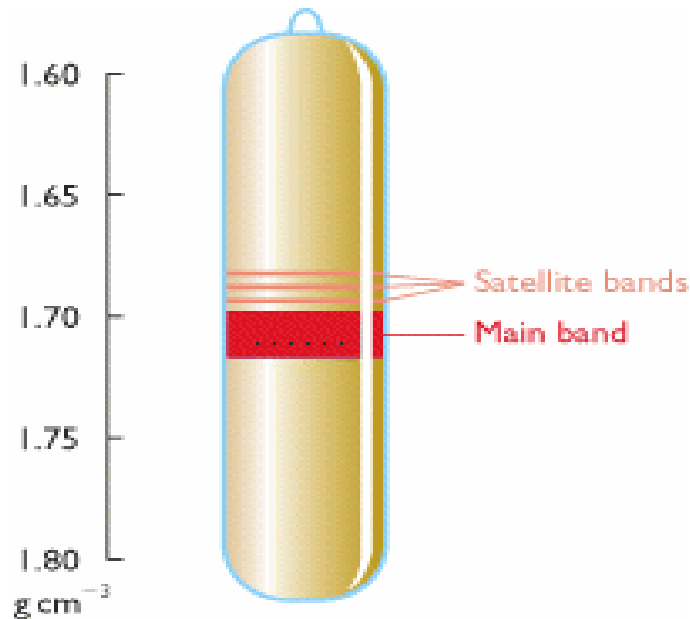


Genoma II

DNA repetitivo

DNA satélite no genoma humano

DNA fraccionado em gradiente de densidade



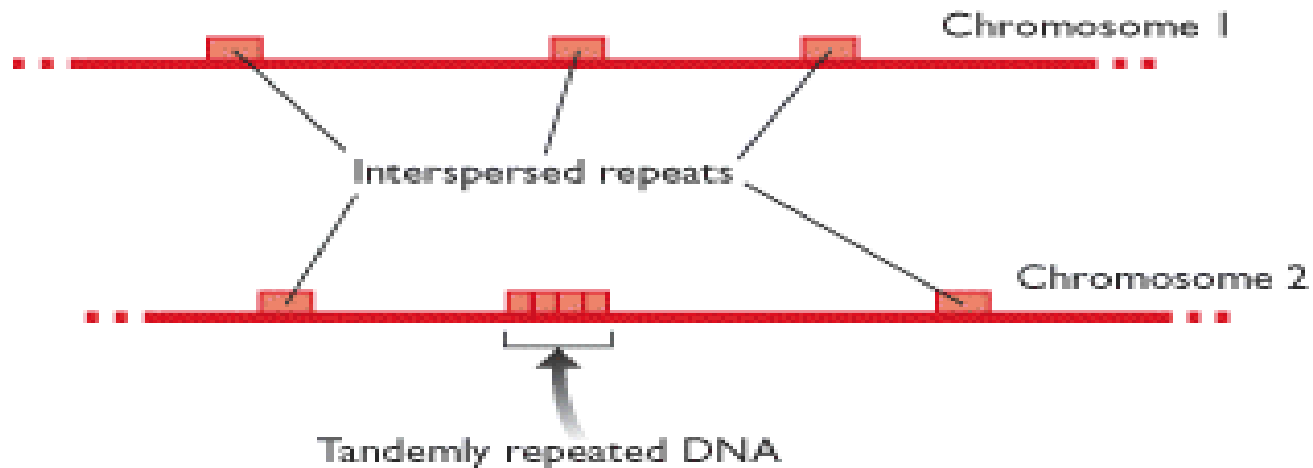
↻ % G/C muito diferente nas bandas satélites, em relação à encontrada na banda principal

DNA repetitivo

Nota: existem outras sequências repetitivas para além das observadas no DNA satélite

DNA repetitivo

(DNA repetitivo agrupado e disperso)



