

MUTAÇÕES

Alterações herdáveis nos genes

Realizado por: Ricardo Neves



O QUE É?

qualquer tipo de modificação ou alteração brusca de genes ou de cromossomas

variação hereditária

mudança fenotípica



existem vários tipos de mutações !

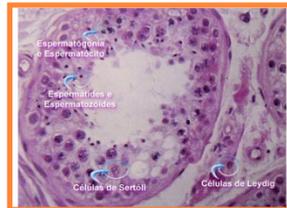
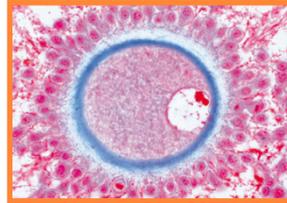
Como se classificam?



PODEM OCORRER A NÍVEL DA LINHA...

somática

germinativa



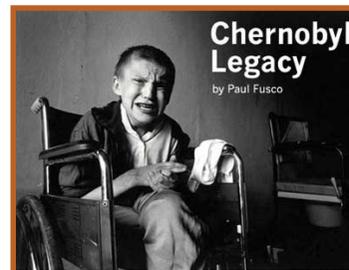
E PODEM SURGIR DE MODO...

espontâneo

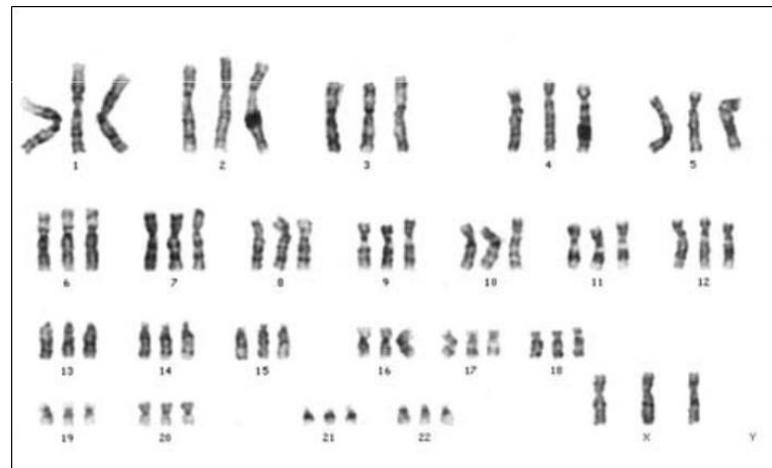
induzido*

*Exemplos:

- . Agente químico - ácido nítrico
- . Agente físico - radiações ultravioletas
- . Agente biológicos

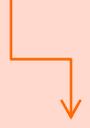


Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente nas plantas	Euploidia ↓ Poliploidia	Acréscimo de um ou mais conjunto de cromossomas no genoma	Células germinativas	De modo espontâneo



Ideograma de una célula humana triploide (3n)



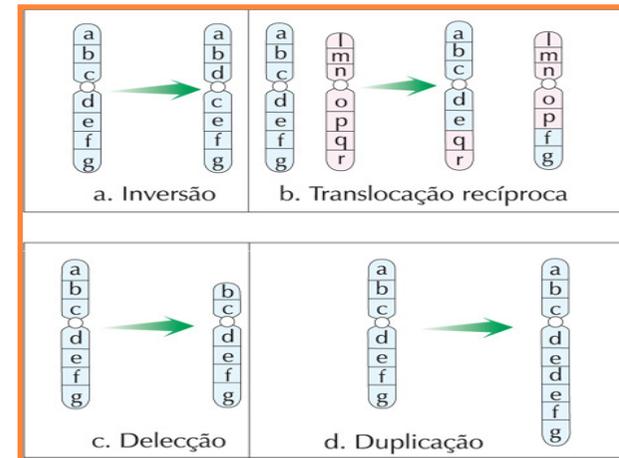
Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
	Euploidia  Monoploidia			

Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Cruzamento de espécies diferentes, Formando um híbrido estéril	Euploidia  Monoploidia	Perda de metade conjunto de cromossomas de um genoma , devido a mutações na meiose	Células germinativas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
	Cromossômica Delecção			

