

# GENÉTICA

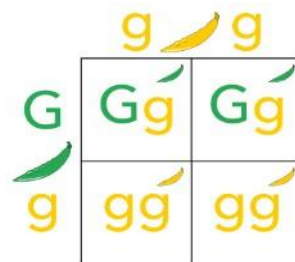
## CAPITULO 1, 2 & 3

### CONCEITOS IMPORTANTES:

<b>HOMOZIGOTOS</b>	Alelos semelhantes.
<b>HETEROZIGOTOS</b>	Alelos diferentes.
<b>DOMINANTES</b>	Se sobrepõe ao outro.
<b>RECESSIVO</b>	Gene as vezes bloqueado ou que para ser expresso precisa ter os dois juntos.
<b>INCIDÊNCIA</b>	Proporção do aparecimento de novos casos.
<b>PREVALÊNCIA</b>	Proporção afetada a um momento dado. TEMPO
<b>CONGÊNITO</b>	Qualquer transtorno presente ao nascimento.
<b>TERATOGENICA</b>	Causa alterações ao feto.

### LEI DA UNIFORMIDADE:

**QUADRO DE REGINALD PUNNET** – dois indivíduos homocigotos se cruzam, formando a f1 – primeira geração



### LEI DA SEGREGAÇÃO E SEGREGAÇÃO INDEPENDENTE:

Cada indivíduo tem um **par** de genes para uma característica. A separação dos genes facilita esse processo e somente um deles vai ser expresso.

### ÁCIDOS NUCLEICOS:

Composto por um longo polímero de moléculas denominados nucleotídeos - **união A-T, C-G**.

- ✓ Purinas → ADENINA y GUANINA .
- ✓ **Pirimidinas** → CITOSINA, TIMINA y URACILA.

### ADN E ARN:

ARN se encontra no citoplasma das células y no nucléolo.

ADN se encontra nos cromossomos.

### TIPOS DE SEQUENCIAS DO ADN:

Genoma nuclear 25 mil a 30 mil genes.

**GENES DE CÓPIA ÚNICA:** Enzimas, hormônios, receptores e proteínas estruturais e reguladoras.

**FAMÍLIAS DE MULTIGENES:** Vários genes que representam uma característica, podem ser encontrados em várias, mais de um cromossomo.

**ADN BASURA:** “LIXO” - resquício evolutivo

**ADN SATELITE:** Sequência genética em que eu sei que ao lado dele é o gene para produção de mioestatina, ou seja, o que está ao lado é o satélite, pois é como se fosse uma lupa.

**MtADN: “GENE DE EVA OU MITOCONDRIAL”** Todos os filhos dessa mulher nascerão com problema.

### VARIABILIDADE GENÉTICA:

Permite determinar a tendência de diferentes alelos de um único gene que variam entre si em uma determinada população.

### ORIGENS DA VARIABILIDADE GENÉTICA:

- ✓ Seleção natural
- ✓ Mutações
- ✓ Reprodução sexuada, recombinação gênica
- ✓ Migração
- ✓ Derivação gênica - alteração grupal

1. **Importância da variabilidade genética:** Manutenção da espécie.
2. **Fatores que influenciam na variabilidade genética:** Ambiente e estilos.
3. **O que determina a variabilidade genética é o:** Ambiente.
4. **De que forma a diversidade gênica permite a manutenção de uma espécie?** Não tornando ela unificada.
5. **O que é diversidade genética?** Resultado de uma variabilidade.

