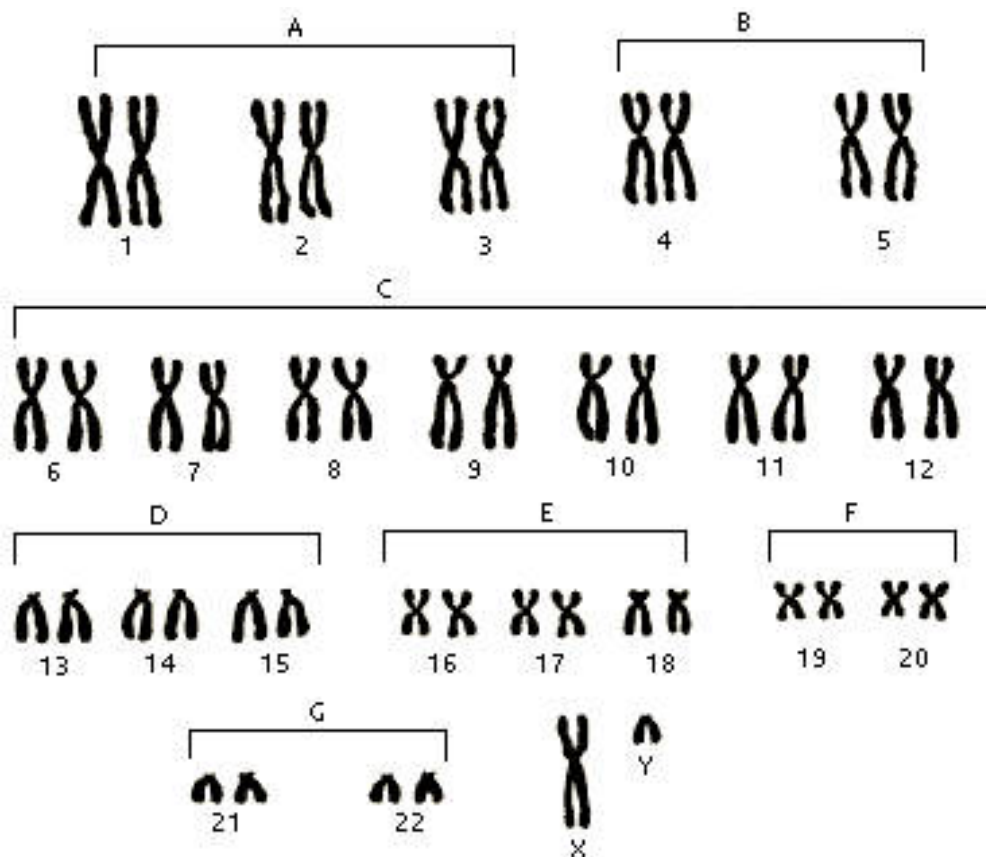


Mutações

Prof Brunão Correia - 19/04/2023

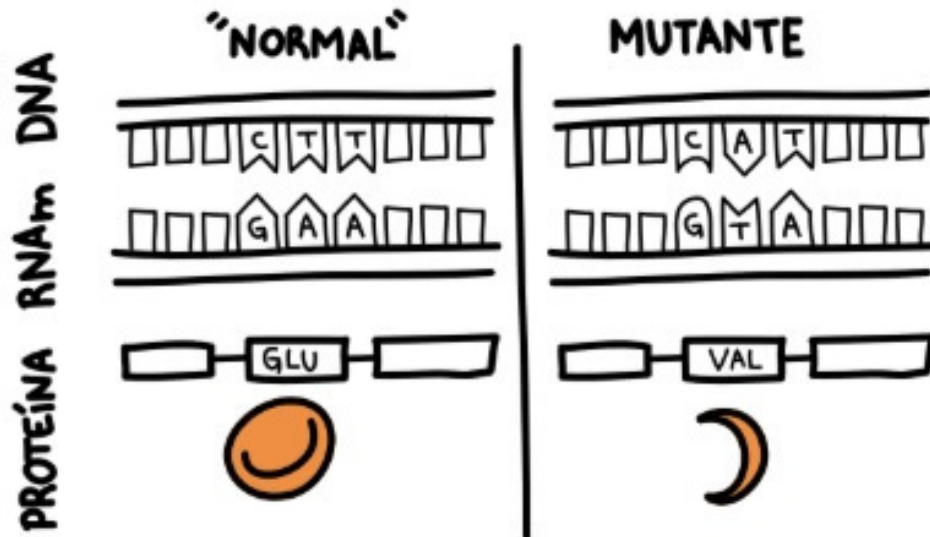
Parte I - CARIÓTIPO HUMANO

SERES HUMANOS
46 CROMOSSOMOS

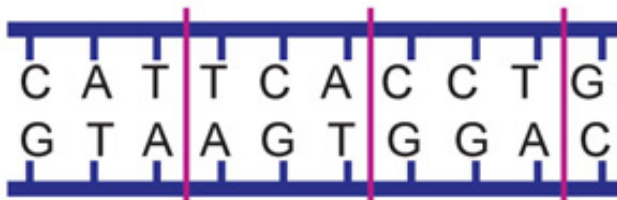




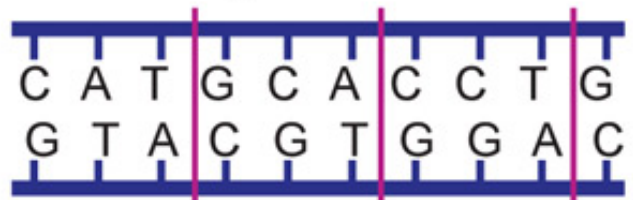
Parte II - MUTAÇÕES GÊNICAS



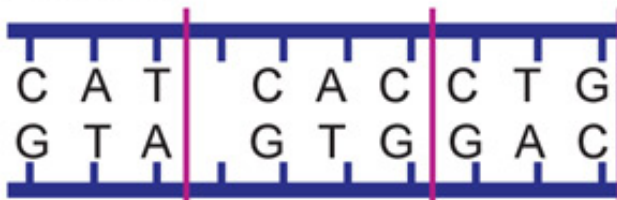
Normal



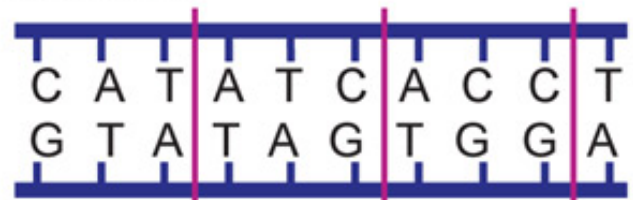
Substituição



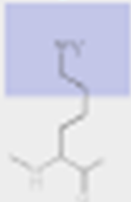
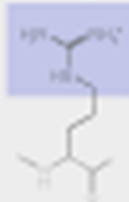
Deleção