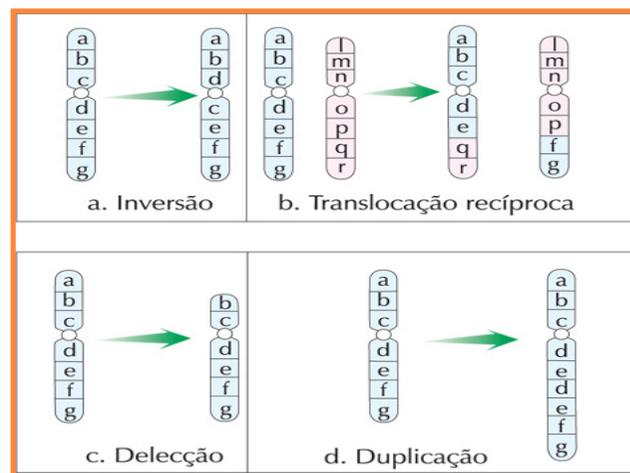
Síndrome de Cri-du-Chat



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Síndrome de Cri-du-Chat	Cromossômica Delecção	Perda de um segmento cromossômico	Células somáticas Ou células germinativas	De modo espontâneo



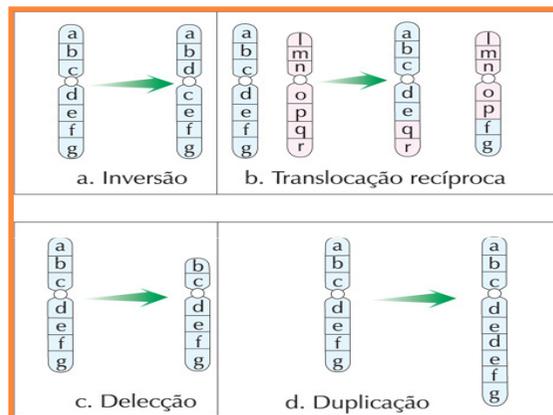
Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente no Homem, mas muitas vezes silenciosas		Existência de duas cópias de uma dada região cromossômica	Células somáticas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente no Homem, mas muitas vezes silenciosas	Cromossômico Duplicação	Existência de duas cópias de uma dada região cromossômica	Células somáticas	De modo espontâneo



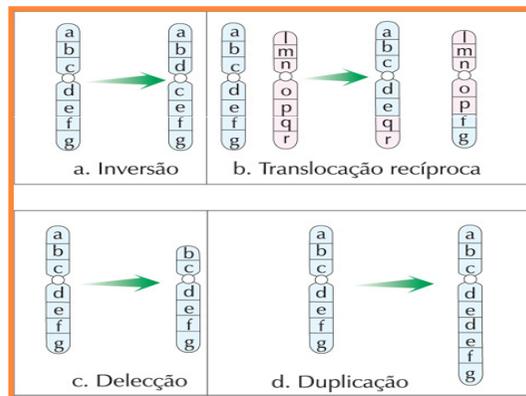
Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
	Cromossômica Inversão			



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Normal no ser humano	Cromossômica Inversão	Remoção de um segmento de Dna e inserção numa posição invertida num outro local do cromossoma	Células somáticas	De modo espontâneo



