

MUTAÇÕES GÊNICAS E SUAS CONSEQUÊNCIAS



AULA 1 – 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 sexuais. 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 2 – 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 3 – 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

a) quanto à perda ou ganho de cromossomos:

- Trissomia: acréscimo de um cromossomo. Representação: $2n+1$
- Monossomia: perda de um cromossomo. Representação: $2n-1$

b) quanto aos cromossomos:

- Aneuploidias autossômicas: acréscimo ou perda de um cromossomo autossomo. Exemplos: síndromes de Down, Edwards e Patau.
- Aneuploidias sexuais: acréscimo ou perda de um cromossomo sexual. Exemplos: síndromes de Turner, Klinefelter, Duplo X, Duplo Y e Ausência do X.

AULA 4 – 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 crossing-over (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.

MUTAÇÕES GÊNICAS E SUAS CONSEQUÊNCIAS

Tipos de Rearranjos Cromossômicos

Deleção



Duplicação



Inversão



Translocação



Disponível em:

<http://files.geneticavirtual.webnode.com.br/200000117-19c8c1ac35/Figura%2017.jpg>

AULA 5 – 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.