



Alterações do património genético

Alterações do património genético

MUTAÇÕES

O que é uma mutação?

Uma mudança física na sequência de nucleótidos de DNA.

Pode não afectar o fenótipo (**Mutação silenciosa**)

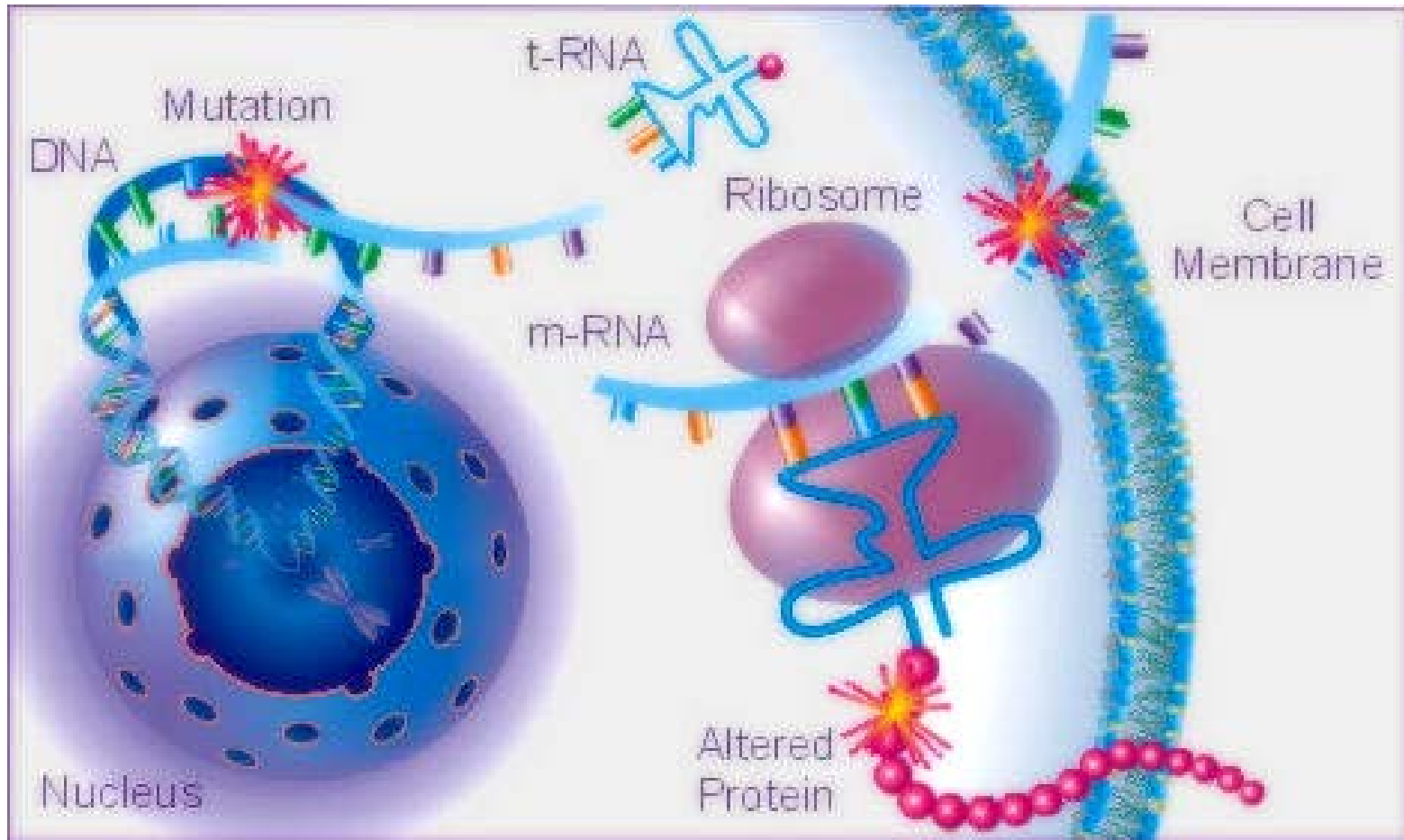
Pode afectar as células somáticas (**mutação somática**) ou células sexuais (**mutação germinal**)

Pode ser espontânea ou induzida por um mutagénico.



Alterações do património genético

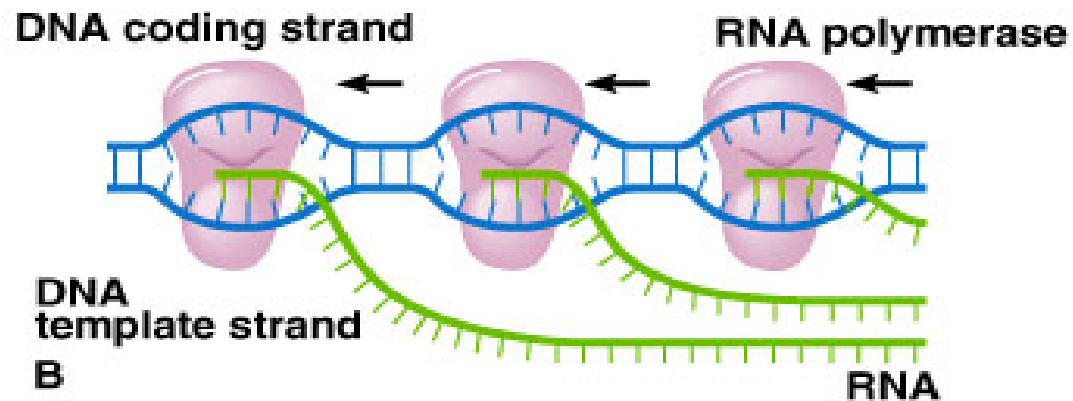
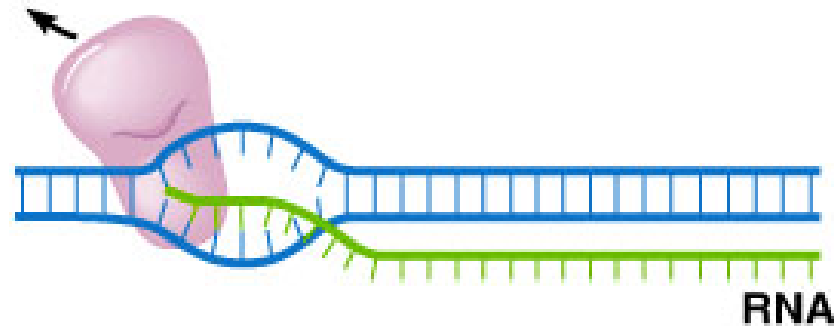
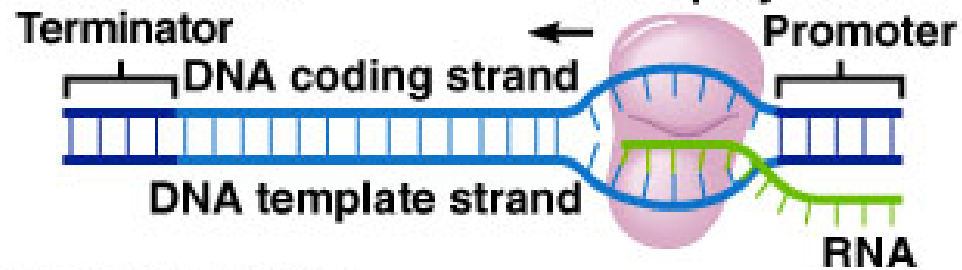
MUTAÇÕES



