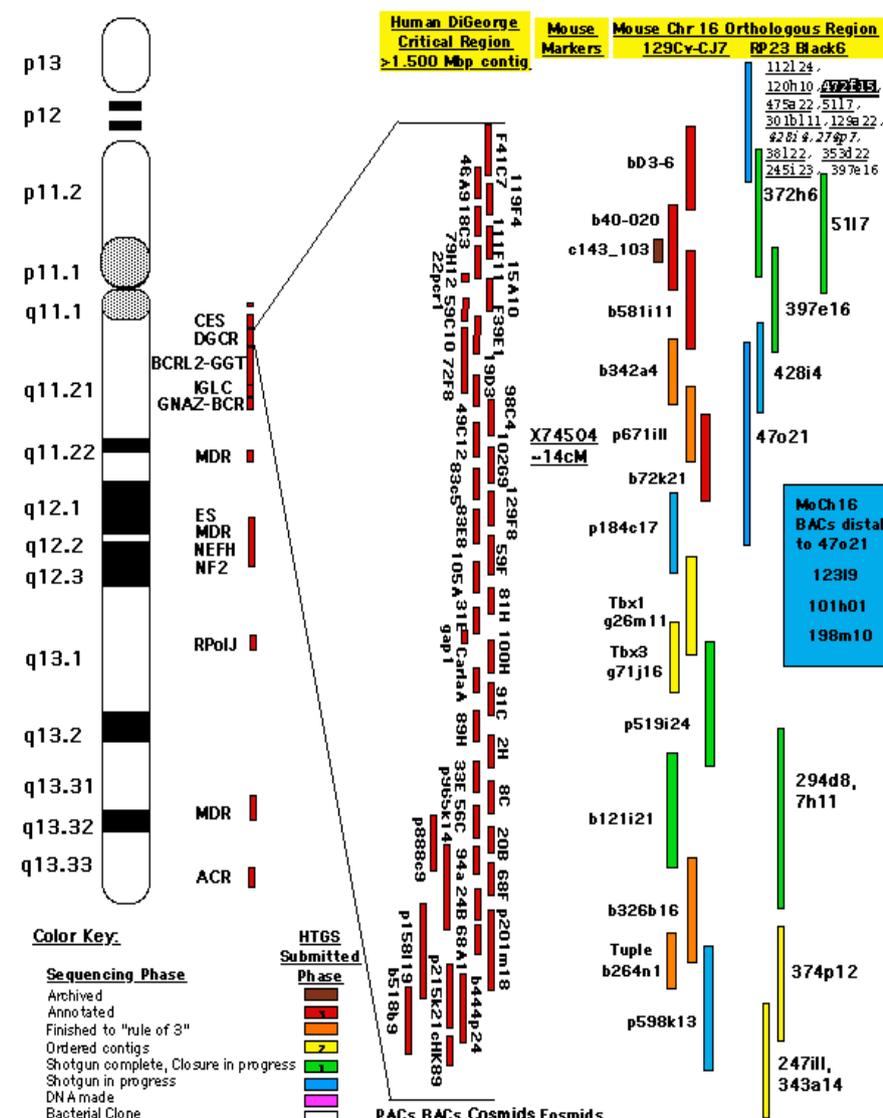
(B)

*Mus*



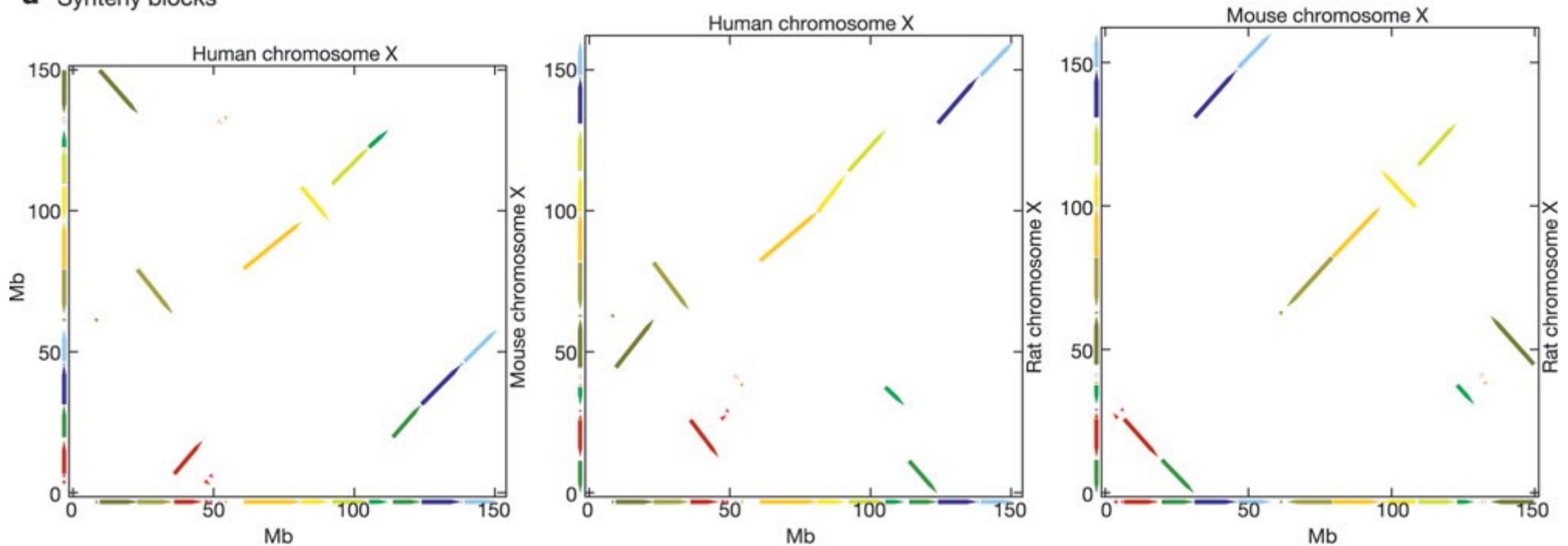
Múltiplas translocações a separarem todas as espécies (excepto o cromossoma X), mas dentro de cada bloco de genes a ligação e ordem