

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM GENÉTICA E MELHORAMENTO DE PLANTAS

LGN 5799 – Seminários em Genética e Melhoramento de Plantas

Departamento de Genética

Avenida Pádua Dias, 11 - Caixa Postal 83, CEP: 13400-970 - Piracicaba - SP

http://www.genetica.esalg.usp.br/semina.php

MICROSSATÉLITES: ORIGEM, EVOLUÇÃO E PAPEL NO GENOMA DOS EUCARIOTOS.

Aluna: Helen Alves Penha

Orientador(a): Maria Lucia Carneiro Vieira

Para a maioria das espécies, apenas uma pequena parte do genoma consiste de genes que codificam proteínas. O restante do genoma, durante muito tempo, foi considerado como "DNA lixo", ou seja, sem função, e nessa parte incluíam-se os microssatélites. Entretanto, recentes estudos vêm demonstrando que diversas funções estão relacionadas àquelas seqüências repetitivas, inclusive dentro de regiões codantes. Os genomas de eucariotos são densamente povoados por microssatélites ou seqüências simples repetidas (SSRs), as quais consistem de 1 a 6 nucleotídeos repetidos *em tandem*, e são classificadas pelo motivo repetido, podendo ser mono, di, tri, tetra, penta e hexanucleotídeos e, também, pelo tipo de seqüência repetitiva, como microssatélites perfeitos, imperfeitos, interrompidos ou compostos. Os microssatélites possuem um alto polimorfismo, decorrente das altas taxas de mutação nestes locos, que variam de 10-2 a 10-6 por geração. No entanto, são flanqueados por sequências únicas e por isso podem ser amplificados através de PCR, o que fazem deles ótimos marcadores moleculares.

Existem alguns modelos que explicam essas altas taxas de mutação, como o crossing-over desigual, o *slippage* durante a replicação e os elementos transponíveis *Alu*. As seqüências dos microssatélites evoluem por um mecanismo similar ao *slippage*, começando com a duplicação de poucas bases por substituições ou inserções, formando um "proto-microssatélite" de duas repetições que, posteriormente, podem ser estendidas por *slippage*. O número de repetições, o tipo de repetição, a seqüência flanqueadora e a recombinação são fatores que influenciam na evolução dos microssatélites.

Recentes estudos demonstram diversas funções dos microssatélites, tanto na organização da cromatina quanto na regulação dos processos metabólicos do DNA e da atividade gênica. Como consequência se têm, por exemplo, o surgimento de doenças humanas, a ativação ou inativação de genes e a produção de proteínas truncadas.Há padrões específicos de distribuição dos diferentes motivos repetidos nos diferentes tipos de sequências: codantes, não codantes, íntrons e regiões intergênicas. Esses padrões ainda variam entre táxons, em termos da frequência de microssatélites e de tipos de repetições preferenciais. Esta especificidade pode ser explicada, em parte, pela interação de mecanismos evolutivos através da seleção diferencial em regiões do genoma e em diferentes espécies.

Pelas razões apresentadas, os microssatélites vêm sendo utilizados em diversos estudos, principalmente na construção de mapas genéticos, associação entre instabilidade do número de repetições e doenças genéticas humanas, estrutura genética de populações e análises de paternidade.

BIBLIOGRAFIA RECOMENDADA:

LI, Y.C.; KOROL, A.B.; FAHIMA, T.; BEILES, A.; NEVO, E. Microsatellites: genomic distribution, putative functions and mutational mechanisms: a review. **Molecular Ecology**, v.11, p.2453-2465. 2002.

LI, Y.C.; KOROL, A.B.; FAHIMA, T.; NEVO, E. Microsatellites within genes: Structure, function and evolution. **Molecular Biology and Evolution**, v.21, p.991-1007. 2004.

MORGANTE, M.; HANAFEY, M.; POWELL, W. Microsatellites are preferentially associated with nonrepetitive DNA in plant genomes. **Nature Genetics**, v.30, p.194-200. 2002.

OLIVEIRA, E.J.; PÁDUA, J.G.; ZUCCHI, M.I.; VENCOVSY, R.; VIEIRA, M.L.C. Origin, evolution and genome distribution of microsatellites. **Genetics and Molecular Biology**, v.29, p.294-307. 2006.

ROSE, O.; FALUSH, D. A threshold size for microsatellite expansion. **Molecular Biology and Evolution**, v.15, p.613-615. 1998.

SCHLÖTTERER, C. Evolutionary dynamics of microsatellite DNA. **Chromossoma**, v.109, p.365-371. 2000.

ZHU, Y.; STRASSMANN, J.E.; QUELLER, D.C. Insertions, substitutions, and the origin of microsatellites. **Genetics Research**, v.76, p.227-236. 2000.