



# BIOLOGIA

com **Arthur Jones**

Mutações Cromossômicas

# MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS

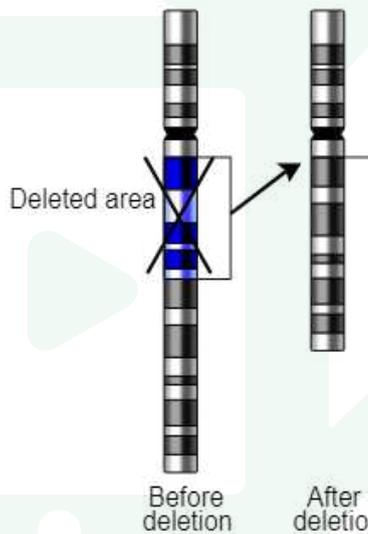
Mutações são alterações que ocorrem no DNA, essas alterações podem ocorrer ao acaso, ou por agentes mutagênicos. As mutações podem ser do tipo pontual, quando ocorrer nas bases nitrogenadas do DNA (vamos estudar em evolução). Agora, vamos focar nossos estudos nas mutações estruturais e numéricas dos cromossomos.

## MUTAÇÃO ESTRUTURAL

As mutações estruturais, são alterações na posição dos genes. Os genes são pedaços do cromossomo que codificam suas características. Observe os tipos de mutação estrutural.

### DELEÇÃO:

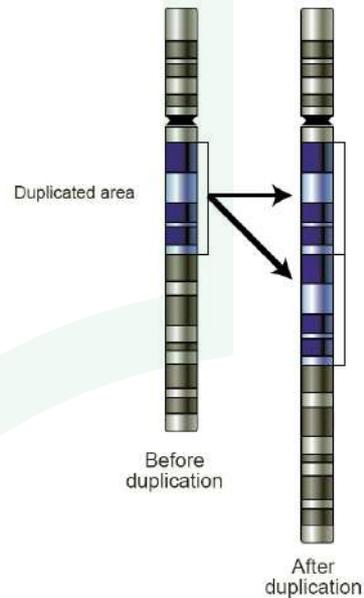
Na deleção teremos a perda de genes do cromossomo original. Essa perda de genes depende de fatores ambientais e biológicos que podem alterar a estrutura dos genes. Na deleção teremos perda de características nos indivíduos.



Fonte: Wikipedia.com

### DUPLICAÇÃO:

Ocorreu duplicação dos genes. Metabolicamente temos uma duplicação das atividades celulares, no caso da síntese proteica.



Fonte: Wikipedia.com

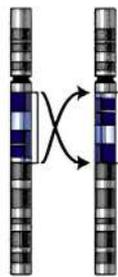


Anote aqui

## INVERSÃO:

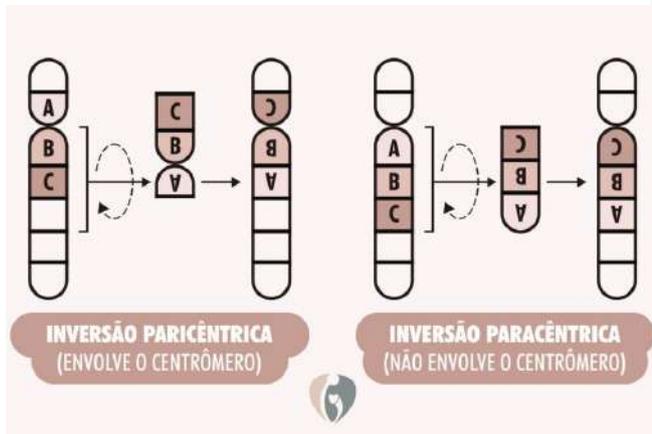
A inversão ocorre quando genes do mesmo cromossomo mudam de posição. Existem basicamente dois tipos de inversão.

Fonte: Wikipedia.com



A inversão pode ser:

- ▶ **Pericêntrica** – inclui o centrômero.
- ▶ **Paracêntrica** – não inclui o centrômero.

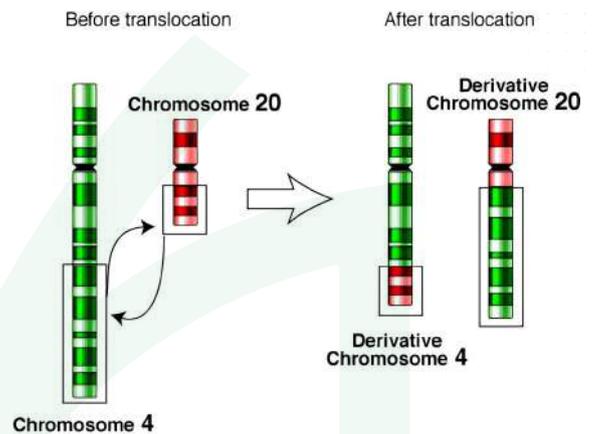


Fonte: IPGO.com

## TRANSLOCAÇÃO:

Transferência de segmentos entre os pares de cromossomas não-homólogos. Os tipos de translocação:

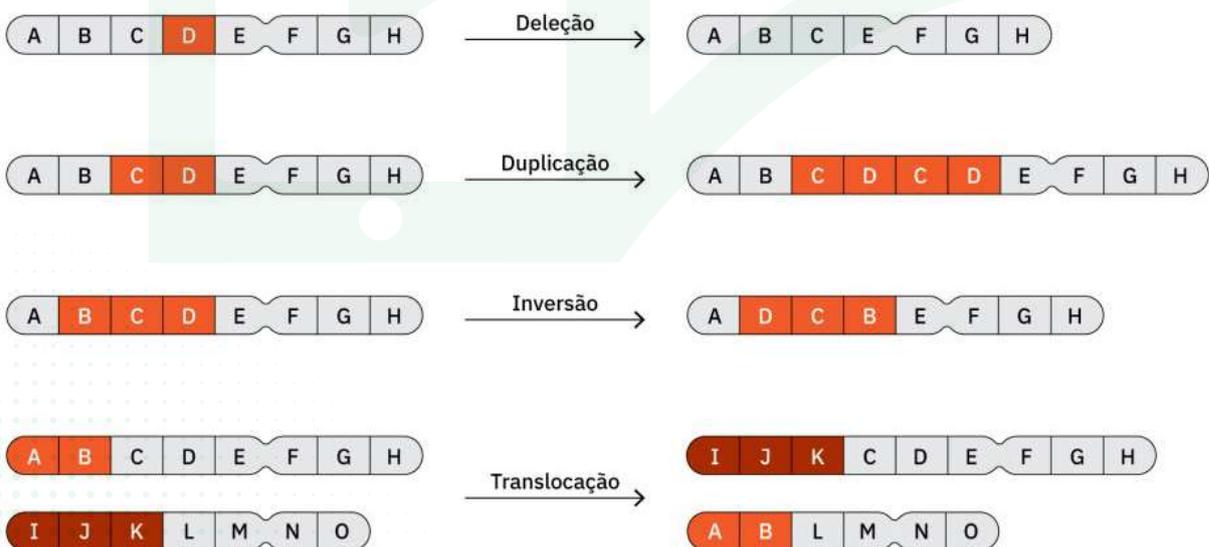
- ▶ **Translocação recíproca:** troca de material genético entre cromossomos não homólogos, mas, observamos que os fragmentos da troca são do mesmo tamanho.
- ▶ **Translocação robertsoniana:** é a troca de material genético entre cromossomos não homólogos, mas, um dos cromossomos recebe mais genes do que o outro, no caso de cromossomos com braços curtos, eles perdem o braço curto do cromossomo e adquirem um braço longo como podemos observar na figura abaixo:



Fonte: Wikipedia.com

## VISÃO GERAL DAS MUTAÇÕES ESTRUTURAIS

Alterações cromossômicas estruturais:



Fonte: Mendelics



Se liga

**mamífero**

A **Síndrome Cri-Du-Chat** ou **Miado do gato** possui esse nome pelo fato de seus portadores possuírem um choro semelhante ao miado agudo de um gato. **A causa é uma mutação estrutural cromossômica do tipo deleção parcial (quebra) do braço curto do cromossomo 5 (par 5)**, apresentando um cariótipo 46, XX, 5p- e 46, XY, 5p-.

## MUTAÇÃO NUMÉRICA

As mutações cromossômicas numéricas ocorrem quando o número de cromossomos da espécie é alterado. Esses erros ocorrem durante os processos de meiose, já que é a divisão celular responsável pela formação dos gametas. Os erros numéricos podem ser de dois tipos, as chamadas **euploidias** e as **aneuploidias**.

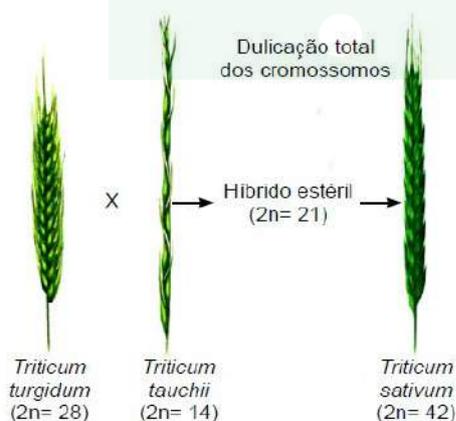
Observe a tabela para entender as principais diferenças:

TIPOS DE MUTAÇÃO	NÚMERO DE CROMOSSOMOS	
<b>Euploidias</b>	Haploidia	n
	Triploidia	3n
	Tetraploidia	4n
<b>Aneuploidias</b>	Nulissomia	2n - 2
	Monossomia	2n - 1
	Trissomia	2n + 1
	Tetrassomia	2n + 2

Fonte: Wordpress.com

## MUTAÇÃO NUMÉRICA (EUPLOIDIA)

As euploidias se dão no momento em que os cromossomos são duplicados e a célula não se divide, ou quando mais de um espermatozóide (no caso da espécie humana), fecundam um ovócito, esses casos são chamados de polispermias e são extremamente raros. Existem algumas plantas cultiváveis que apresentam euploidias, como é o caso do trigo, em que há variedades diplóides (com dois lotes cromossômicos), tetraploides (com quatro lotes cromossômicos) e hexaploides (com seis lotes cromossômicos).



