

# TEMAS DE BIOLOGIA

PROPOSTAS PARA DESENVOLVER EM SALA DE AULA  
NÚMERO 4 JANEIRO DE 1997 EDITORA MODERNA

## ORGANIZANDO OS CROMOSSOMOS HUMANOS: IDIOGRAMA

J. M. Amabis\* e G. R. Martho

A identificação dos cromossomos humanos é de grande importância para o diagnóstico e para a prevenção de muitas doenças hereditárias. A análise cromossômica pode ser decisiva no aconselhamento genético, ajudando a evitar o nascimento de crianças portadoras de doenças hereditárias. Nosso principal objetivo, neste número, é despertar o interesse para a Genética Humana por meio de uma atividade que simula o trabalho dos citogeneticistas na identificação e organização dos cromossomos humanos.

A análise de cromossomos humanos é hoje realizada rotineiramente em qualquer serviço de aconselhamento genético. Técnicas modernas permitem preparar lâminas de microscopia com os cromossomos bem individualizados, condição fundamental para estudá-los.

No período anterior ao surgimento dessas técnicas, os citogeneticistas estudavam os cromossomos humanos em cortes histológicos. Era impossível determinar o número de cromossomos, que variava de 8 a 50 na contagem de diferentes pesquisadores. Em células diplóides, as contagens mais criteriosas apontavam 48 cromossomos.

Na primeira metade do século XX descobriu-se que a droga colchicina (ou colquicina), um alcalóide extraído do bulbo de plantas do gênero *Colchicum*, impede a formação do fuso mitótico. Isso faz com que as células em divisão permaneçam em metáfase, quando os cromossomos estão condensados, o que favorece sua análise morfológica.

Em 1956, os pesquisadores Jo Hin Tjio e Albert Levan utilizaram colchicina para tratar células humanas que, após algum tempo, foram transferidas para uma solução hipotônica e esmagadas entre a lâmina e a lamínula de microscopia. Em solução hipotônica a célula absorve água e incha, o que faz com que seus cromossomos separem-se uns dos outros. Com as inovações introduzidas por Tjio e Levan constatou-se que o número cromossômico diplóide da espécie humana é 46, e não 48, como se pensava. Além disso, a nova metodologia permitiu identificar a maioria dos cromossomos humanos.

Em 1958, Jérôme Lejeune descobriu que uma criança afetada pela síndrome de Down tinha 47 cromossomos: em vez de dois, havia três cromossomos 21 em cada célula. Essa descoberta causou grande impacto no mundo científico, e o interesse dos geneticistas pelo estudo dos cromossomos humanos aumentou.

Na década de 1960 descobriu-se que extratos de semente de feijão comum, *Phaseolus vulgaris*, contêm uma substância denominada fitohemaglutinina, que induz a divisão celular em linfócitos do sangue humano cultivados *in vitro*. A partir de então, os estudos citogenéticos de células humanas passaram a empregar largamente os linfócitos.

Na década de 1970 descobriu-se que certos tratamentos faziam surgir bandas (faixas transversais) nos cromossomos, o que permitiu identificar cada um dos 23 pares cromossômicos do cariótipo humano. A posição e a espessura das faixas são típicas para cada cromossomo, que pode ser reconhecido com relativa facilidade.

O conjunto cromossômico de uma célula é o **cariótipo**. Nas lâminas de microscopia, cada conjunto cromossômico é fotografado, e os cromossomos são recortados individualmente da foto. Em seguida eles são comparados, identificados e colados sobre uma folha de papel. Essa montagem constitui o **idiograma**.

Neste número sugerimos uma atividade de reconhecimento de cromossomos humanos desenhados e de montagem de um idiograma. O padrão de bandeamento apresentado nos desenhos segue as normas definidas no 4º Congresso Internacional de Genética Humana, realizado em Paris, em 1971.



Fotomicrografia, ao microscópio ótico, de um conjunto cromossômico humano preparado por uma técnica de bandeamento.

\*Professor do Departamento de Biologia do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo

## SUGESTÕES DE ATIVIDADES

Nas próximas páginas apresentamos as informações necessárias para que os estudantes montem um idiograma humano normal, semelhante aos utilizados pelos geneticistas para estudar eventuais desordens cromossômicas nos pacientes.

