



## Sítios cromossômicos frágeis e alterações cromossômicas

Dr. Marcelo Ricardo Vicari; Dra. Viviane Nogaroto

### Abstract/Resumo

A predisposição à instabilidade e quebra de certas regiões genômicas tem sido descrita como “sítios frágeis” e são considerados *hotspots* para rearranjos cromossômicos. Os sítios cromossômicos frágeis são regiões propensas a formar *gaps*, constrições ou quebras em uma ou ambas as cromátides. Dados de sequenciamento revelaram que os rearranjos cromossômicos acontecem próximos, ou dentro, de regiões ricas em DNAs repetitivos. As sequências LTR, LINE e SINE foram determinadas em sítios frágeis, os quais são reconhecidos por formar uma região do DNA de alta flexibilidade e baixa estabilidade. Em diversos organismos foram evidenciados segmentos duplicados (SDs) flanqueando ambos os lados de um rearranjo cromossômico. Os SDs são mais facilmente reconhecidos como sendo os arranjos *in tandem* das famílias gênicas ou expansões de microssatélites. A associação aparente entre SDs e sítios em que ocorreram divergências estruturais é confirmada pela determinação de pontos quentes de rearranjos cromossômicos enriquecidos por SDs. Contudo, por conter sítios homólogos, os SDs podem apenas ter facilitado o rearranjo cromossômico, enquanto que o ponto de quebra cromossômica pode estar localizado nas sequências que flanqueiam as regiões duplicadas. Trocas não recíprocas de sequências e as duplicações entre regiões subteloméricas são frequentes, especialmente quando expandem famílias gênicas próximas ao telômero. Os clusters de rDNAs apresentam características comuns para regiões de quebras cromossômicas, tais como: são repetidos *in tandem*; geralmente são localizados em regiões pericentroméricas ou subteloméricas; se transpõem, estão sujeitos a altas taxas de recombinação intra e inter-cromossômica e podem estar invadidos por elementos transponíveis. Em peixes loricariídeos, o papel dos rDNAs é determinante em parte da reorganização do genoma, principalmente se localizados na região pericentromérica ou subtelomérica. Estas sequências podem ser observadas em mecanismos de fusões Robertsonianas (Rb), evento favorecido pela proximidade física entre cromossomos não homólogos contendo cópias parálogas de rDNAs durante a intérfase. Outra característica chave do modelo não randômico de quebras é o re-uso evolutivo destas regiões de quebras cromossômicas em diferentes linhagens. Em Loricariidae, os gêneros *Rineloricaria* e *Ancistrus* demonstraram o envolvimento de SDs de rDNA 5S com as fusões Rb, evidenciando-se o re-uso evolutivo destas sequências para rearranjos cromossômicos.

**Apoio:** IBAMA, CNPq, CAPES, SETI-PR, FAPESP, Fundação Araucária.

**Keyword/Palavras-chave:** Instabilidade Telomérica, Fusão Robertsoniana, Quebras Cromossômicas, Recombinação não Homóloga