Fonte: Leonilda Brandão da Silva



Se liga

**mamífero**

A poliploidia em plantas pode levar a formação de novas espécies sem precisar de isolamento geográfico, processo conhecido como especiação simpátrica. Vamos estudar com mais propriedade nos conteúdos de Evolução.

Existem dois tipos de Poliploidias:

- ▶ **AUTOPOLIPLÓDIA:** Multiplicação de cromossomos da mesma espécie que ocorre durante as fases de vida das células germinativas formadoras de gametas. Indivíduos com 3 ou mais genomas idênticos. Exemplo: banana.
- ▶ **ALOPOLIPLÓDIA:** Acréscimo de cromossomos proveniente de outra espécie através dos processos reprodutivos como a fecundação. A alopoliplóidia é resultante da fecundação de organismos de espécies diferentes, produzindo descendentes híbridos que, geralmente, são estéreis, essa esterilidade é decorrente dos processos de isolamento reprodutivo, o que comprova que eles são verdadeiramente de espécies diferentes. Ex.: Cruzamentos de melancias de espécies diferentes, diplóide (2n) com tetraplóides (4n), produzindo sementes triploides (3n) estéreis.



Se liga

**mamífero**

Artificialmente pode-se usar a Colchicina, que bloqueia a formação do fuso durante as divisões celulares e induz poliploidias em plantas, por endomitose.

### Causas de euploidias:

- ▶ Fecundação de um ovócito por dois espermatozóides (POLISPERMIA);
- ▶ Fecundação de um gameta diplóide (erro da meiose);
- ▶ Citocinese anormal na meiose ou mitose, gerando uma única célula com dois lotes cromossômicos.



Se liga

**mamífero**

A poliploidia pode levar a indivíduos triploides (3n) como a banana, laranja-da-baía e melancia. A meiose torna-se anormal e muitas vezes estéril, por esse motivo não produzem sementes

### A TRIPLOIDIA DA SEMENTE DAS ANGIOSPERMAS

Existe um processo reprodutivo natural, que ocorre nas plantas dos grupos das angiospermas que é a chamada dupla fecundação. A dupla fecundação fornece a semente uma estrutura chamada de endosperma, mas, suas células são todas triploides.

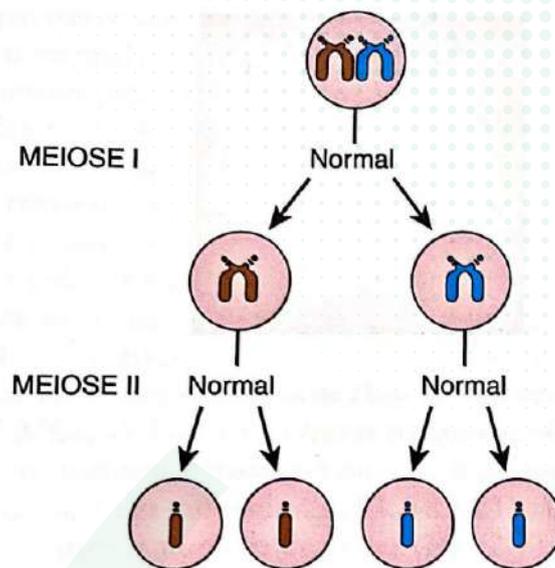
## MUTAÇÃO NUMÉRICA (ANEUPLOIDIA)

As aneuploidias, caracterizam-se pelo acréscimo ou diminuição de um ou mais cromossomos do cariótipo da célula. As aneuploidias são as mutações mais comuns, nelas alguns indivíduos da espécie humana podem chegar até a fase adulta. Na espécie humana, chamamos essas anomalias cromossômicas de síndromes. Síndromes cromossômicas numéricas, são geradas pela não disjunção dos cromossomos homólogos durante a meiose para a formação dos gametas. Em alguns casos o erro ocorre na anáfase da mitose, após a fecundação e formação do zigoto.

