

# CITOGENÉTICA

Prof. Kennedy Ramos

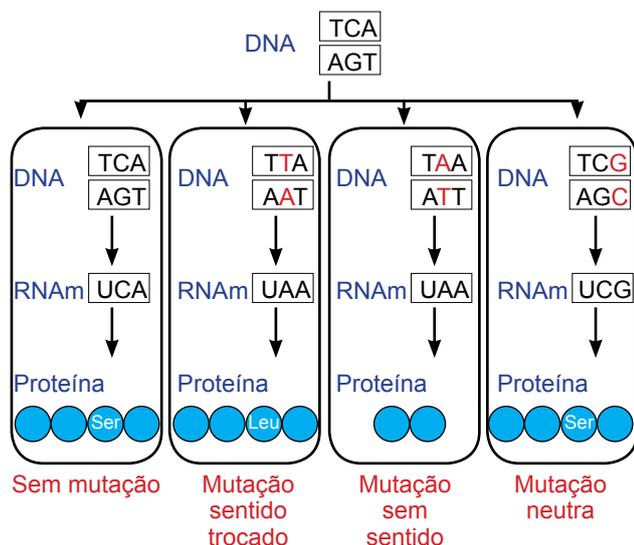
## UNIDADE 10: Mutação Gênica

### Introdução

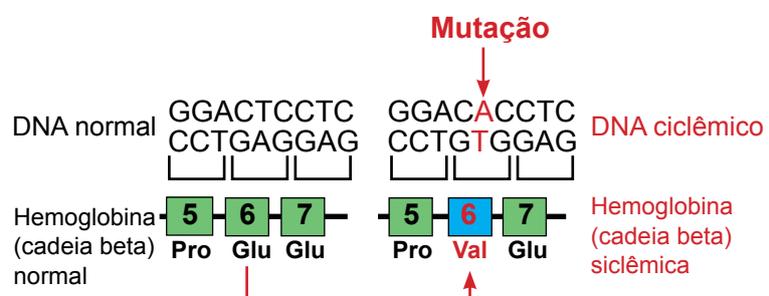
Altera a sequência de nucleotídeos do DNA, por Substituição, Inserção ou Deleção de bases. Quando apenas um nucleotídeo é alterado chamamos de **Mutação de Ponto**. É a única que origina novos alelos.

### Substituição

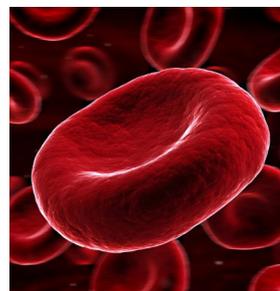
- **Mutação Silenciosa ou Neutra:** substituição de uma base de DNA por outra, mas que resulta num códon que codifica o mesmo aminoácido. Não tem efeito sobre o fenótipo;
- **Mutação Sentido trocado ou Missense:** substituição de uma base do DNA por outra, que tem como consequência a substituição de um aminoácido por outro na proteína codificada. A conformação da proteína pode ser alterada. (ex: anemia falciforme);
- **Mutação Sem Sentido ou Nonsense:** substituição de uma base do DNA de tal modo que, no RNAm, um códon que especifica um aminoácido é alterado para um códon de STOP, ou o contrário. Origina uma proteína mais curta ou mais longa do que a proteína normal.



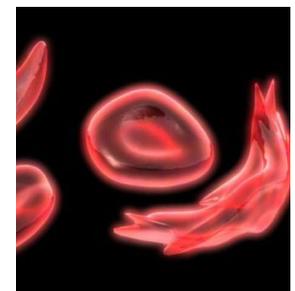
Exemplificando, teremos...



### HEMÁCIAS



Normais



Falciformes (siclêmicas)

### CURIOSIDADE!

A substituição de uma purina por outra purina ou de uma pirimidina por outra pirimidina, chama-se Transição. Entretanto, a substituição de uma purina por uma pirimidina ou vice-versa, chama-se Transversão.

## Quanto a causa das Mutações Gênicas

### 1. Mutação Espontânea

#### a) Pode ocorrer devido:

A erros na replicação do DNA motivados pela DNA polimerase. Quase sempre estes erros são reparados durante o processo de replicação do DNA, contudo, alguns persistem.

