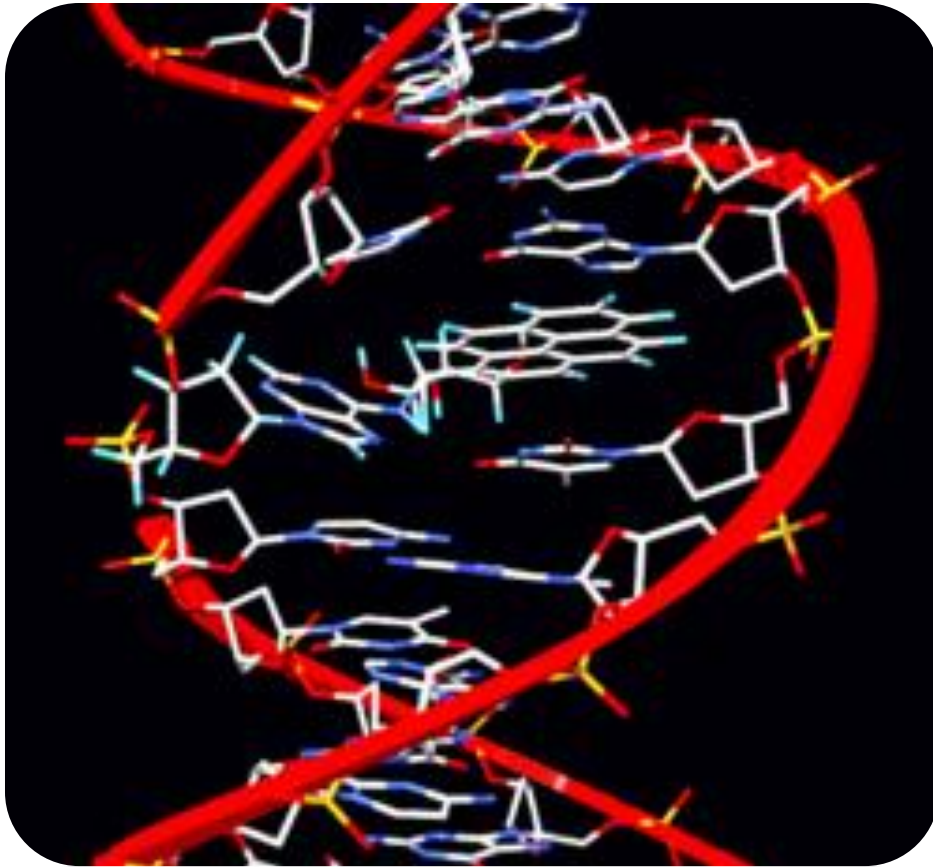
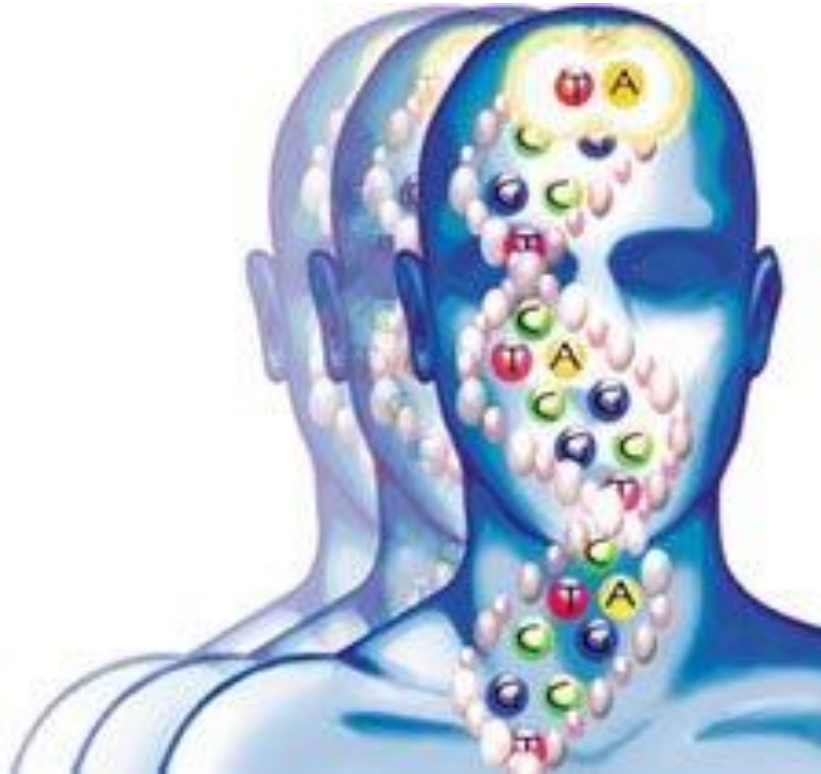


