

# **Biologia 2 – Bloco 1 – Encontro 1**

## **Atividade 2:**

**Replicação e condensação do material genético**

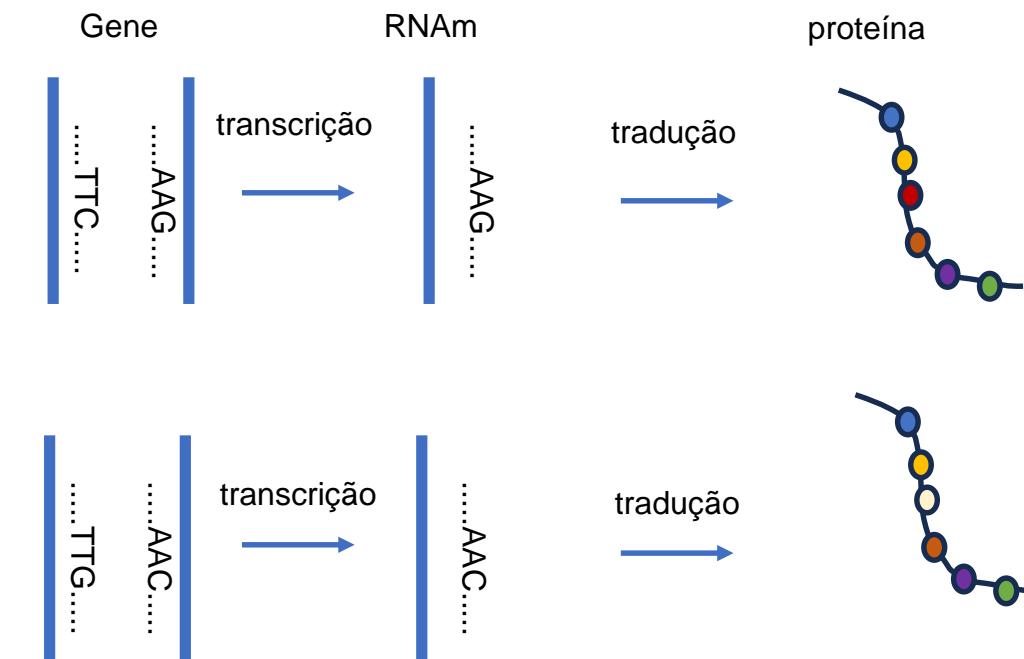
2024

## Encontro 1 – Figuras atividade 2

O gene OCA2 está localizado no braço longo do cromossomo 15 humano (15q11.2-q12) e contem 30 exons. O transcrito de OCA2 é traduzido em uma proteína de 838 aminoácidos. Diferentes alelos desse gene estão relacionados tanto com quadros rares, como o albinismo óculo-cutâneo (OCA\*) completo, até a variabilidade geral da cor da pele.

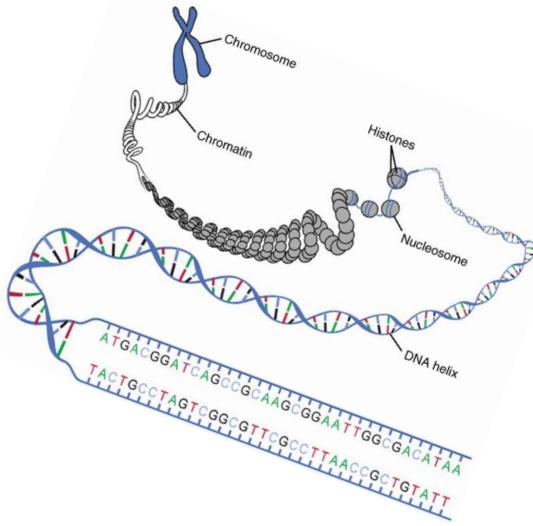
Considere um alelo variante, cuja alteração seja a substituição de uma guanina por uma citosina em um dos exons de gene que leve a substituição de uma fenilalanina por uma leucina, modificando a proteína (conforme ilustrado ao lado), e ocasione um quadro de albinismo óculo-cutâneo completo quando em homozigose.

\* O fenótipo OCA completo é caracterizado por ausência total de melanina na pele, olho e cabelo, além de outros órgãos, como orelha interna.



**Figura 1A:** Alelo referência (selvagem) OCA2 C e a variante OCA2 G produzem transcritos com diferença de uma base e proteína com diferença de um aminoácido.