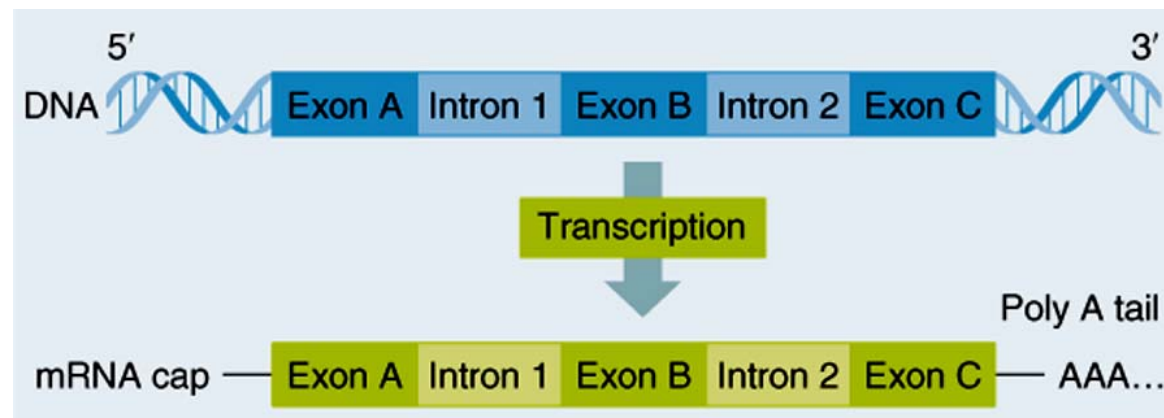
Alterações do património genético (Transcrição)



INITIATION

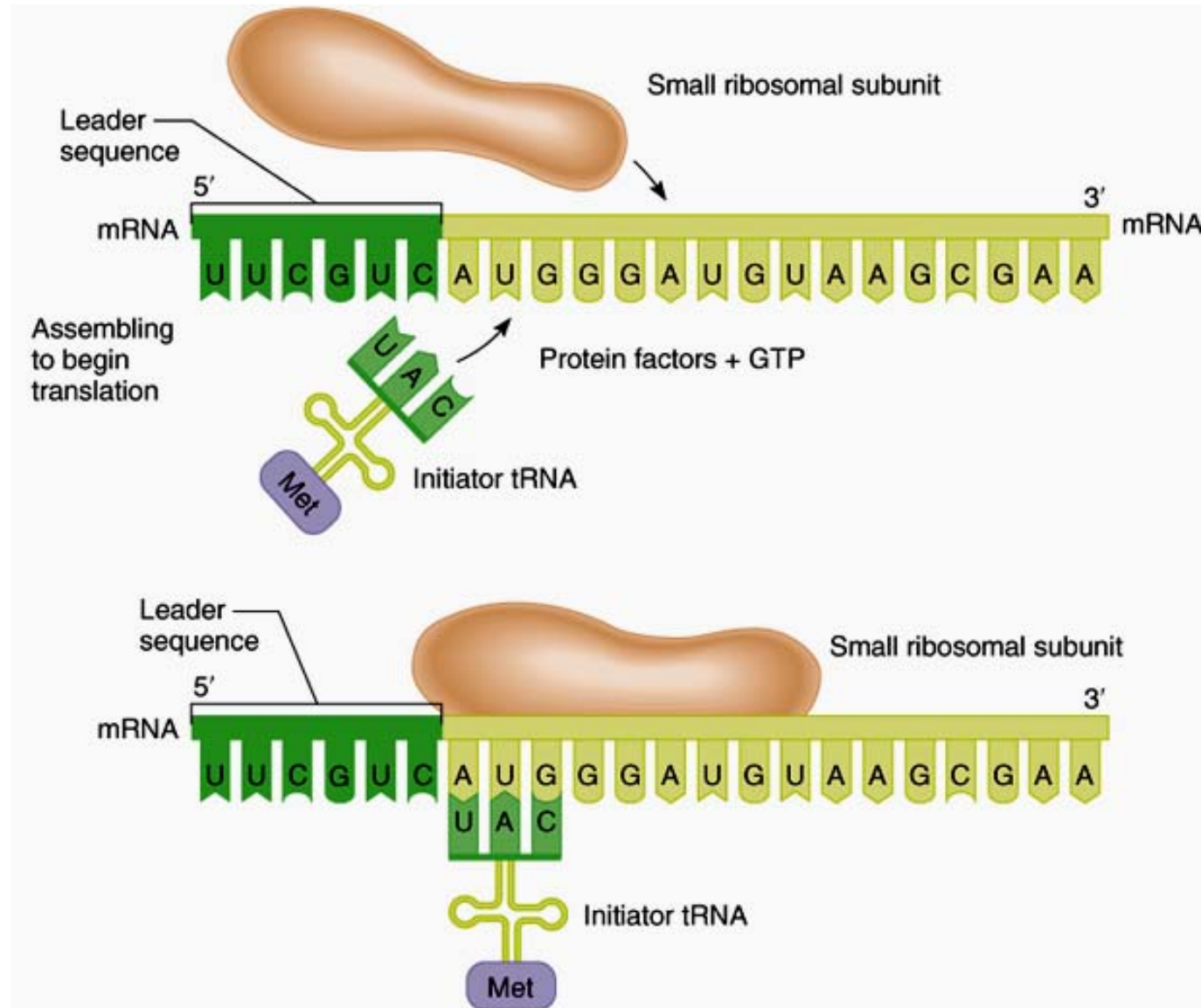


Alterações do património genético (Splicing)