### SELEÇÃO NATURAL:

1. **Como o ambiente seleciona os mais aptos?** Através dos recursos. EX: alimento
2. **Quais são os fatores que determinam a sobrevivência de uma espécie?** A capacidade de se adaptar

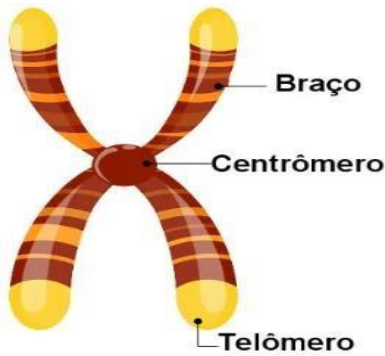
### TIPOS DE MUTAÇÕES

**GENICAS:** Ocorrem na base nitrogenada.

- ✓ Adição - Adiciona uma nova base nitrogenada.
- ✓ Perda – Base nitrogenada desaparece.
- ✓ Substituição – Base nitrogenada é alterada.

### CROMOSSOMICAS:

1. Deleção – Uma parte do cromossomo ou ele por inteiro, desaparece.
2. Duplicação – Aparece um novo cromossomo.
3. Inversão – Os braços P vão para o braço Q, ou seja, os braços invertem.
4. Translocação - EX: um pedaço do cromossomo 11 vai parar no 20, ele se desloca



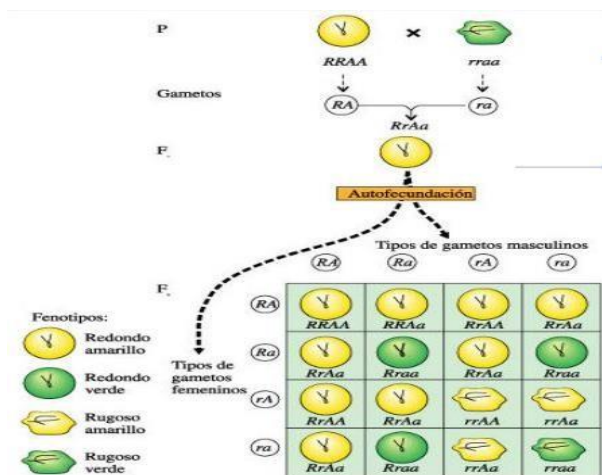
PODEMOS TENER MUTACIONES ESPONTANEAS E INDUZIDAS.

**MATERIAL GENÉTICO E SUA IDENTIFICAÇÃO:**

- ✓ **Replicação:** Processo que permite o gene produzir outra unidade semelhante a ela mesma.
- ✓ **Transcrição:** Pocesso pelo qual a informação genética é transferida para os ribossomos e é traduzido.
- ✓ **Tradução:** Processo pelo qual são produzidas as proteínas a partir de uma sequência de nucleotídeos.

**MENDELL – PADRE QUE FEZ O CRUZAMENTO DAS ERVILHAS:**

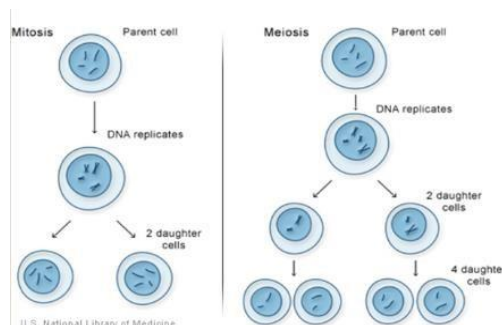
Pegou uma amarela lisa e cruzou com uma verde rugosa, todas nasceram amarelas lisas. Então fez autofecundação com elas mesmas e surgiu a verde lisa



## CAPITULO 3

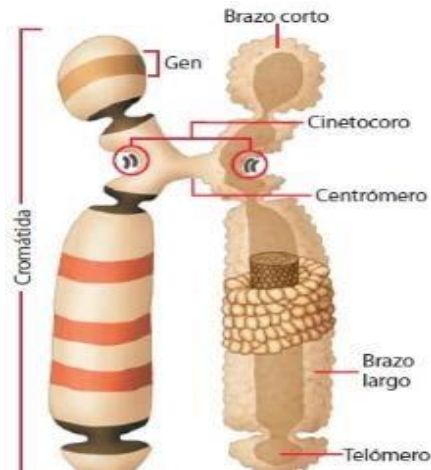
Na escala molecular, pode se considerar que o ADN é o molde básico para a vida. Toda essa informação ficará condensada no cromossomo. São os cromossomos que diferenciam as espécies e permitem que elas se mantenham

Durante a meiose cada ovulo e cada espermatozoide vai conter as informações para pairar, isso individualiza cada ser



Na mitose são duas células filhas contendo o mesmo cariótipo.