## Encontro 1 – Figuras atividade 2

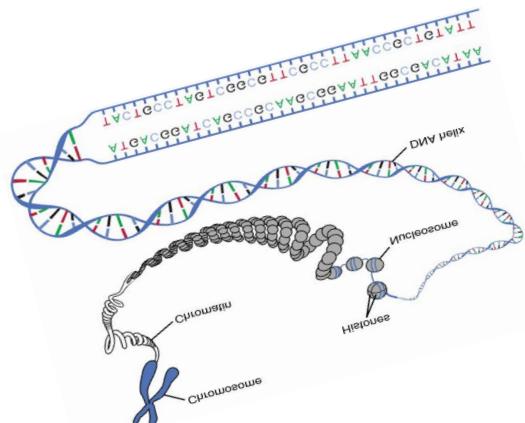


5' CTCCTCCGTC TGTGTCTCAA TAAGGTCTG TTAATTAGAT 3'  
3' GAGGAGGCAG ACACAGAGTT ATTCCAGGAC AATTAATCTA 5'

Cromossomo 15- Homólogo 1

5' CTCCTCCGTC TGTGTCTCAA TAACGTCTG TTAATTAGAT 3'  
3' GAGGAGGCAG ACACAGAGTT ATTGCAGGAC AATTAATCTA 5'

Cromossomo 15 - Homólogo 2

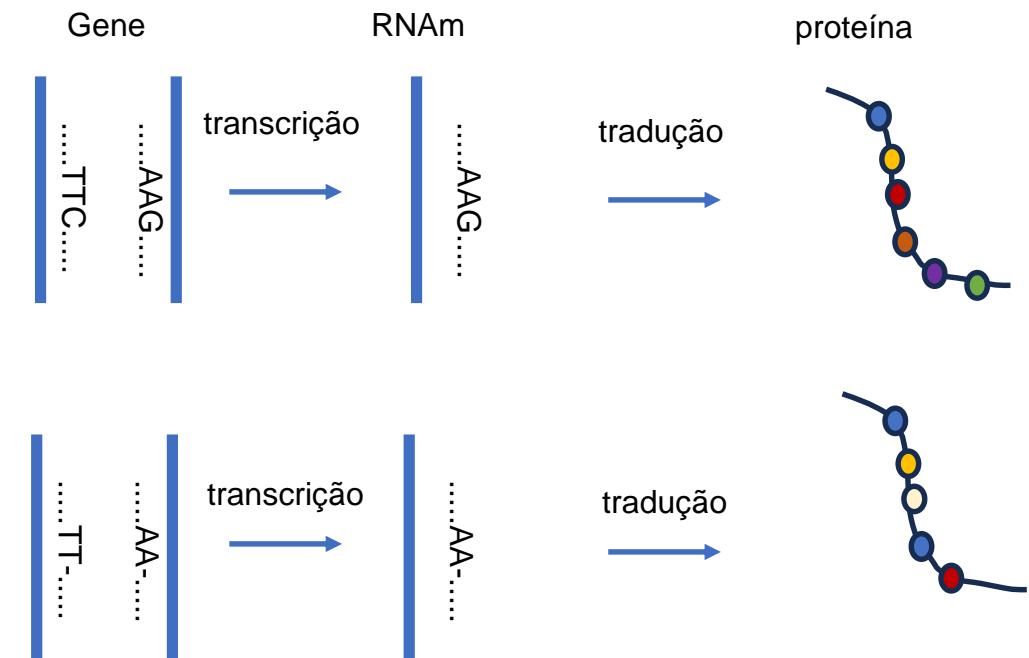


**Figura 1B:** Fragmento do gene OCA2 mostrando a variante em estudo e a sequência de bases de suas regiões flanqueadoras. Cada cromossomo homólogo traz um alelo distinto desse gene: o alelo referência (AAG - selvagem) OCA2 C (aqui denominado A1) e a variante OCA2 G (AAC - aqui denominado A2).