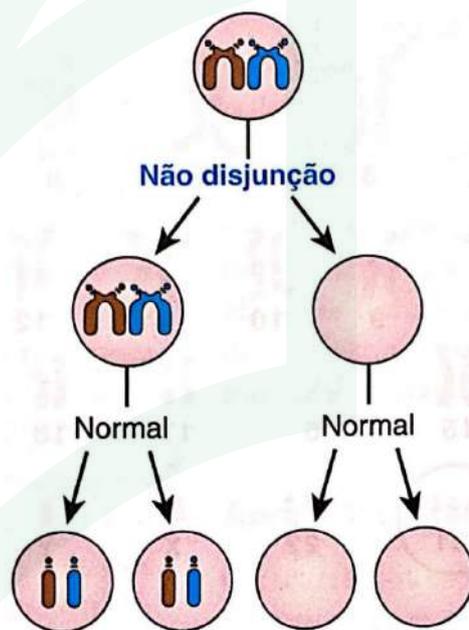
Trissomia ( $2n + 1$ ) 47, XX ou XY, +21	Síndrome de Down tem um cromossomo autossomo a mais no par 21.
Trissomia ( $2n + 1$ ) 47, XXY	Síndrome de Klinefelter tem um cromossomo sexual a mais
Monossomia ( $2n - 1$ ) 45, X0	Síndrome de Turner tem um cromossomo sexual a menos.
Trissomia ( $2n + 1$ ) 47, XX ou XY, +13	Síndrome de Patau tem um cromossomo autossomo extra no par 13
Trissomia ( $2n + 1$ ) 47, XX ou XY, +18	Síndrome de Edward tem um cromossomo autossomo extra no par 18

Fonte: Googleimagens

### Meiose normal



### Erros na meiose I

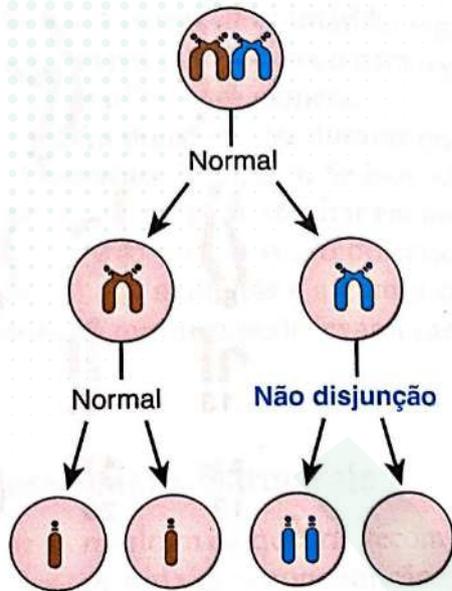


### ! Se liga mamífero

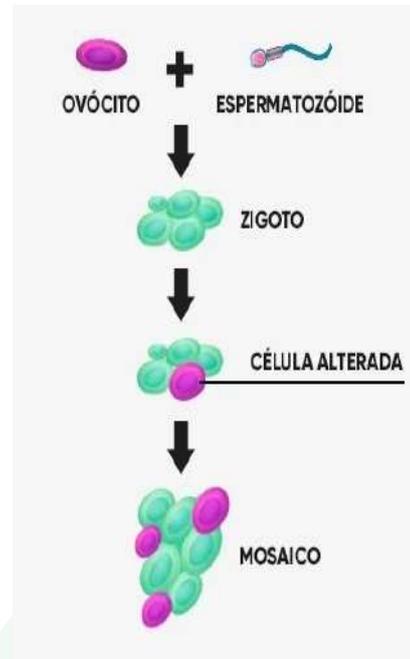
O erro mais comum da maioria das síndromes são a não-disjunção dos cromossomos na anáfase da mitose ou Meiose I ou Meiose II.

### + Anote aqui

## Erros da meiose II



Fonte: Googleimagens.com



Fonte: Tuasaúde.com

## Os tipos de aneuploidias

As aneuploidias podem ser de três tipos: nulissomias, monossomias e polissomias.

### ► Nulissomias

Ocorre quando a célula perde duas cópias de um determinado cromossomo (no caso é a perda do par) representado por  $2n - 2$ . As nulissomias produzem indivíduos inviáveis.

### ► Monossomias

Ocorre a perda de apenas um cromossomo do par. O cariótipo dos indivíduos afetados é representado por  $2n - 1$ . Na espécie humana podemos citar a Síndrome de Turner. Turner é uma síndrome alossômica que vamos descrever mais a frente.

### ► Polissomias

Na polissomia ocorre acréscimo de um ou mais cromossomos no par, podendo ser, principalmente, **trissomias** ( $2n + 1$ ) e **tetrasomias** ( $2n + 2$ ). As trissomias são clássicas para provas de vestibulares, a exemplo da síndrome de Down.