Na meiose é dividido pela metade, formando 4 células.

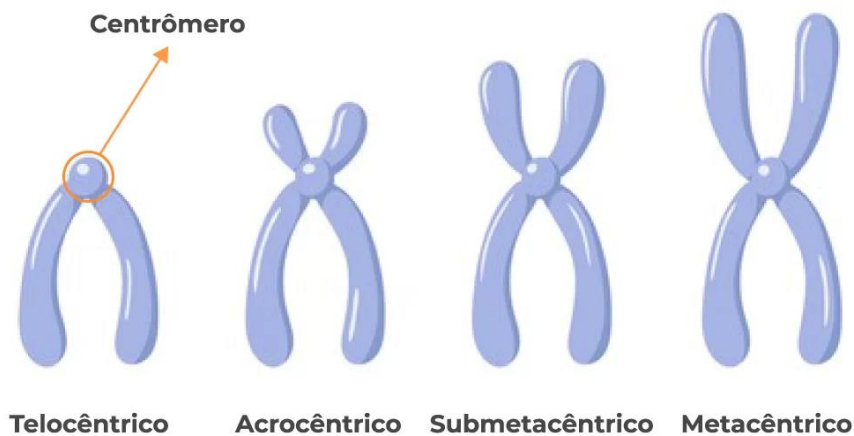


União total: Cromátidas. Unidas por um centrômero ou ponto de contração

O braço curto – braço **P** (**petite**).

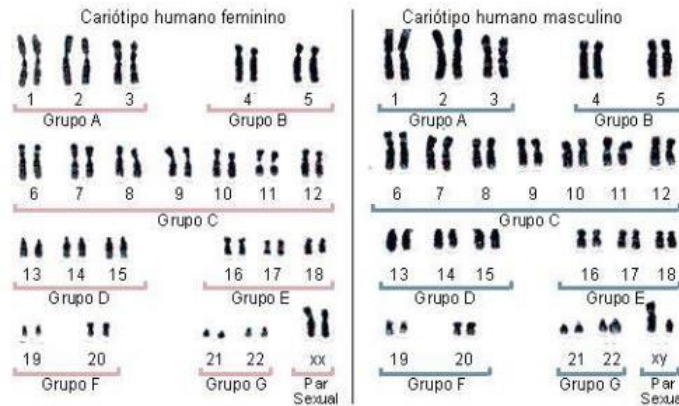
O braço largo – braço **Q** (**grande**).

### TIPOS DE CROMOSSOMOS:



- ✓ **Telocêntrico:** Não tem braço P.
- ✓ **Acrocêntrico:** Braço P menor e braço Q maior.
- ✓ **Submetacêntrico:** Braço P grande, mas braço Q muito maior.
- ✓ **Metacêntrico:** Braço P e Q praticamente do mesmo tamanho.

Os cromossomos X e Y são denominados sexuais. O X se observou inicialmente sem saber sua verdadeira função, o Y é muito menor que o X.

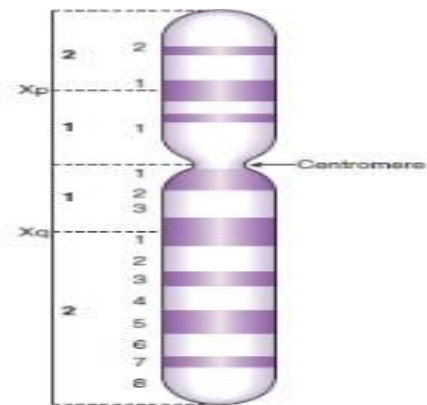


Do grupo A ao C são os que trazem mais características estáveis.