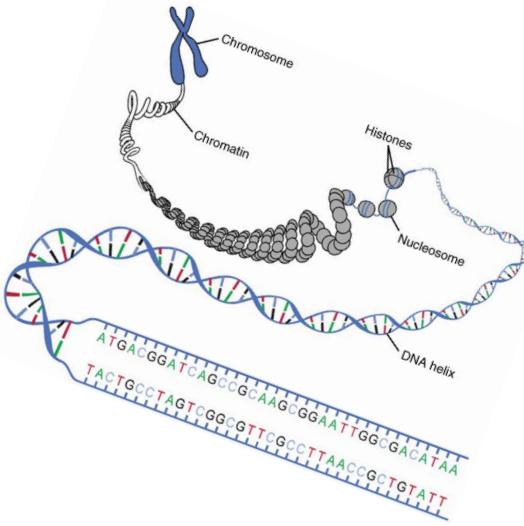
## Encontro 1 – Figuras atividade 2

O gene MC1R, que produz o receptor de melanocortina 1, está diretamente relacionado a produção de melanina e situa-se em 16q24.3. Esse gene é composto por um único éxon e não apresenta íntron. Modificações nesse gene estão diretamente relacionados com a cor de cabelo ruiva, dentro outros fenótipos de cor de pele e cabelo.

Considere uma variante, cuja alteração seja a deleção de um par de nucleotídeos GC no éxon desse gene. Isso acarreta uma mudança de quadro de leitura, modificando a proteína (conforme ilustrado ao lado), e ocasiona cabelos ruivos no portador da alteração, mesmo em heterozigose.



**Figura 2A:** Alelo referência (selvagem) MC1R C, sem a deleção, e a variante, com a deleção c.840del, produzem transcritos com diferença de um nucleotídeo no tamanho, mas a proteína será diferente por causa da mudança no quadro de leitura.



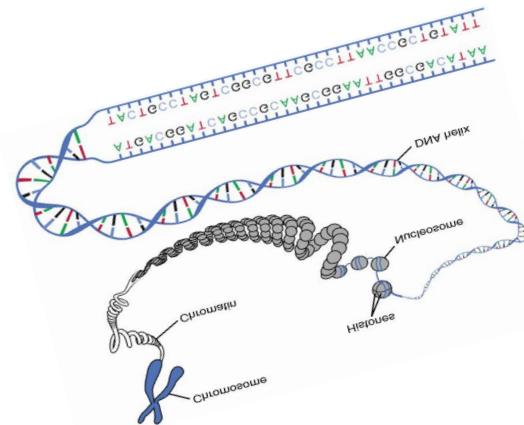
## Encontro 1 – Figuras atividade 2

5' ACGTAGAAGT TCTTGAAGTT TGGAGAAAGA GCGG 3'  
 3' TGCATCTTCA AGAACTTCAA ACCTCTTCT CGCC 5'

Cromossomo 16- Homólogo 1

5' ACGTAGAAGT TCTTGAATT GGAGAAAGAG CGG 3'  
 3' TGCATCTTCA AGAACTTAAA CCTCTTTCTC GCC 5'

