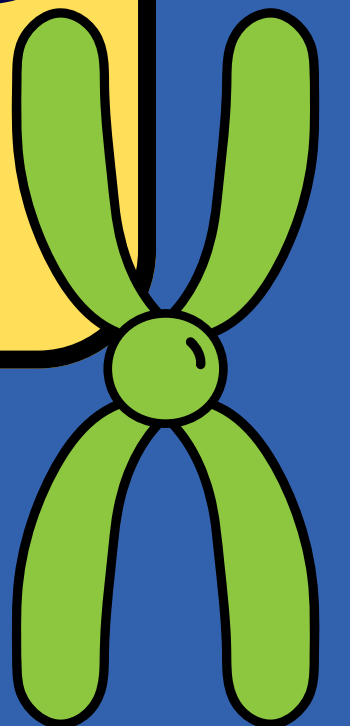


ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

Professora: Thalita



**(UNIR- RO) COMPARANDO-SE A OVULOGÊNESE (I) COM A
ESPERMATOGÊNESE (II), TODAS AS
ALTERNATIVAS ABAIXO ESTÃO CORRETAS, EXCETO:**

A) NOS DOIS PROCESSOS OCORRE MEIOSE.

B) AMBOS SÃO IMPORTANTES PARA MANTER CONSTANTE
O NÚMERO DE CROMOSSOMOS
TÍPICOS DE CADA ESPÉCIE.

C) I OCORRE NOS OVÁRIOS E II, NOS TESTÍCULOS.

D) HÁ MAIOR PRODUÇÃO DE GAMETAS EM II DO QUE EM I.

E) EM I E II, AS CÉLULAS FORMADAS SÃO DIPLOIDES.

**(UNIR- RO) COMPARANDO-SE A OVULOGÊNESE (I) COM A
ESPERMATOGÊNESE (II), TODAS AS
ALTERNATIVAS ABAIXO ESTÃO CORRETAS, EXCETO:**

A) NOS DOIS PROCESSOS OCORRE MEIOSE.

B) AMBOS SÃO IMPORTANTES PARA MANTER CONSTANTE
O NÚMERO DE CROMOSSOMOS
TÍPICOS DE CADA ESPÉCIE.

C) I OCORRE NOS OVÁRIOS E II, NOS TESTÍCULOS.

D) HÁ MAIOR PRODUÇÃO DE GAMETAS EM II DO QUE EM I.

~~E) EM I E II, AS CÉLULAS FORMADAS SÃO DIPLOIDES.~~

(UNIFESP) UM HOMEM DOSOU A CONCENTRAÇÃO DE TESTOSTERONA EM SEU SANGUE E DESCOBRIU QUE ESSE HORMÔNIO ENCONTRAVA-SE NUM NÍVEL MUITO ABAIXO DO NORMAL ESPERADO. IMEDIATAMENTE BUSCOU AJUDA MÉDICA, PEDINDO A REVERSÃO DA VASECTOMIA A QUE SE SUBMETERA HAVIA DOIS ANOS. A VASECTOMIA CONSISTE NO SECCIONAMENTO DOS DUCTOS DEFERENTES PRESENTES NOS TESTÍCULOS. DIANTE DISSO, O PEDIDO DO HOMEM:

- A) NÃO TEM FUNDAMENTO, POIS A TESTOSTERONA É PRODUZIDA POR GLÂNDULAS SITUADAS ACIMA DOS DUCTOS, PRÓXIMO À PRÓSTATA.**
- B) NÃO TEM FUNDAMENTO, POIS O SECCIONAMENTO IMPEDE UNICAMENTE O TRANSPORTE DOS ESPERMATOZOIDES DOS TESTÍCULOS PARA O PÊNIS.**
- C) TEM FUNDAMENTO, POIS A SECÇÃO DOS DUCTOS DEFERENTES IMPEDE O TRANSPORTE DA TESTOSTERONA DOS TESTÍCULOS PARA O RESTANTE DO CORPO.**
- D) TEM FUNDAMENTO, POIS A PRODUÇÃO DA TESTOSTERONA OCORRE NOS DUCTOS DEFERENTES E, COM SEU SECCIONAMENTO, ESSA PRODUÇÃO CESSA.**
- E) TEM FUNDAMENTO, POIS A TESTOSTERONA É PRODUZIDA NO EPIDÍDIMO E DALI É TRANSPORTADA PELOS DUCTOS DEFERENTES PARA O RESTANTE DO CORPO.**

