

Mutação

Modificações no material genético da célula. (Ocorre quando o DNA não se duplica corretamente ou são causadas pela exposição a produtos químicos específicos ou radiação).

Podem ocorrer em células somáticas ou células germinativas. Em células germinativas, podem ser transmitidas ao longo das gerações.

Mutações gênicas: podem ocorrer por substituição, perda ou adição de nucleotídeos na molécula de DNA durante a sua duplicação.

Quando ocorrem nos **íntrons**: geralmente os efeitos não são perceptíveis.

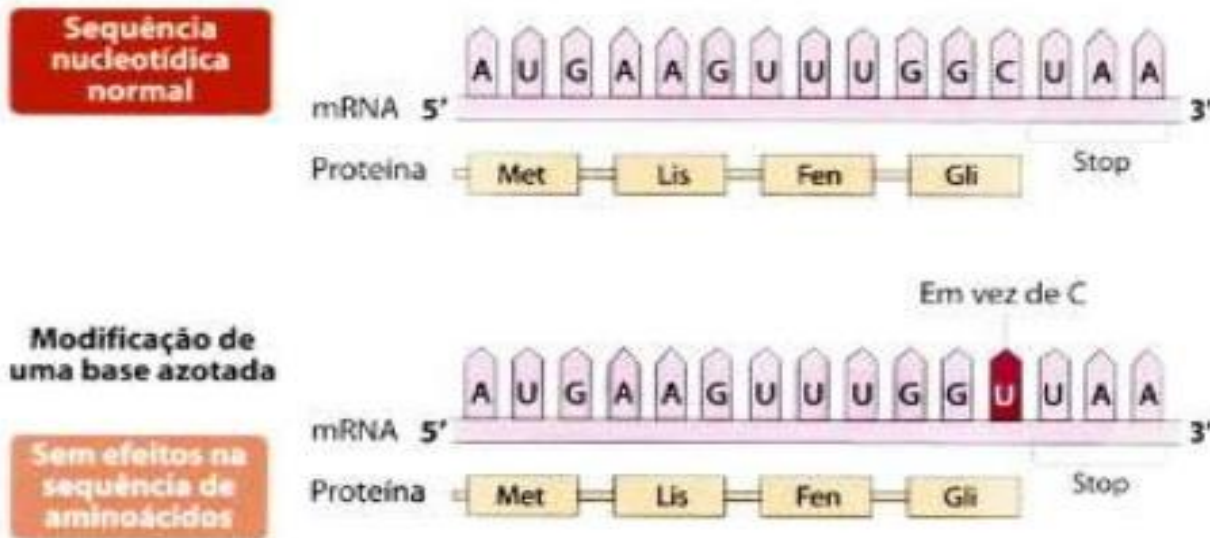
Quando ocorrem nos **éxons**: efeitos diferem, dependendo do caso.