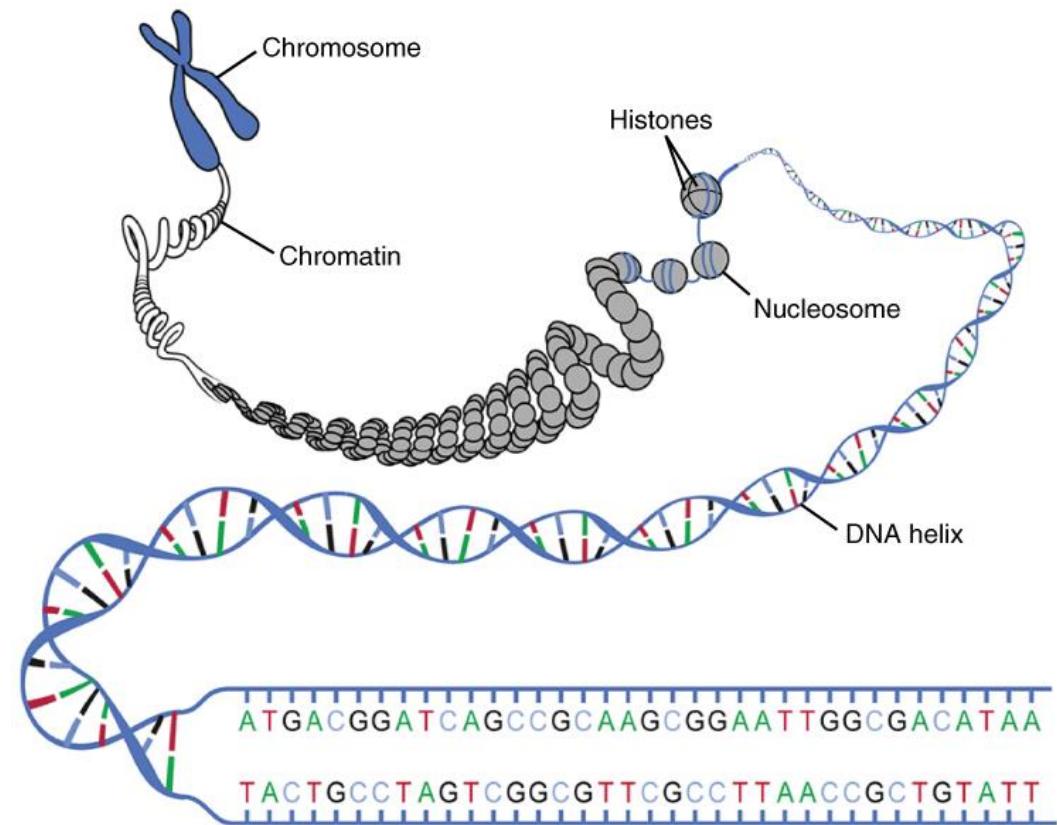
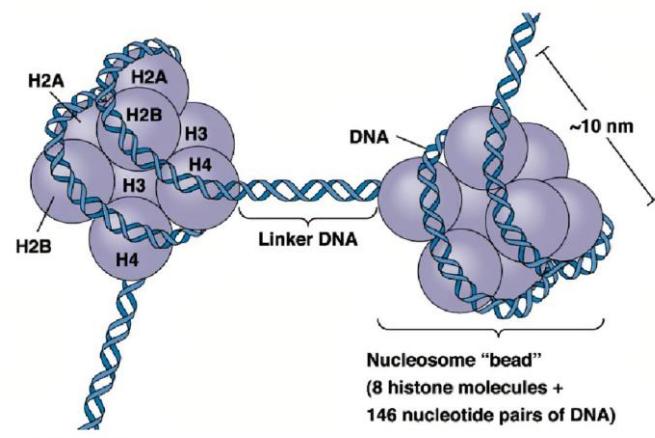
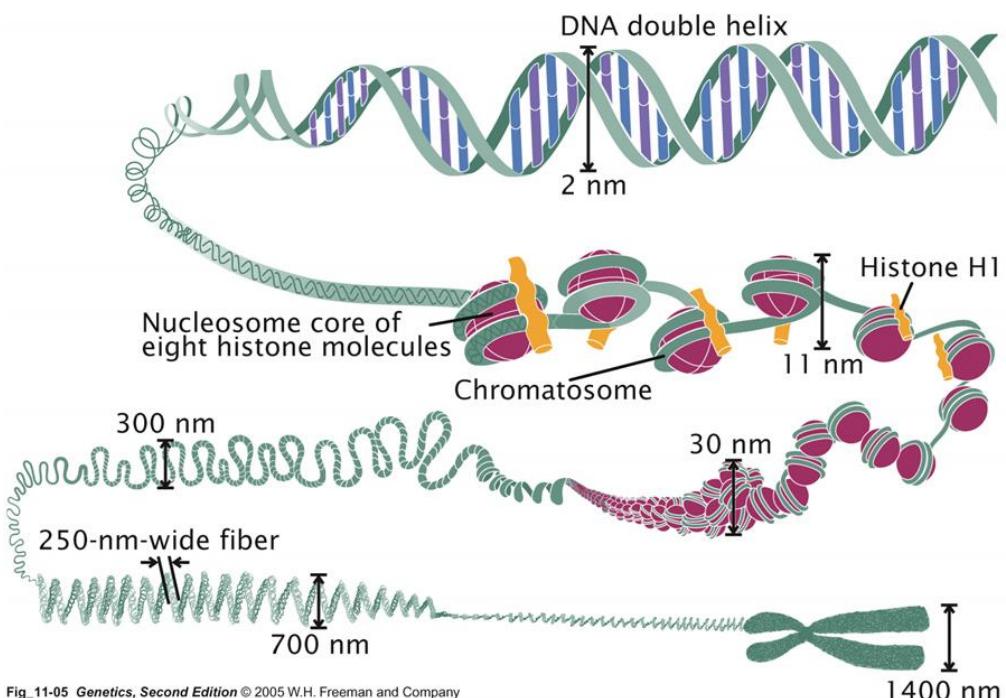
Cromossomo 16 - Homólogo 2



**Figura 2B:** Fragmento do gene MC1R mostrando a variante c.840del em estudo e a sequência de bases de suas regiões flanqueadoras. Cada cromossomo homólogo traz um alelo distinto desse gene: o alelo referência (selvagem), sem a deleção (aqui denominado B1) e a variante, com a deleção de uma base, c.840del (aqui denominado B2).