Inserção

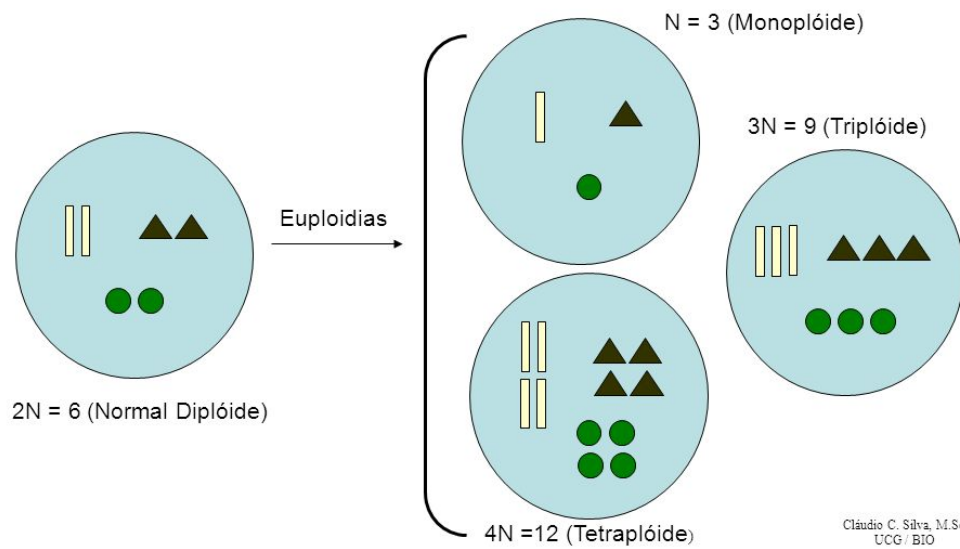


MUTAÇÕES PONTUAIS

Point mutations					
No mutation	Silent		Nonsense	Missense	
				conservative	non-conservative
DNA level	TTC	TTT	ATC	TCC	TGC
mRNA level	AAG	AAA	UAG	AGG	ACG
protein level	Lys	Lys	STOP	Arg	Thr
					
			basic		polar

Parte III - MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS NUMÉRICAS

EUPLOIDIAS	ANEUPLOIDIAS



ANEUPLOIDIAS AUTOSSÔMICAS

Nome comum	Tipo de aneuploidia	Fórmula cromossômica
Síndrome de Down	Trissomia do 21	47, XX ou XY + 21
Síndrome de Edwards	Trissomia do 18	47, XX ou XY + 18

ANEUPLOIDIAS SEXUAIS

Nome comum	Tipo de aneuploidia	Fórmula cromossômica
Síndrome de Turner	Monossomia	45 + X0 (óvulo sem X + espermatozoide com X)
Síndrome de Klinefelter	Trissomia	47 + XXY (óvulo com XX + espermatozoide com Y)
Síndrome do triplo X	Trissomia	47 + XXX (óvulo com XX + espermatozoide com X)
Síndrome do duplo Y	Trissomia	47 + XYY (óvulo com X + espermatozoide com YY)
Ausência de X	Monossomia	45 + Y0 (óvulo sem X + espermatozoide com Y = inviável)

1. A cariotipagem é um método que analisa células de um indivíduo para determinar seu padrão cromossômico. Essa técnica consiste na montagem fotográfica, em sequência, dos pares de cromossomos e permite identificar um indivíduo normal (46, XX ou 46, XY) ou com alguma alteração cromossômica. A investigação do cariótipo de uma criança do sexo masculino com alterações morfológicas e comprometimento cognitivo verificou que ela apresentava fórmula cariotípica 47, XY, +18.

A alteração cromossômica da criança pode ser classificada como

- A. estrutural, do tipo deleção.
- B. numérica, do tipo euploidia.
- C. numérica, do tipo poliploidia.
- D. estrutural, do tipo duplicação.
- E. numérica, do tipo aneuploidia.

2. O cariótipo humano abaixo representado apresenta uma dada alteração cromossômica.



Com relação a essa alteração, podemos afirmar que é uma:

- A) Aneuploidia autossômica.
- B) Euploidia sexual.
- C) Aneuploidia sexual.
- D) Monossomia.
- E) Doença metabólica.