# Alterações do material genético



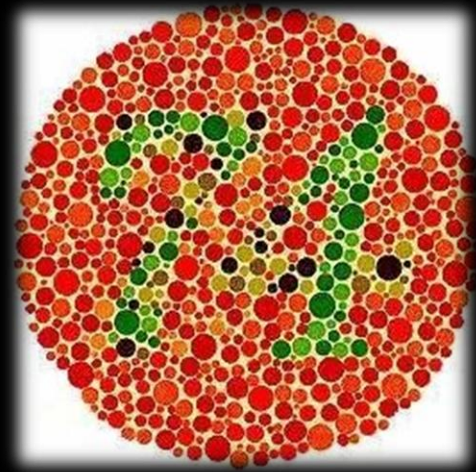
**As mutações no DNA podem modificar a síntese proteica**

# Recordando...



- O DNA é a molécula responsável:
  - Pelo armazenamento da informação genética;
  - Pela manutenção dessa informação, de uma geração de células para a geração seguinte, através da replicação semiconservativa.
- A replicação, a transcrição e a tradução, dependem do emparelhamento de bases complementares.
- Contudo, podem ocorrer modificações na sequência de DNA, que introduzem “erros”.
  - Esses “erros” designam-se por **mutações**.
  - Estas modificações podem ser geradas e mantidas na replicação e serem transmitidas à descendência.

# Mutações

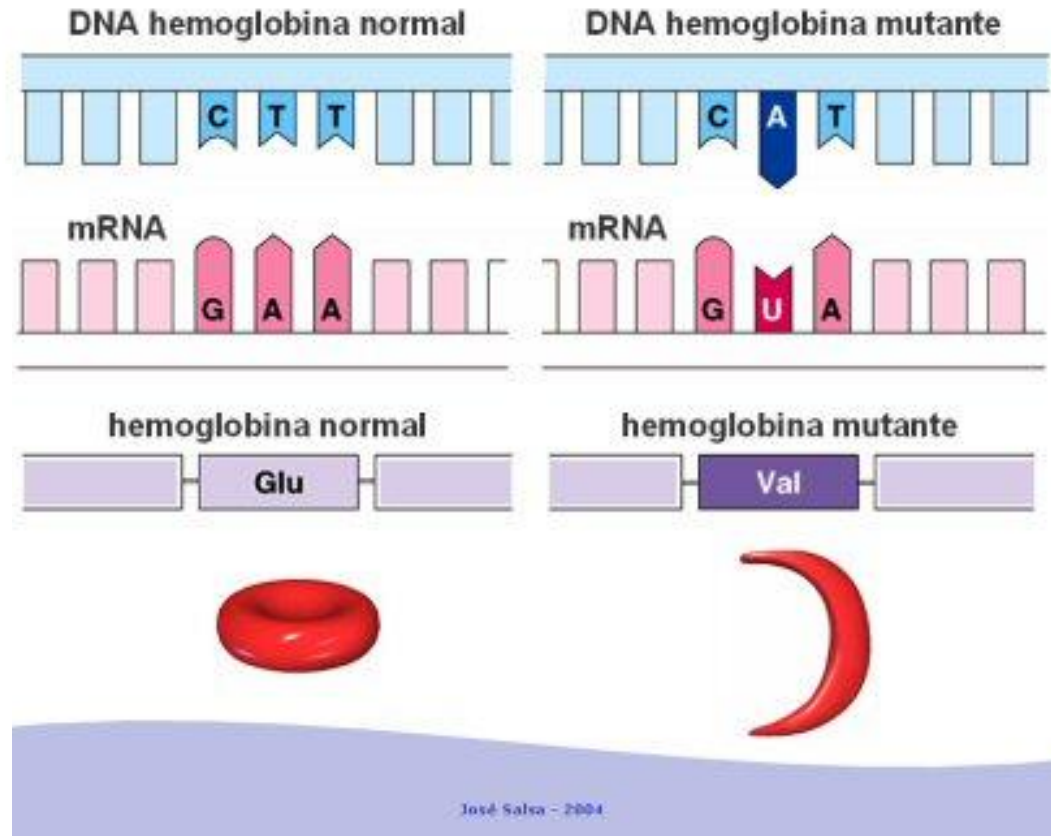


As mutações que afectam um único gene, devido a alterações na ordem ou na sequência de nucleótidos, designam-se por **mutações génicas**.