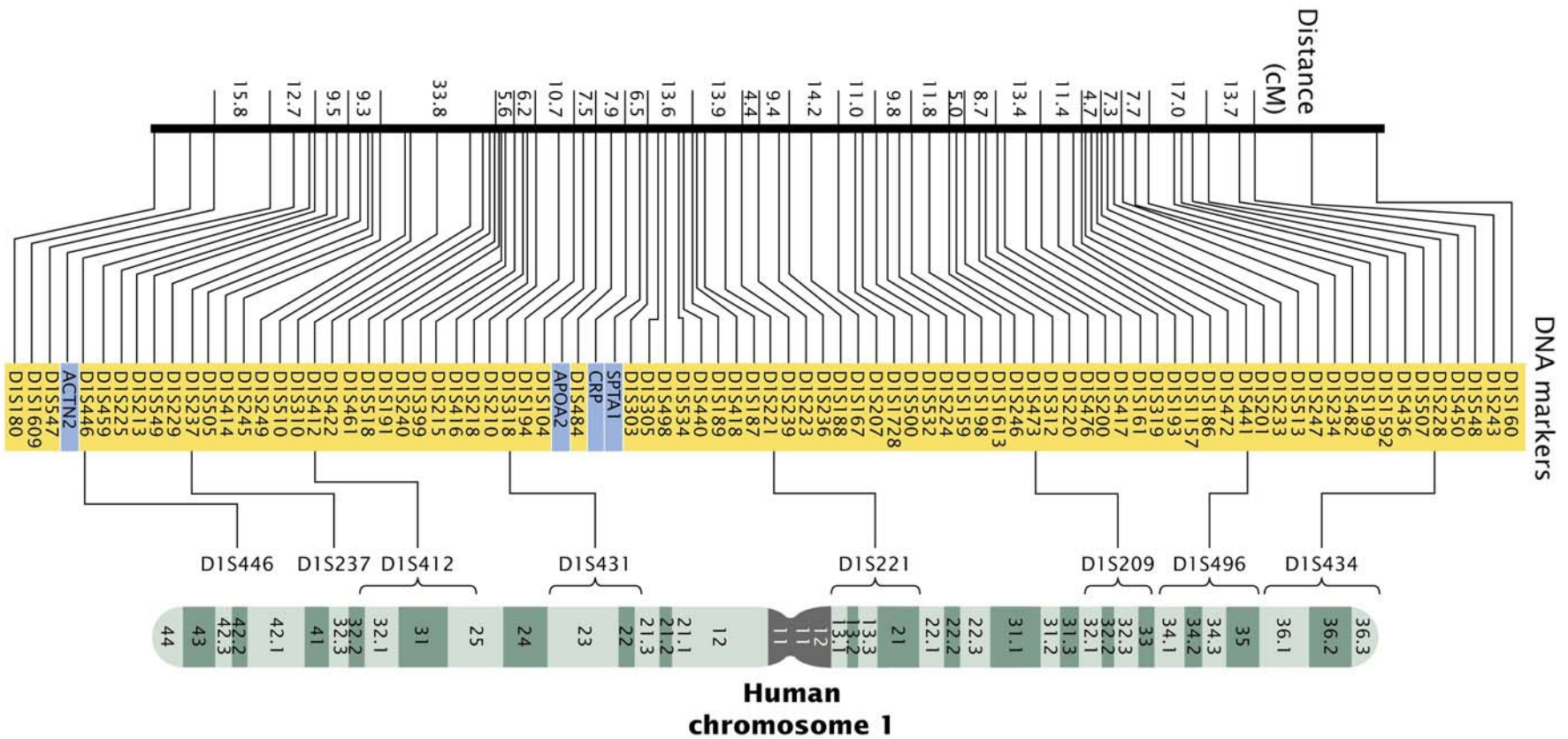
Repetições agrupadas: micro- e minisatélites

Repetições dispersas: Lines, Sines, transposões e retrotransposões

DNA repetitivo (DNA altamente e moderadamente repetitivo) VS DNA cópia única

- **DNA altamente repetitivo**
 - até 10^5 cópias/genoma
 - Ex. mini- e microsatélites, Sines etc.
- **DNA moderadamente repetitivo**
 - 10 a 1000 cópias/genoma
 - Ex. famílias de genes relacionados (rRNAs, tRNAs, histonas, cinases etc.)