## Encontro 1 – Figuras atividade 2

**Figura 3:** Representação dos múltiplos níveis de condensação da cromatina

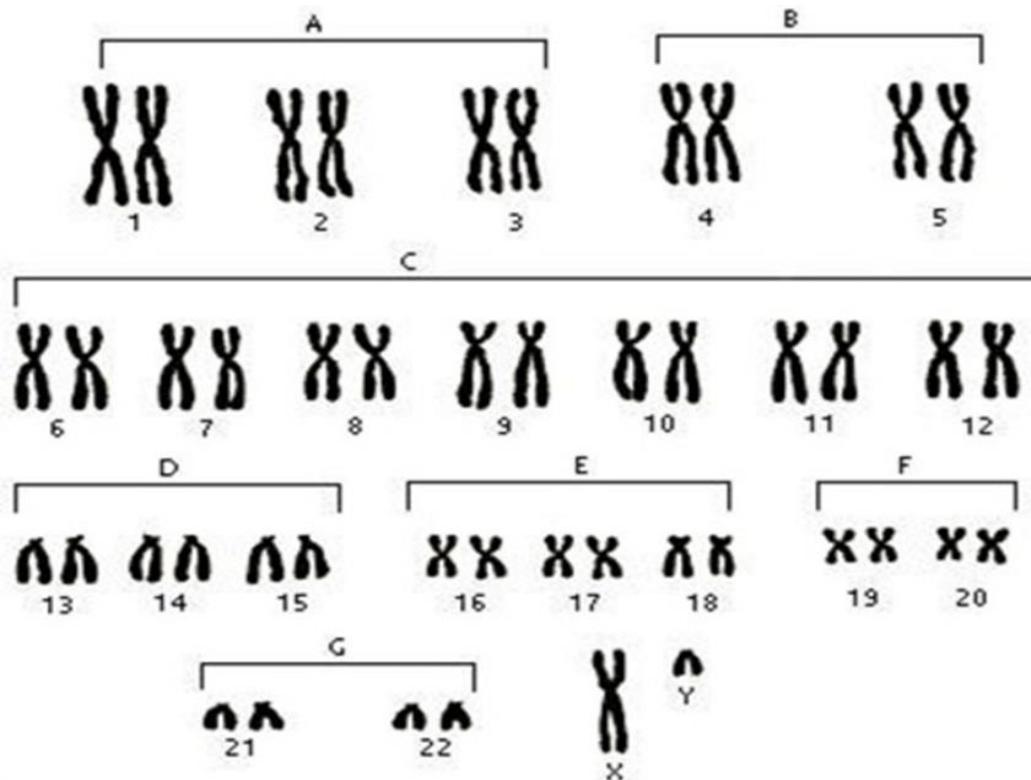


[https://th.bing.com/th/id/R.4e8553539bc5b4ae8654d3a621b80b76?rik=c0nX1kuSn8a9pA&riu=http%3a%2f%2foerpub.github.io%2fepubjs-demo-book%2fresources%2f0321\\_DNA\\_Macrostructure.jpg&ehk=CPCyM3j74JRYH3Lk%2f2VonFo56V%2b%2f6OTJ%2bleR%2flqLMno%3d&risl=&pid=ImgRaw&r=0&sres=1&sresct=1](https://th.bing.com/th/id/R.4e8553539bc5b4ae8654d3a621b80b76?rik=c0nX1kuSn8a9pA&riu=http%3a%2f%2foerpub.github.io%2fepubjs-demo-book%2fresources%2f0321_DNA_Macrostructure.jpg&ehk=CPCyM3j74JRYH3Lk%2f2VonFo56V%2b%2f6OTJ%2bleR%2flqLMno%3d&risl=&pid=ImgRaw&r=0&sres=1&sresct=1)