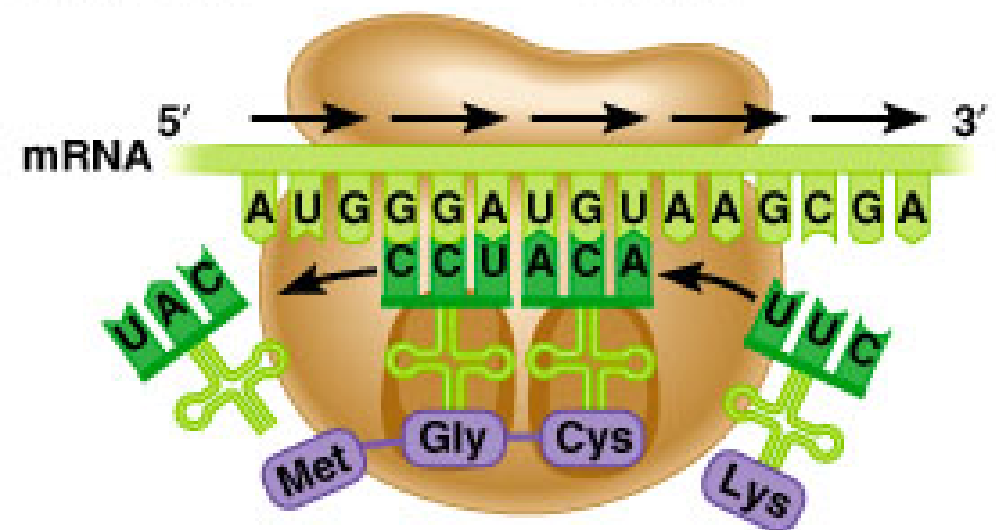
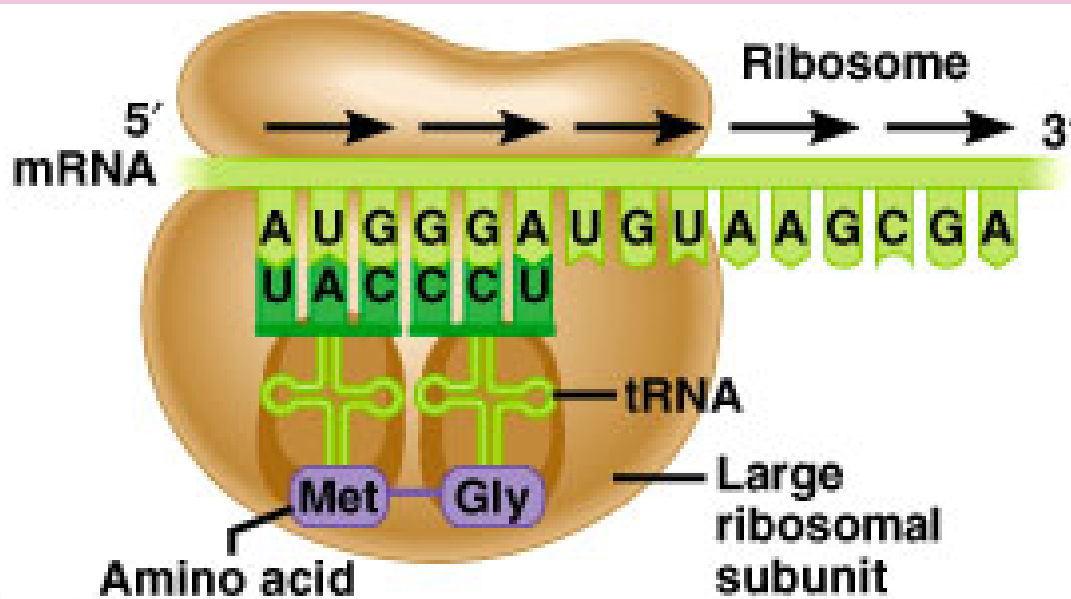


Alterações do património genético

(Tradução)

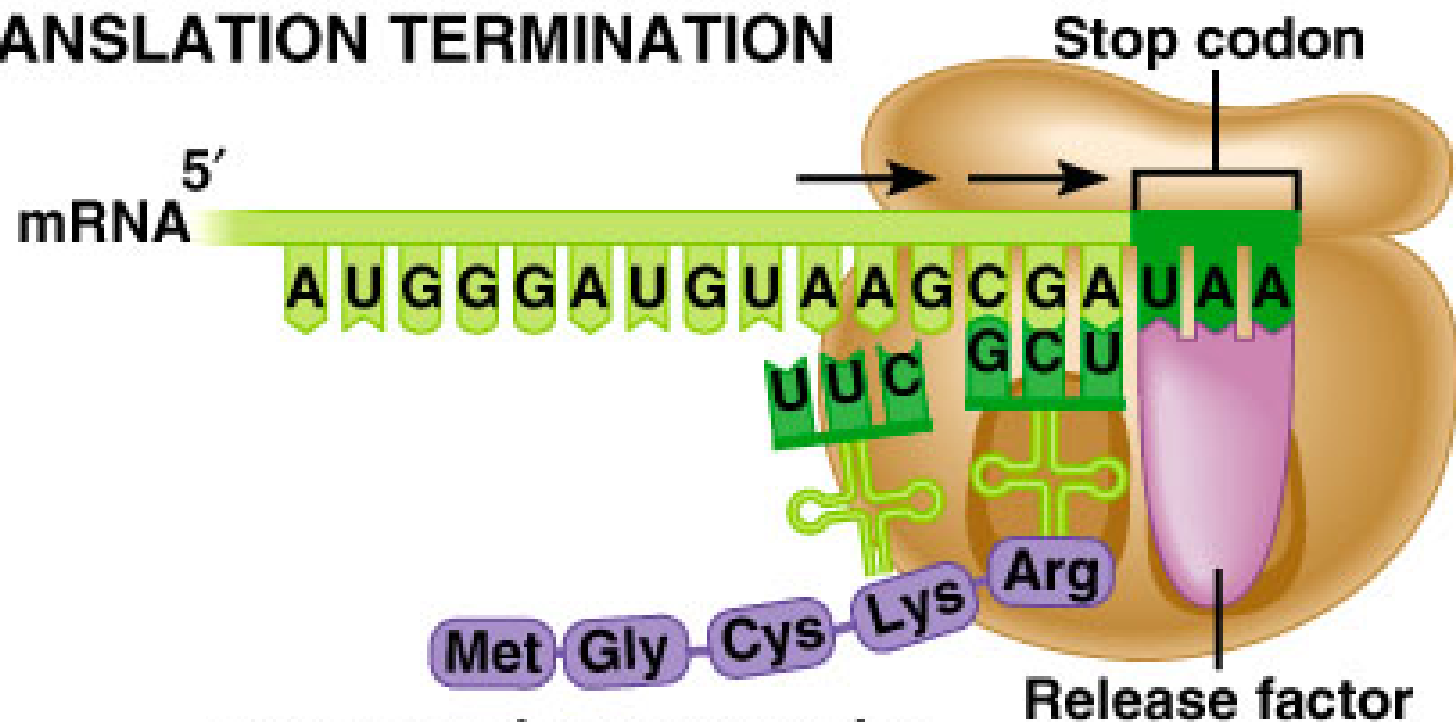


Alterações do património genético (Tradução)