3. Digamos que uma mutação altere a sequência UAU para UAA. Ou seja, a terceira base que era U agora é A. Essa mutação pode ser chamada de:

- A. Mutação silenciosa
- B. Mutação de adição
- C. Mutação de subtração
- D. Mutação perda de sentido
- E. Mutação sem sentido

		Segunda Base					
		U	C	A	G		
Primeira Base 5'	U	UUU } Fenil-alanina UUC } UUA } Leucina UUG }	UCU } UCC } Serina UCA } UCG }	UAU } Tirosina UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	Terceira Base 3'	U C A G
	C	CUU } Leucina CUC } CUA } CUG }	CCU } CCC } Prolina CCA } CCG }	CAU } Histidina CAC } CAA } Glutamina CAG }	CGU } CGC } Arginina CGA } CGG }		U C A G
	A	AUU } Isoleucina AUC } AUA } AUG } Metionina start codon	ACU } ACC } Treonina ACA } ACG }	AAU } Asparagina AAC } AAA } Lisina AAG }	AGU } Serina AGC } AGA } Arginina AGG }		U C A G
	G	GUU } Valina GUC } GUA } GUG }	GCU } GCC } Alanina GCA } GCG }	GAU } Ácido GAC } Aspártico GAA } Ácido GAG } Glutâmico	GGU } GGC } Glicina GGA } GGG }		U C A G

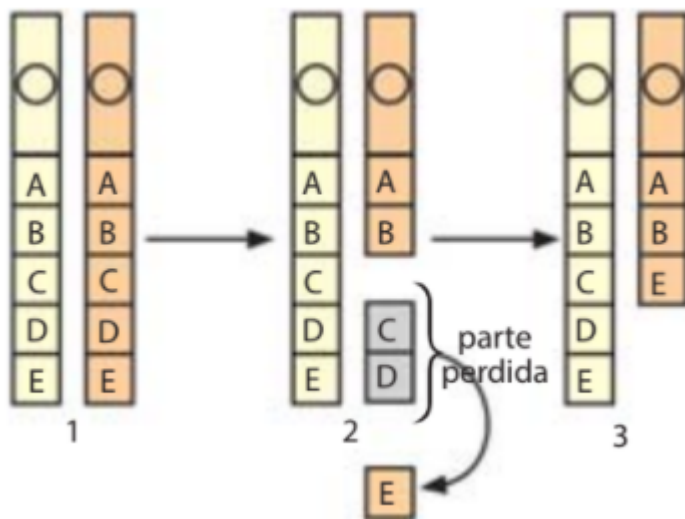
4. Os gametas humanos são haplóides formando um zigoto diplóide. As euploidias são alterações numéricas que podem se apresentar como triploidias ou tetraploidias. Assinale a alternativa que apresenta a correta associação da afirmação anterior com o número de cromossomos envolvidos:

- A. Haplóide: 23 cromossomos, Diplóide: 46 cromossomos, Triploidia: 69 cromossomos, Tetraploidia: 92 cromossomos
- B. Haplóide: 23 cromossomos, Diplóide: 46 cromossomos, Triploidia: 47 cromossomos, Tetraploidia: 48 cromossomos
- C. Haplóide: 24 cromossomos, Diplóide: 48 cromossomos, Triploidia: 72 cromossomos, Tetraploidia: 96 cromossomos
- D. Haplóide: 46 cromossomos, Diplóide: 23 cromossomos, Triploidia: 69 cromossomos, Tetraploidia: 92 cromossomos
- E. Haplóide: 20 cromossomos, Diplóide: 40 cromossomos, Triploidia: 60 cromossomos, Tetraploidia: 80 cromossomos

