



BIOLOGIA

com Arthur Jones

Mutações pontuais

MUTAÇÕES PONTUAIS

DEFINIÇÃO

Mutações são alterações que ocorrem no DNA. Essas alterações podem promover ou não mudanças na expressividade dos genes, e não esqueça: expressividade gênica se da pela transcrição e tradução do código genético que promove a síntese de proteínas.

Existem dois tipos de mutações que podem ocorrer em organismos multicelulares:

- ▶ **A - Mutações somáticas:** Que ocorrem em células somáticas (do corpo). São mutações que não são transmitidas para os descendentes.
- ▶ **B - Mutações na linha germinativa:** Que ocorrem em células germinativas. Células germinativas são células que dão origem aos gametas.

Todas as mutações ocorrem a nível molecular. Essas mutações podem ser classificadas como:

- ▶ **A - MUTAÇÕES PONTUAIS:** são mutações que ocorrem a nível de um par de base, portanto se limitam a um único gene.
- ▶ **B - MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS:** são mutações com uma extensão maior que as pontuais. Vamos ver com mais detalhe após estudarmos divisão celular.

AS MUTAÇÕES PONTUAIS PODEM SER CLASSIFICADAS COMO

- ▶ **SILENCIOSAS (ocorre por substituição):** ocorrem quando a troca de bases nitrogenadas não altera o aminoácido, ou seja, não muda a proteína.

Mutação silenciosa

Mutação na posição 12 no DNA: A ao invés de C

Fita de
DNA
molde

3' T A C A C C G A G G G A C T A A T T 5'

↓
Transcrição

mRNA

5' A U G U G G G C U C C C U G A U U A A 3'

↓
Tradução

Polipeptídeo

Met Trp Leu Pro Asp Parada

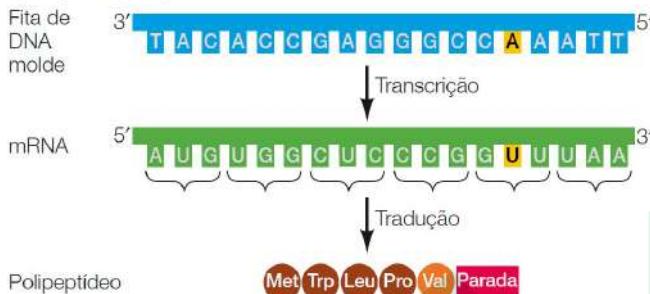


Anote aqui

► **PERDA DE SENTIDO (ocorre por substituição):** ocorre quando teremos a troca de aminoácidos da proteína, o que muda a proteína a ser formada.

Mutação de perda de sentido

Mutação na posição 14 no DNA: A ao invés de T

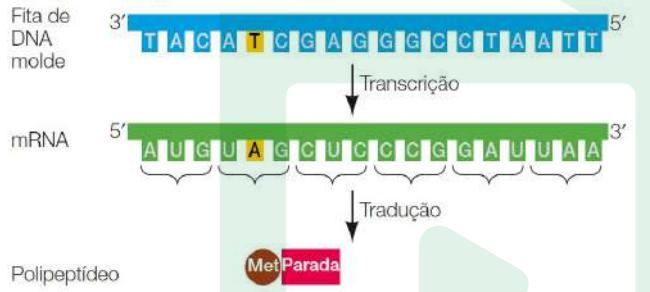


Resultado: Troca de aminoácido na posição 5: Val ao invés de Asp.

► **SEM SENTIDO (ocorre por substituição):** ocorre a mudança da base nitrogenada o que promove o aparecimento de um códon de terminação a exemplo do UAA, UAG e UGA.

Mutação sem sentido

Mutação na posição 5 do DNA: T ao invés de C

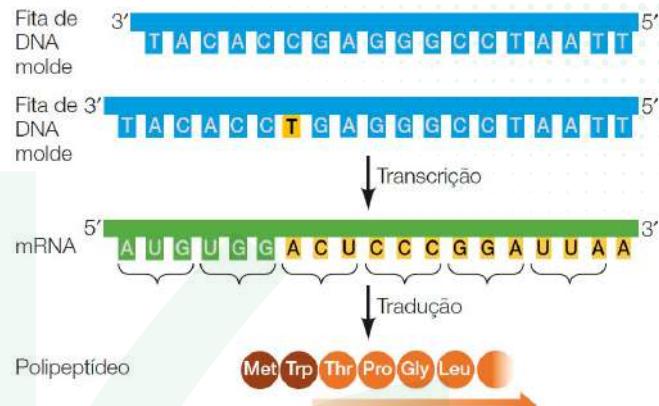


Resultado: Apenas um aminoácido traduzido; nenhuma proteína produzida.

► **MUTAÇÕES POR ALTERAÇÃO NO MÓDULO DE LEITURA (pode ocorrer por adição ou deleção de pares de bases):** este tipo de mutação pode aumentar ou diminuir o número de aminoácido o que promove uma alteração no módulo de leitura (frame-shift).

Mutação de alteração no módulo de leitura

Mutação por inserção do T entre as bases 6 e 7 no DNA



Resultado: Todos aminoácidos trocados após a inserção.

ANEMIA FALCIFORME

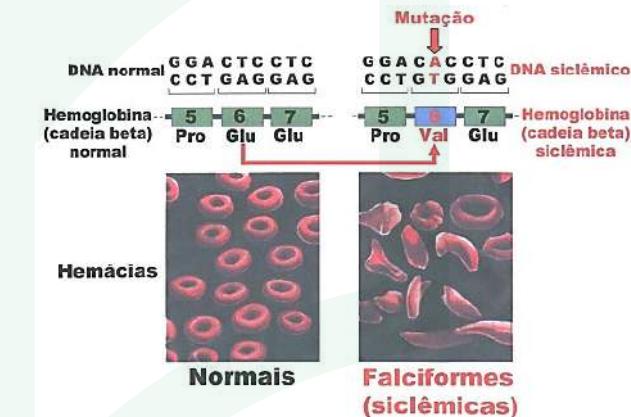


FIGURA: <https://djalmasantos.wordpress.com/2011/04/15/mutacao-genica/>



Anote aqui



Estamos juntos nessa!



TODOS OS DIREITOS RESERVADOS.