#### b) Onde Ocorrem:

- Podem ocorrer em qualquer gene e em qualquer local do gene, no entanto:
- São mais frequentes em regiões com sequências de DNA repetitivos, os chamados Pontos quentes. Nestes locais, aumenta o risco de uma cadeia de DNA emparelhar consigo própria durante a replicação;
- São mais frequentes em genes do Genoma Mitochondrial que não tem mecanismos eficientes de reparação do DNA.

### 2. Mutação Induzida

#### a) Agentes Mutagênicos:

- Substâncias químicas ou radiações que aumentam a probabilidade de ocorrência de mutações.

#### b) Principais agentes mutagênicos:

- Fontes naturais de radiação como exposição à luz UV (dímeros de timina), radiação ionizante (raio x, raio gama e raios cósmicos) e minerais radioativos da crosta terrestre (urânio, rádio, carbono 14,...).
- Substâncias químicas, como agentes alquilantes (Guanina - 06 metilguanina), acridinas (intercalante), drogas usadas em quimioterapia.

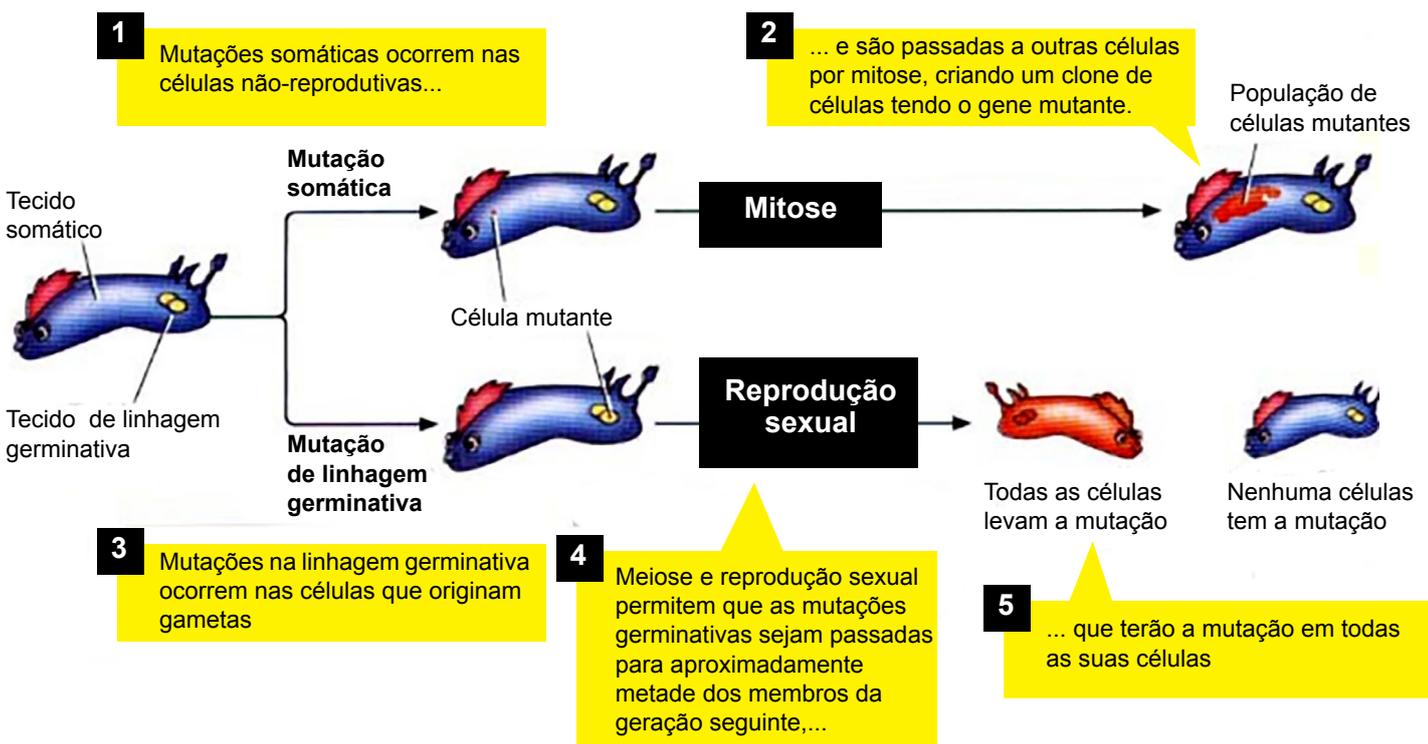
## Quanto ao Tipo Celular

### 1. Mutação Somática

Ocorre durante a replicação do DNA que precede uma divisão mitótica. Todas as células descendentes são afetadas, mas podem localizar-se apenas numa pequena parte do corpo (mosaicismo). Não são transmitidas à descendência.

### 2. Mutação Germinativa

Ocorre durante a replicação do DNA que precede a meiose. A mutação afeta os gametas e todas as células que deles descendem após a fecundação. É transmitida à descendência.





## ATIVIDADES PROPOSTAS



**01. (Uerj) Qualquer célula de um organismo pode sofrer mutações. Há um tipo de célula, porém, de grande importância evolutiva, que é capaz de transmitir a mutação diretamente à descendência. As células com essa característica são denominadas:**

- a) diploides
- b) somáticas
- c) germinativas
- d) embrionárias
- e) pluripotentes.



**02. (Ibmecrj) “Radioatividade após acidente de Fukushima causou mutação nas borboletas”. “Mutações genéticas foram detectadas em três gerações de borboletas nos arredores da central nuclear japonesa de Fukushima, informaram cientistas japoneses, o que aumenta os temores de que a radioatividade possa afetar outras espécies.”