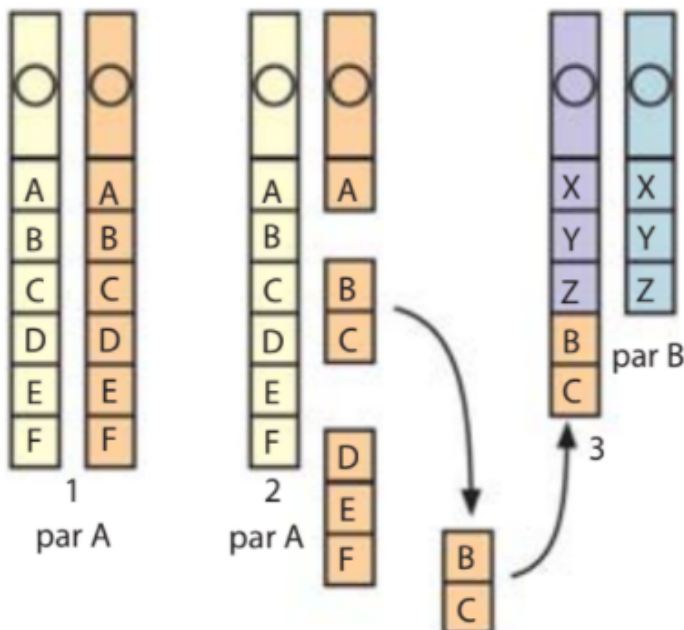
Parte IV - MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS

Vários agentes físicos, químicos e biológicos podem provocar rupturas nos cromossomos. Os fragmentos resultantes destas rupturas tendem a se unir novamente ao mesmo ou a outro cromossomo, resultando em cromossomos com falta ou excesso de um segmento. Pode ocorrer ainda que o segmento livre se solde ao mesmo cromossomo de maneira invertida, alterando somente a sequência dos genes.