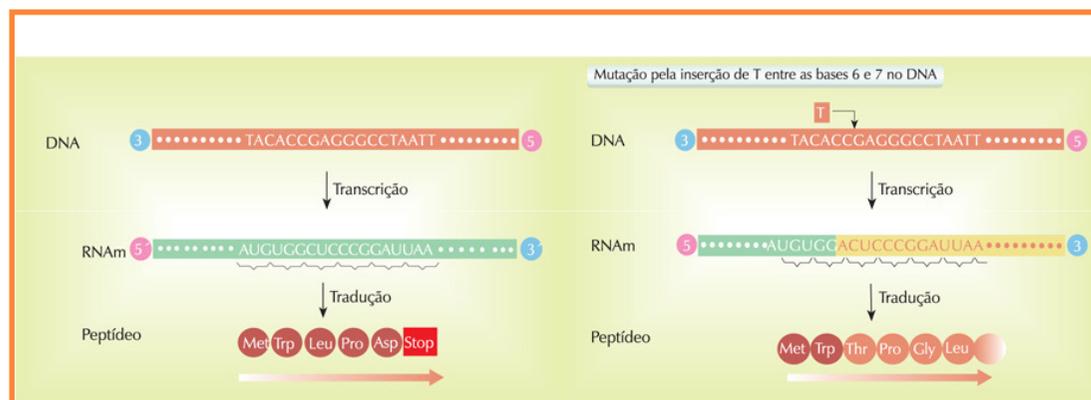
Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente nos humanos Leucemia Mielóide Crónica		Troca de segmento de Dna entre cromossomas não homólogos	Células somáticas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente nos humanos	Cromossómica Translocação	Troca de segmento de Dna entre cromossomas não homólogos	Células somáticas	De modo espontâneo



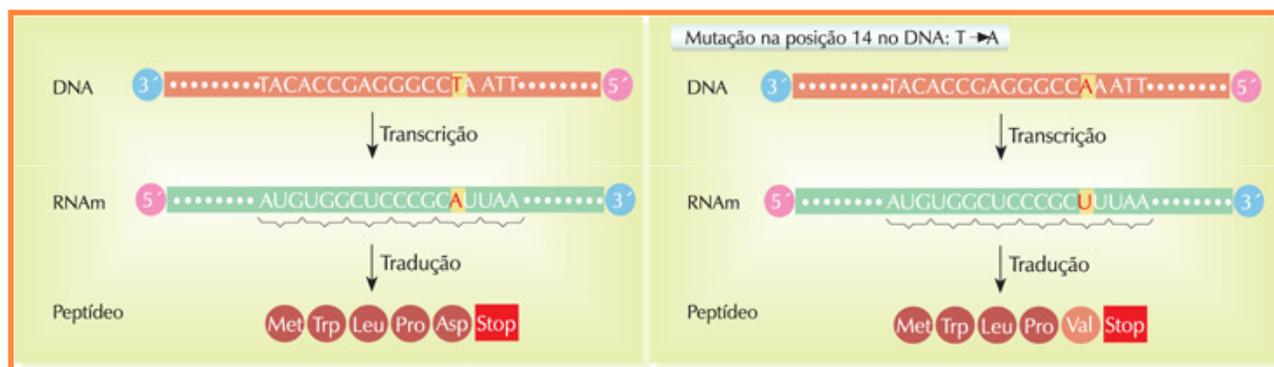
Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
	Mutações Gênicas Silenciosa			De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente	Mutações Gênicas Silenciosas	Ocorrem preferencialmente no terceiro nucleótido de cada codão, não provocando alterações	Células somáticas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Anemia Falciforme		Há substituição de bases que podem alterar a mensagem genética	Células somáticas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Anemia Falciforme	Mutação genética Mutação com alteração de sentido	Há substituição de bases que podem alterar a mensagem genética	Células somáticas	De modo espontâneo