## MOSAICOS X QUIMERAS

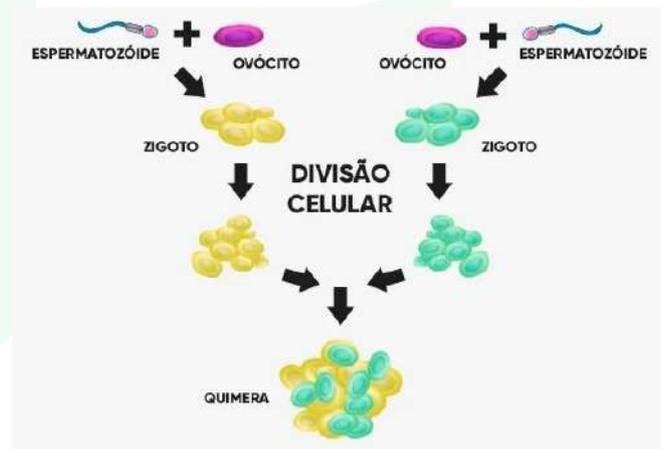
### MOSAICOS

Indivíduos mosaicos, apresentam duas linhagens de células diferentes em seu corpo, mas, que foram originados de um único zigoto. Isso pode ocorrer por erros da meiose, ou seja, a não-disjunção cromossômica, ou atrasos na segregação dos cromossomos na meiose. Na mosca *Drosophila ginandromorfa* observamos esse efeito. Observe a figura abaixo:

O atraso na disjunção dos cromossomos vai promover uma célula com os XX e outra XO. No caso das XX são células fêmeas e XO são células de macho. Esse erro ocorreu durante a divisão mitótica, isso mesmo! Durante a mitose do zigoto da mosca.

### QUIMERAS

Indivíduos quimeras, apresentam dois DNAs. Neste caso o que aconteceu foi a migração de células de um indivíduo para o outro durante a gestação, pode ser entre os irmãos gêmeos ou entre o feto e a mãe.



Fonte: Tuasaúde.com

Um caso clássico de quimerismo ocorreu com uma britânica que apresentava dois tipos sanguíneos. Ela apresentava ao mesmo tempo, tipo sanguíneo O e A. O que aconteceu foi que células do irmão migraram para a medula, provocando o processo de quimerismo.

## SÍNDROMES AUTOSSÔMICAS

### ERROS CROMOSSÔMICOS NUMÉRICOS

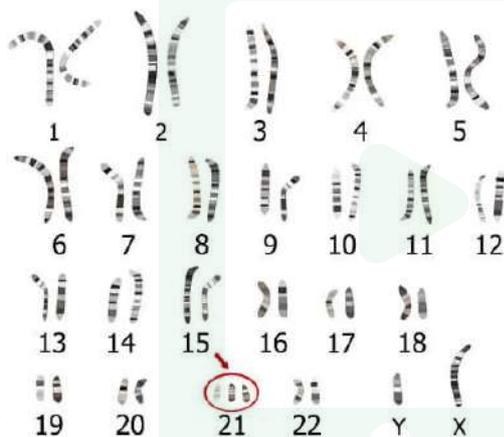
SÍNDROME DE DOWN - Trissomia do 21 ou Translocação do cromossomo do par 14 com o par 21



Fonte: Novadiagnóstico.com

A Síndrome de Down ou trissomia 21, é sem dúvida o distúrbio cromossômico mais comum. Geralmente pode ser diagnosticada ao nascimento ou logo depois por suas características dismórficas, que variam entre os pacientes, mas produzem um fenótipo distintivo.

#### ANÁLISE DO CARIÓTIPO



Fonte: Brasilescola

#### QUADRO CLÍNICO:

- ▶ Baixa estatura
- ▶ Obesidade
- ▶ Olhos oblíquos
- ▶ Mãos e dedos curtos
- ▶ Prega Simiesca na mão
- ▶ Retardo mental
- ▶ Homem estéril
- ▶ Mulher fértil
- ▶ Cardiopatias

O risco de gerar filhos com síndrome de Down é variável de acordo com a idade da gestante:

Mulheres na faixa de 45 a 49 anos têm a chance de nascimento de 1 a 30.



Se liga

mamífero

As mãos são curtas e largas, frequentemente com uma única prega palmar transversa ("prega simiesca").



Fonte: Farmaciasaude.com

### SÍNDROME DE EDWARDS - Trissomia do 18

A maioria dos pacientes apresentam com a trissomia do cromossomo 18 apresenta trissomia regular sem mosaïcismo, isto é, cariótipo 47, XX ou XY, +18.



Fonte: Estrategiamed

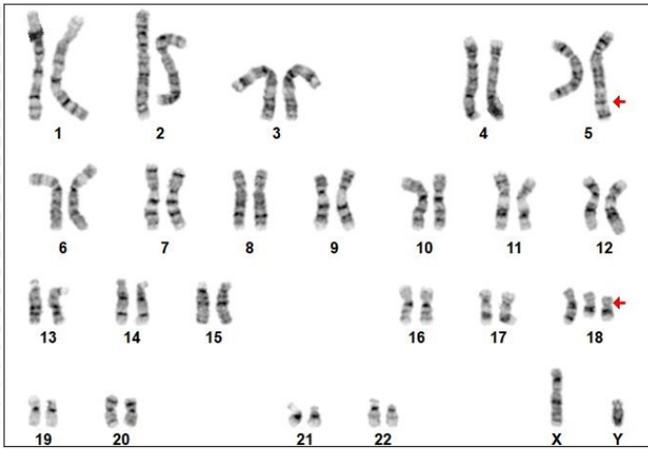
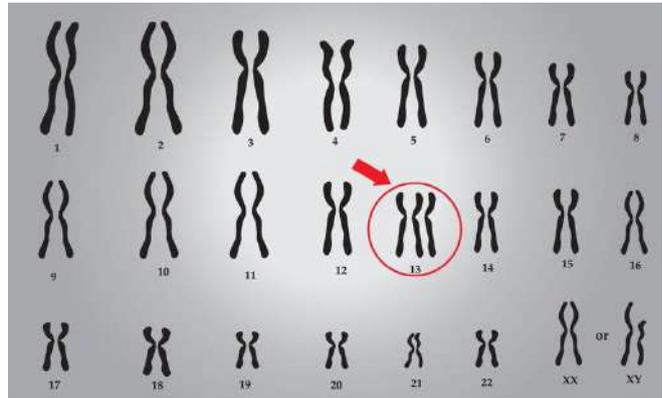