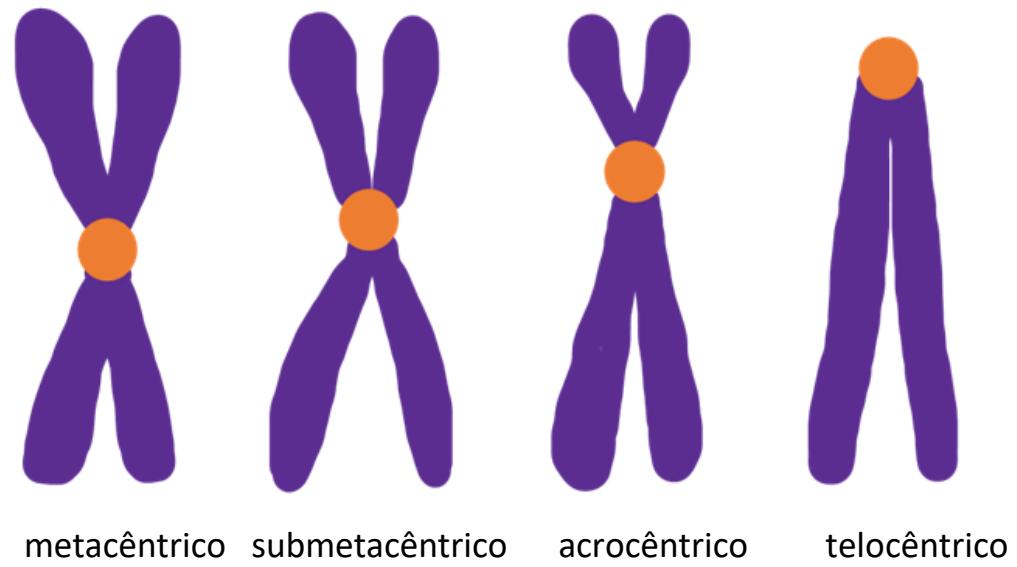
<https://th.bing.com/th/id/R.e5109771e93ad0ad6a9550c7ef6b5e00?rik=CGe8JTiF5rhB3g&riu=http%3a%2f%2fwww.zoology.ubc.ca%2f7ebio463%2fimages%2fnucleosome.jpg&ehk=jUD61b6PI%2bizxJSyQlH4cmXcAckYlkoz0h0aXrGfP0c%3d&risl=&pid=ImgRaw&r=0&sres=1&sresct=1>

## Encontro 1 – Figuras atividade 2

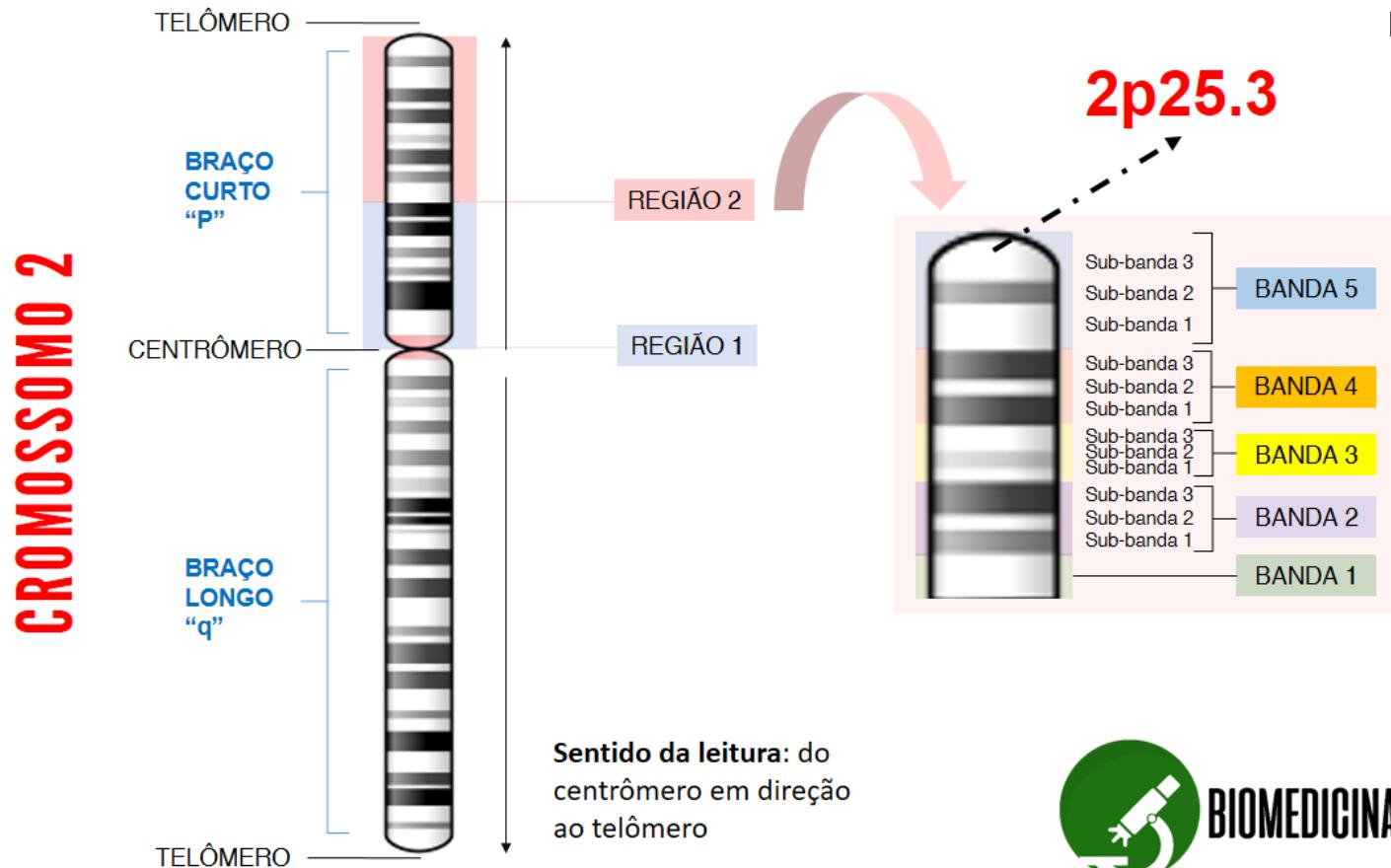
**Figura 4:** Cariótipo humano. Os cromossomos são distribuídos nos agrupamentos de A a G em decorrência de seus tamanhos e posição dos centrômeros.