As mutações são causadas por **agentes mutagénicos**, que podem ser de vários tipos, ex. rx, radioactividade, aditivos alimentares...

# Mutações génicas



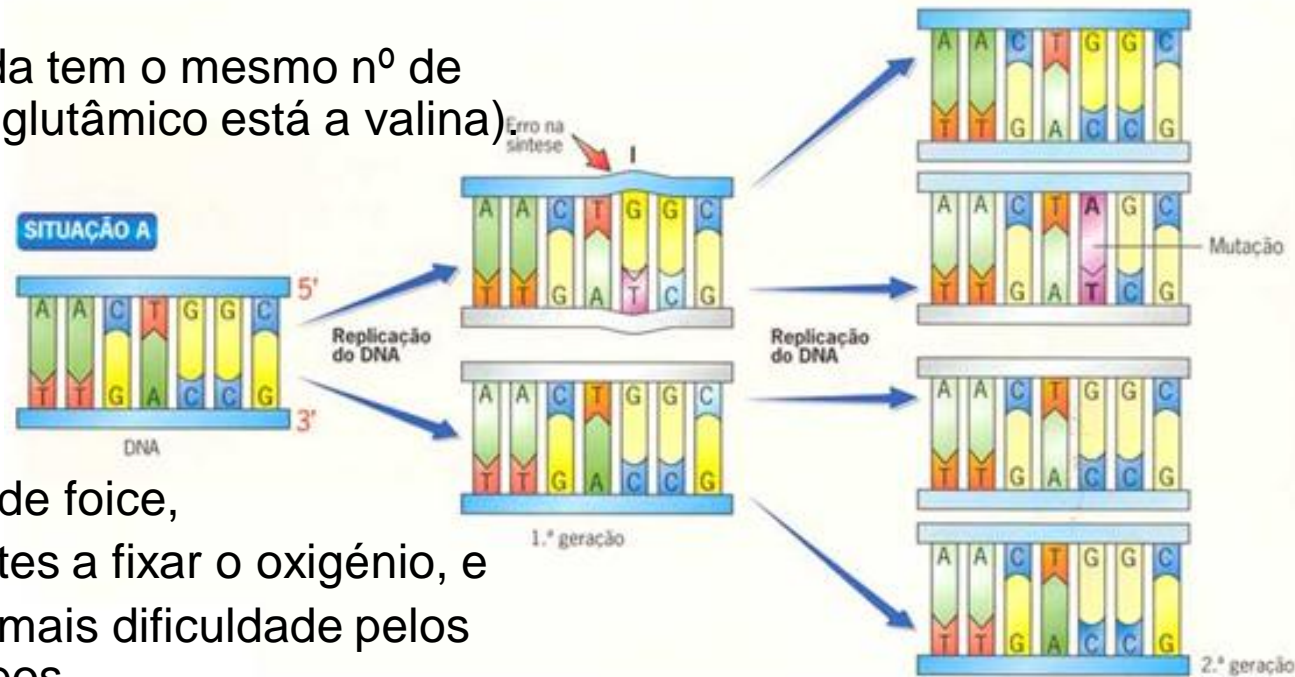
- Resultam:
  - da substituição,
  - do desaparecimento ou,
  - da adiçãode um nucleótido da sequência que constitui o gene.
- Podem conduzir à produção de proteínas diferentes das normais

Um exemplo típico de mutação diz respeito à **alteração que ocorre no gene humano que codifica a molécula de hemoglobina** das hemácias, dando origem à **anemia falciforme**.

# Anemia Falciforme

- A hemoglobina formada tem o mesmo nº de aa. (no lugar do ácido glutâmico está a valina)

- As hemácias:
  - adquirem a forma de foice,
  - são menos eficientes a fixar o oxigênio, e
  - deslocam-se com mais dificuldade pelos capilares sanguíneos.



