### aula 2-organização é tudo: genes, cromossomos e genoma

* Astenia cutânea: animal com a pele esticando, doença que ocorre em várias espécies, causa é a mesma: mutações, variações nos genes, que regulam a pele, especialmente que regulam o metabolismo do colágeno.

# gene

## Definição clássica

* Unidade básica da hereditariedade em seres vivos

## definição biologia molecular

* Sequência de nucleotídeos especifica do genoma, cor reponde a uma **unidade funcional**, que pode codificar uma proteína, um RNA catalítico, ou regulador
* Unidade funcional, pois, o gene codifica alguma coisa que tem função, pode ser um RNA catalítico, uma proteína
* A ideia de que os genes são “contas” num colar de DNA não é correta. Assim como genes codificam apenas proteínas, pois vários desses genes eles podem se sobrepor, não se sabe onde ele começa, onde termina
* As sequências codificantes de proteínas não tem início ou fim bem definidor e os RNAs tem sido considerado parte importante do pacote de informação

## genes existem nas duas fitas

* A informação está em um sentido, em uma das fitas, no sentido 5’🡪3’
* Fita senso e anti-senso
* Transcrição de genes diferentes
* RNA polimerase abre o DNA para começar a transcrição em RNAm
* Genes podem ser sobrepostos, eles podem ate mesmo usar o mesmo pedaço de DNA
* Genes são de tamanhos diferentes, proteínas gigantes precisam de genes grandes
* Genes podem ter alelos diferentes
* Alelos é uma versão de um gene, um gene está no mesmo locus e nos cromossomos homólogos, podem mudar uma base e se tornar alelos diferentes exemplo A e a
* Genes podem codificar proteínas diferentes pelo processo de splicing alternativo, que é um processo biológico no qual as nossas células pegam o gene e podem fazer versões diferentes do mesmo gene
* Genes podem ter mais de 2 cópias

## para que serve o gene?

* Servem de base

## estrtura do gene

1. Éxons
2. Íntrons
3. Região promotora acima de 5’
4. Regiões regulatórias
   1. Ativadoras
   2. Repressoras

## éxons

* Parte do RNA que esta representada no mRNA MADURO (UTR’s + proteína/função)
* Regiões do gene que tem a parte codificante
* Contem regiões codificantes e 5’ e 3’UTR
* UTR: regiões que tem nas pontas dos éxons externos
* Éxons é a parte do gene codificante e tem umas partes chamadas de UTR

## UTRs

* Parte dos éxons
* UTR = untranslated 🡪 não traduzido
* 5’ e 3’
* Codificam regiões importantes:
  + Processamento do pré-mRNA
  + Inicio e fim da tradução
  + Sitio para ribossomo

## íntrons

* Regiões inter-exônicas e que são retiradas após o processo de splicing
* Conceito antigo: DNA lixo?
* Contem regiões regulatórias: enhancers, repressores, etc
* Regiões sinalizadoras importantes para splicing

## promotores da transcrição

* Regiões DNA próximas ao sitio de transcrição
* TATAbox (-35 a -225 bases)🡪 é o inicio, o ponto zero, onde a RNA polimerase vai começar a ler
* Ilhas CpG (CGCGCGCGn)
* Ela mostra onde vai ser o início da transcrição, geralmente são próximas a esse local

## regiões regulatórias

* Responsáveis por reprimir ou expressar os genes
* Ativadoras:
  + Elementos promotores proximais (até 200pb)
  + **Amplificadores (enhancers)**
* Repressoras
  + Repressores
  + Inibidores
* Genes: pedaço do genoma que codifica uma função, pode ter varias copias no genoma, pode estar sobreposto...

# genoma

* É a **sequência completa de nucleotídeos** de um organismo, organizado em todos os cromossomos de uma célula somática + genoma mitocondrial/cloroplastos
* 2001: mapeamento genoma humano 🡪 genoma haploide
* 2007: genoma = completo (diploide)

## tamanho

* Variam muito

## genoma humano

* Genoma haploide (22+1):
* DNA: 3,2 bilhões de pares de base
* 23.000 genes codificam proteínas
* Apenas 1,5% são regiões que codificam proteínas
* 3,5% outras regiões alta/e conservadas (genes não codificantes (outros RNAs), regiões regulatórias do DNA)
* E o resto? ainda não sabemos a função ao certo