(UNIFESP) UM HOMEM DOSOU A CONCENTRAÇÃO DE TESTOSTERONA EM SEU SANGUE E DESCOBRIU QUE ESSE HORMÔNIO ENCONTRAVA-SE NUM NÍVEL MUITO ABAIXO DO NORMAL ESPERADO. IMEDIATAMENTE BUSCOU AJUDA MÉDICA, PEDINDO A REVERSÃO DA VASECTOMIA A QUE SE SUBMETERA HAVIA DOIS ANOS. A VASECTOMIA CONSISTE NO SECCIONAMENTO DOS DUCTOS DEFERENTES PRESENTES NOS TESTÍCULOS. DIANTE DISSO, O PEDIDO DO HOMEM:

A) NÃO TEM FUNDAMENTO, POIS A TESTOSTERONA É PRODUZIDA POR GLÂNDULAS SITUADAS ACIMA DOS DUCTOS, PRÓXIMO À PRÓSTATA.

~~B) NÃO TEM FUNDAMENTO, POIS O SECCIONAMENTO IMPEDE UNICAMENTE O TRANSPORTE DOS ESPERMATOZOIDES DOS TESTÍCULOS PARA O PÊNIS.~~

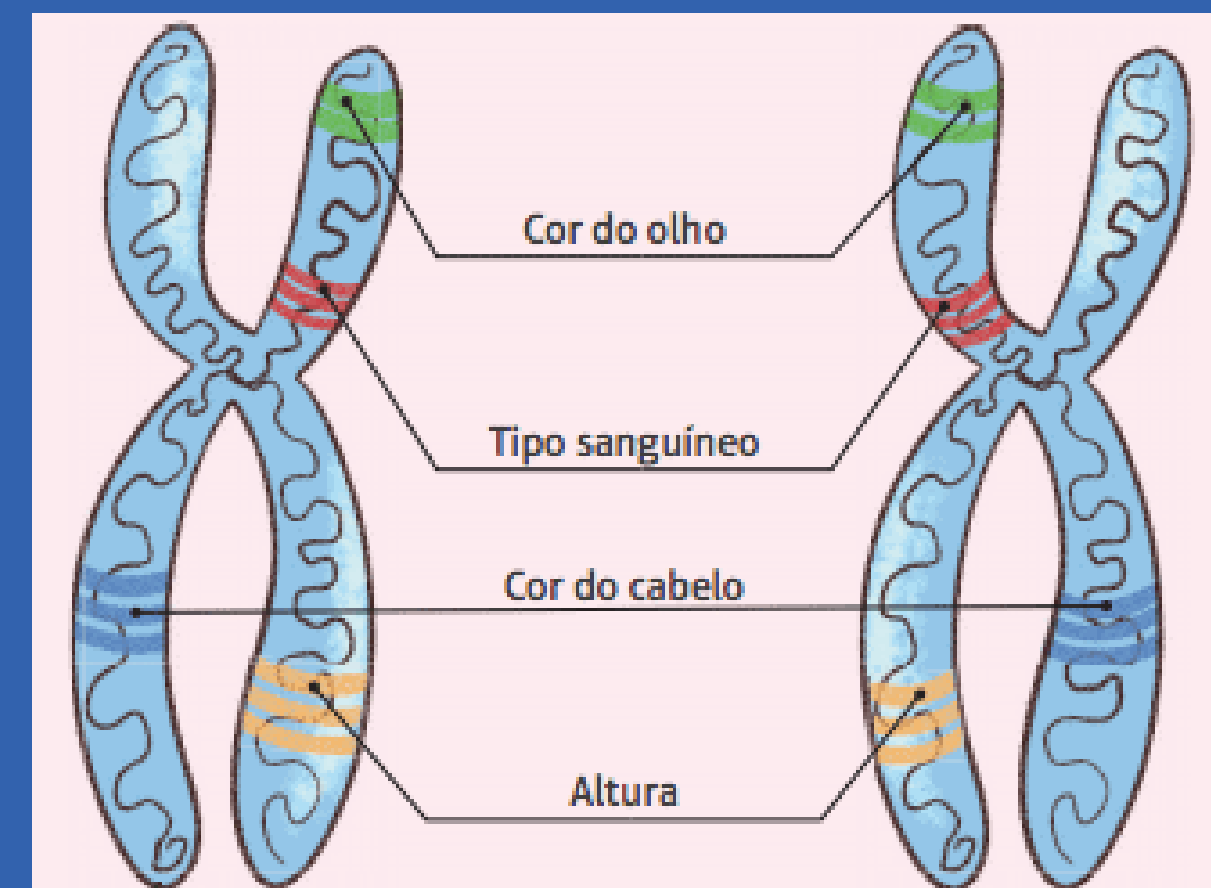
C) TEM FUNDAMENTO, POIS A SECÇÃO DOS DUCTOS DEFERENTES IMPEDE O TRANSPORTE DA TESTOSTERONA DOS TESTÍCULOS PARA O RESTANTE DO CORPO.