## SITUAÇÃO B

Sequências de DNA  
 CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC  
 GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG

Cadeia β da hemoglobina A (normal)

Sequências de aminoácidos  
 Valina Histidina Leucina Treonina Prolina Ácido glutâmico Ácido glutâmico



Sequências de DNA  
 CAC GTG GAC TGA GGA CAC CTC  
 GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG

Cadeia β da hemoglobina S

Sequências de aminoácidos  
 Valina Histidina Leucina Treonina Prolina Valina Ácido glutâmico

Mutante



As hemácias, células do sangue, possuem uma proteína, a hemoglobina, que é constituída por quatro cadeias polipeptídicas, sendo duas dessas cadeias designadas por cadeias α e duas por cadeias β. A hemoglobina é responsável pelo transporte de oxigênio no sangue. A sua alteração conduz ao aparecimento da hemoglobina S, provocando deficiências no transporte de oxigênio.

A doença agrava-se:

- Em ambientes com déficit de O<sub>2</sub>;
- Em situações de esforço físico intenso.

# Portadores de Anemia Falciforme



**Hemácias normais e  
hemácias mutantes**



**Imagem microscópica de tecido sanguíneo de um  
paciente com anemia falciforme**

Estes indivíduos  
não sintetizam  
melanina.



## Melanina

Substância  
responsável  
pela  
pigmentação da  
pele, olhos e  
cabelo.