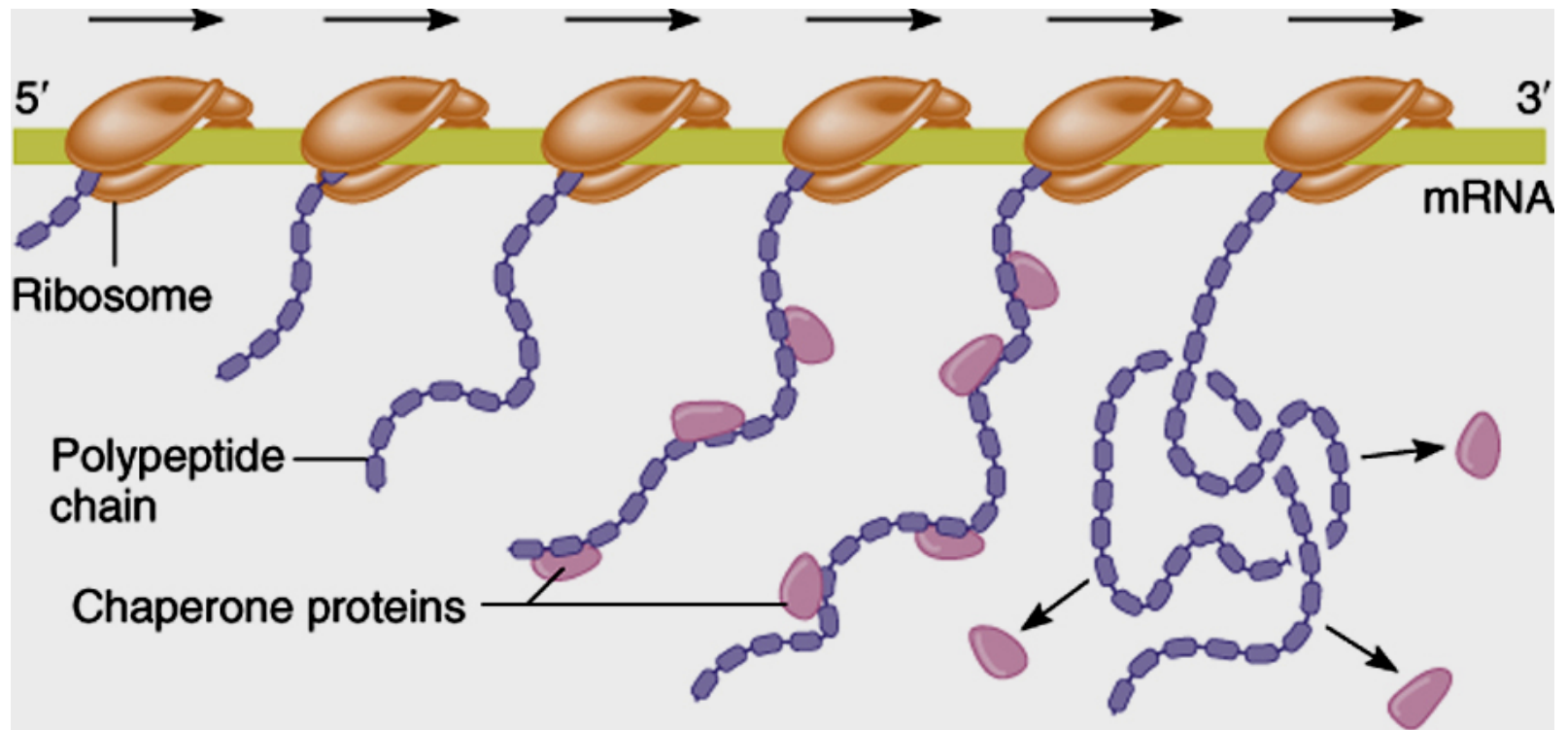


Alterações do património genético (Tradução)

TRANSLATION TERMINATION



Alterações do património genético (Tradução)



Alterações do património genético

MUTAÇÕES GÉNICAS

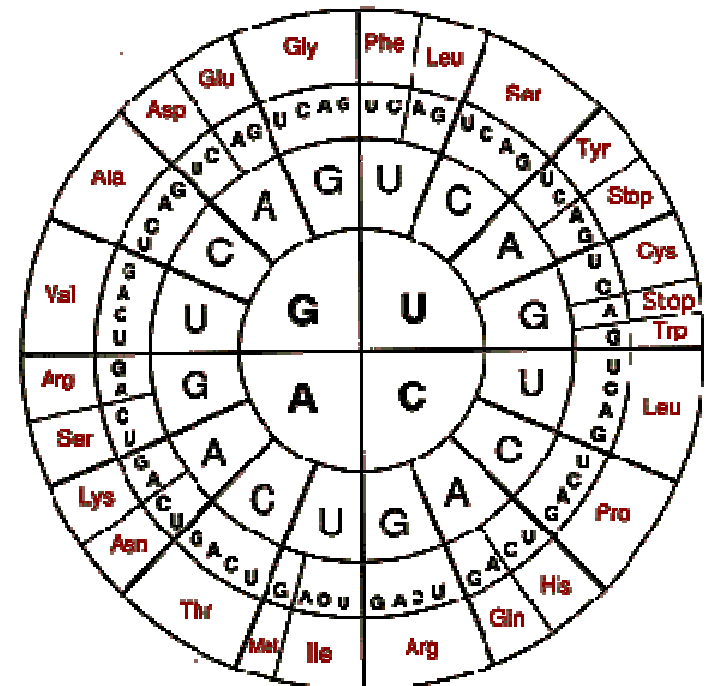
Substituição

TAC TAA G C ACG CTC ATT - DNA
AUG AUU CGG UGC GAG UAA - RNA
Met Ile Arg Cys Gly STOP - Péptido normal

TAC TAA G C A ACG CTC ATT
AUG AUU C G U UGC GAG UAA
Met Ile Arg Cys Gly STOP

Mutação Pontual Silenciosa

(sem expressão fenotípica)



Alterações do património genético

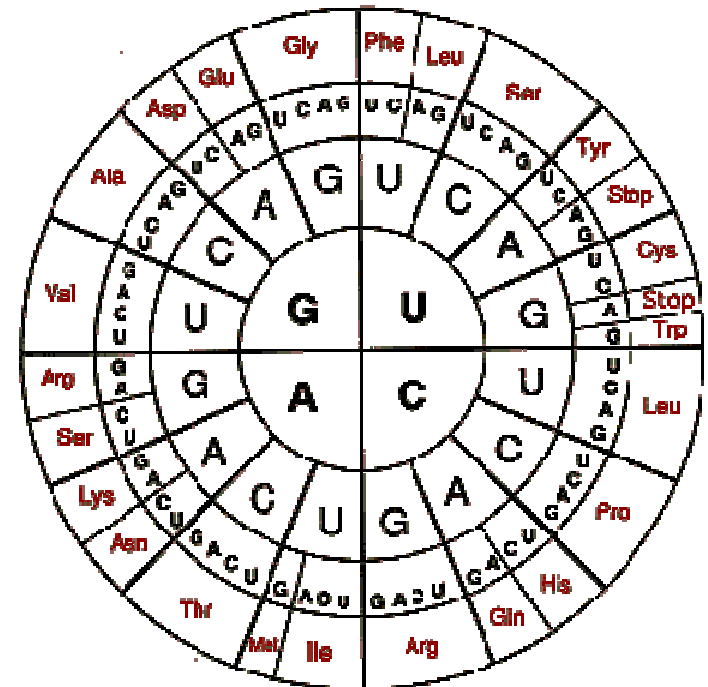
MUTAÇÕES GÉNICAS

↓ Substituição

TAC TAA GCC **A**CG CTC ATT - DNA
 AUG AUU CGG UGC GAG UAA - RNA
 Met Ile Arg Cys Gly STOP - Péptido normal