D) TEM FUNDAMENTO, POIS A PRODUÇÃO DA TESTOSTERONA OCORRE NOS DUCTOS DEFERENTES E, COM SEU SECCIONAMENTO, ESSA PRODUÇÃO CESSA.

E) TEM FUNDAMENTO, POIS A TESTOSTERONA É PRODUZIDA NO EPIDÍDIMO E DALI É TRANSPORTADA PELOS DUCTOS DEFERENTES PARA O RESTANTE DO CORPO.

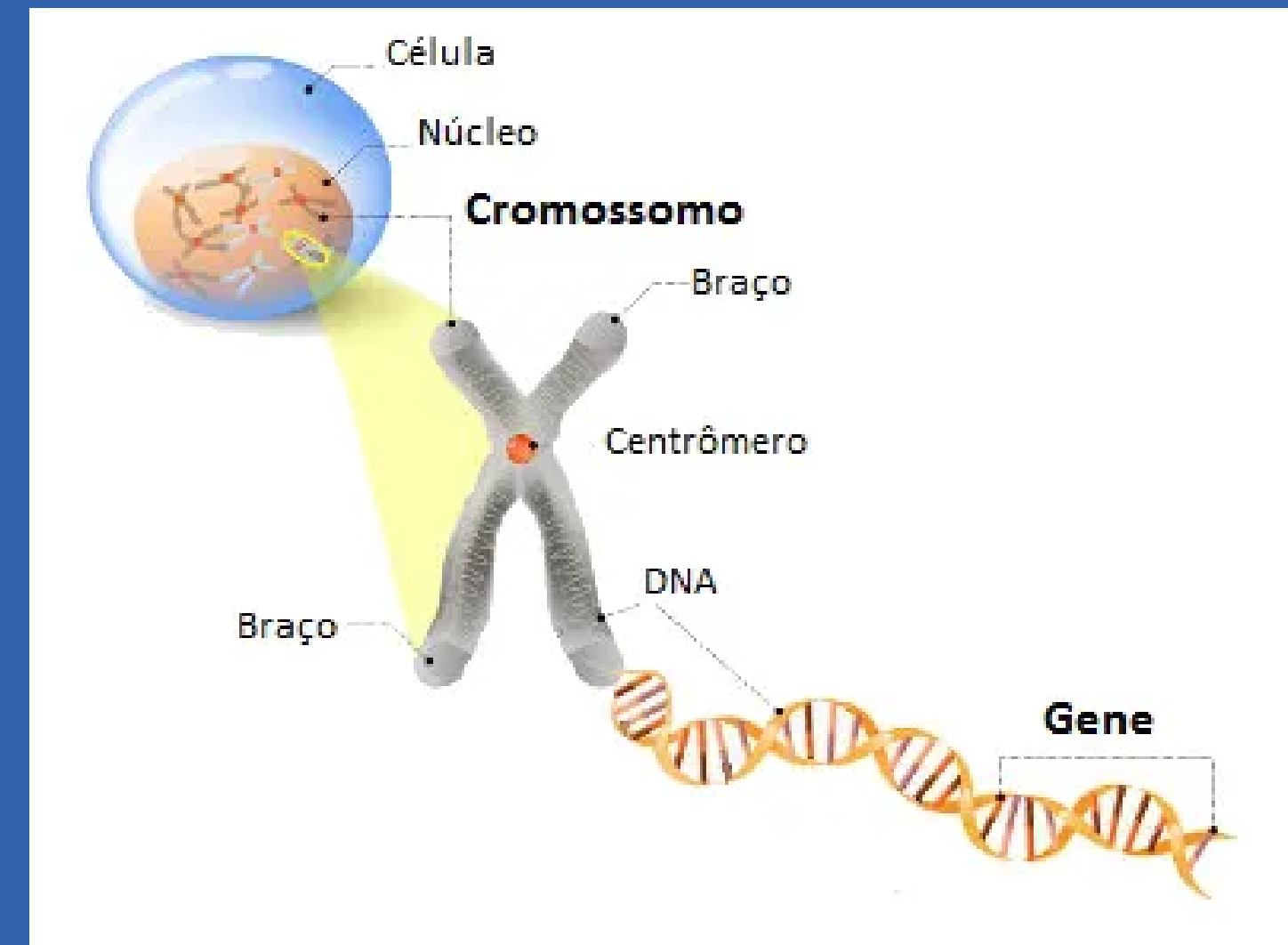
CROMOSSOMOS

- Forma mais condensada do DNA
- Formado por longas sequências de DNA e proteínas associadas (histonas)
- É nos cromossomos que se encontra os genes: porções do DNA que carregam a informação genética
- Encontrado no núcleo nos seres eucariontes