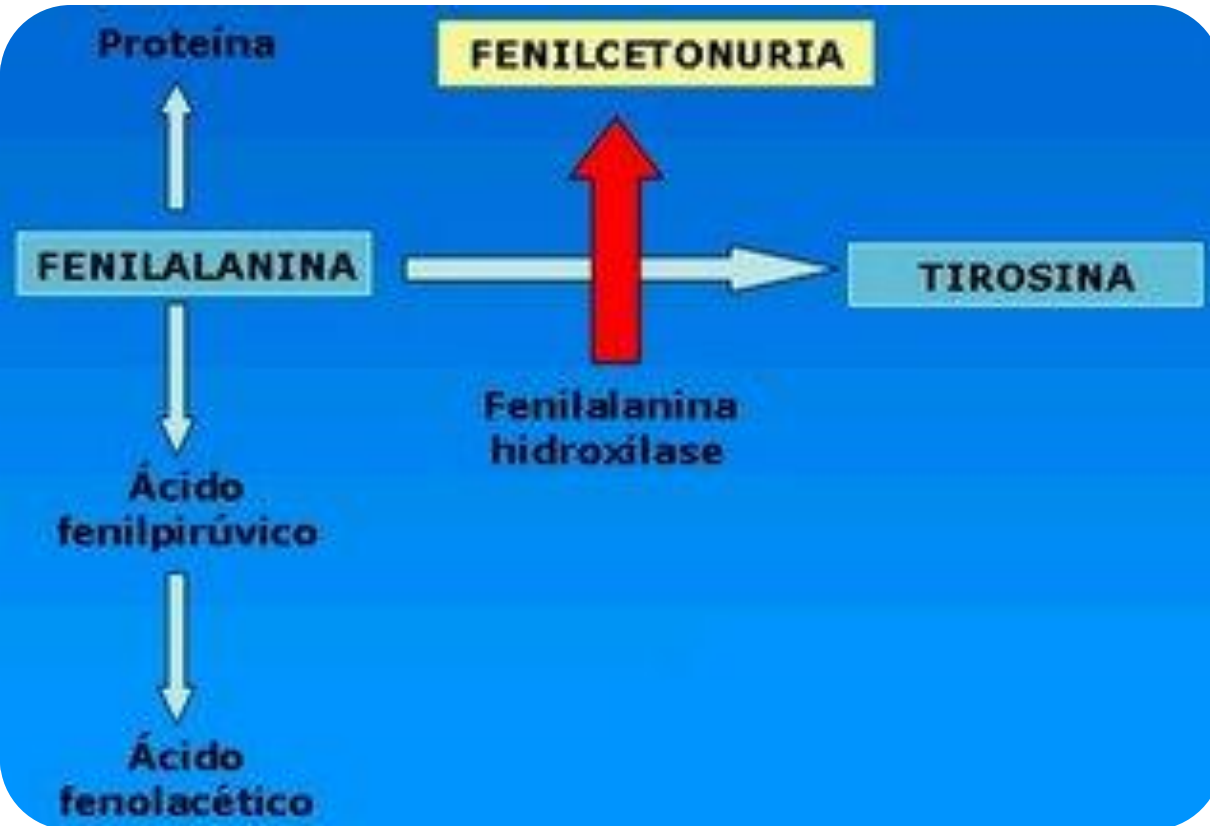


Portadores  
de  
Albinismo

São indivíduos extremamente sensíveis às radiações solares

# Fenilcetonúria

Esta anomalia deve-se à carência de uma enzima – **fenilalanina hidroxilase**



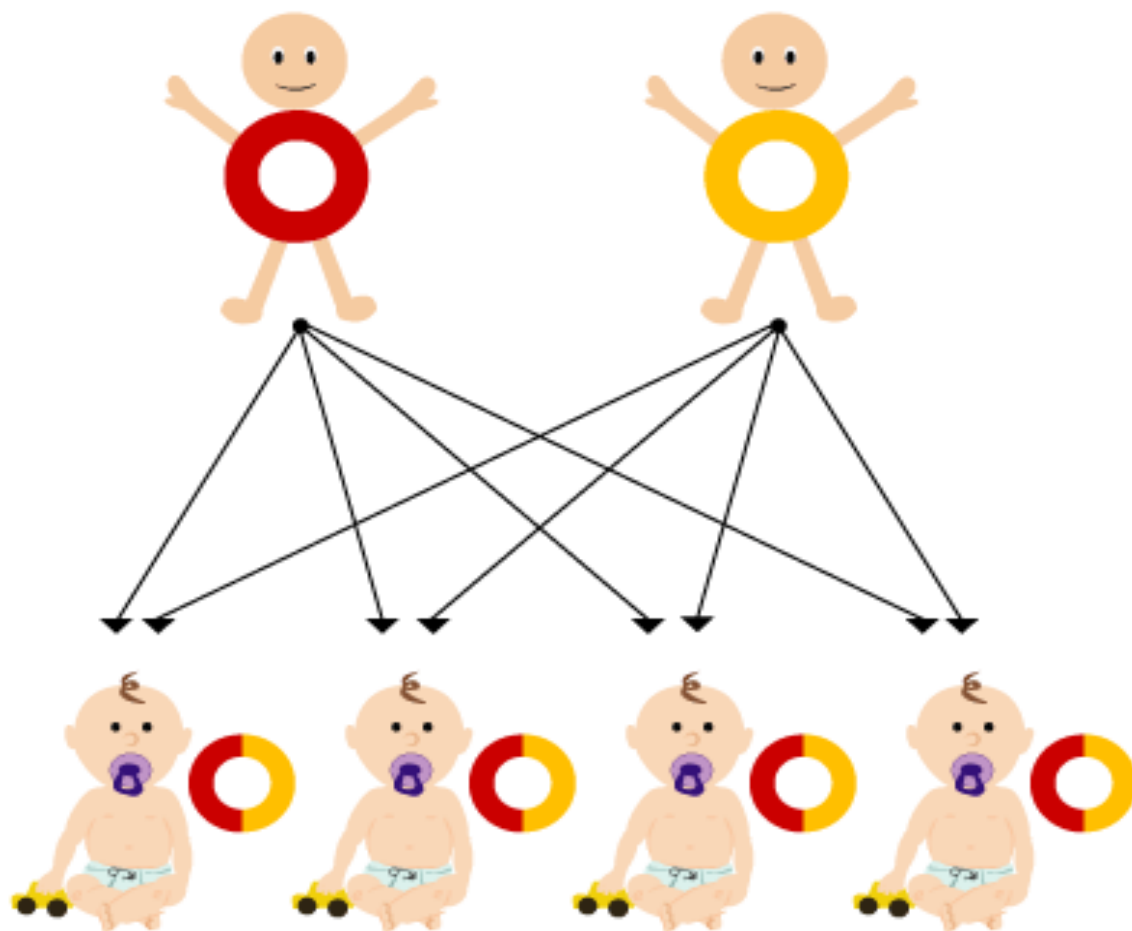
O organismo não consegue metabolizar a fenilalanina que, quando em excesso no sangue, se torna tóxica, afetando o sistema nervoso (cérebro).