entre eles (sintenia) está preservada

Cosmid, BAC, and PAC clones in the DiGeorge Critical Region of Human Chromosome 22 and Syntenic Regions of Mouse Chromosome 16

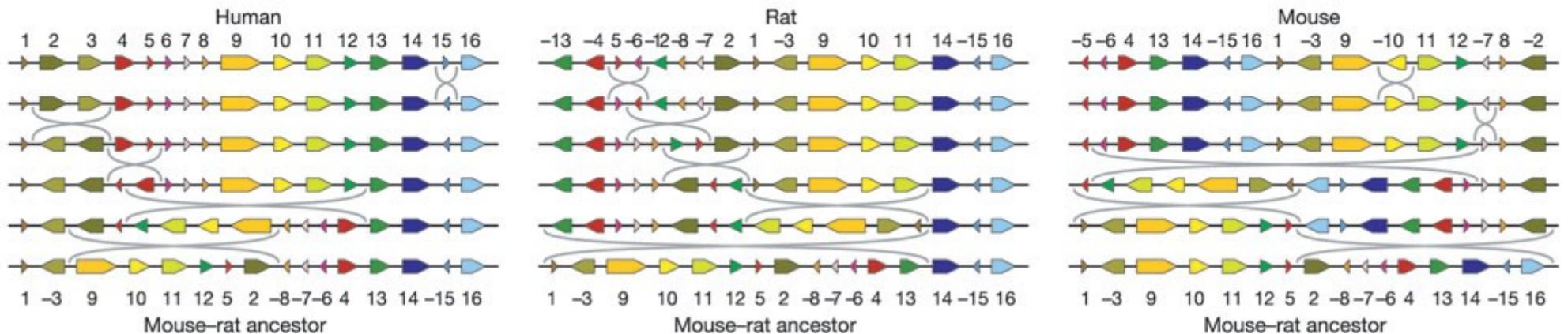