Para a montagem do idiograma, cada estudante ou grupo de estudantes deve receber xerocópias da página de atividades (página 3), da página de desenhos, com os cromossomos para recortar (página 4) e do gabarito onde o idiograma será montado (página 5).

A atividade propiciará aos estudantes oportunidade de se familiarizar com conceitos relativos ao número, forma e classificação dos cromossomos de forma lúdica.

O processo para identificar os cromossomos é quase um jogo de seguir pistas e simula o grau de detalhamento necessário ao trabalho do citogeneticista, na pesquisa de possíveis anormalidades cromossômicas e genéticas.

A atividade será mais bem aproveitada se os estudantes já tiverem conhecimento sobre o núcleo celular e seus compo-

entes, e também sobre a mitose. Outro aspecto importante é compreender a técnica laboratorial empregada na preparação dos cromossomos.

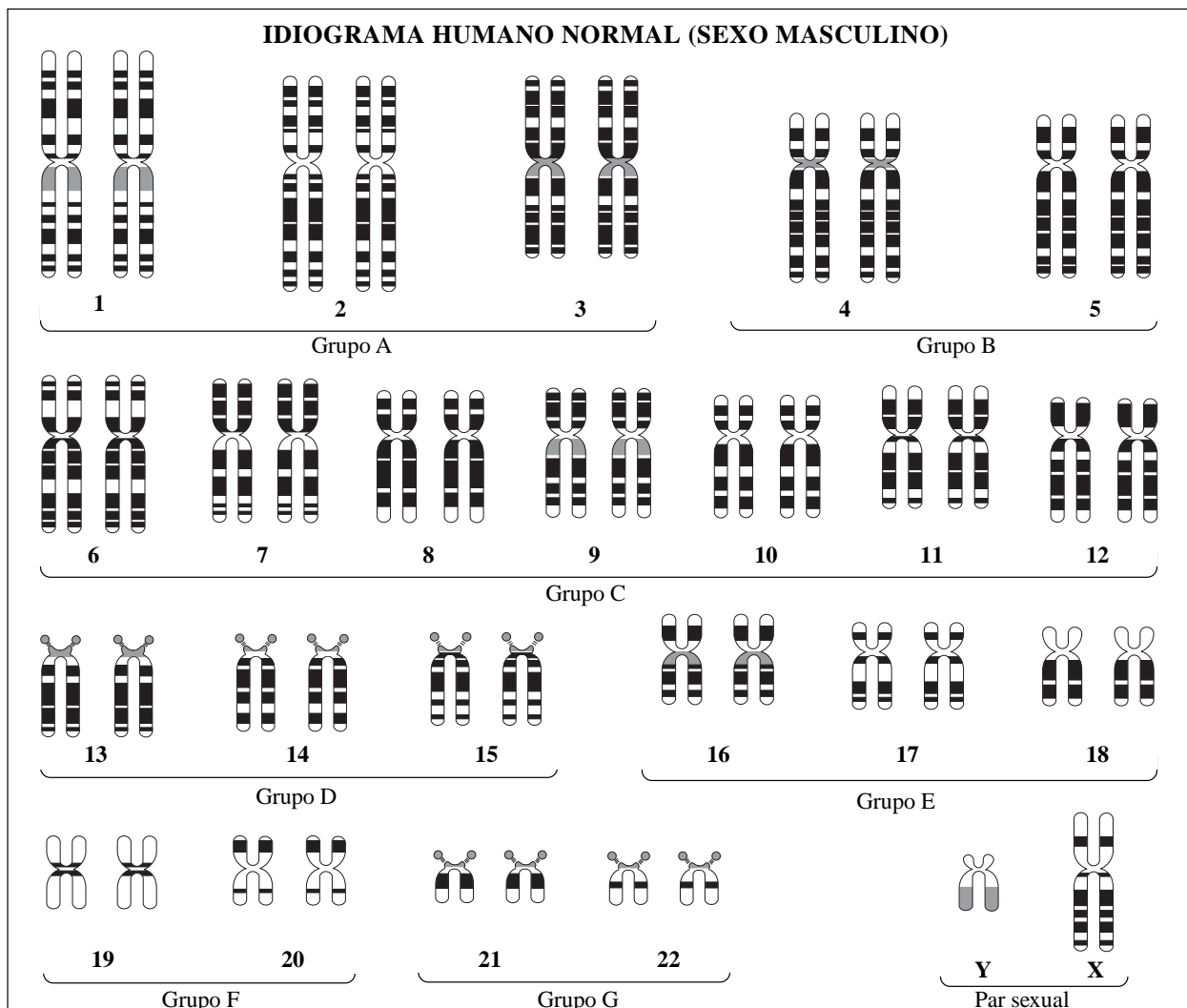
Em nossas obras de Biologia os assuntos apresentados neste folheto podem ser encontrados nos seguintes volumes:

AMABIS, J. M. & MARTHO, G. R. *Fundamentos da Biologia moderna*, São Paulo, Ed. Moderna, 1997:

- Estrutura e função do núcleo celular (págs. 143-151);
- Divisão celular: mitose (págs. 165-169);
- Doenças genéticas e sua prevenção (págs. 584-587).

— *Biologia das células* (vol. 1), São Paulo, Ed. Moderna, 1994:

- A estrutura dos cromossomos (págs. 178-185);
- Os cromossomos humanos (págs. 187-191);
- Divisão celular (I): mitose (págs. 202-212).



**ATIVIDADE: ORGANIZANDO OS CROMOSSOMOS HUMANOS: IDIOGRAMA**

Nome: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_

O objetivo desta atividade é a montagem de um idiograma humano normal. O trabalho será parecido ao de citogeneticistas, que montam idiogramas dos pacientes para descobrir eventuais problemas em seus cromossomos. Em vez de usar fotos dos cromossomos, como fazem os citogeneticistas, usaremos desenhos, para simplificar o trabalho de identificação.

**ORIENTAÇÕES GERAIS**

Além desta folha de atividades, você recebeu duas outras folhas xerocopiadas: uma delas tem desenhos de cromossomos humanos para recortar, e a outra tem marcas de orientação para montar o idiograma (gabarito).

Siga as instruções de 1 a 11 para identificar os cromossomos. Em alguns casos você terá de medi-los com a régua, para auxiliar a identificação, pois os cromossomos devem ser dispostos por ordem decrescente de tamanho. Recorte os cromossomos com a tesoura e organize-os sobre o gabarito. É preferível colar os cromossomos apenas no final, para evitar enganos.

Ao recortar os cromossomos da folha de desenhos deixe uma pequena margem dos lados, como foi sugerido para o cromossomo 1.

Cole cada cromossomo recortado no local correspondente ao seu número, na folha de gabarito, fazendo o centrômero coincidir com a linha tracejada. A título de exemplo, um dos homólogos do par cromossômico 1 já foi aplicado no gabarito. Oriente cada cromossomo com o braço mais longo para baixo da linha tracejada.

**IDENTIFICANDO OS CROMOSSOMOS E MONTANDO O IDIOGRAMA**

1. Localize os três pares cromossômicos de maior tamanho, que constituem o grupo A. Os cromossomos dos pares 1 e 3 são do tipo metacêntrico (centrômero em posição aproximadamente central), e os do par 2 são submetacêntricos (centrômero um pouco deslocado do centro). Oriente os cromossomos 1 e 3 com os braços que têm a faixa cinzenta para baixo da linha tracejada.
2. Dos cromossomos restantes, identifique os dois pares de maior tamanho, que constituem o grupo B. São grandes, pouco menores que o cromossomo 3, e submetacêntricos. O que tem uma faixa cinzenta na região do centrômero é o cromossomo 4.
3. Localize agora os pares de cromossomos 21 e 22, que constituem o grupo G. São os menores do conjunto e do tipo acrocêntrico (centrômero localizado perto da extremidade). O braço menor desses cromossomos possui uma pequena esfera terminal chamada satélite. O cromossomo que apresenta faixa negra mais larga é o 21.