Figura 1- Cariótipo por bandeamento G. Arquivo dados da pesquisa.

Fonte: AgronSciense

#### AS MANIFESTAÇÕES DA TRISSOMIA DO 18 SEMPRE INCLUEM:

- ▶ Mal desenvolvimento psicomotor
- ▶ Deformidade facial
- ▶ Fronte e occipital proeminentes
- ▶ Micrognatia (queixo retraído)
- ▶ Displasia do pavilhão auricular
- ▶ Malformações cardíacas, e renais
- ▶ Convulsões
- ▶ Hipertonía muscular



Fonte: Dasa

#### O FENÓTIPO INCLUI:

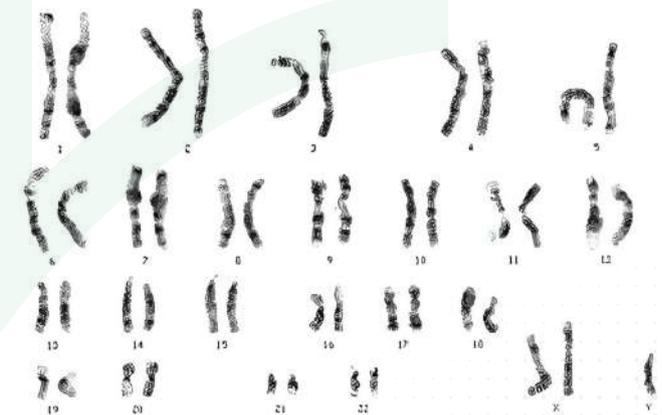
- ▶ Cabeça pequena (microcefalia)
- ▶ Olhos pequenos ou muitas vezes ausentes
- ▶ Orelhas deformadas
- ▶ Pescoço curto
- ▶ Lábio leporino
- ▶ Palato fendido (goela-de-lobo)

Casos clínicos de patau geralmente não sobrevivem até o segundo ano de vida. Sua incidência é de 1: 5000 nativos.

## DISTÚRBIOS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS OU ALOSSÔMICOS

### SÍNDROME DE KLINEFELTER - (47, XXY)

A Síndrome caracteriza-se pela presença do cariótipo 47, XXY ou em mosaicos. É uma cromossomopatia ligada à trissomia do cromossomo 23. A anomalia tem uma frequência média de 1: 400 recém-nascidos do sexo masculino.



Fonte: UFCAR

#### OS PACIENTES SÃO:

- ▶ Leve retardo mental
- ▶ Ginecomastia
- ▶ Presença do corpúsculo de barr
- ▶ Altos e magros (leptossomos), com membros inferiores relativamente longos.
- ▶ Após a puberdade os sinais de hipogonadismo se tornam óbvios.

## ! Se liga mamífero

- ▶ A síndrome revela anomalias tão graves que 90% dos casos morrem antes de completarem o primeiro ano de vida.
- ▶ A sua ocorrência é de 1:3000 nascimentos, onde 78% dos casos as crianças são do sexo feminino.

### SÍNDROME DE PATAU - Trissomia do 13

A trissomia do 13 é clinicamente grave e letal em quase todos os casos que sobrevivem até 6 meses de idade. O cromossomo extra provém de não-disjunção da meiose I materna e **cerca de 20% dos casos resultam de uma translocação.**



Fonte: Tuasaúde.com

- ▶ Os testículos permanecem pequenos e os caracteres sexuais secundários continuam subdesenvolvidos.
- ▶ Alargamento do quadril
- ▶ Voz aguda



Fonte: Assocarenews

## Se liga mamífero

(Síndrome de Klinefelter) Existem outras variações menos comuns como: 48 XXYY; 48 XXXY; 49 XXXXY; CARIÓTIPO

### SÍNDROME DE TURNER (45, X e variantes)

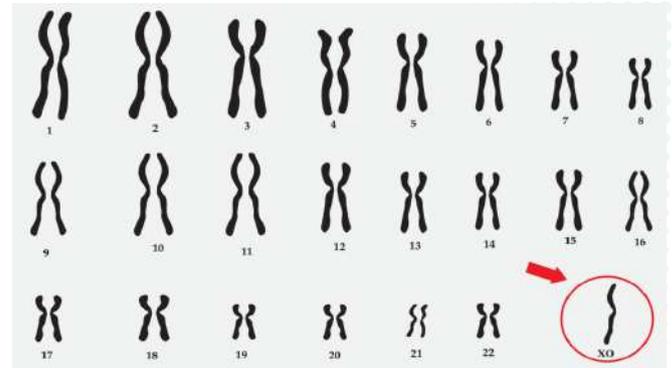
As meninas com esta Síndrome são identificadas ao nascimento ou antes da puberdade por suas características fenotípicas distintas.