. O texto acima é um fragmento de uma notícia veiculada em agosto deste ano na mídia eletrônica. De acordo com os dados da notícia e seus conhecimentos sobre o assunto, pode-se inferir que:**

- a) Os cientistas japoneses concluíram que se até as borboletas, que são seres pequenos e frágeis, foram afetadas pela radioatividade, com certeza os seres humanos também foram.
- b) Em Fukushima, a radioatividade atuou como agente mutagênico para as borboletas dos arredores da central nuclear, causando nelas alterações genéticas.
- c) A radioatividade causou mutação nas borboletas da região próxima a Fukushima, pois as borboletas são seres que têm predisposição genética para esse tipo de erro.
- d) A mutação, como a ocorrida nas borboletas, nada mais é do que uma diminuição do número de células do organismo.
- e) O agente mutagênico, que nesse caso é a radioatividade, é uma substância capaz de multiplicar células normais nos organismos.



**03. (Unicamp) As mutações gênicas e recombinações gênicas são os principais acontecimentos biológicos responsáveis pela variabilidade genética nas populações da maioria das espécies de seres vivos.**

**As mutações gênicas responsáveis pela variabilidade genética são.**

- a) alterações do código de bases nitrogenadas provocadas apenas por radiação.
- b) alterações causadas pela transformação de uma base nitrogenada em outra pois, sempre que isso ocorre, um aminoácido diferente vai fazer parte da proteína.
- c) alterações de bases nitrogenadas que são transmitidas por reprodução aos seus descendentes.
- d) alterações causadas principalmente por radiação, que afeta as pentoses ou as bases nitrogenadas da molécula de DNA.
- e) Alterações que ocorrerem deleção em cromossomos alossomos ou sexuais.



**04. (Uerj) As mutações representam um importante mecanismo evolutivo para os organismos. Uma das consequências deste fenômeno está descrita na seguinte alternativa:**

- a) limitação da diversidade biológica
- b) criação de novas variantes de seres vivos
- c) extinção de espécies nocivas ao ambiente
- d) produção exclusiva de alterações benéficas
- e) produção de espécies pelo estímulo do ambiente.