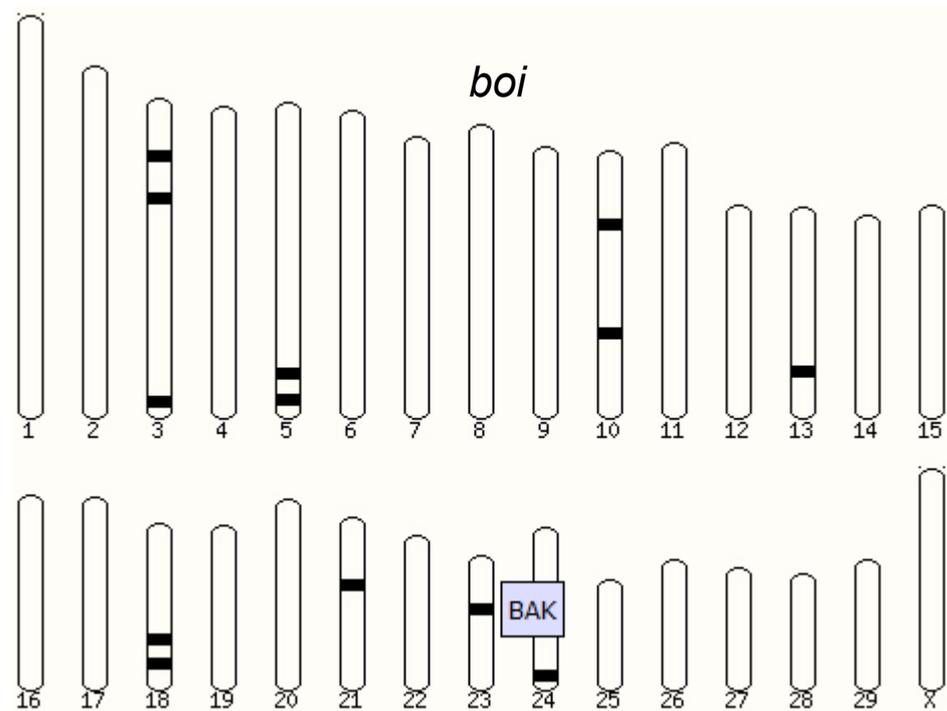
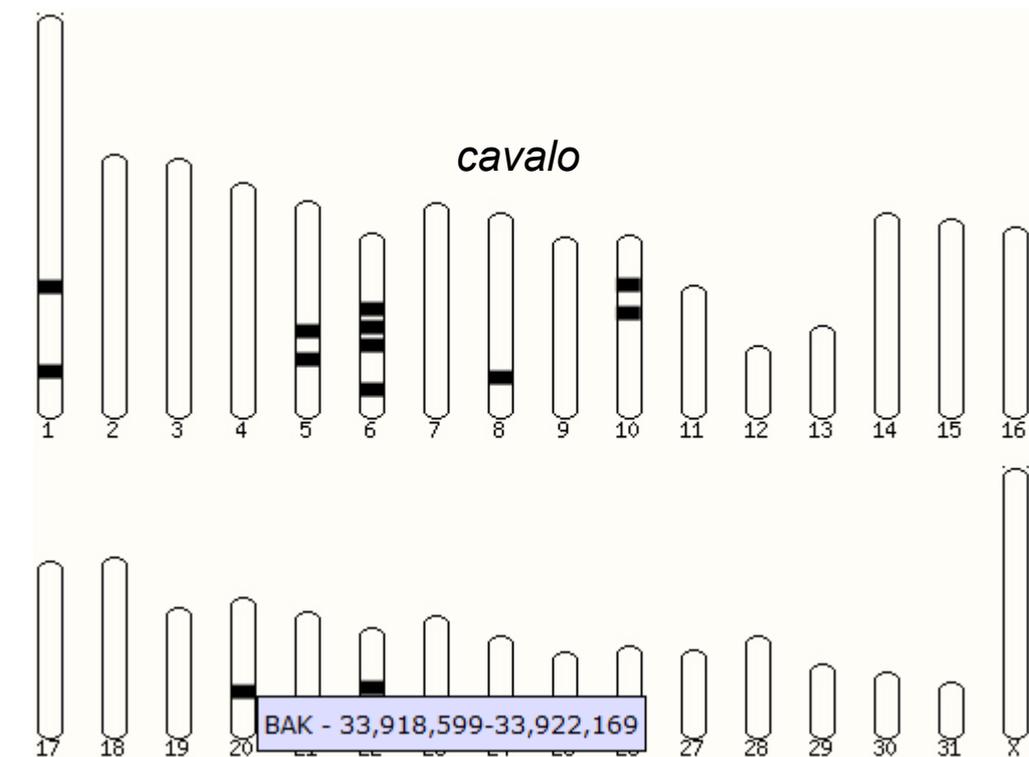
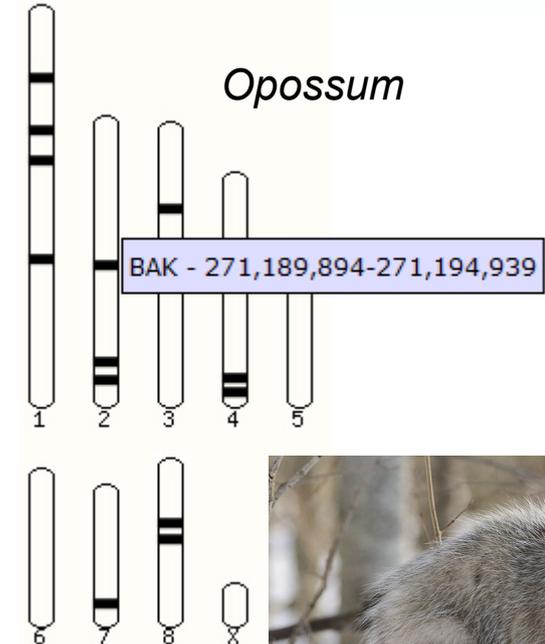
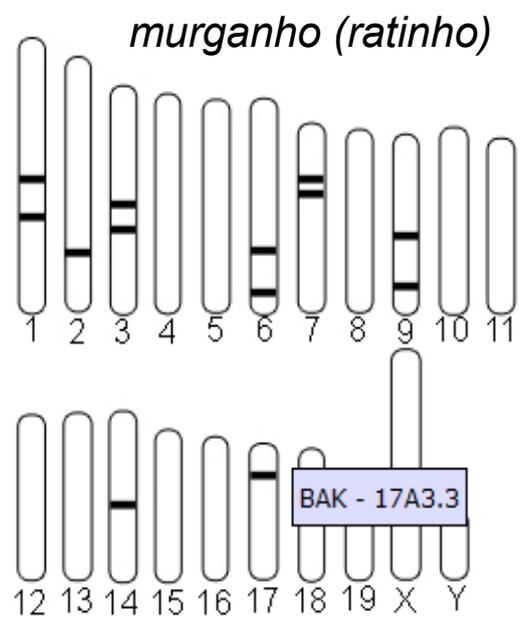
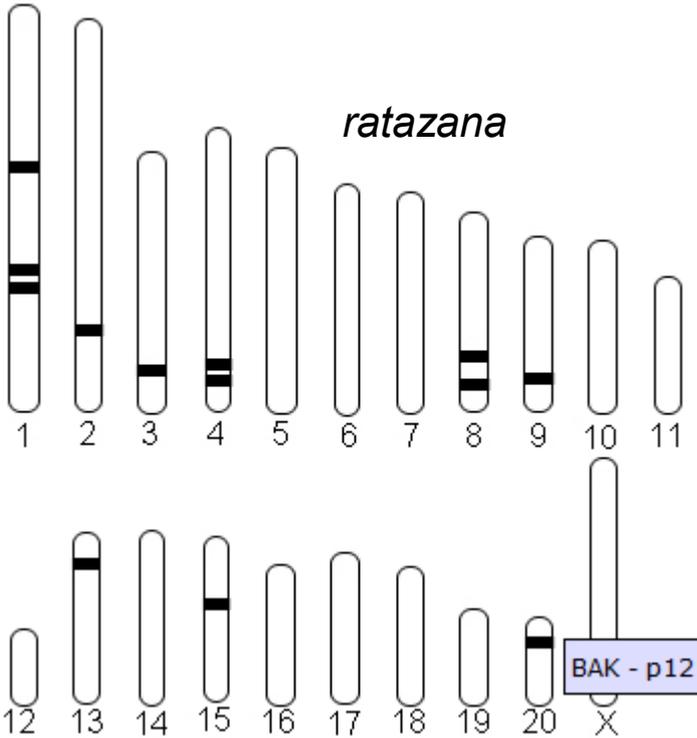
# Orientações invertidas de blocos de