Substituição

MUTAÇÕES GÉNICAS

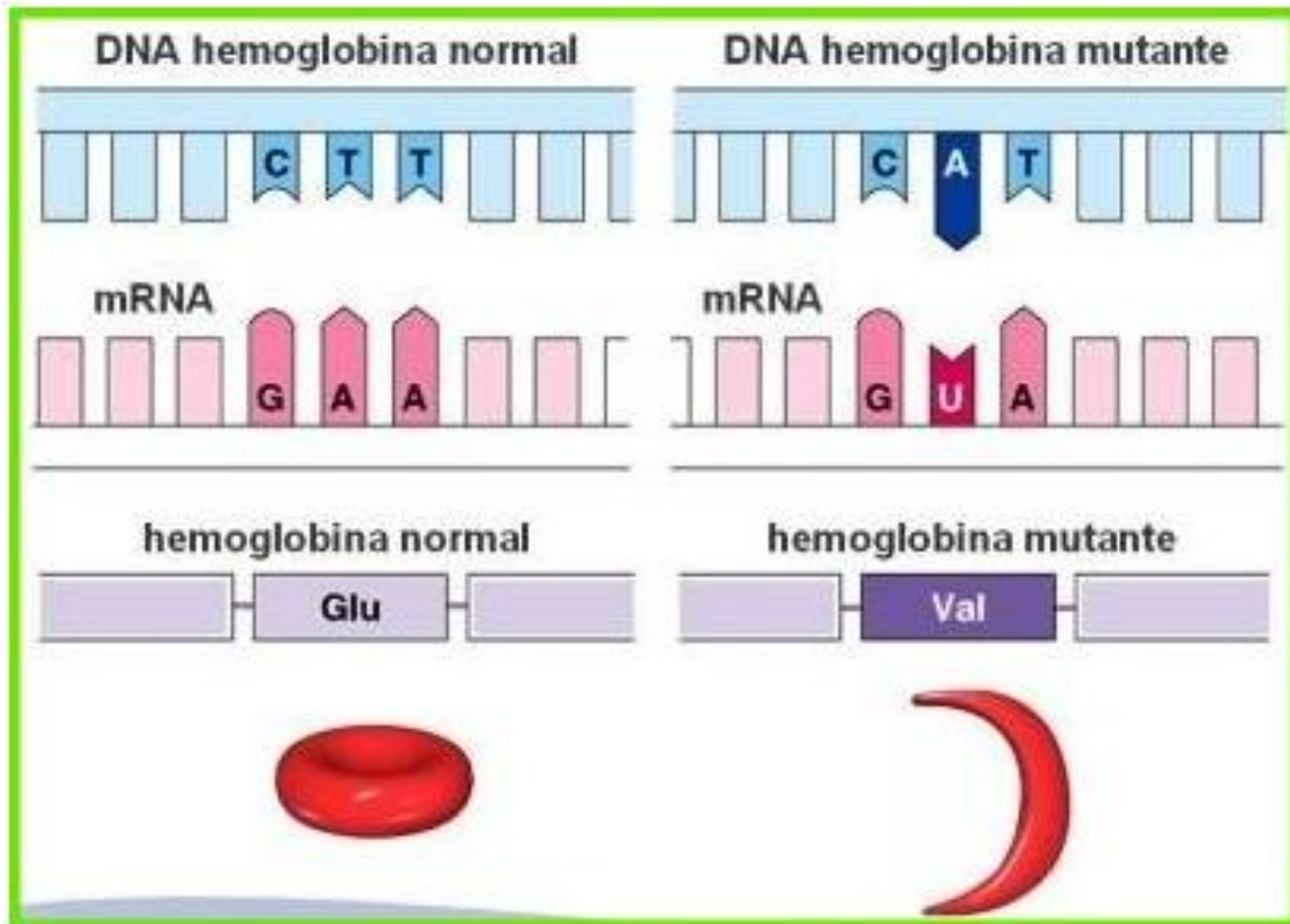
1 – SUBSTITUIÇÃO

- **Silenciosa (ou sinónima)** – não altera o a.a. codificado, logo a proteína fica inalterada.



- São muito comuns, responsáveis pela diversidade genética, ocorrem no 3º nucleótido de um codão. Assim, como existem codões sinónimos, a mutação pode não provocar qualquer alteração na cadeia de aminoácidos.

Substituição



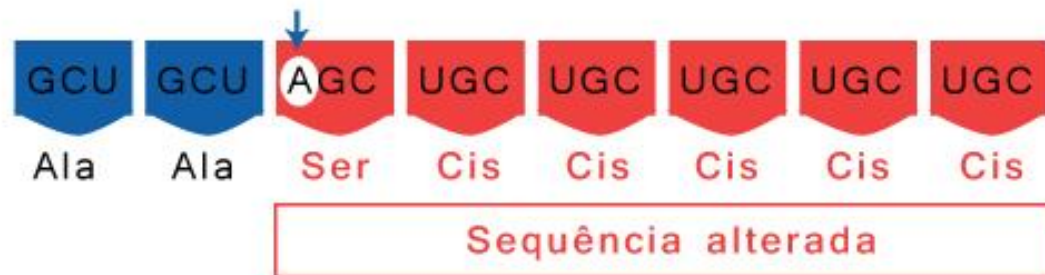
Anemia falciforme: hemácias apresentam aspecto de foice. Presença de moléculas defeituosas de hemoglobina.

Adição/Deleção

Não mutante
(tipo selvagem)



Nucleotídio
Inserido(+)



Nucleotídio
Removido(-)