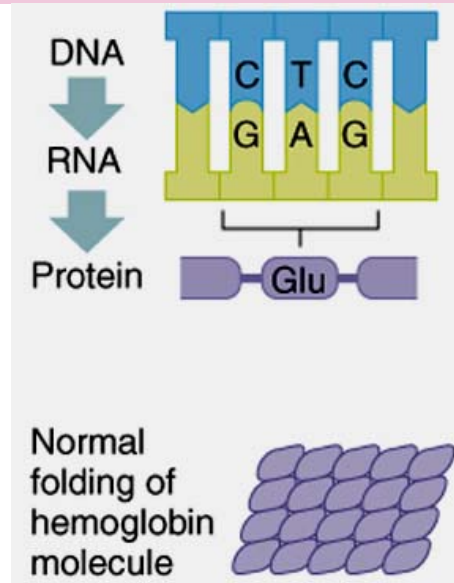
TAC TAA GCC **T**CG CTC ATT
 AUG AUU CGG **A**GC GAG UAA
 Met Ile Arg Ser Gly STOP

Mutação Pontual Missense

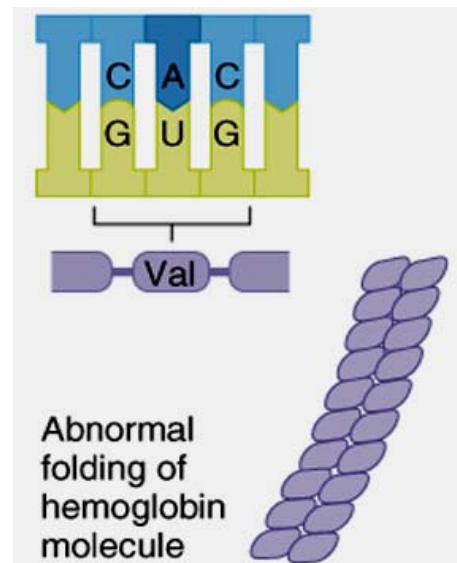


Alterações do património genético

MUTAÇÕES GÉNICAS



Normal red blood cells



Sickled red blood cells



Alterações do património genético

MUTAÇÕES GÉNICAS

 Substituição

TAC TAA GCC ACG CTC ATT

- DNA

AUG AUU CGG UGC GAG UAA

- RNA

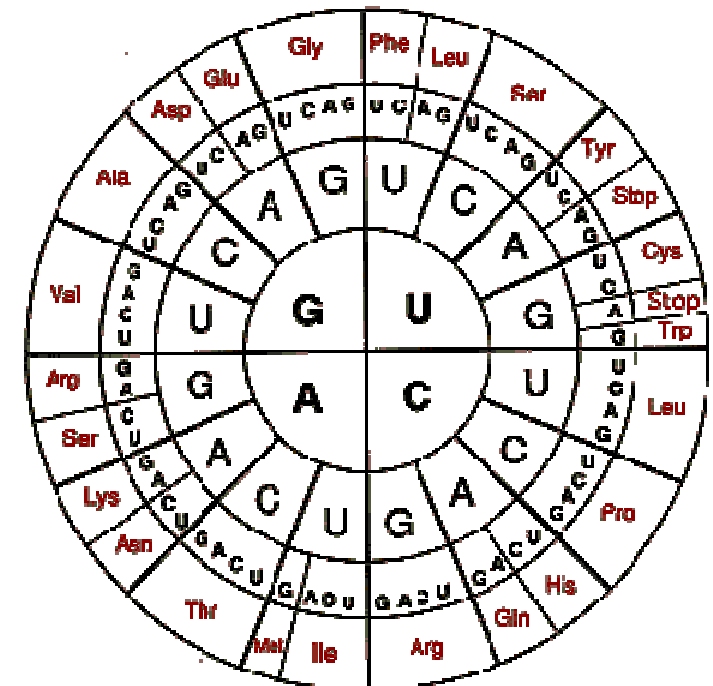
Met Ile Arg Cys Gly STOP

- Péptido normal

TAC TAA GCC ACT CTC ATT

AUG AUU CGG UGA GAG UAA

Met Ile Arg STOP



Mutação Pontual Nonsense

Alterações do património genético

MUTAÇÕES GÉNICAS



Delecção

TAC TAA GCC AC**G** CTC ATT - DNA

AUG AUU CGG UGC GAG UAA - RNA

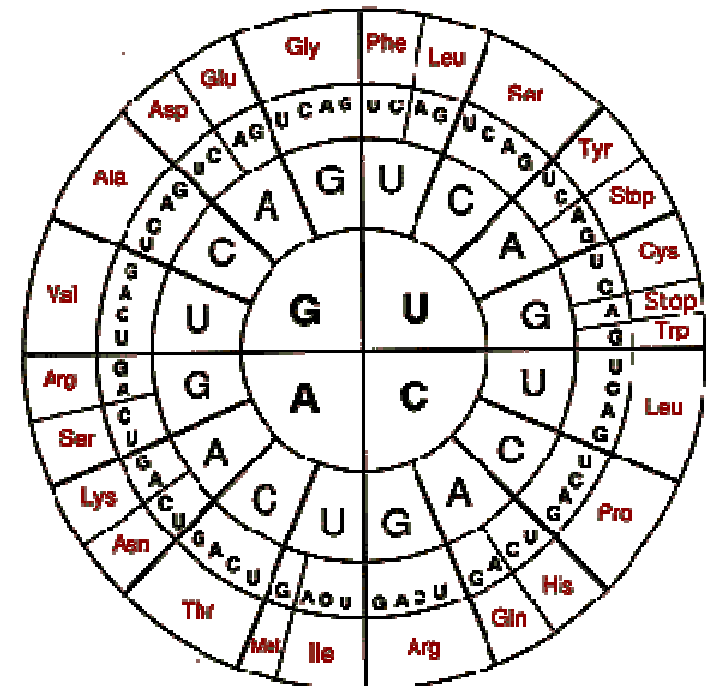
Met Ile Arg Cys Gly STOP - Péptido normal

TAC TAA GCC AC **UG** CTC ATT

AUG AUU CGG **UG** **G** GAG UAA

Met Ile Arg Trp Ser ...