sintenia entre cromossomas X

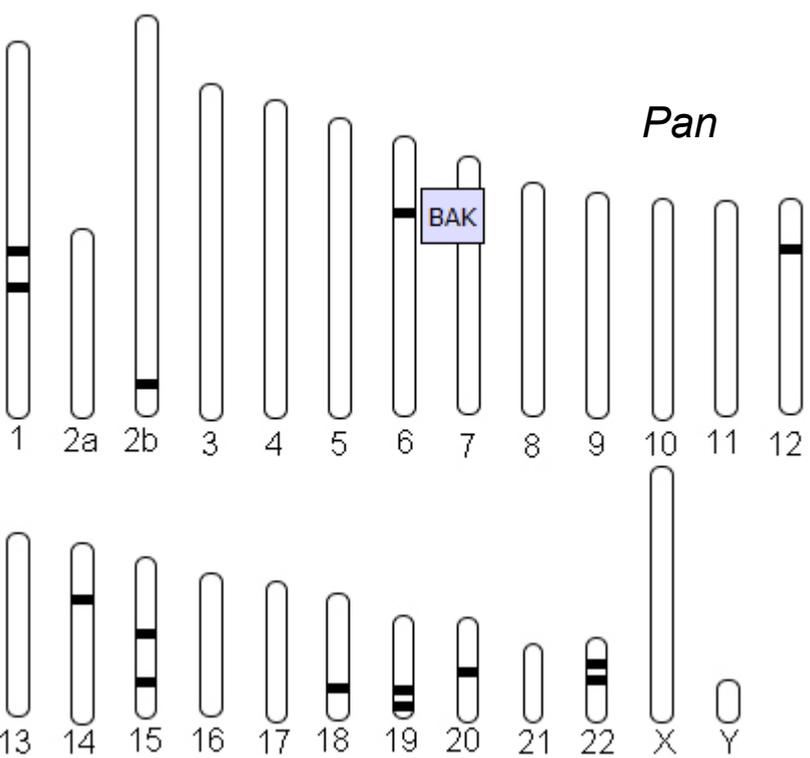
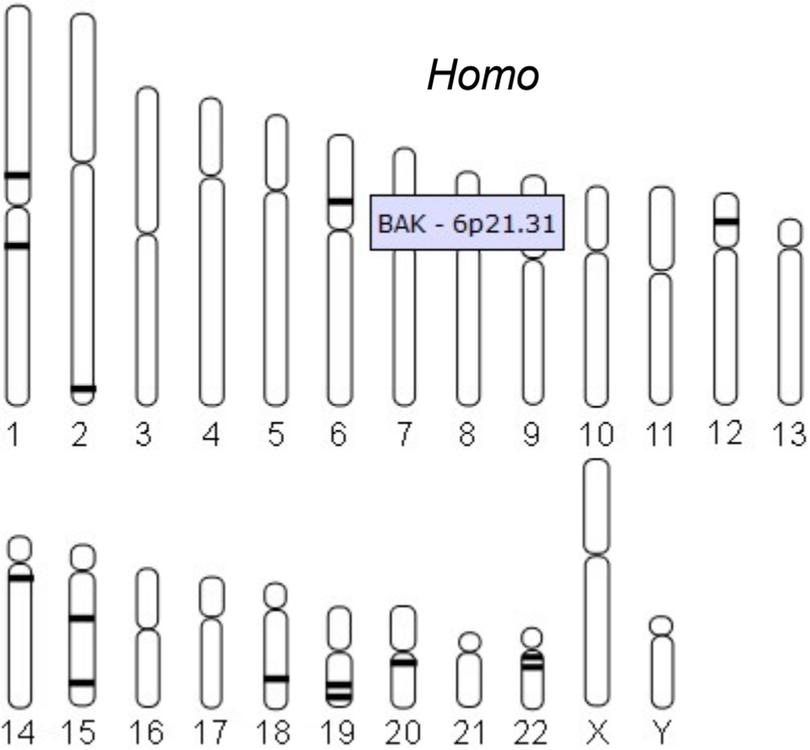
**a** Synteny blocks



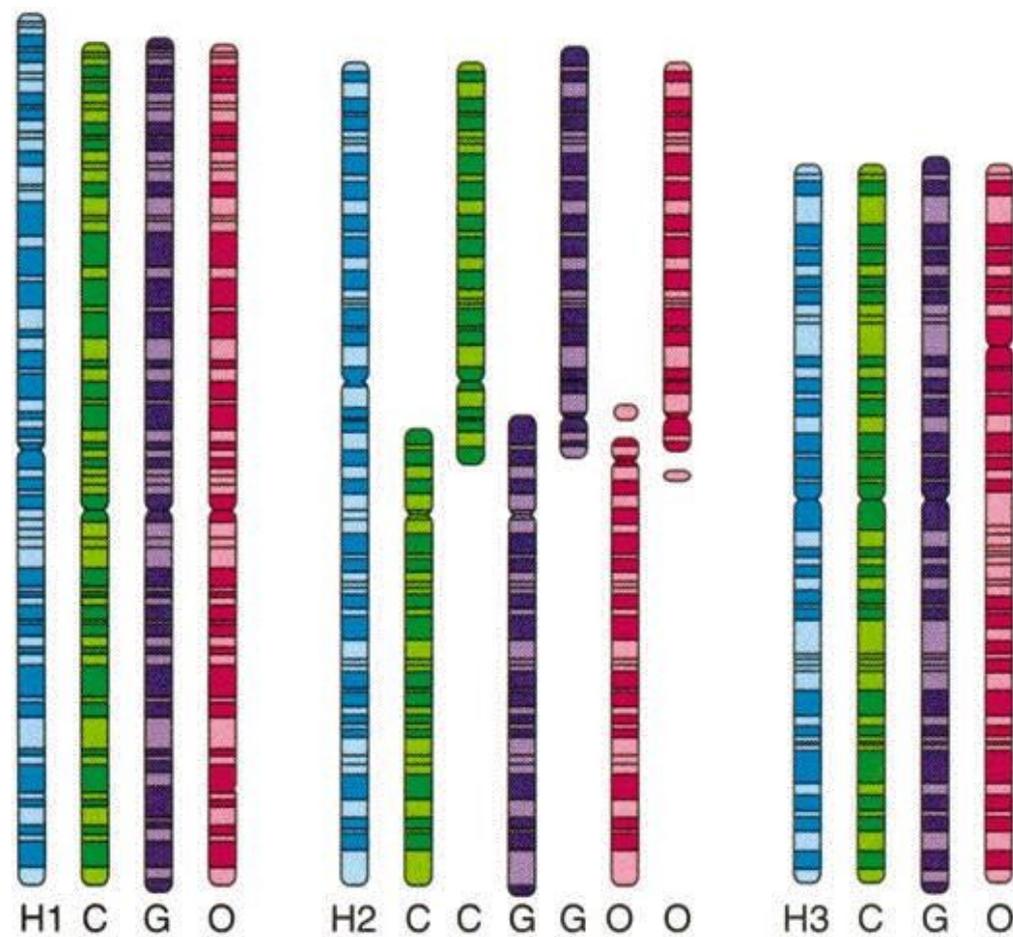
**b** A most parsimonious scenario







*Inversões pericêntricas subtis estabelecem a diferença do cromossoma 1 humano em relação aos seus homólogos nas espécies mais próximas, além doutras pequenas alterações, mas a semelhança global é evidente (esquerda); cromossoma 2 humano parece resultar duma translocação Robertsoniana, e cromossoma 3 do orangotango exibe uma inversão pericêntrica (direita)*



# Proposta de origem comum do cromossoma 3 humano (regiões 24, 28, 6 e 7) e dum segmento do cromossoma 21

