

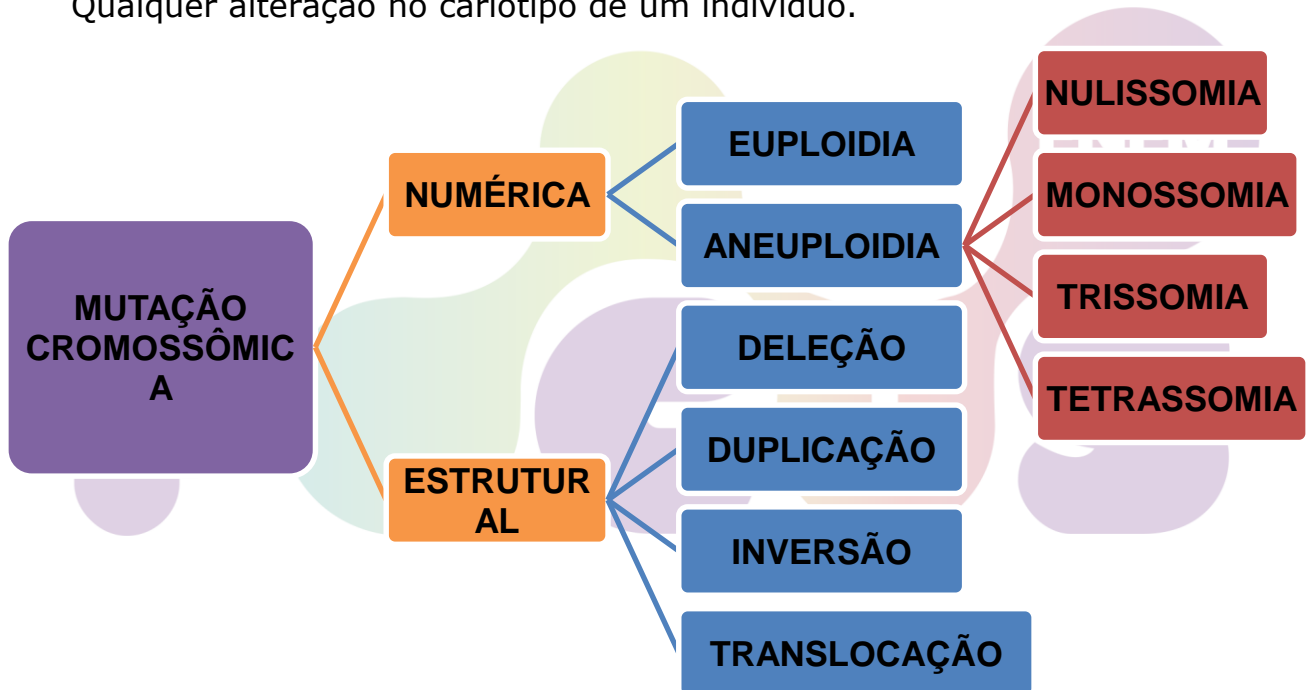


MUTAÇÕES, NEOPLASIAS E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

- São alterações ocorridas no material genético de um ser vivo, podendo ser erros cometidos durante o processo de meiose.
- Aumentam a variabilidade genética, resultando ou não em vantagem para a espécie.
- Apenas as mutações ocorridas na formação dos gametas são passadas aos descendentes.
- Podem ser cromossômicas ou gênicas

MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS

Qualquer alteração no cariótipo de um indivíduo.



MUTAÇÃO CROMOSSÔMICA NUMÉRICA

- **Euploidia:** alteração em todo o conjunto cromossômico, formando indivíduos haploides ou poliploides (triploides, tetraploides).
- **Aneuploidia:** alterações em um ou mais cromossomos em consequência da não disjunção de determinados cromossomos durante a meiose. Pode ser: nulissomia, monossomia, trissomia, tetrassomia.