**05. (Ucs) Os avanços das tecnologias biomédicas apresentam grandes benefícios à população, porém geram algumas situações preocupantes. Pesquisas comprovaram que crianças de até 15 anos, submetidas a doses de radiação provenientes de duas a três tomografias na região da cabeça, podem triplicar os riscos de câncer no cérebro. De acordo com o texto, pode-se inferir que**

- a) todas as células expostas a qualquer tipo de radiação, independentemente do tempo de exposição, sofrem mutação.
- b) as células cerebrais, por não apresentarem mitoses após o nascimento, ficam muito suscetíveis às radiações.
- c) a probabilidade de câncer em células expostas à radiação aumenta devido à quantidade e ao tempo de exposição.
- d) todo exame que utilize qualquer fonte radiativa deveria ser evitado em qualquer circunstância.
- e) nenhuma das células existentes no cérebro é mielinizada, por isso elas ficam mais expostas ao efeito da radiação.



## ATIVIDADES ENEM



**06. (MODELO ENEM)** [...] nas células produtoras de melanina, a radiação ultravioleta do sol forma os chamados dímeros (compostos químicos de duas unidades) de pirimidina. Os dímeros podem alterar o funcionamento do DNA no momento da multiplicação celular. Por sorte, existe um controle de qualidade rigoroso, que desfaz parte dos dímeros. Os dímeros formados nos melanócitos em consequência da radiação UV são compostos por:

- Adenina e Citosina
- Adenina e Uracila
- Guanina e Timina
- Citosina e Timina
- Guanina e Uracila.



**07. (MODELO ENEM)** Certa planta apresenta variabilidade no formato e na espessura das folhas: há indivíduos que possuem folhas largas e carnosas, e outros, folhas largas e finas; existem também indivíduos que têm folhas estreitas e carnosas, e outros com folhas estreitas e finas. Essas características são determinadas geneticamente. As variantes dos genes responsáveis pela variabilidade dessas características da folha originaram-se por

- seleção natural.
- mutação.
- recombinação genética.
- adaptação.
- isolamento geográfico.



**08. (MODELO ENEM)** O problema da desnutrição é mundial. Um pesquisador conseguiu uma nova variedade de feijão muito mais nutritiva. Para isso, ele precisou alterar o DNA responsável pela informação necessária à síntese da proteína faseolina. A seguir, estão representados, respectivamente, parte da sequência de códons e eles mesmos, após a mutação obtida.

CCUAAGGGACCAGGUUUCAGACAU  
GCUAAGGGACCAGGUUUCAGACAU

Informe qual a fita de DNA deu origem à sequência mutante.

- GGATTCCCTGGTCCAAAGTCTGTA
- CGATTCCCTGGTCCAAAGTCTGTA
- CGAUUCCCUGGUCCAAAGCUGUA
- GGAUUCCCUGGUCCAAAGUCUGUA
- ATGTCTGAAAACCTGGTCCCTTAGC.



**09. (MODELO ENEM)** A substituição de apenas um nucleotídeo no DNA pode representar uma grave consequência ao seu portador, em função de uma modificação de um componente molecular na proteína sintetizada a partir do trecho alterado. É o caso da anemia falciforme, na qual a síntese da hemoglobina humana normal, Hb A, é parcial ou totalmente substituída pela hemoglobina falciforme mutante, Hb S, em decorrência da presença de um nucleotídeo com adenina no lugar de outro com timina. Tal mutação é responsável pela

- leitura incompleta do RNAm transcrito, codificador da hemoglobina.
- alteração na sequência de aminoácidos da hemoglobina sintetizada.
- modificação na sequência de nucleotídeos da hemoglobina das hemácias.
- tradução de uma hemoglobina mutante com um aminoácido a mais.
- transcrição de uma hemoglobina mutante com um aminoácido a menos.



**10. (MODELO ENEM)** Após publicar os resultados de seus experimentos que levaram à construção da primeira célula bacteriana controlada por um genoma sintético, Craig Venter declarou: - Esta é a primeira criatura do planeta capaz de se replicar cujo pai é um computador. Em relação a esse experimento inovador, pode-se inferir que

- o genoma sintético construído equivalia ao de uma bactéria com um dos maiores genomas conhecidos.
- um erro na inserção de uma única base nitrogenada no genoma sintético pode prejudicar o funcionamento do genoma.
- o genoma sintético desenvolveu seu próprio citoplasma.
- o DNA da bactéria hospedeira foi retirado de seu núcleo celular.
- as bactérias são organismos especiais para esse tipo de experimento por não apresentarem recombinação genética.