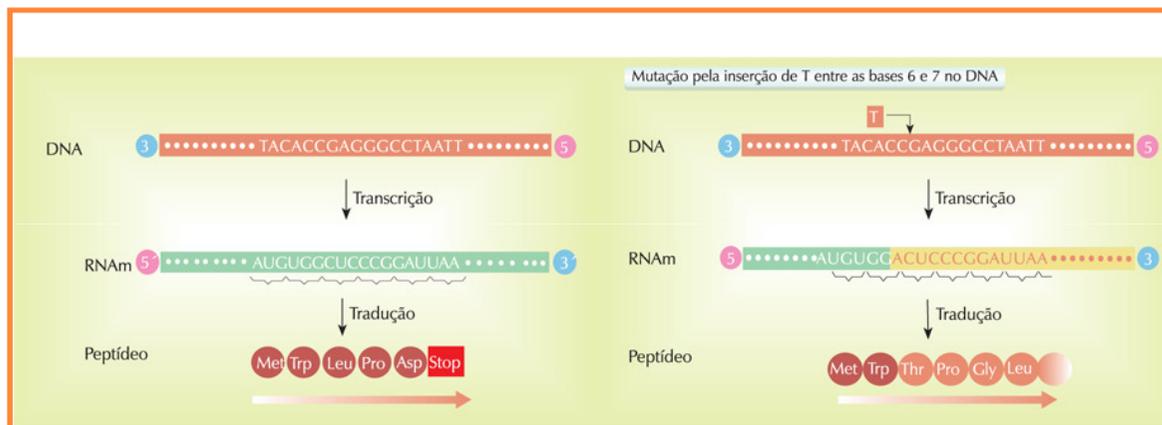


Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
	Mutação genética Mutação sem sentido			

Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente	Mutação genética Mutação sem sentido	Há substituição de bases surgindo de modo precoce um codão de terminação	Células somáticas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente		Ocorre adição ou subtração de pares de bases únicas	Células somáticas	De modo espontâneo



Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Frequente	Mutaçao genética Mutações por alterações de modo	Ocorre adição ou subtração de pares de bases únicas	Células somáticas	De modo espontâneo

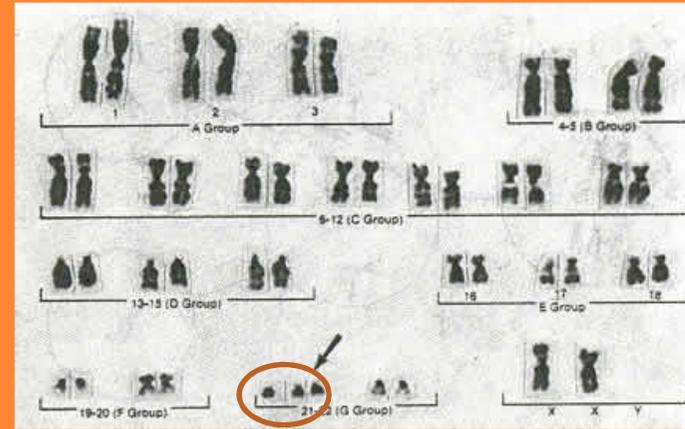


Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
	Alterações numéricas Aneuploidia Nussissomia Monossomia, Trissomia etc..			

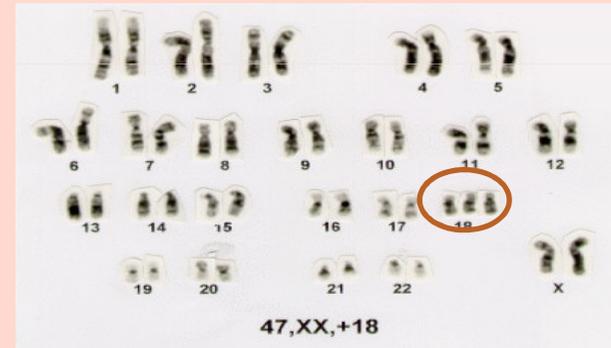
Exemplo	Tipo	Como se processa ?	Onde?	Como?
Trissomia 21 Síndrome de Turner Síndrome de Kilinefelter	Alterações numéricas Aneuploidia Nussissomia Monossomia, Trissomia etc..	Ocorre diminuição ou aumento do número de cromossomas, •Menos um par •Menos um cromossoma de um par homólogo • Mais um cromossoma	Células somáticas	De modo espontâneo



Trissomia
21



**SÍNDROME
DE
EDWARD**



SÍNTESE

Genéticas

Mutações silenciosas

Mutações sem sentido

Mutações com alteração de sentido

Mutações por alteração de modo

Cromossômicas

Delecção

Inversão

Duplicação

Translocação

Alterações Numéricas

Aneuploidia

- Nulissomia
- Monossomia
- Trissomia

Euploidia

- Monoploidia
- Poliploidia