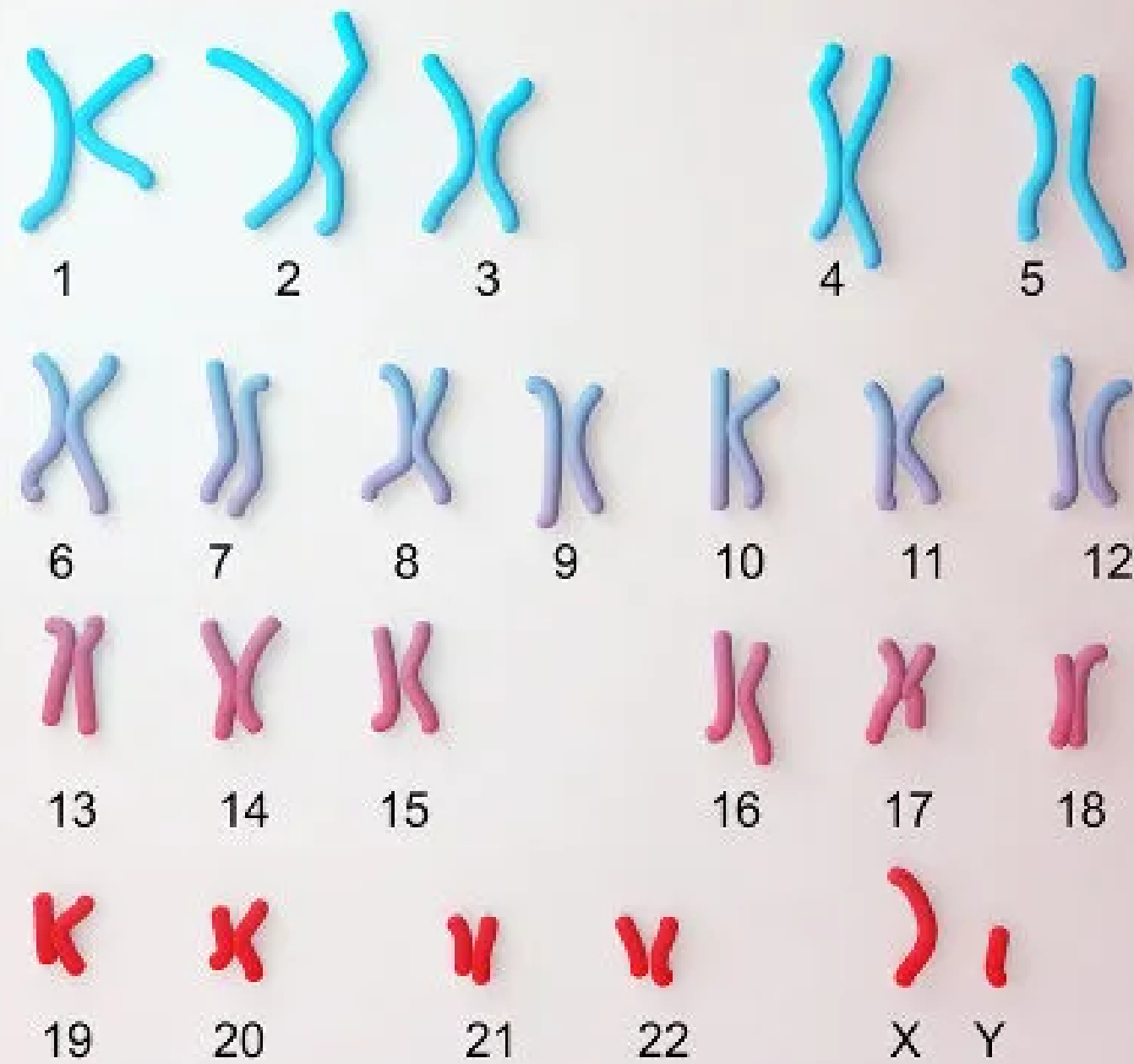


GENES

- Sequência específica do material genético
- Formado por sequências específicas de bases nitrogenadas
- Todas as células possuem os mesmo genes, sendo estes ativados ou desativados, dependendo da célula, garantindo a diferenciação celular



CARIÓTIPO HUMANO



ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

Podem ser de dois tipos:

NUMÉRICAS -> alterações no número de cromossomos

ESTRUTURAIS -> alterações na estrutura dos cromossomos (perda, ganho, trocas de pedaços...)

ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS NUMÉRICAS



EUPLOIDIA

- Alterações de um lote de cromossomo inteiro
- Não compatível a vida quando se trata de seres humanos
- Haploidia (n), triploidia ($3n$), poliploidia ($4n, 5n, 6n$)

- A poliploidia é muitas vezes provocada em laboratório para que se obtenham plantas mais resistentes, com grandes frutos, sem caroço

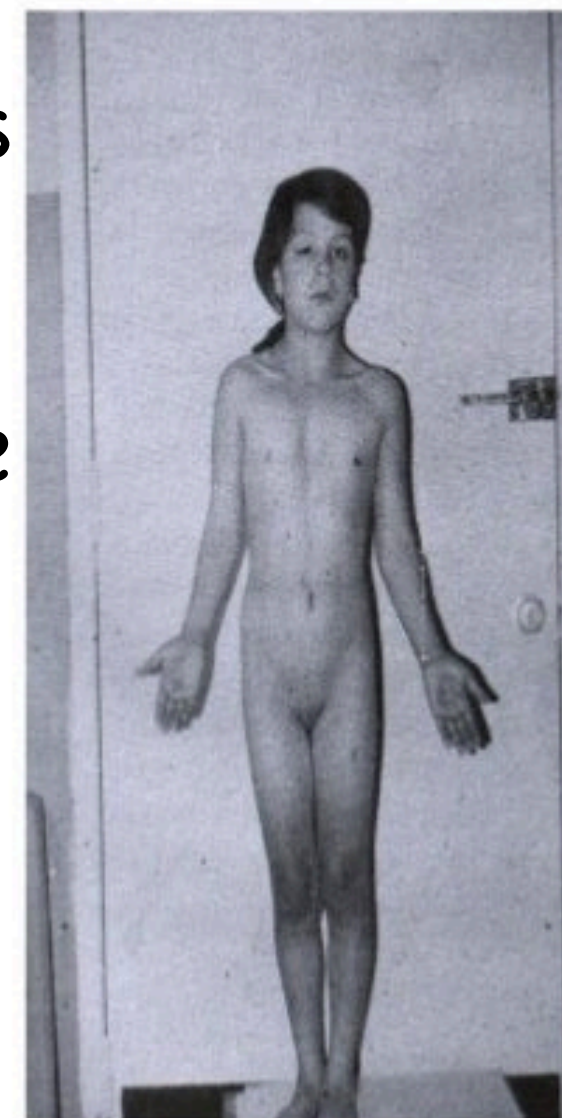
ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS NUMÉRICAS