## GABARITOS

### QUESTÃO 01: Gabarito: [C]

**Comentário:** As células germinativas formam a linhagem celular que origina as células reprodutoras (gametas e esporos) por meiose e transmitem seu patrimônio genético à descendência.

### QUESTÃO 02: Gabarito: [B]

**Comentário:** As mutações causadas pela radioatividade podem afetar qualquer organismo causando alterações genéticas. No fragmento apresentado, o exemplo das borboletas não afirma que os seres humanos foram afetados. Este tipo de mutação genética não altera o número de células no indivíduo e sim o material genético.

### QUESTÃO 03: Gabarito: [C]

**Comentário:** As mutações gênicas são alterações do código de bases nitrogenadas do DNA, que originam novas versões de genes (alelos) e que podem produzir novas características em seus portadores.

### QUESTÃO 04: Gabarito: [B]

**Comentário:** A mutação é importante pois cria variação de genes, logo variabilidade genética.

### QUESTÃO 05: Gabarito: [C]

**Comentário:** A probabilidade do desenvolvimento de tumores malignos em células saudáveis expostas à radiação aumenta devido à quantidade e ao tempo de exposição às radiações

### QUESTÃO 06: Gabarito: [D]

**Comentário:** Os dímeros formados nos melanócitos são compostos por pares de bases pirimídicas (ou pirimidinas) que no DNA correspondem às bases nitrogenadas citosina e timina.

### QUESTÃO 07: Gabarito: [B]

**Comentário:** A variabilidade observada nas folhas das plantas é o resultado de mutações casuais e espontâneas nos genes determinantes dessas características.

### QUESTÃO 08: Gabarito: [B]

**Comentário:**

RNA<sub>m</sub>

G AA G CC G U A CU G GA A G U U A

DNA<sub>m</sub>

C TT CC G CC AA TC G GA C T GT A G  
T TA

### QUESTÃO 09: Gabarito: [B]

**Comentário:** A troca de um único nucleotídeo no DNA causou a alteração em um aminoácido na molécula de hemoglobina modificada, determinando a ocorrência da anemia falciforme em humanos.

### QUESTÃO 10: Gabarito: [B]

**Comentário:** A inserção de um único nucleotídeo no genoma bacteriano pode provocar danos no funcionamento celular por causar erros na expressão gênica

## REFERENCIAL TEÓRICO

ALBERTS, B.; BRAY, D.; LEWIS, J.; RAFF, M.; ROBERTS; WALTER, P.; *Biologia Molecular da Célula*. Porto Alegre: Artmed, 5ed. 2008.

COOPER G.M. & HAUSMAN R.E. *A Célula: uma abordagem molecular*. 3ed. Porto Alegre, Artmed, 2007

TAIZ, L.; ZEIGER, E. *Fisiologia vegetal*. 3ed. Porto Alegre: Artmed, 2004.

JUNQUEIRA L.C.U., CARNEIRO J. *Biologia Celular e Molecular*. 6ª ed. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 2005.

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. *Biologia VOL 1 – 9º Ed*. São Paulo, Saraiva, 2010.

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. *Biologia VOL 2 – 9º Ed*. São Paulo, Saraiva, 2010

LOPES, S.; ROSSO, S.; *BIO volume 2*. 1. Ed. São Paulo: Saraiva, 2010.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; *Biologia volume 1: Biologia das Células 2*. Ed. São Paulo: Moderna, 2004.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; *Biologia volume 1: Biologia das Células 2*. Ed. São Paulo: Moderna, 2010.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; *Biologia volume 2: Biologia dos Organismos 3*. Ed. São Paulo: Moderna, 2004.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; *Biologia volume 2: Biologia dos Organismos 3*. Ed. São Paulo: Moderna, 2010.

LINHARES, S.; GEWANDSZNAJDER, F.; *Biologia, volume único 1*. Ed. São Paulo: Ática, 2011.