Localização (mapeamento) de algumas seqüências de DNA (repetitivo) no cromossoma 1 humano



Estas seqüências de DNA funcionam como marcadores genéticos

Genetic marker or DNA marker

- A distinctive feature of a genome map
- Any polymorphic mendelian character that can be used to follow a chromosomal segment through a pedigree. Genetic markers are usually DNA polymorphisms

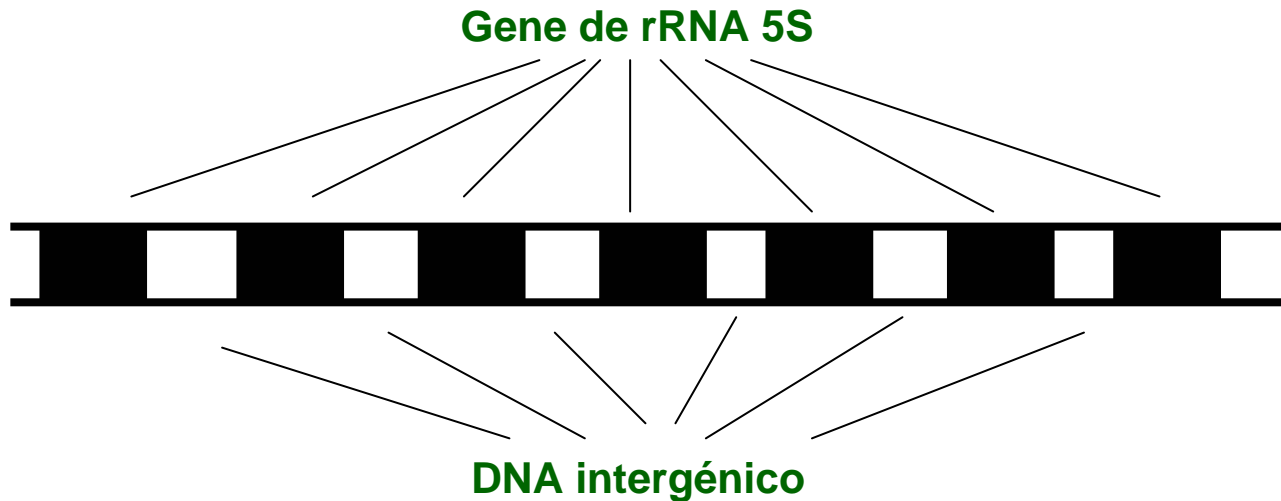
Marker- a gene carried by a cloning vector, that codes a distinctive protein and/or phenotype and so can be used to determine if a cell contains a copy of the cloning vector

DNA polymorphisms

- DNA polymorphisms are specific sites in the genome (locus) where the precise sequence of DNA tends to differ in unrelated individuals
- These polymorphisms when found in genes, accounting for the differences in phenotype, are usually referred as mutations or variants

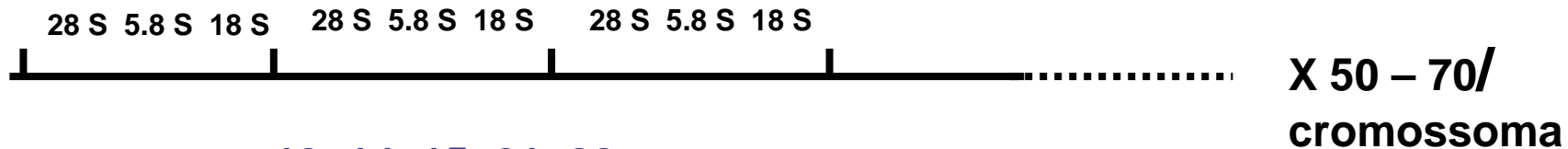
Famílias Multigênicas Simples ex. genes de rRNAs

1)



No Homem há 2000 cópias do gene que codifica rRNA 5S, em *tandem* no cromossoma 1