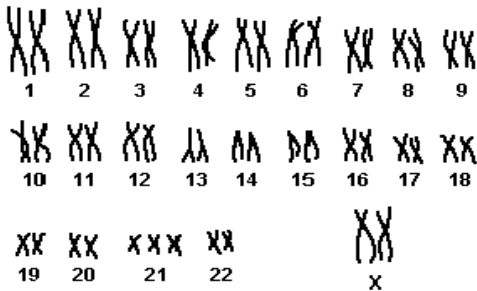


Exemplos de aneuploidias:

- ✓ Síndrome de Down
- ✓ Síndrome de Edwards
- ✓ Síndrome de Patau
- ✓ Síndrome de Turner
- ✓ Síndrome de Klinefelter

Aneuploidia	Representação		Ilustração
Nulissomia	$(2n - 2)$	dois cromossomos a menos	
Monossomia	$(2n - 1)$	um cromossomo a menos	
Trissomia	$(2n + 1)$	um cromossomo a mais	
Tetrassomia	$(2n + 2)$	dois cromossomos a mais	

Síndrome de Down



Trissomia do cromossomo 21

Incidência: 1/800



Principais características:

- Debilidade mental
- Testa inclinada
- Língua protraída
- Estrabismo
- Defeitos cardíacos
- Prega simiesca (palma da mão)
- Ponte nasal achatada
- Olhos oblíquos
- Esterilidade comum nos meninos (1/3 das mulheres são férteis)

Síndrome de Edwards



Trissomia do cromossomo 18

Incidência: 1/8000 nascidos

95% sofrem aborto natural

Expectativa de vida: 2 anos

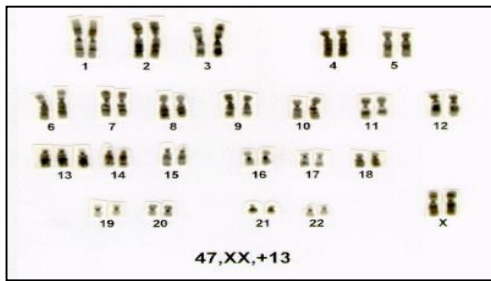
Principais características:

- Deformidade facial



- Anomalias de extremidades (dedos cerrados, encurvados)
- Malformações cardíacas, renais, genitais e respiratórias
- Lábio leporino e palato fendido
- Maxilar retraído ou ausente

Síndrome de Patau



Trissomia do cromossomo 13

Incidência: 1/6000 nascidos

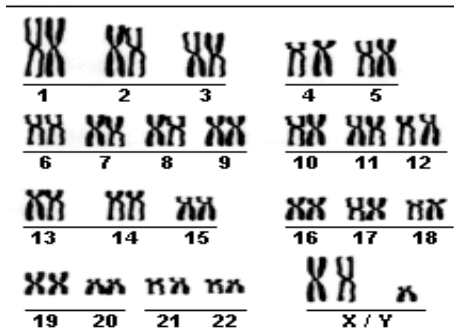
Expectativa de vida: 1 a 2 anos

Principais características:

- Microcefalia e face deformada
- Olhos pequenos, ausentes ou ciclopes
- Orelhas deformadas
- Pescoço alado
- Lábio leporino e fenda palatina
- Malformações cardíacas, renais, digestivas
- Polidactilia
- Morte rápida, abortos espontâneos ou sobrevida até o segundo ano



Síndrome de Klinefelter



Cariótipo: 44A + XXY

Incidência: 1/800 meninos

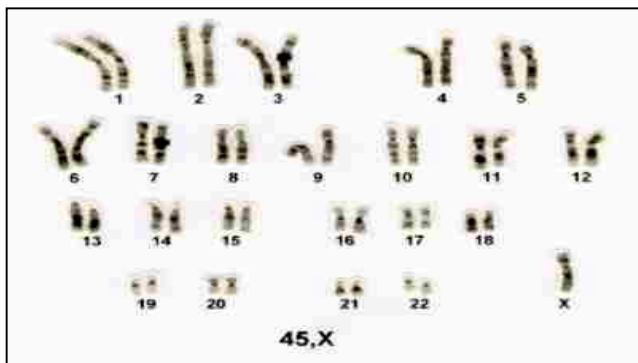
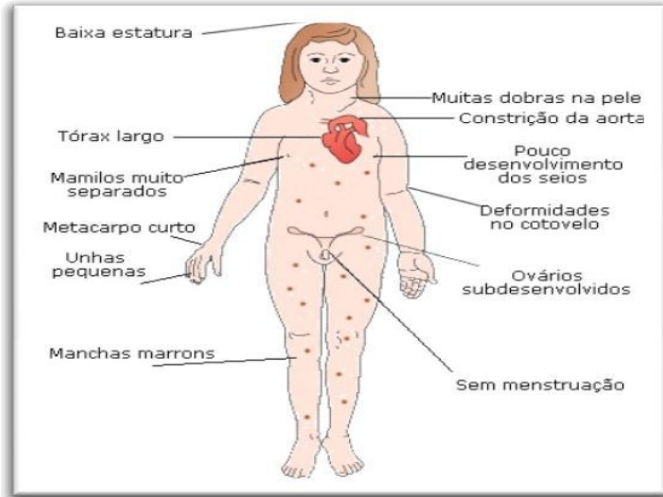
Indivíduos masculinos

