



Instituto Federal de Santa Catarina

Câmpus Florianópolis

Unidade Curricular: Biologia I

Tema 1: Genética Molecular

Genética Molecular: Mutações

Prof. Leandro Parussolo
leandro.parussolo@ifsc.edu.br

Mutações

- *Modificações material genético cell* (*somática; germinativa*)



Restritas ao indivíduo



Transmitida - gerações

- **Mutações pontuais** → alterações na sequência ou n. de nucleotídeos

(durante a duplicação DNA – cell tem sistema de reparo)

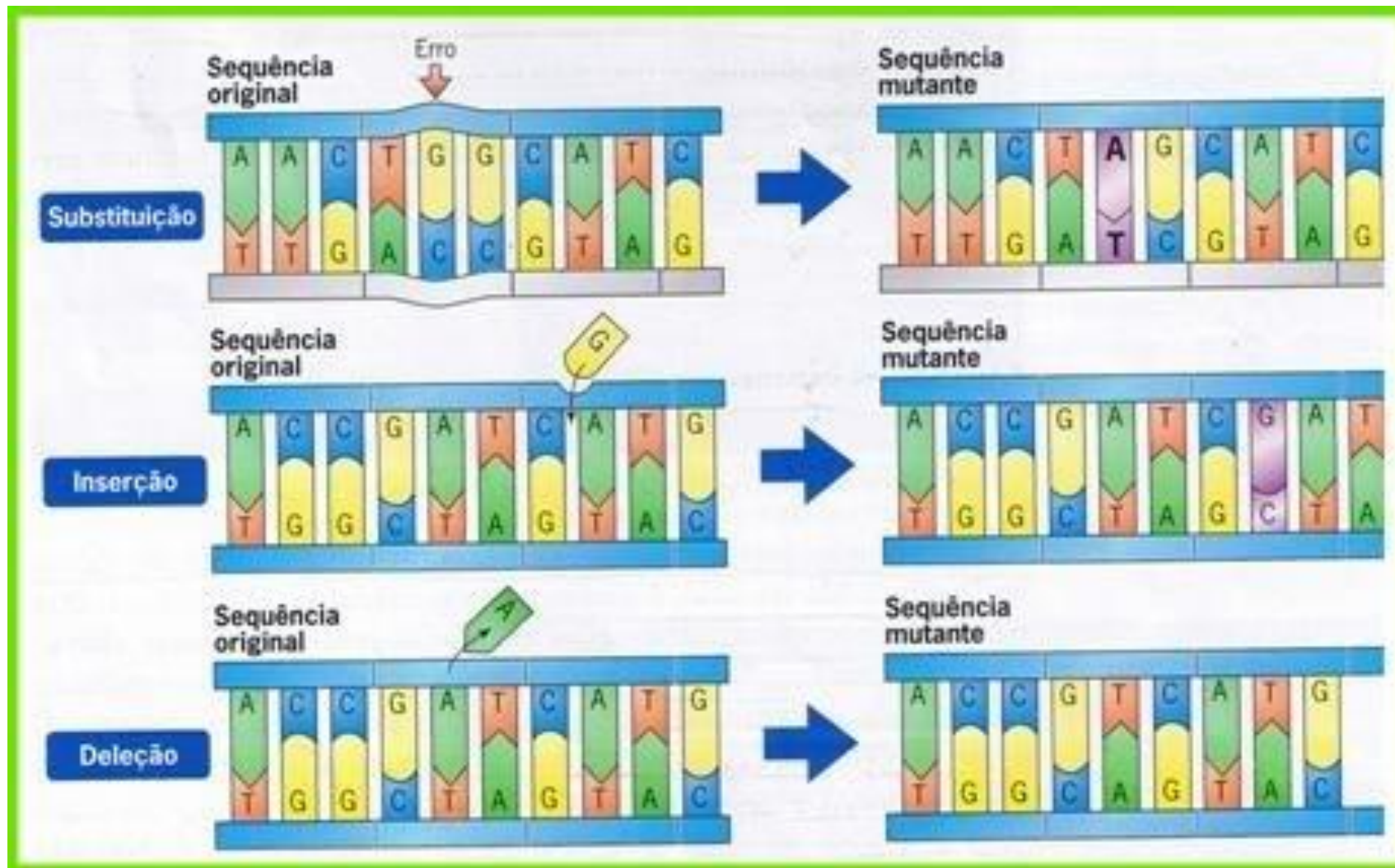


podem afetar sequências de bases nitrogenadas de regiões codificantes (*mutações gênicas*) e não codificantes do DNA.

