



10^{-8} m

No núcleo celular encontramos um emaranhado de grossos cabos suspensos.

MARIA DO CARMO FONSECA

Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da
Universidade de Lisboa

carmo.fonseca@clix.pt

O GENOMA HUMANO O LIVRO DA VIDA

Vamos penetrar no local mais secreto do corpo humano. O cofre-forte que contém toda a informação necessária para originar um ser humano, o genoma. Onde procurar o genoma? No cérebro, no coração, no sangue ou num cabelo? Na verdade, podemos encontrar o genoma em qualquer uma destas partes do corpo humano. Todos os órgãos e tecidos do corpo humano são constituídos por pequenas peças, as células, e cada célula tem no seu interior uma cópia do genoma. Tal como num "Lego", com as mesmas peças é possível construir o cérebro ou o coração. Paradoxalmente, a decisão de juntar as células com cópias iguais do genoma de forma a originar o cérebro ou o coração é comandada pelo próprio genoma. Confuso? Vamos tentar perceber.

Para analisarmos o genoma de um ser humano basta arrancar um cabelo. É na raiz dele que se encontram as células desta parte do corpo. No interior de cada célula existe uma esfera oca, o núcleo. A superfície da esfera está crivada de orifícios, os poros nucleares. Ao aproximarmos-nos de um destes orifícios deparamos com o primeiro enigma desta aventura. Cada poro está preenchido por uma rede e é necessária uma palavra-passe para o atravessar.

Ao abrir-se, o poro nuclear dá-nos acesso ao interior do núcleo, onde encontramos um emaranhado de grossos cabos suspensos a partir da superfície interna da esfera. São estes 46 cabos (cromossomas) que constituem o genoma humano. Ao olhar mais de perto, cada cabo é um tubo de parede semi-transparente. No seu interior

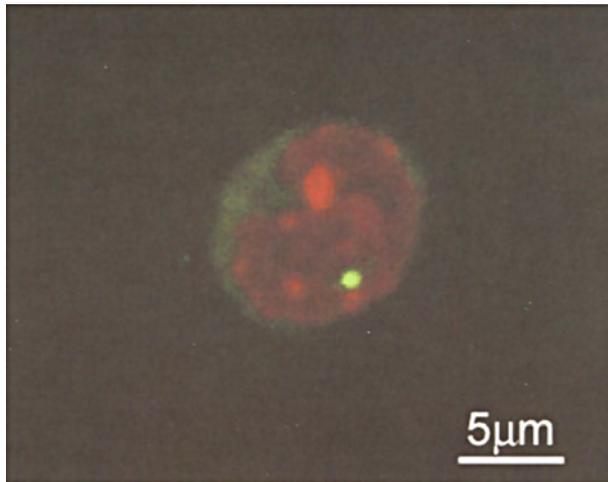


Fig. 1. A figura representa uma célula de rato observada ao microscópio de fluorescência. As moléculas de DNA que constituem o genoma estão coradas de vermelho.

A resolução do microscópio não permite individualizar os "cabos" (cromossomas) que se espalham, num emaranhado, por todo o núcleo da célula. O ponto verde no interior do núcleo corresponde ao gene que codifica a hemoglobina, a proteína dos glóbulos vermelhos que transporta o oxigénio. O rebordo verde observado em torno do núcleo (a vermelho) corresponde ao citoplasma da célula. Imagem gentilmente cedida por Noélia Custódio.

CARACTERÍSTICAS DO GENOMA

Uma característica do genoma é a sua variabilidade. Na nossa linguagem existe apenas uma forma de escrever correctamente cada palavra. No genoma, o gene responsável pela cor dos olhos pode ser escrito com seqüências de letras ligeiramente diferentes. Como resultado aparecem olhos com diferentes cores. Acidentalmente, a variabilidade dá origem a erros ortográficos (mutações) e genes incorrectamente escritos provocam doença. Assim, mutações no gene da hemoglobina provocam anemia e mutações no gene BRCA aumentam a probabilidade de vir a ter cancro da mama.

Outra característica do genoma é a sua capacidade de resposta ao meio ambiente. Muitos dos nossos genes precisam de receber estímulos para se tornarem activos (ou seja, para serem descodificados em proteína). Estes estímulos são geralmente sinais químicos vindos do exterior da célula. Cada gene possui um "interruptor" associado ao promotor que pode ser ligado ou desligado em resposta aos sinais vindos do exterior. A principal diferença entre uma célula do cérebro e uma célula do coração consiste precisamente no padrão de genes que estão activos e inactivos num e noutro tipo celular. De um modo figura-

do, para que o elemento TATA do promotor seja lido, é necessário que a parede do cromossoma seja transparente. Se a parede ficar opaca, o elemento TATA não pode ser lido, e o respectivo gene não pode produzir proteína. Assim, ao compararmos os genomas de uma célula do cérebro e de uma célula do coração encontramos um domínio distinto de peças transparentes e opacas.