A constituição cromossômica mais frequente é 45,X sem um segundo cromossomo sexual, X ou Y.



Fonte: Eumedicoresidente

### ANÁLISE DO CARIÓTIPO:



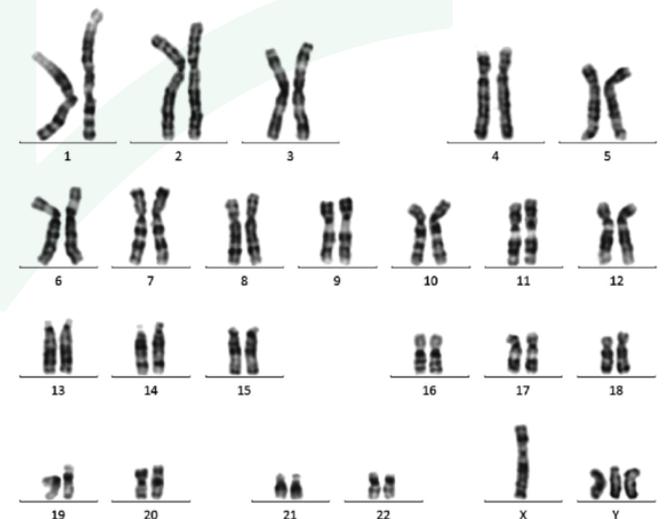
Fonte: Dasa

### AS ANORMALIDADES ENVOLVEM:

- ▶ Em certos graus, deficiência mental
- ▶ Baixa estatura,
- ▶ Disgenesia gonadal,
- ▶ Ausência de mamas
- ▶ Menstruação inexistente
- ▶ Quase sempre estéreis
- ▶ Bacia estreita e ombros largos (corpo andróide)
- ▶ Pescoço alado
- ▶ Ovários atrofiados
- ▶ Pescoço alado,
- ▶ Tórax largo com mamilos amplamente espaçados e uma frequência elevada de anomalias renais e cardiovasculares.

### SÍNDROME DO DUPLO Y - Síndrome 47, XYY

É um dos kariótipos mais frequentemente observados. Despertou grande interesse após observar-se que a proporção era bem maior entre os detentos de uma prisão de segurança máxima, sobretudo entre os mais altos, do que na população em geral.



Fonte: Wikipedia.com

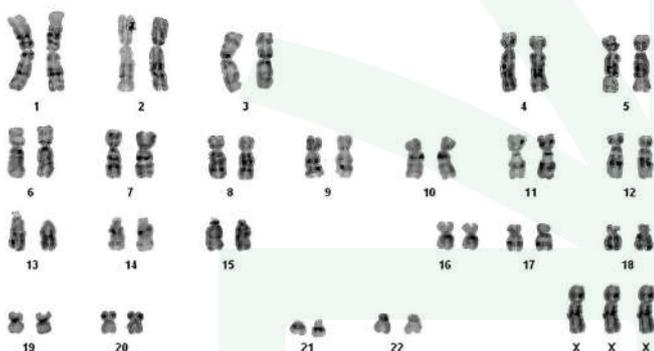
- ▶ Maioria dos homens são fenotipicamente normais.
- ▶ Crescimento ligeiramente acelerado na Infância.
- ▶ Homens com estatura muito elevada.

- ▶ Hiperatividade e crises de fúria na infância e início da adolescência.
- ▶ Grande número de acne facial durante a adolescência;
- ▶ Taxa de testosterona aumentada, o que pode ser um fator contribuinte para a inclinação anti-social e aumento de agressividade;
- ▶ Entre criminosos e doentes mentais, essa frequência chega a 3%.

### DISTÚRBIOS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS - Trissomia do X (47, XXX)

As mulheres com trissomia do X não são fenotipicamente anormais. Nas células 47, XXX, dois dos cromossomos X são inativados e de replicação tardia. Quase todos os casos resultam de erros na meiose materna.

Algumas mulheres com trissomia do X são identificadas em clínicas de infertilidade e outras em instituições para retardados mentais, mas provavelmente muitas permanecem sem diagnóstico.