Principais características:

- Presença de 1 corpúsculo de Barr
- Altos, magros com membros alongados
- Leve debilidade mental
- Testículos pequenos e atrofiados
- Ginecomastia
- Esterilidade
- Genitália infantil



Síndrome de Turner



Cariótipo: 44A + X

Incidência: 1/5000 menina

90 a 97% sofrem aborto natural

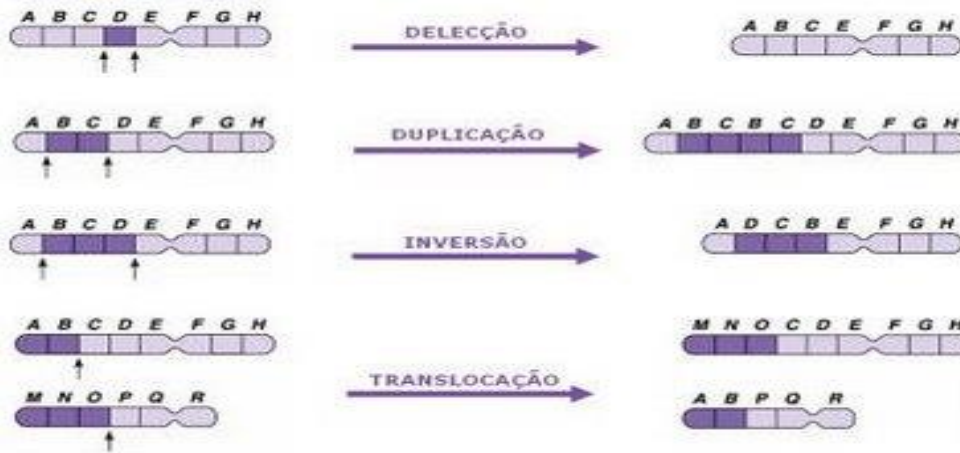
Principais características:

- Ausência de corpúsculo de Barr
- Baixa estatura
- Ausência de mamas
- Genitália infantil
- Ausência de menstruação
- Esterilidade
- Pescoço alado
- Deficiência mental



MUTAÇÃO CROMOSSÔMICA ESTRUTURAL

Alterações na estrutura dos cromossomos: deleção, duplicação, inversão ou translocação.



Exemplo de mutação estrutural do tipo deleção.

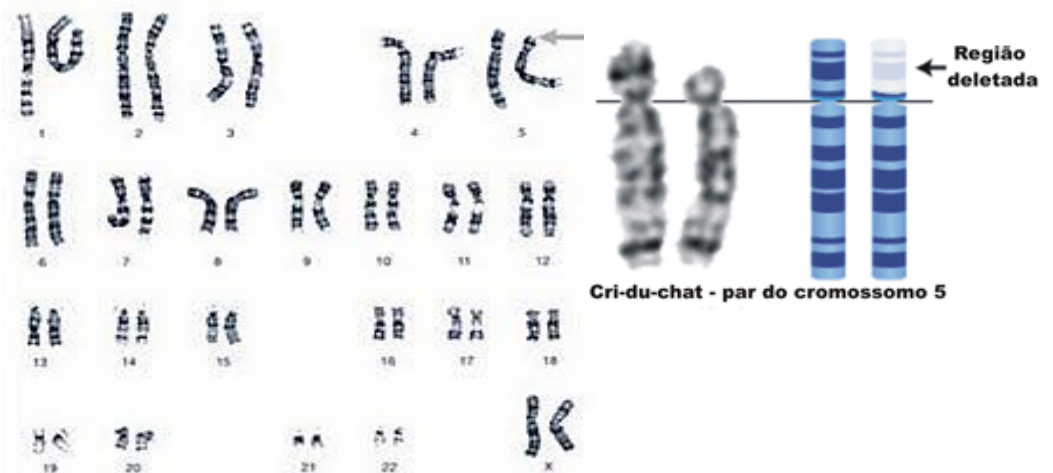
Síndrome de Cri-du-chat

Deleção no braço curto do cromossomo 5

Incidência: 1/50000 nascidos



Criança com Síndrome "Grito do Gato" e cariótipo





MUTAÇÕES GÊNICAS

- Ocorre quando as modificações se dão em um locus específico.
- Podem ocorrer por adição, deleção ou troca de bases nitrogenadas
- Podem ter causas variadas.