2) **Gene de 45 S** (28 S, 5.8 S, 18 S)

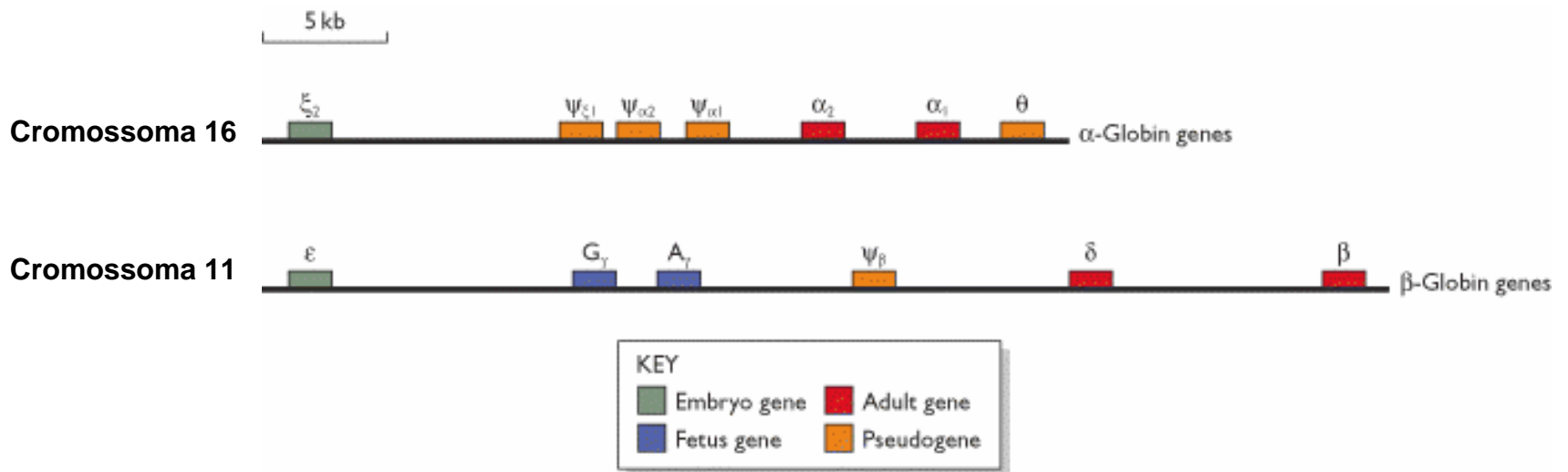


Cromossomas 13, 14, 15, 21, 22

Famílias Multigénicas Complexas

Agrupadas (clustered or tandem)

Gene clusters de α - e β -globulina humana



Dispersas

Ex: genes da aldolase que se localizam nos cromossomas 2, 9, 10, 16, 17

Famílias Multigénicas

- **Agrupadas**

- **Simples** (ex rRNA)- várias cópias em tandem no mesmo cromossoma (rRNA 5S), ou em vários cromossomas (rRNA 15S, 23S, 5.8S)
- **Complexas** (alfa e beta globulina)- diferentes cópias de genes que codificam proteínas com a mesma função mas com algumas diferenças na sua sequência de aminoácidos
 - **As complexas também podem ser dispersas** (ex gene da aldolase) que as diferentes cópias do gene se encontram em cromossomas diferentes.

Sequências de Inserção (IS) e transposões

Grande parte do DNA moderadamente repetitivo pertence a uma classe de elementos

ELEMENTOS MÓVEIS

São sequências de DNA móveis que se encontram no genoma de todos os organismos

Transpõem-se deixando cópias (daí o repetirem-se)

Podem já estar fixas ou ainda terem a capacidade de se transpôr

MECANISMO DE TRANSPOSIÇÃO

Não utiliza a maquinaria de recombinação homóloga da célula

e

Podem transpôr-se através de
intermediário de DNA (é o caso da maioria dos procariotas)

ou RNA (é o caso da maioria dos eucariotas)

inserindo-se em

sequências preferenciais ou sem sequência alvo