DIFERENCIAÇÃO CELULAR

Retomemos, então, o paradoxo inicial. De que modo o genoma, cuja seqüência é igual em todas as células, determina que certas células dão origem ao cérebro enquanto outras formam o coração? No início existe um óvulo fertilizado por um espermatozóide. O óvulo transporta metade do genoma da mãe enquanto o espermatozóide é portador de metade do genoma do pai. Em resultado de divisões sucessivas, as células embrionárias começam a competir entre si pelo acesso aos sinais do meio circundante. Deste modo algumas células continuam a receber um determinado estímulo enquanto outras o perdem. As células que perdem o estímulo passam a alterar o seu padrão de genes activos e inactivos. Em consequência, algumas destas células adquirem a capacidade de emitir sinais que, por sua vez, vão influenciar o padrão de actividade genética das células vizinhas. Assim, sucessivamente, originam-se grupos de células com padrões próprios de actividade dos seus genes. Então, teoricamente, poderemos ser capazes de manipular artificialmente a actividade de genes e "programar" as características das células resultantes mediante "cocktails" químicos. Tal é já uma realidade em sistemas simples de células retiradas do organismo humano e mantidas em cultura no laboratório.

Em conclusão, dispomos hoje da totalidade da seqüência do genoma humano. No entanto, ainda só conhecemos cerca de metade dos nossos genes. E, para a maioria destes, falta ainda decifrar a sua função na saúde e na doença. Para além disso estamos ainda longe de dominar os mecanismos que determinam padrões de actividade dos genes em resposta a sinais vindos do meio ambiente. Apesar de os avanços já serem notáveis, a ciência que estuda os genomas (isto é, a genómica) está ainda na sua infância.

Concurso para os mais novos

"O muito grande e o muito pequeno" é o tema genérico de um concurso sobre a realidade das escalas e das dimensões, organizado pelo Serviço de Ciência da Fundação Calouste Gulbenkian para as crianças dos 9 aos 14 anos.

O regulamento do concurso foi enviado a todas as escolas do 2º ciclo da rede pública portuguesa e ainda a muitos colégios privados, segundo revelou à "Gazeta" Francisca Moura, directora-adjunta daquele serviço.

Uma selecção dos melhores contributos estará patente ao público, em espaço próprio, na exposição "POTÊNCIAS DE 10 — o mundo às várias escalas".

Nos termos do regulamento, os trabalhos concorrentes (que deveriam entrar no Serviço de Ciência até 30 de Janeiro deste ano) tinham de ser executados em formatos A3 ou A2. Eram admitidos desenhos, pinturas, colagens e outros trabalhos gráficos relacionados com o tema da exposição.

O júri, constituído por cinco elementos indicados pela Fundação Gulbenkian, tinha como função escolher os melhores trabalhos em função dos seguintes critérios:

— Para a faixa etária dos 9-11 anos, a adequação da qualidade plástica e gráfica aos objectivos propostos;

— Para a faixa dos 12-14 anos, a adequação da qualidade plástica e gráfica, e ainda quaisquer outros aspectos relevantes para a contextualização do tema.

O júri tinha de designar, em cada faixa etária, um primeiro e um segundo classificados. Tanto para os concorrentes como para as respectivas escolas, os prémios foram oferecidos pela Porto Editora.

O júri avaliou 321 trabalhos de 38 estabelecimentos de ensino de vários pontos do país. Cerca de um terço foram seleccionados para serem expostos tendo sido escolhidos os seguintes premiados. No escalão 12-14 anos o primeiro prémio foi atribuído a Tirra Mirjam Vogel de 14 anos, da Escola Básica Ferreira de Castro em Mem Martins, e o 2º prémio a Filipa de Azevedo e Silva Marques Neto de 13 anos, da St. Julian's School em Carcavelos. O júri distinguiu nesta categoria dois outros trabalhos com menções honrosas, respectivamente de Jorge António Machado Querido Mendes Alves e Yana Andreia Naidenov, ambos de 13 anos, também da St. Julian's School em Carcavelos. No escalão 9-11 anos o primeiro prémio coube a Isabel Carmona Rodrigues de 9 anos do Colégio Valsassina em Lisboa, e o segundo prémio a Maria Teresa Reis Boavida Ribeiro de 11 anos, do Colégio Mira Rio em Miraflores. Nesta categoria foi também atribuída uma menção honrosa a Teresa da Costa Pinheiro de 9 anos, do Colégio Valsassina em Lisboa.

CARLOS PESSOA
gazeta@teor.fis.uc.pt