Alterações nos cromossomos sexuais

ANEUPLOIDIA

- Alterações no par de cromossomos
- Costumam ser causadas por eventos de não-disjunção durante a divisão celular
- Monossomia -> Síndrome de Turner

Síndrome de Turner



Monossomia do 23 ($44A + X0$) = 45

Sexo feminino

Ausência de corpúsculo de Barr

Baixa estatura

Ausência de mamas

Genitália infantil

Ausência de menstruação

Esterilidade

Pescoço alado

Deficiência mental

Alto índice de abortos

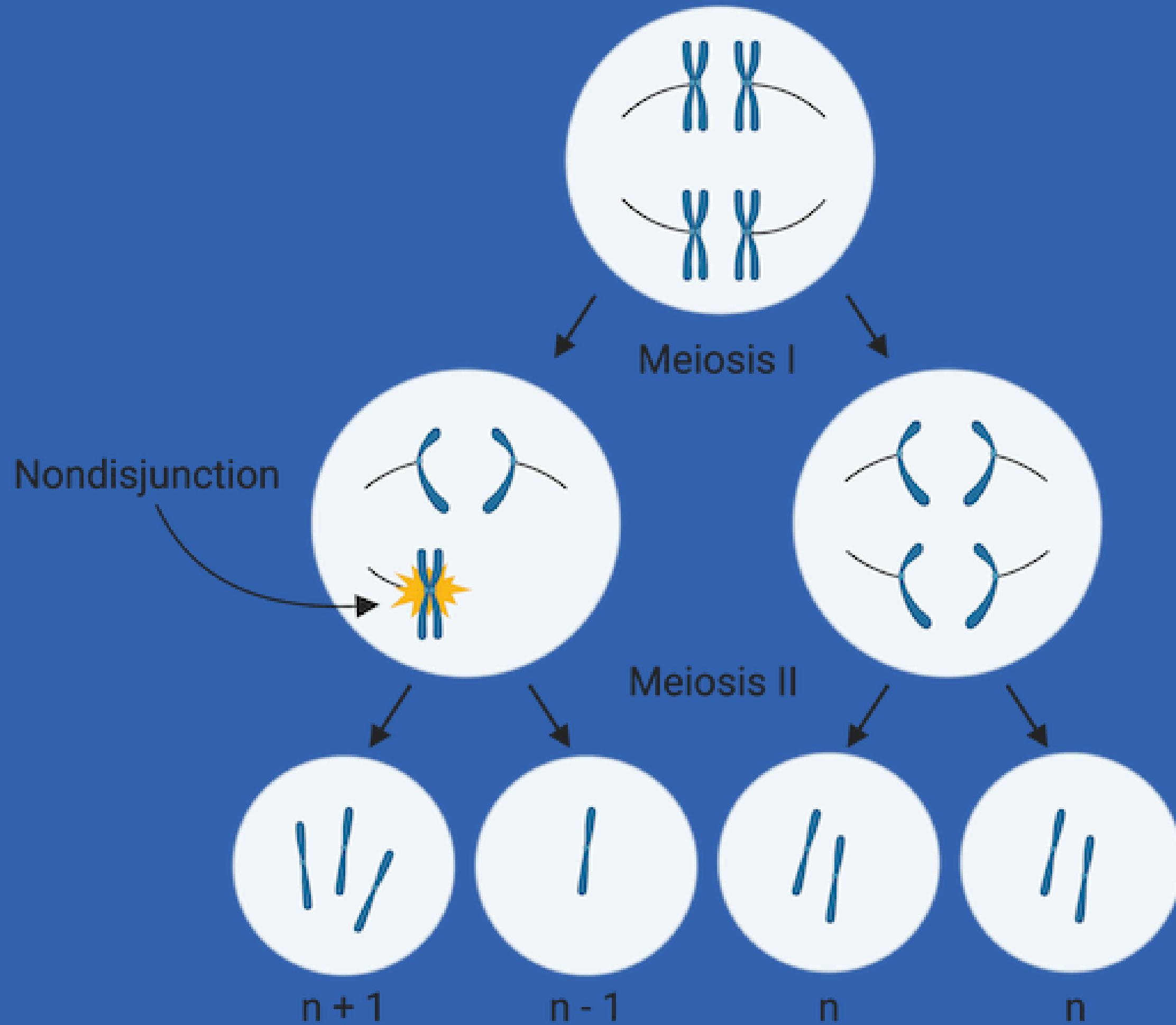
ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS NUMÉRICAS