Um dos pais é  
**FENILCETONÚRICO**

Um dos pais é **NORMAL**  
(não é fenilcetonúrico, e não carrega  
gene alterado)



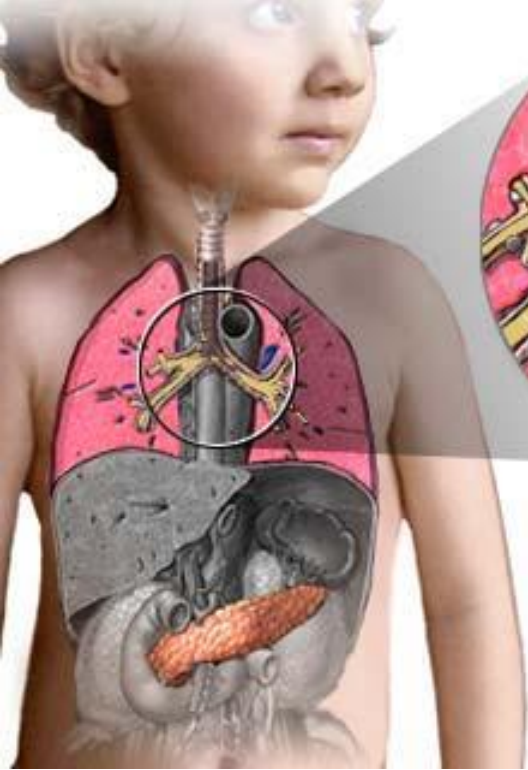
Bebê  
**PORTADOR**  
(não tem fenilcetonúria, mas carrega um gene alterado).

Bebê  
**PORTADOR**  
(não tem fenilcetonúria, mas carrega um gene alterado).

Bebê  
**PORTADOR**  
(não tem fenilcetonúria, mas carrega um gene alterado).

Bebê  
**PORTADOR**  
(não tem fenilcetonúria, mas carrega um gene alterado).

Todos os bebês serão **PORTADORES**



Cystic fibrosis is a hereditary disorder characterized by lung congestion and infection and malabsorption of nutrients by the pancreas

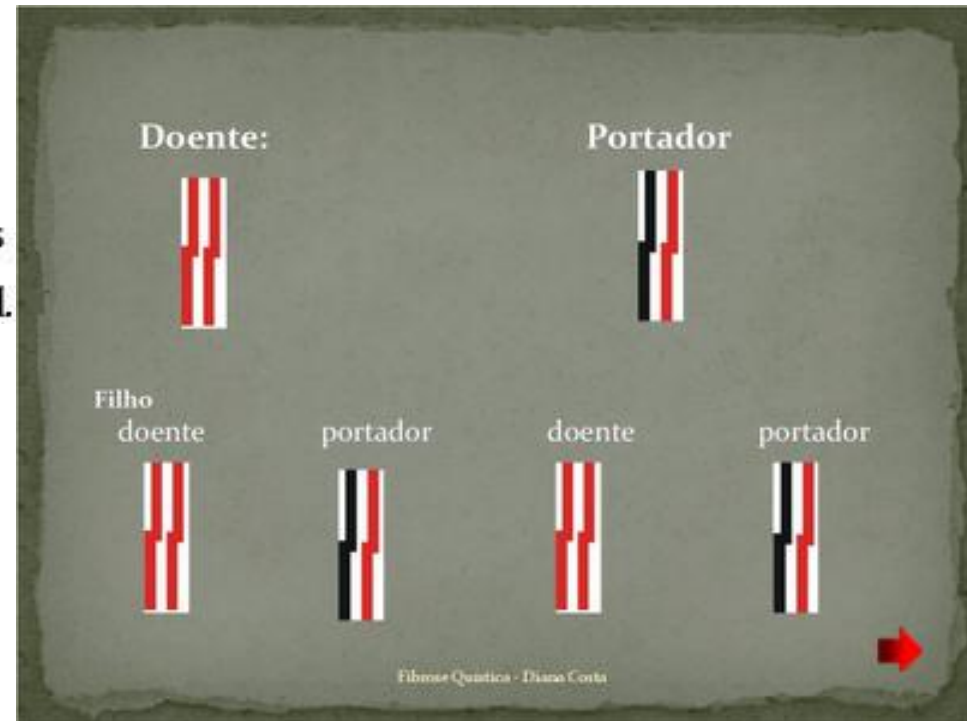
ADAM.

# Fibrose quística

Anomalia no transporte de iões e água através da membrana plasmática, essencial na produção de secreções.

Nos portadores desta anomalia, as secreções são muito viscosas, obstruindo os canais das glândulas e vias respiratórias, principalmente os brônquios.

Esta obstrução dificulta a passagem das secreções, aumentando as infecções locais e fibroses.



Sintomas : tosse, expectoração excessiva e dificuldades respiratórias

# As MUTAÇÕES são:

Prejudiciais

&

Vitais



ao individuo que delas  
sofre



para a sobrevivência  
da espécie