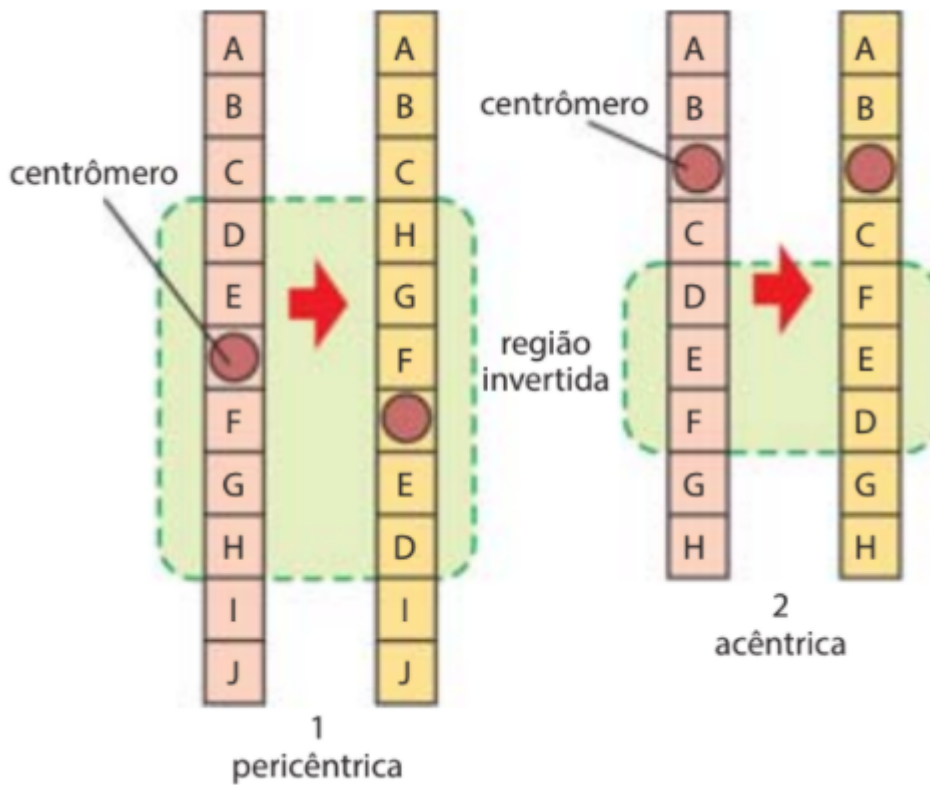
Deleção



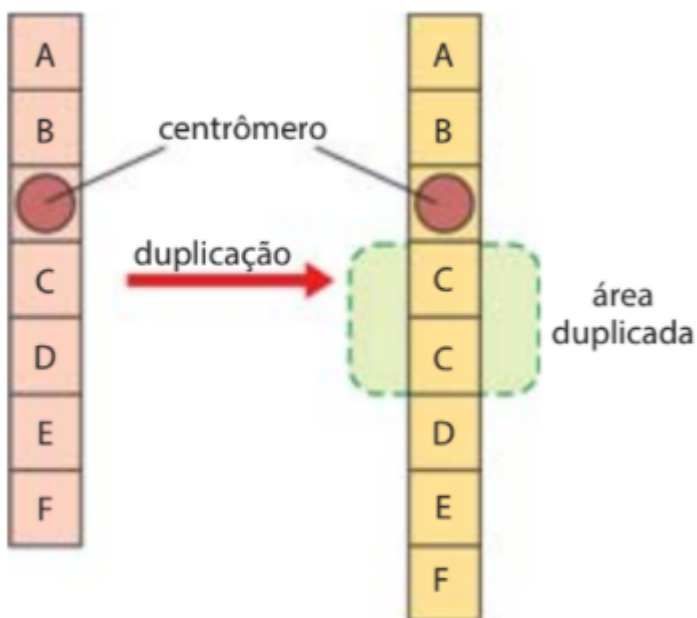
Translocação



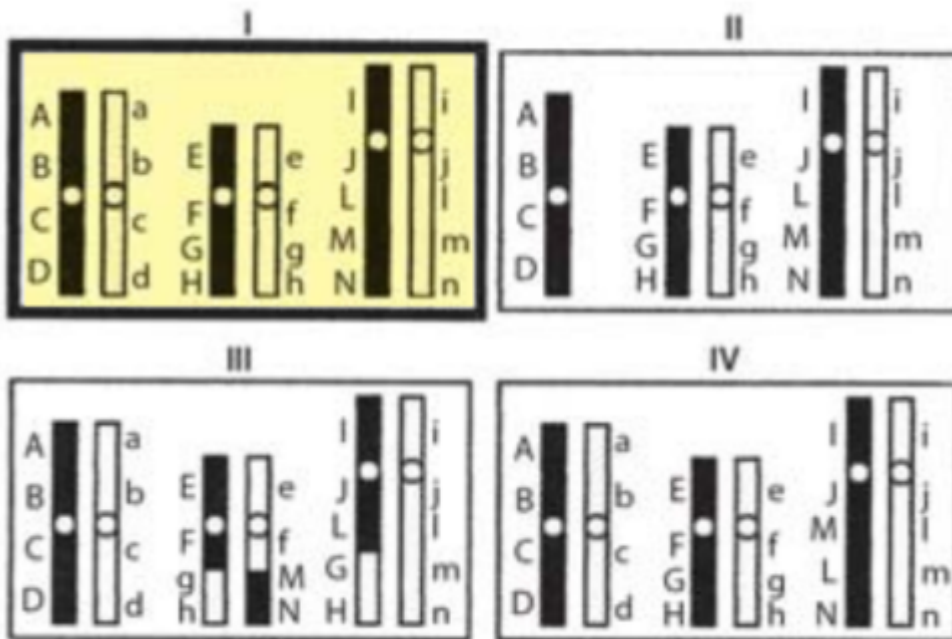
Inversão



Duplicação



Na figura a seguir, em I, temos uma célula diplóide $2n = 6$ cromossomos. Em II, III e IV, temos exemplos, respectivamente, de:



- a) haploidia; translocação; inversão paracêntrica.
- b) haploidia; inversão pericêntrica; translocação.
- c) monossomia; translocação; inversão pericêntrica.
- d) monossomia; translocação; inversão paracêntrica.
- e) monossomia; inversão paracêntrica; translocação.



mesalvaoficial | mesalvamed



mesalva | mesalvamedicina



mesalvaoficial

mesalva.com/medicina