**MATERIAL NECESSÁRIO**

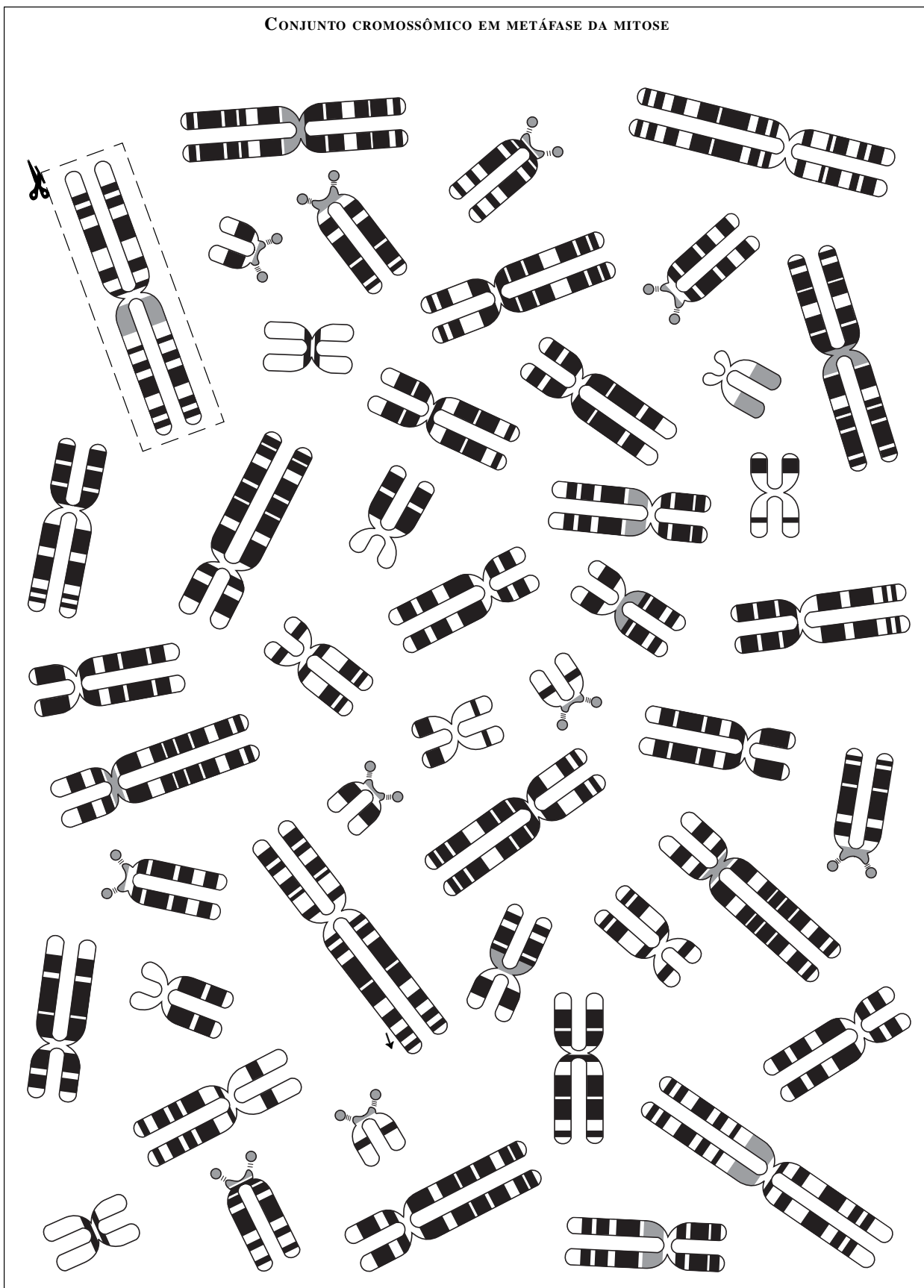
- ✓ Tesoura
- ✓ Régua milimetrada
- ✓ Cola (de preferência em bastão)
- ✓ Conjunto de cromossomos para recortar (xerox)
- ✓ Gabarito para colar os cromossomos (xerox)