**Par 23 sexual** – XX: mulher; XY: homem

**NOMENCLATURA DOS CROMOSSOMOS:**

Cada braço se divide em regiões e cada região em banda e sub banda. A numeração parte do centrômero para fora



Term	Explanation	Example
p	Short arm	
q	Long arm	
cen	Centromere	
del	Deletion	46,XX,del(1)(q21)
dup	Duplication	46,XY,dup(13)(q14)
fra	Fragile site	
i	Isochromosome	46,X,i(Xq)
inv	Inversion	46,XX,inv(9)(p12q12)
ish	In-situ hybridization	
r	Ring	46,XX,r(21)
t	Translocation	46,XY,t(2;4)(q21;q21)
ter	Terminal or end	Tip of arm; e.g., pter or qter
/	Mosaicism	46,XY/47,XXY
+ or -	Sometimes used after a chromosome arm in text to indicate gain or loss of part of that chromosome	46,XX,5p-

**Síndrome de Down - 47, XX, +21 o 47, XY, +21**

**Síndrome de Cri-du-chat - 46, XX, del(5p) o 46, XY, del(5p)**

**Síndrome de Sjogren - 46, XY, del 22q1.1**

**ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS:**

Essas falhas ocorrem devido a disjunção da meiose

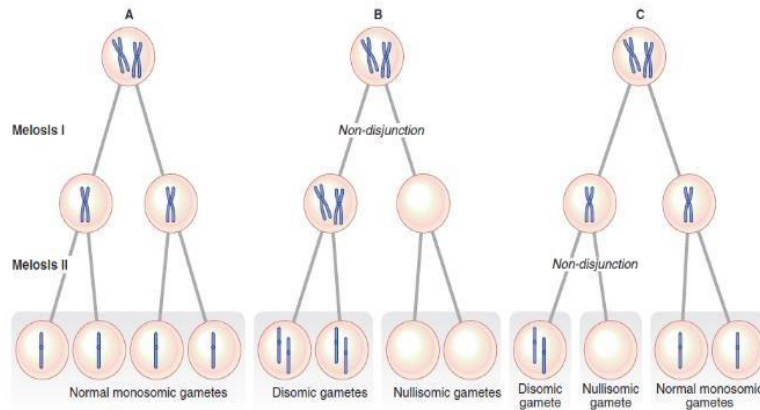
**NUMÉRICAS:** Perda ou ganho de cromossomo.

**ANEUPLOIDIAS:** Alteração no cromossomo

- ✓ Monossomias;
- ✓ Trissomias;
- ✓ Tetrassomia;

**POLIPLOIDIA:** Alteração no cariótipo inteiro

- ✓ Triploidia – 69 cromossomos
- ✓ Tetraploidia – 92 cromossomos



**ALTERAÇÕES ESTRUTURAIS - REORGANIZAÇÃO ANORMAL:**

**ALTERAÇÕES BALANCEADAS - INDIVÍDUO NÃO ALTERA O CARIÓTIPO DELE**

**TRANSLOCAÇÃO:**

- ✓ Translocação recíproca - Um gene vai de um lugar ao outro.
- ✓ Translocação robertsoniana ou por fusão centrométrica - Fusão de um cromossomo com outro.

**INVERSÃO:**

- ✓ Inversão paracentrica – Não altera o centrômero.
- ✓ Inversão pericentrica – Altera o centrômero.

**ALTERAÇÕES NÃO BALANCEADAS - INDIVÍDUO ALTERA O CARIÓTIPO DELE**

**DELEÇÃO:**

- ✓ Deleção terminal – Deleção em um extremo.
- ✓ Deleção intersticial – Em uma parte do cromossoma.
- ✓ Deleção em anillo

*Isocromossoma* – EX: Quando o braço P desaparece, ou seja, tem dois braços Q.

Mosaicismo – Pessoa que carrega características de outro indivíduo.

Quimerismo – Carrega muitas características de outro indivíduo.