**Figura 5:** Classificação dos cromossomos eucariotos com base na posição do centrômero.



## Encontro 1 – Figuras atividade 2



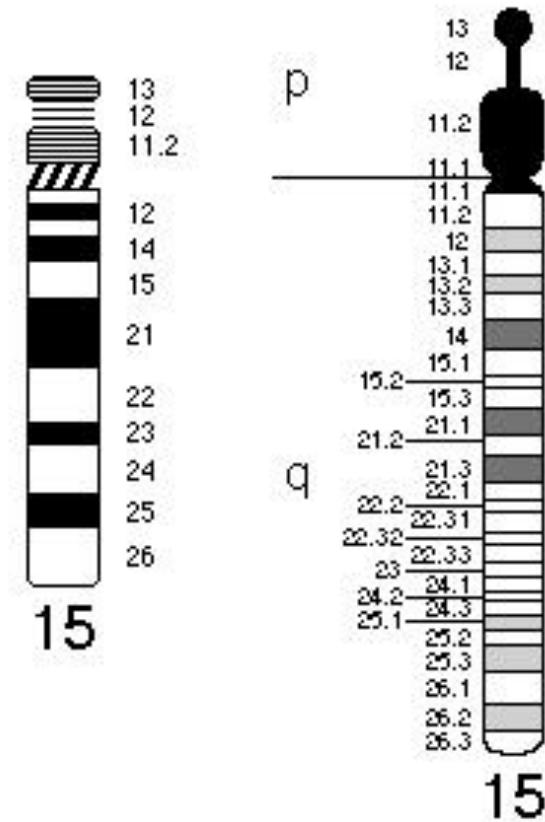
**Figura 6:** Identificação da posição das regiões em cromossomos



[Como ler a localização de um gene/mutação num cromossomo |](http://biomedicinapadrao.com.br)  
[Biomedicina Padrão \(biomedicinapadrao.com.br\)](http://biomedicinapadrao.com.br)

## Encontro 1 – Figuras atividade 2

A figura mostra um esquema do cromossomo 15 submetido a técnica de bandeamento G. Essa técnica causa a aproximação das cromátides, dando a falsa impressão de uma única cromátide, embora existam duas cromátides irmãs. O gene *OCA2* situa-se em 15q11.2 e o *HERC2* em 15q13, sendo que *HERC2* está apenas 10 kb de distância de *OCA2*, isso é, estão muito próximos no genoma humano. O gene *SLC24A5*, também diretamente relacionado a cor da pele, está situado em 15q21.1



**Figura 7:** Esquema do cromossomo 15 humanos com banda G.