Agentes mutagênicos:

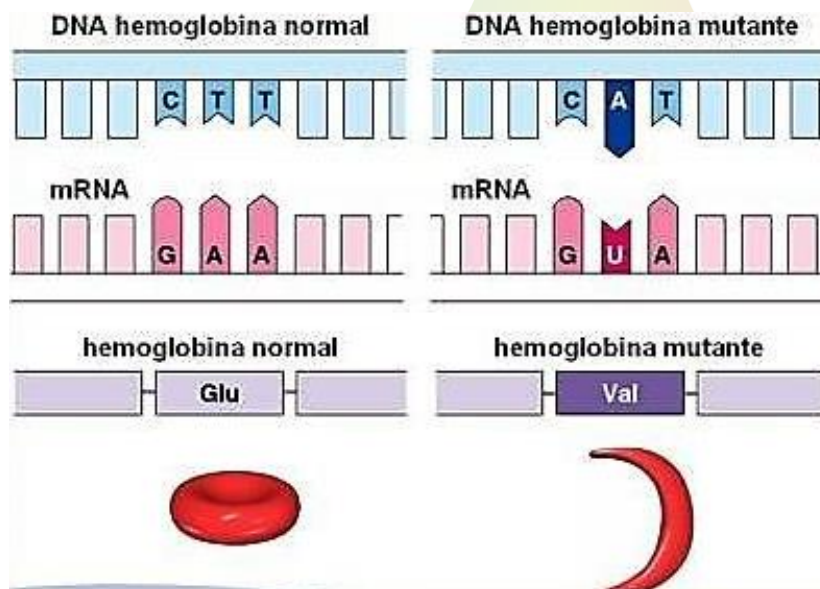
Físicos: radiação ionizante (ex. Raio X) e raios ultravioleta

Químicos: inúmeras substâncias cancerígenas (contidas, por exemplo, nos cigarros)

Biológicos: ação de vírus e bactérias ou mutações por falhas de ordem genética.

Exemplo de mutação gênica

- Anemia falciforme (siclemia) = hemácias em forma de foice



SISTEMA DE REPARO DO DNA

As células desenvolveram importantes mecanismos de reparo do DNA. Esses mecanismos envolvem um conjunto de enzimas que reconhecem o DNA alterado, ligam-se a ele e, em seguida, cortam e eliminam a cadeia onde se localiza o defeito.



Na sequência, outras enzimas sintetizam um novo segmento de DNA, tendo por modelo a cadeia complementar que não contém erros.



NEOPLASIAS

Tumor Benigno



Tumor Maligno



Neoplasia é o nome dado ao fenômeno da proliferação celular anormal, descontrolada e autônoma, em geral com perda ou redução de diferenciação, em consequência de alterações em genes e proteínas que regulam a multiplicação e a



diferenciação das células. O número aumentado de células em um tecido dá origem ao tumor.

TUMOR BENIGNO = constituído por células que ficam restritas ao local onde surgiram.

TUMOR MALIGNO (câncer) = possui células capazes de migrar e invadir os tecidos vizinhos, podendo atingir, por meio da circulação sanguínea e linfática, diversas regiões do corpo, onde originam novos tumores.

A transformação de uma célula normal em uma célula tumoral pode ocorrer devido a diversos tipos de alterações genéticas. Essas alterações ocorrem em duas classes principais de genes:

Genes supressores de tumor: importantes por produzirem proteínas que impedem a progressão do ciclo celular quando há erros no DNA.

Oncogenes: estimulam as divisões celulares.

ENEM

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

- É uma orientação feita por um especialista no Campo da Genética Humana sobre as probabilidades de um casal gerar uma criança com uma doença genética, baseadas no histórico de ocorrência na família (análise de heredogramas). Através do aconselhamento, é possível observar essas probabilidades, bem como as consequências para o bebê e para a família, ajudando assim nas decisões a respeito do futuro reprodutivo de um casal.