4. Procure os pares de cromossomos 19 e 20, que constituem o grupo F. Eles são um pouco maiores que os do grupo G e quase metacêntricos. O cromossomo 19 apresenta uma faixa negra em torno do centrômero. O cromossomo 20 tem uma faixa negra larga no braço ligeiramente menor (superior), e outra mais estreita no braço ligeiramente maior.
5. Localize os pares cromossômicos 13, 14 e 15, que constituem o grupo D. Eles são do tipo acrocêntrico, com satélites no braço menor. O que apresenta faixas negras mais largas é o cromossomo 13; o que tem faixas um pouco mais estreitas é o 14, e o 15 apresenta faixas ainda mais estreitas.
6. Identifique os pares de cromossomos 6 e 7, os primeiros do grupo C. Eles são os maiores entre os cromossomos que restaram, e são do tipo submetacêntrico. O maior dos dois, com faixas negras mais estreitas no braço menor, é o cromossomo 6.
7. Dos cromossomos restantes, descubra agora os três pares de menor tamanho, de tipo submetacêntrico. São os cromossomos 16, 17 e 18, que constituem o grupo E. O cromossomo 18 é facilmente identificável por não apresentar nenhuma faixa escura no braço menor. O cromossomo 16 possui, no braço menor, uma faixa negra mais larga que a apresentada pelo 17.
8. Selecione o menor dos cromossomos restantes. Trata-se do cromossomo sexual Y. Além de não apresentar homólogo, ele é do tipo acrocêntrico (centrômero localizado próximo à extremidade), e tem uma faixa cinzenta larga no braço maior.
9. Dos onze cromossomos restantes, identifique o cromossomo sexual X. Ele apresenta uma faixa negra estreita no braço menor, e é o único que não apresenta homólogo, pois trata-se de um cariótipo masculino.
10. Selecione, dos cromossomos restantes, o par que possui três faixas negras largas no braço curto: é o cromossomo 9. Procure agora o par que apresenta apenas uma faixa negra larga no braço menor: trata-se do cromossomo 12.
11. Faltam apenas três pares de cromossomos para identificar. O que apresenta faixas negras mais largas no braço maior é o cromossomo 8. Dos dois pares restantes, o que tem o centrômero mais deslocado para a extremidade é o cromossomo 10.

# CÉLULA DIPLÓIDE HUMANA MASCULINA

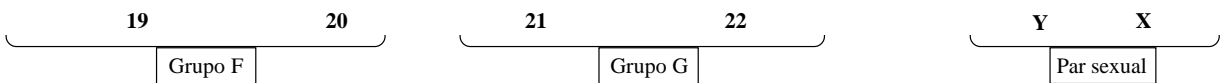
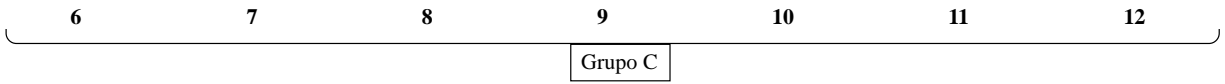
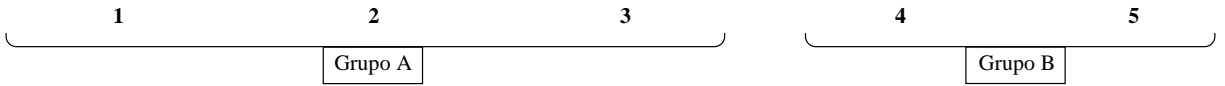
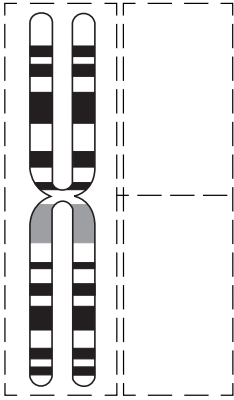
CONJUNTO CROMOSSÔMICO EM METÁFASE DA MITOSE

©Amabis e Martho / Editora Moderna - Reprodução autorizada



## IDIOGRAMA HUMANO NORMAL (SEXO MASCULINO)

Montado por: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_



## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

PARIS CONFERENCE (1971): Standardization in Human Cytogenetics. IN *Birth Defects: original articles series*. vol. VIII, 7, The National Foundation, New York, 1972.

AZEVEDO, J. L. de; COSTA, S. O. P. da *Exercícios práticos de Genética*. São Paulo, Editora Nacional / EDUSP, 1973.

MILLER, K. R.; LEVINE, J. *Biology, Laboratory Manual*. New Jersey, Prentice Hall, 1991.