Mutação Pontual Frameshift



Alterações do património genético

MUTAÇÕES GÉNICAS

Inserção

TAC TAA GCC **C** ACG CTC ATT - DNA

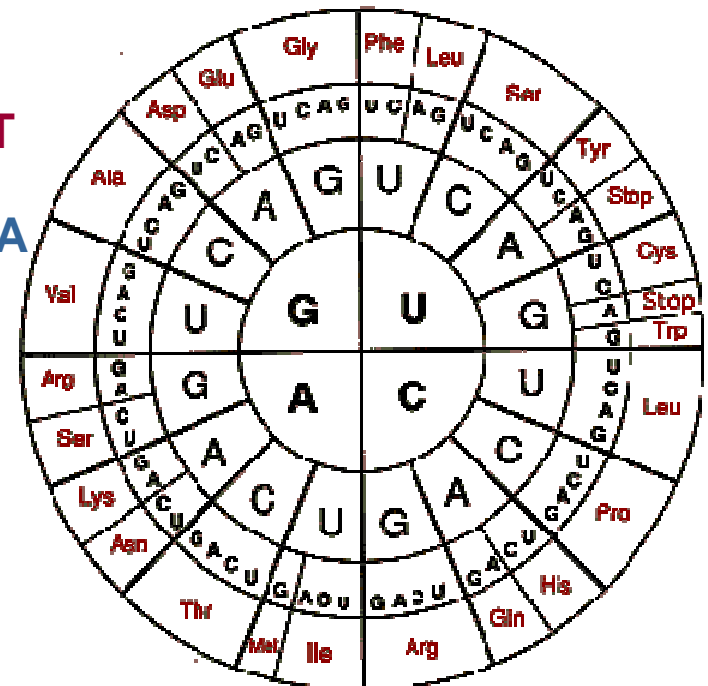
AUG AUU CGG UGC GAG UAA - RNA

Met Ile Arg Cys Gly STOP - Péptido normal

TAC TAA GCC **C** ACG CTC ATT

AUG AUU CGG **G** UGC GAG UAA

Met Ile Arg Val Arg Val



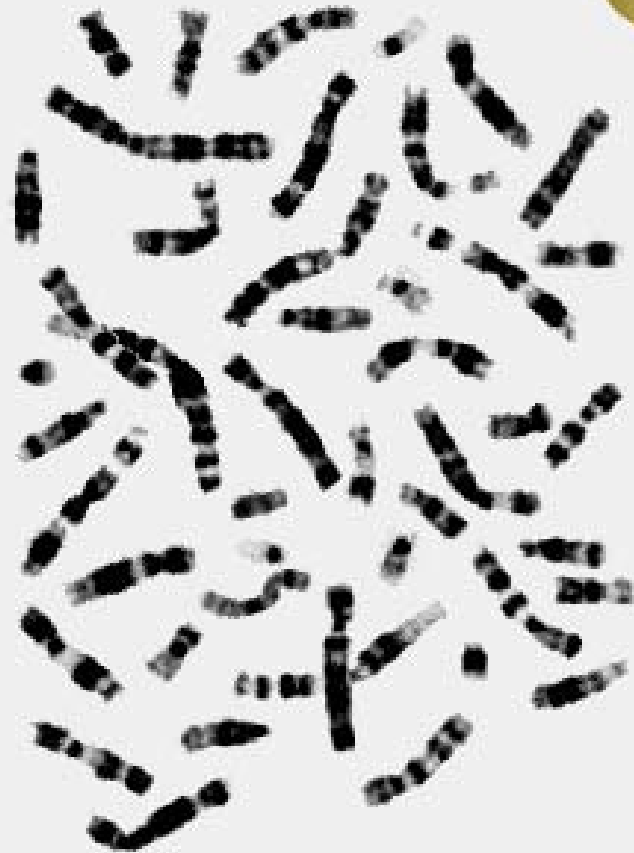
Mutação Pontual Frameshift



Alterações do património genético

CARIÓTIPO

Organize the chromosomes into a karyotype!