- **Mutações cromossômicas** → afetam o número ou a forma dos cromossomos
 - Assim como as mutações gênicas, em geral, são delétérias

Mutações Gênicas

(Substituição, Perda ou Adição de nucleotídeos na molécula de DNA durante sua duplicação)



- Mutações que alteram o aminoácido da cadeia polipeptídica

EX:

CTT – CAT

Transcrição RNAm:

GAA – GUA

(glutamina) (valina)

- Mutações que não alteram o aminoácido da cadeia polipeptídica

EX:

AAA – AAG

Tranccrição RNAm:

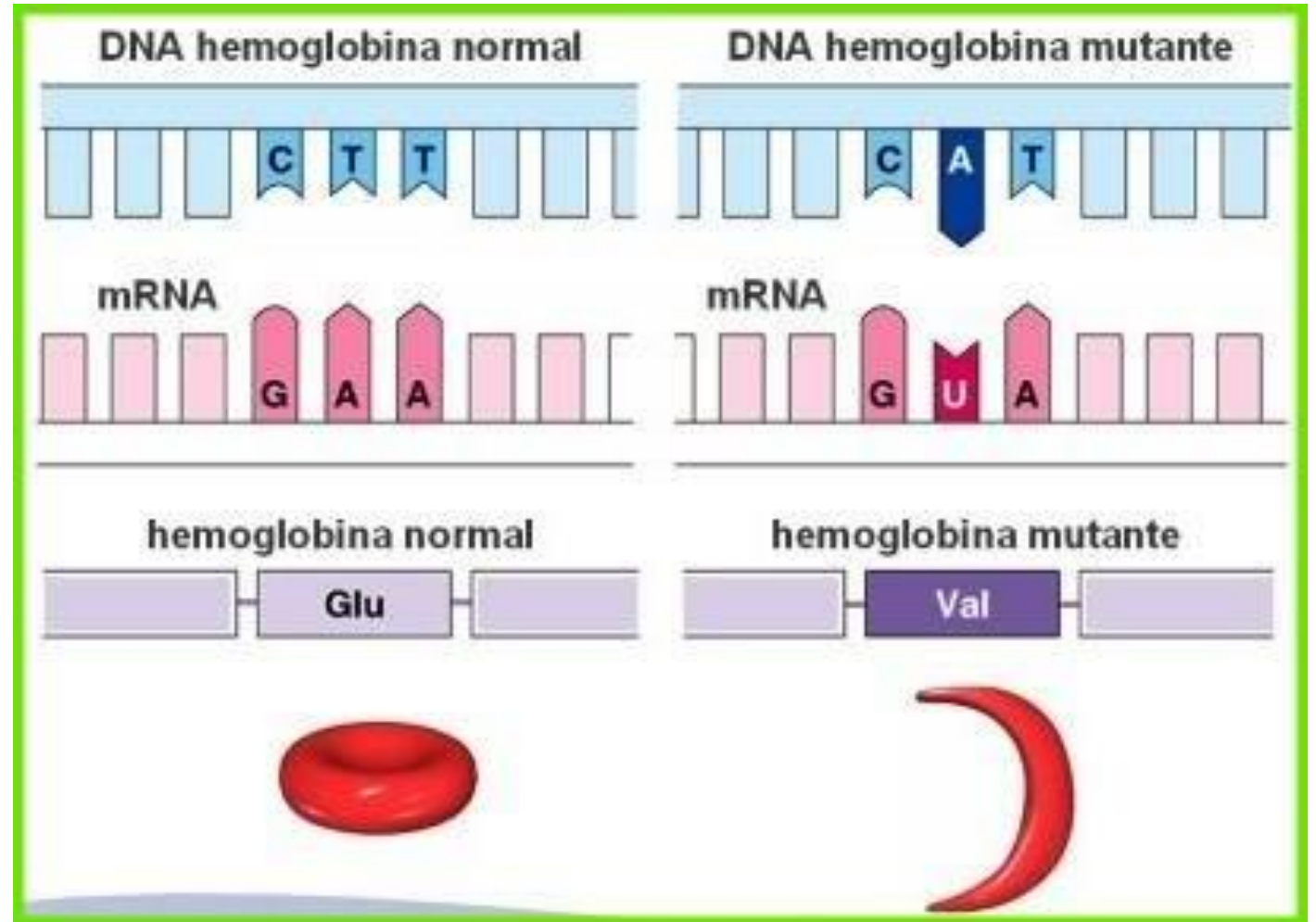
UUU – UUC

fenilalanina

Mutações Gênicas

Anemia Falciforme

- *Produção de moléculas defeituosas de hemoglobina*
- *Baixa eficiência no transporte de O₂ (hemácia em forma de foice)*
- *Hemácias frágeis – fácil ruptura (problemas como fortes dores)*



Mutações Gênicas

Progeria

Doença letal (manifesta crianças 5-6 anos) – faz com que aos 8-9 anos já tenha aparência de pessoa idosa.

Causa não totalmente esclarecida – mas está ligada a mutações gênicas

Doença de Alzheimer (pode ter várias causas)

Uma delas está relacionada à mutação em certo gene no cromossomo 21 – leva a degeneração do SNC

Manifestação da doença – antes dos 60 anos idade (senilidade precoce)

Adrenoleucodistrofia

Doença causada por uma mutação em um gene do cromossomo X.

