CITOGENÉTICA



AULA 1 – CENTRÔMERO E TIPOS DE CROMOSSOMOS

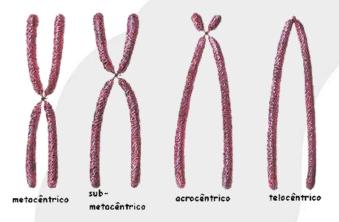
As constrições

 São regiões visíveis como pontos de estrangulamento em cromossomos espiralados ou condensados.

O centrômero

 Corresponde a constrição primária do cromossomo

<u>Tipos de cromossomos quanto à posição do centrômero</u>



* Fonte: http://www.estudopratico.com.br/wp-content/uploads/2013/12/tipos-de-cromossomos.jpg

AULA 2 – MUTAÇÕES GÊNICAS: ORIGENS E CONSEQUÊNCIAS

Conceito de mutação:

É uma alteração do material genético de um indivíduo.

Tipos de mutações:

- Gênica: alteração do gene, devido a mudanças na frequência de bases nitrogenadas.
- Cromossômica: mudança no número ou na estrutura dos cromossomos. É também conhecida como aberração.

Origens das mutações:

- Espontâneas: causadas por erros metabólicos durante a duplicação do DNA ou na divisão celular.
- Induzidas: são provocadas por substâncias químicas ou por radiação.

Consequências das mutações:

- Em células somáticas: não é transmitida aos descendentes por processos sexuados. Pode levar a formação de câncer em um indivíduo.
- Em células germinativas: leva a formação de gametas alterados e possíveis descendentes com mutações. Pode levar à formação de variabilidade genética, interferindo na adaptação e possível evolução da espécie.

AULA 3 – ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS NUMÉRICAS: EUPLOIDIAS

Conceito:

São alterações em lotes haploides inteiros de cromossomos

Origem:

Resultado de falhas na separação cromossômica durante a divisão celular.

Consequências:

- Em humanos: aborto
- Em vegetais: poliploidização (3n, 4n, 6n...) com produção de variedades mais vigorosas.

AULA 4 – ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS NUMÉRICAS: ANEUPLOIDIAS

Conceito:

Tipo de mutação que leva à perda ou ganho de cromossomos.

Origem:

A partir da não-disjunção das cromátides irmãs durante a divisão celular.

Tipos:

- Quanto à perda ou ganho de cromossomos:
 - Trissomia: acréscimo de um cromossomo.
 Representação: 2n+1
 - Monossomia: perda de um cromossomo.
 Representação: 2n-1
- Quanto aos cromossomos:
 - Aneuploidias autossômicas: acréscimo ou perda de um cromossomo autossomo. Exemplos: síndromes de Down, Edwards e Patau.

CITOGENÉTICA



 Aneuploidias sexuais: acréscimo ou perda de um cromossomo sexual. Exemplos: síndromes de Turner, Klinefelter, Duplo X, Duplo Y e Ausência do X.

AULA 5 – ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS

Conceito:

São alterações na estrutura dos cromossomos levando a perda, ganho ou duplicação de genes.

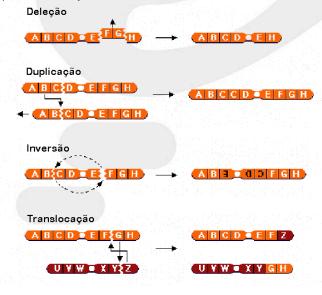
Origem:

Durante os eventos de duplicação do DNA ou no crossingover (permutação na meiose).

Tipos:

- Deficiência ou deleção: perda de um pedaço do cromossomo.
- Duplicação: formação de um segmento adicional no cromossomo.
- Inversão: quebra do cromossomo em dois pontos seguida de solda das partes com as extremidades trocadas.
- Translocação: troca de segmentos entre cromossomos não-homólogos.

Tipos de Rearranjos Cromossômicos



AULA 6 - ERROS INATOS DO METABOLISMO

Conceito:

São alterações metabólicas causadas por mutações gênicas que levam a distúrbios ou doenças.

Fenilcetonúria (PKU):

Incapacidade de produzir uma enzima que converte o aminoácido fenilalanina em tirosina.

Galactosemia:

Deficiência de uma enzima do metabolismo da galactose que não permite que esta seja transformada em glicose.