1 2 3 4 5

6 7 8 9 10

11 12 13 14 15

16 17 18 19 20

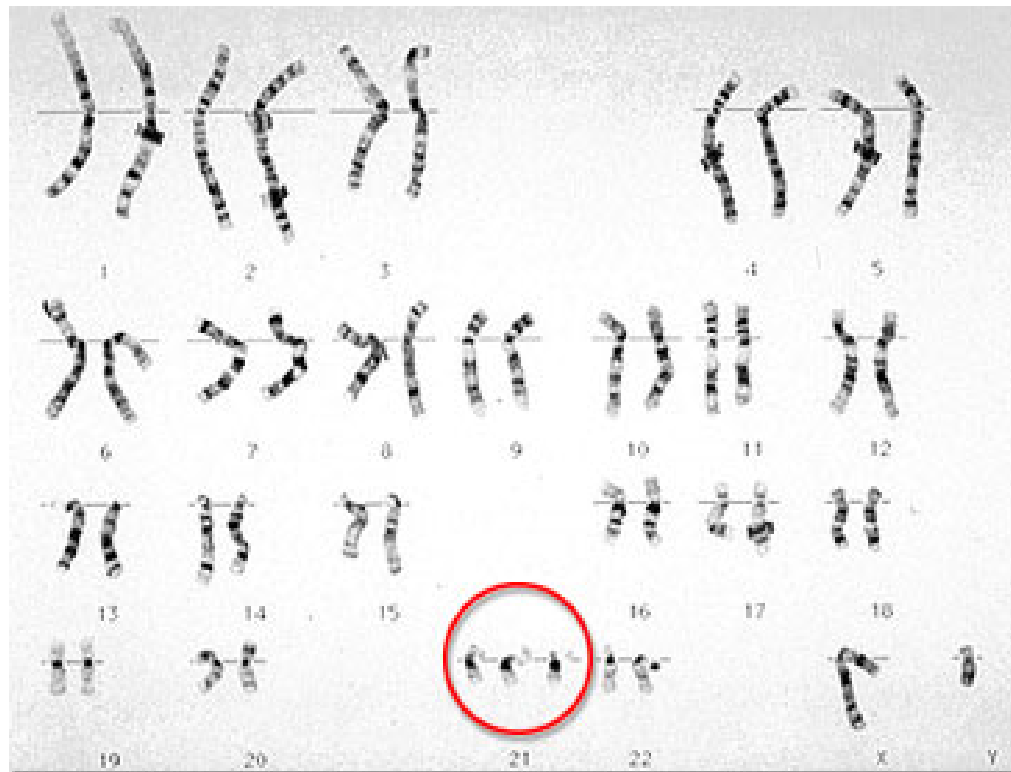
21 22 x y

<http://learn.genetics.utah.edu/>



Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS NUMÉRICAS



medgen.genetics.utah.edu

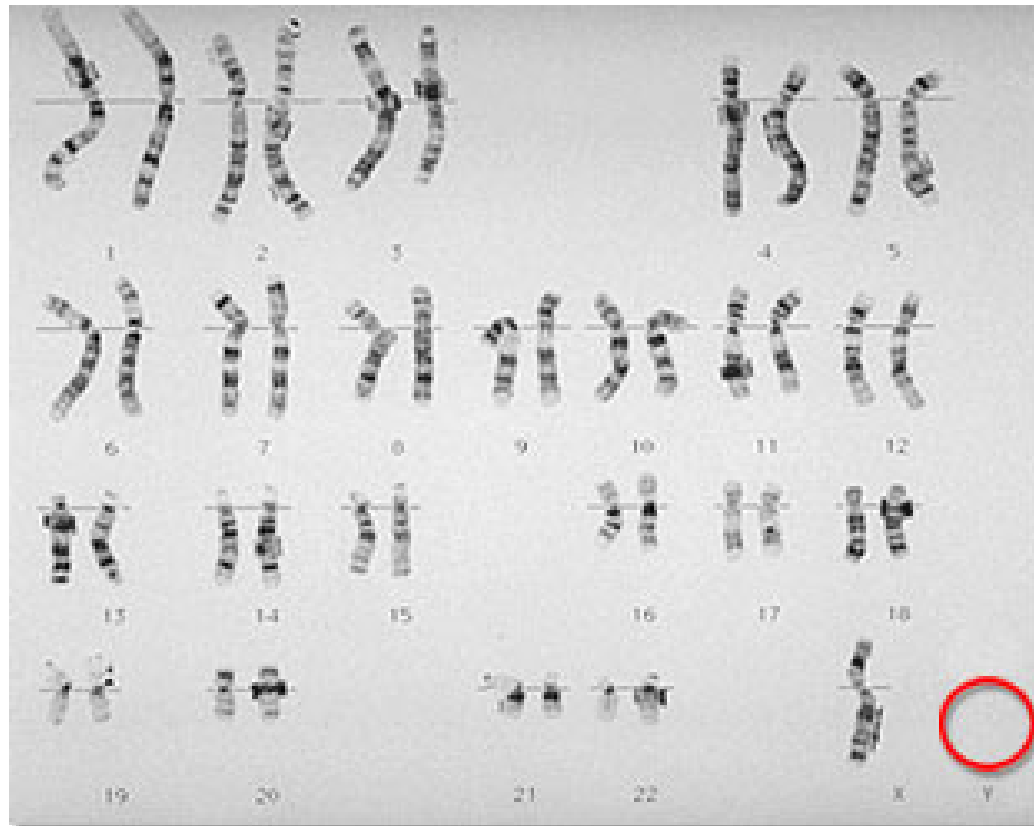


medgen.genetics.utah.edu

<http://learn.genetics.utah.edu/units/disorders/karyotype/downsyndrome.cfm>

Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS NUMÉRICAS



medgen.genetics.utah.edu

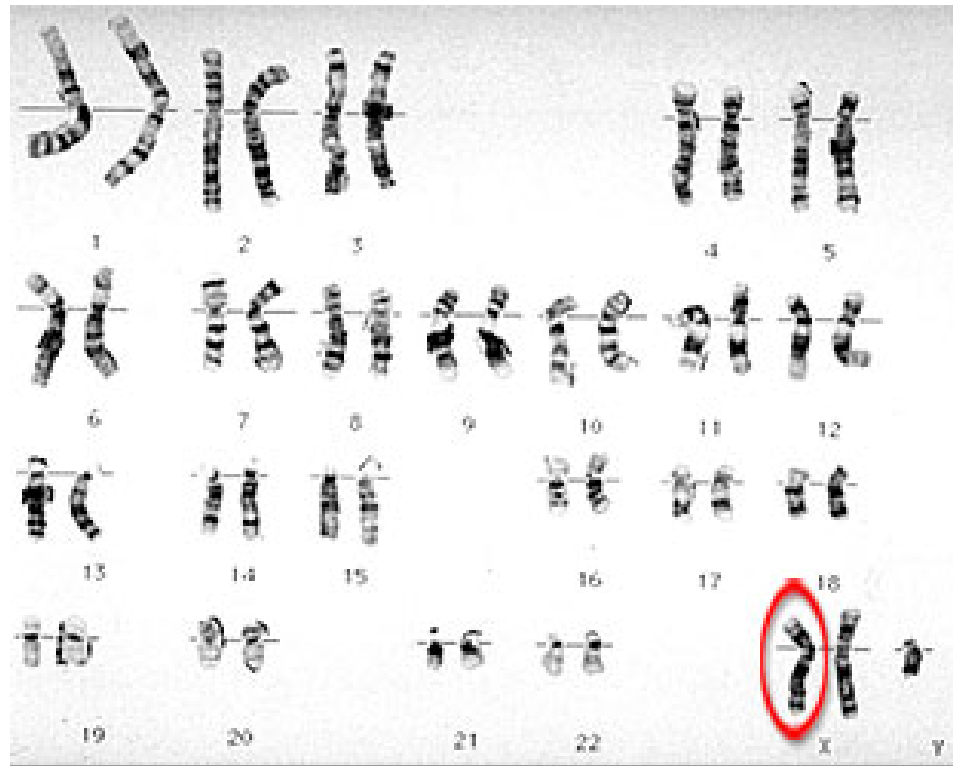


medgen.genetics.utah.edu

<http://learn.genetics.utah.edu/units/disorders/karyotype/turnersyndrome.cfm>

Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS NUMÉRICAS



medgen.genetics.utah.edu

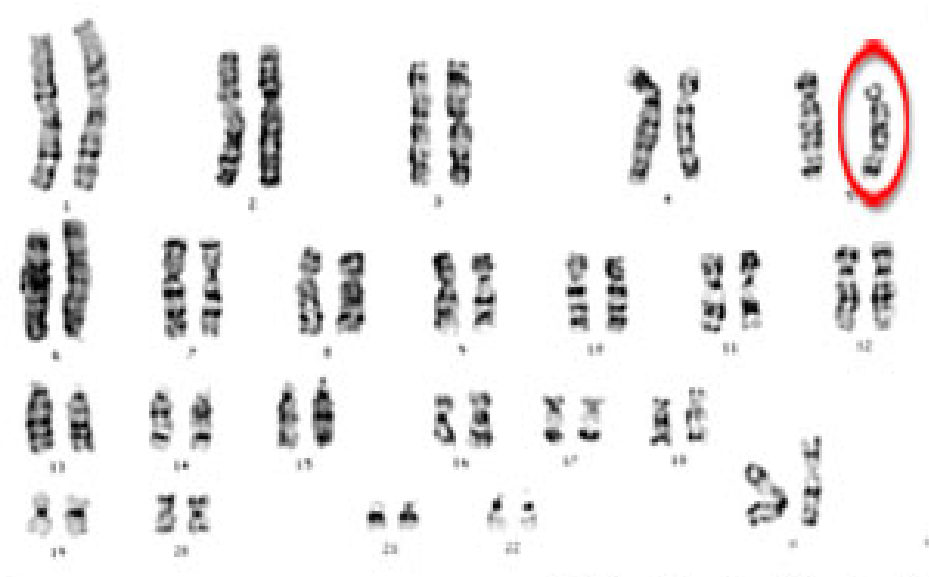


www.angelfire.com/wy/XXY/

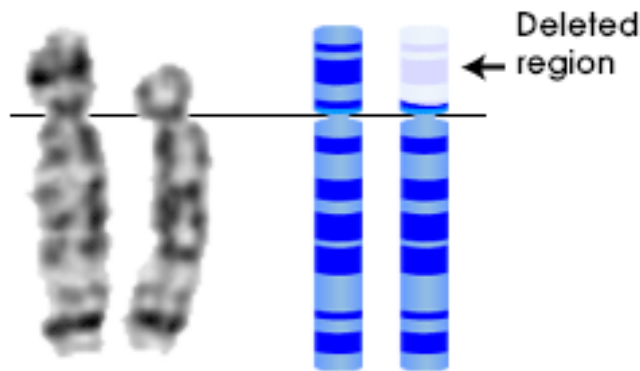
<http://learn.genetics.utah.edu/units/disorders/karyotype/klinefelter.cfm>

Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS ESTRUTURAIS



Tokyo Medical University



Cri-du-chat Chromosome 5 pair



CdC Support Group
www.cridchat.u-net.com

<http://learn.genetics.utah.edu/units/disorders/karyotype/criduchat.cfm>

Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS ESTRUTURAIS



© Copyright 2002, Unistel Medical Laboratories,
Unistel Group Holdings (Pty) Ltd

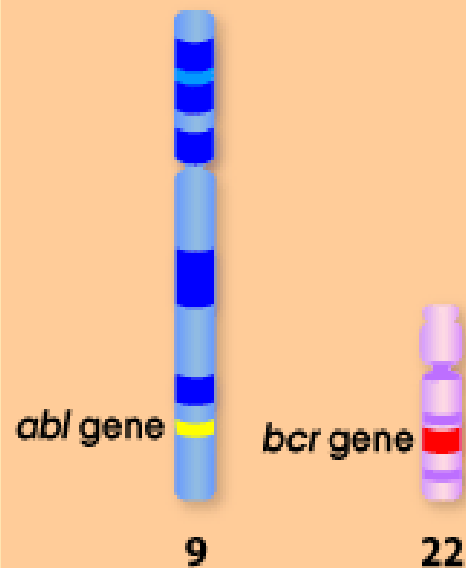
Note: This karyotype was prepared using a FISH technique known as "chromosome painting". As well as having a translocation from chromosome 22, chromosome 9 also has translocated material from chromosome 8.

Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS ESTRUTURAIS

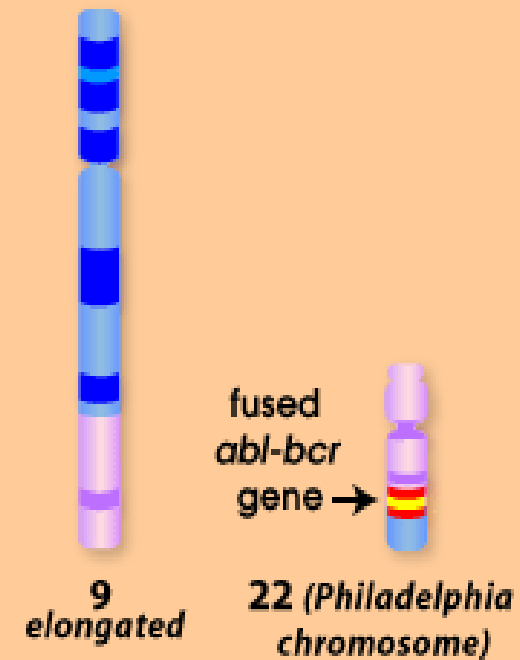
The Philadelphia Chromosome and Chronic Myelogenous Leukemia (CML)

Normal Chromosomes



Trans...
←
→
...location

Translocated Chromosomes



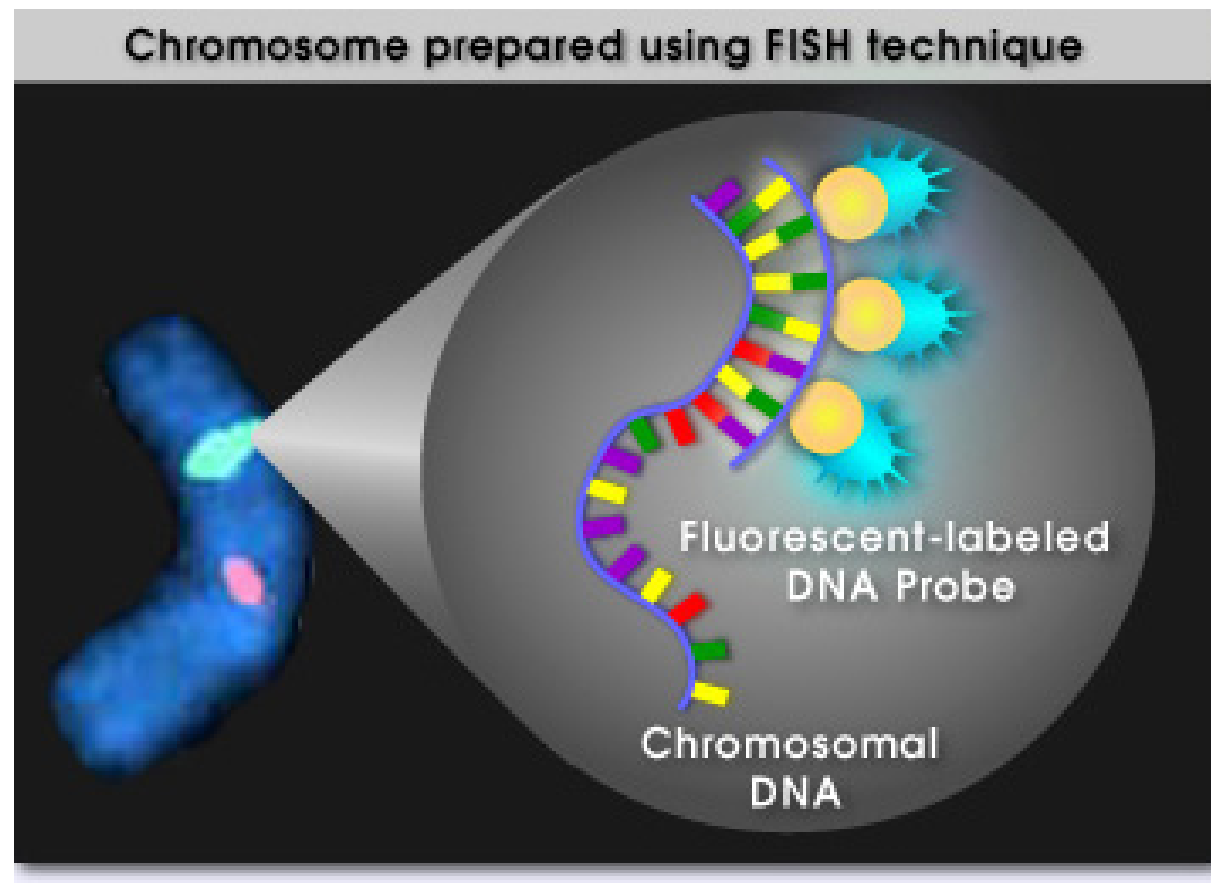
The translocated *abl* gene inserts into the *bcr* gene. The two genes fuse. The altered *abl* gene functions improperly, resulting in CML.



Alterações do património genético

MUTAÇÕES CROMOSSÓMICAS ESTRUTURAIS

FISH (Fluorescent In Situ Hybridization)



Alterações do património genético

MUTAÇÕES