Incapacita organismo de metabolizar certos tipos de lipídios (doença neurodegenerativa)

Mutações Cromossômicas

NUMÉRICAS

EUPLOIDIAS

Perda ou acréscimo de um conjunto, ou mais, de n cromossomos

Haploidia – (cariótipo = n)

Triploidia – (cariótipo = $3n$)

Poliploidia – (cariótipo = $4n$, etc.)

ANEUPLOIDIAS

Perda ou acréscimo de 1 ou mais cromossomos da célula

Trissomia – (cariótipo $2n + 1$)

Monossomia – (cariótipo $2n - 1$)

Ex:

Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21)

ESTRUTURAIS

DELEÇÃO

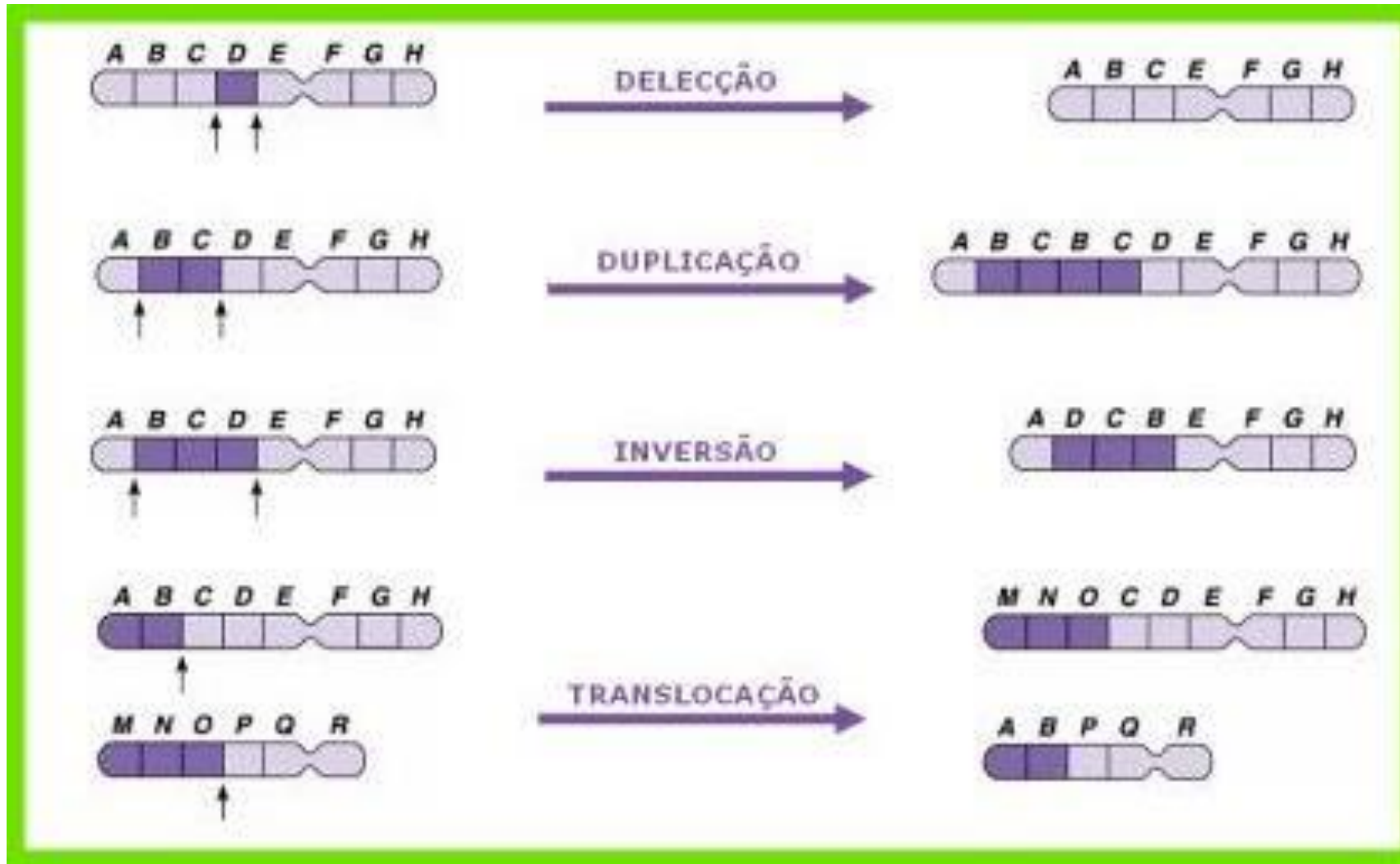
DUPLICAÇÃO

INVERSÃO

TRANSLOCAÇÃO

EX: Translocação entre cromossomos 15 – 21 : Mulher afetada pode gerar filhos com síndrome de Down

Mutações Cromossômicas Estruturais



Perda de um segmento do cromossomo em decorrência de quebras

Um ou mais segmentos do cromossomo se repetem

Quebra em dois pontos do cromossomo, e o segmento entre as quebras sofre um giro e fica invertido

Dois cromossomos **NÃO** homólogos se quebram simultaneamente e trocam seus segmentos