Fonte: Vasomics

### O SEXO E A PRESENÇA DO CORPÚSCULO DE BAR

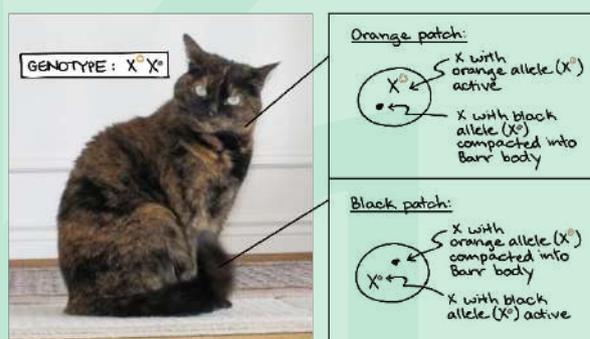
XX female	
XY male	
XXY male (Klinefelter)	
XXX female (triple X)	

Fonte: Khanacademy

### LEITURA COMPLEMENTAR: EXEMPLO DE INATIVAÇÃO DO X: O GATO MALHADO

Um exemplo clássico da inativação do X é visto em gatos. Se uma gata for heterozigota para alelos de pelagem preta e amarela encontrados no cromossomo X, ela irá inativar os dois X (e, assim, os dois alelos do gene para cor de pelo) aleatoriamente em diferentes células durante o desenvolvimento.

O resultado é um padrão de pelagem semelhante a um casco de tartaruga, composto de tufos alternantes de pelo preto e amarelo. Os tufos pretos vêm de grupos de células nas quais o X com o alelo para a cor preta está ativo, enquanto os tufos amarelos vêm das células nas quais o X com o alelo para a cor amarela está ativo.



Fonte: Khanacademy

Embora raramente seja tão fácil de se ver como na pelagem dos gatos, fêmeas humanas também são "mosaico" para quaisquer genes que estejam presentes em diferentes alelos de seus dois cromossomos X.

Texto retirado do site: <https://pt.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/sex-linkage-non-nuclear-chromosomal-mutations/a/x-inactivation>



**Anote aqui**

# REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA:

- AMABIS, Jose Mariano. Fundamentos da Biologia Moderna. 3 ed. São Paulo: Moderna, 2002.
- BURNIE, David. Dicionário Temático de Biologia. São Paulo: Scipione, 2001.
- CORSON, Walter H. ed. Manual Global de Ecologia: o que você pode fazer a respeito da crise do meio ambiente. São Paulo: Augustos, 1996.
- FAVARETTO, Jose Arnaldo. Biologia. 2 ed. São Paulo: Moderna, 2003.
- MORANDINI, Clezio & BELLINELLO, Luiz Carlos. São Paulo: Atual, 1999.
- PAULINO, Wilson Roberto. Biologia. São Paulo: Ática, 1998.
- SILVA Jr, Cesar da & SASSON, Sezar. Biologia. 3 ed. São Paulo: Saraiva, 2003.
- SOARES, Jose Luis. Biologia. São Paulo: Scipione, 1997.
- UZUNIAN, Armenio. Biologia. 2 ed. São Paulo: Harbra, 2004.
- ZAMPERETTI, Kleber Luiz. Biologia Geral. Rio Grande do Sul: Sagra-dc Luzzatto, 2003.
- FUTUYMA, Douglas J. Biologia Evolutiva. 2 ed. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética, 1993.
- GOWDAK, Demetrio. Biologia. São Paulo: FTD, 1996.
- MORANDINI, Clezio & BELLINELLO, Luiz Carlos. São Paulo: Atual, 1999.
- PAULINO, Wilson Roberto. Biologia. São Paulo: Ática, 1998.
- SILVA Jr, Cesar da & SASSON, Sezar. Biologia. 3 ed. São Paulo: Saraiva, 2003.
- SOARES, Jose Luis. Biologia. São Paulo: Scipione, 1997.
- UZUNIAN, Armenio. Biologia. 2 ed. São Paulo: Harbra, 2004.
- ZAMPERETTI, Kleber Luiz. Biologia Geral. Rio Grande do Sul: Sagra-dc Luzzatto, 2003.
- FAVARETTO, J. A . e MERCADANTE, C.. Biologia, Vol. Único. São Paulo, Moderna, 2000.
- LINHARES, S. e GEWANDSZNAJDER. Biologia Hoje. Vols. 1, 2 e 3. Editora Ática, 1996.
- LOPES, S., Bio, Volumes 1, 2 e 3., Saraiva, 1997.
- SOARES, J. L.. Biologia no Terceiro Milênio, vols. 1, 2 e 3., São Paulo, 1998.
- EDITORA
- CHEIDA, L.E. Biologia Integrada, Vol. 1, 2, 3 , São Paulo, Moderna, 2002.
- AMABIS e MARTHO, Fundamentos da Biologia Moderna, vol. Único, Moderna, São Paulo, 2003.
- PAULINO, W. R., Biologia, Vols. 1, 2, 3, Ática, São Paulo, 2002



*Estamos juntos nessa!*



CURSO  
**FERNANDA PESSOA**  
ONLINE

TODOS OS DIREITOS RESERVADOS.