ANEUPLOIDIA

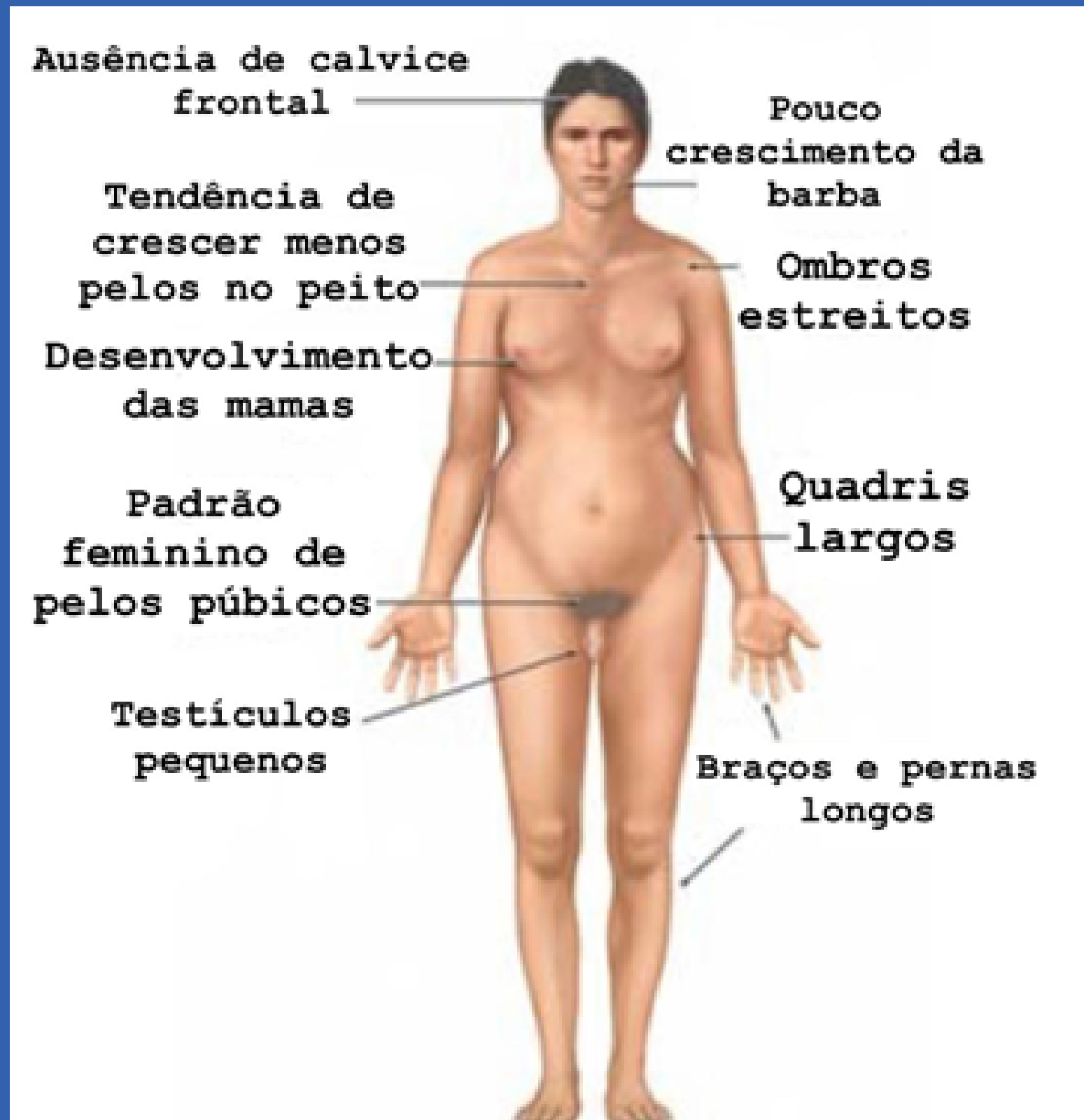
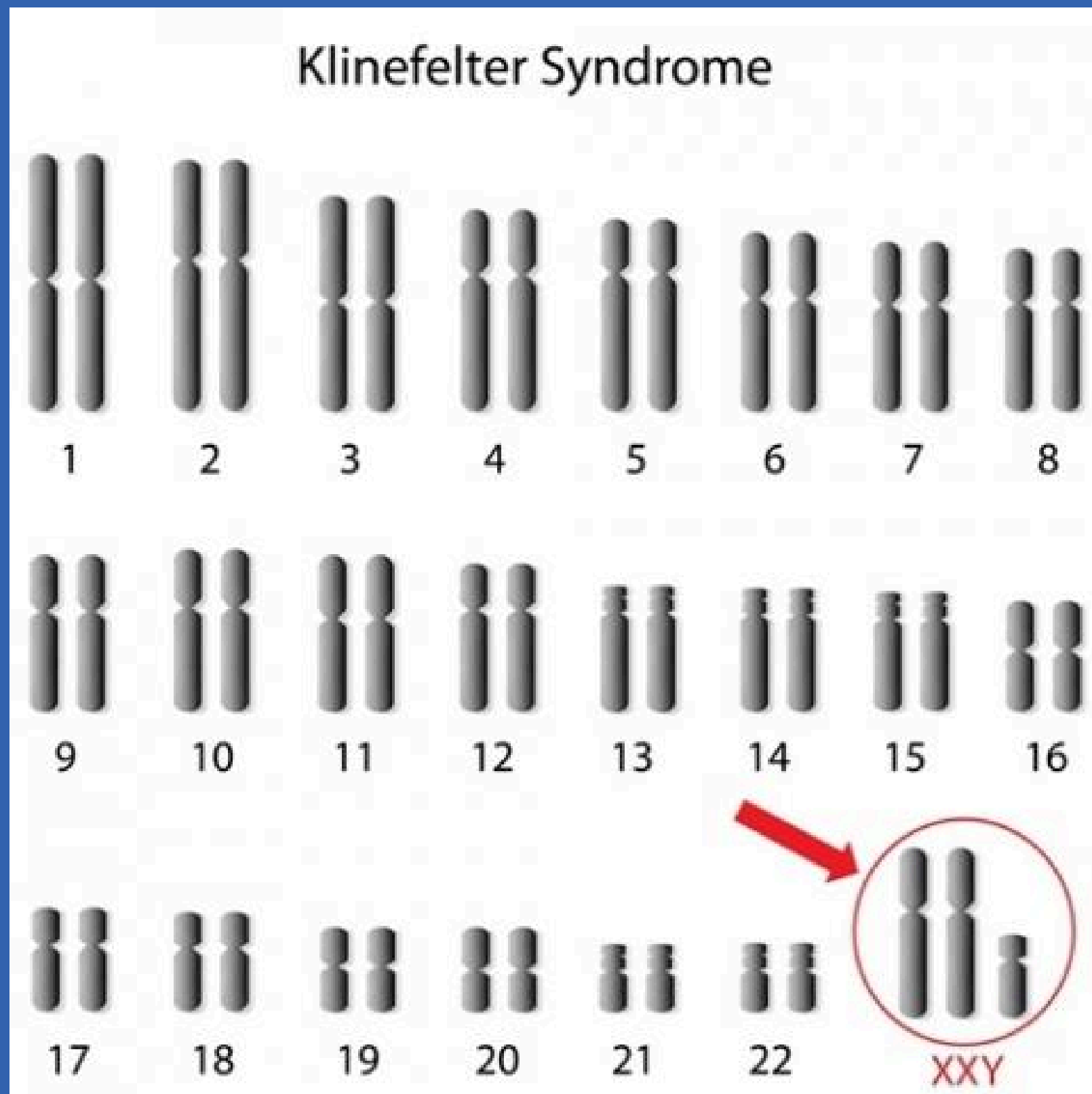
- Alterações no par de cromossomos
- Trissomia -> Síndrome de Klinefelter, Trissomia do X, Síndrome XYY, Síndrome de Down

ANEUPLOIDIA

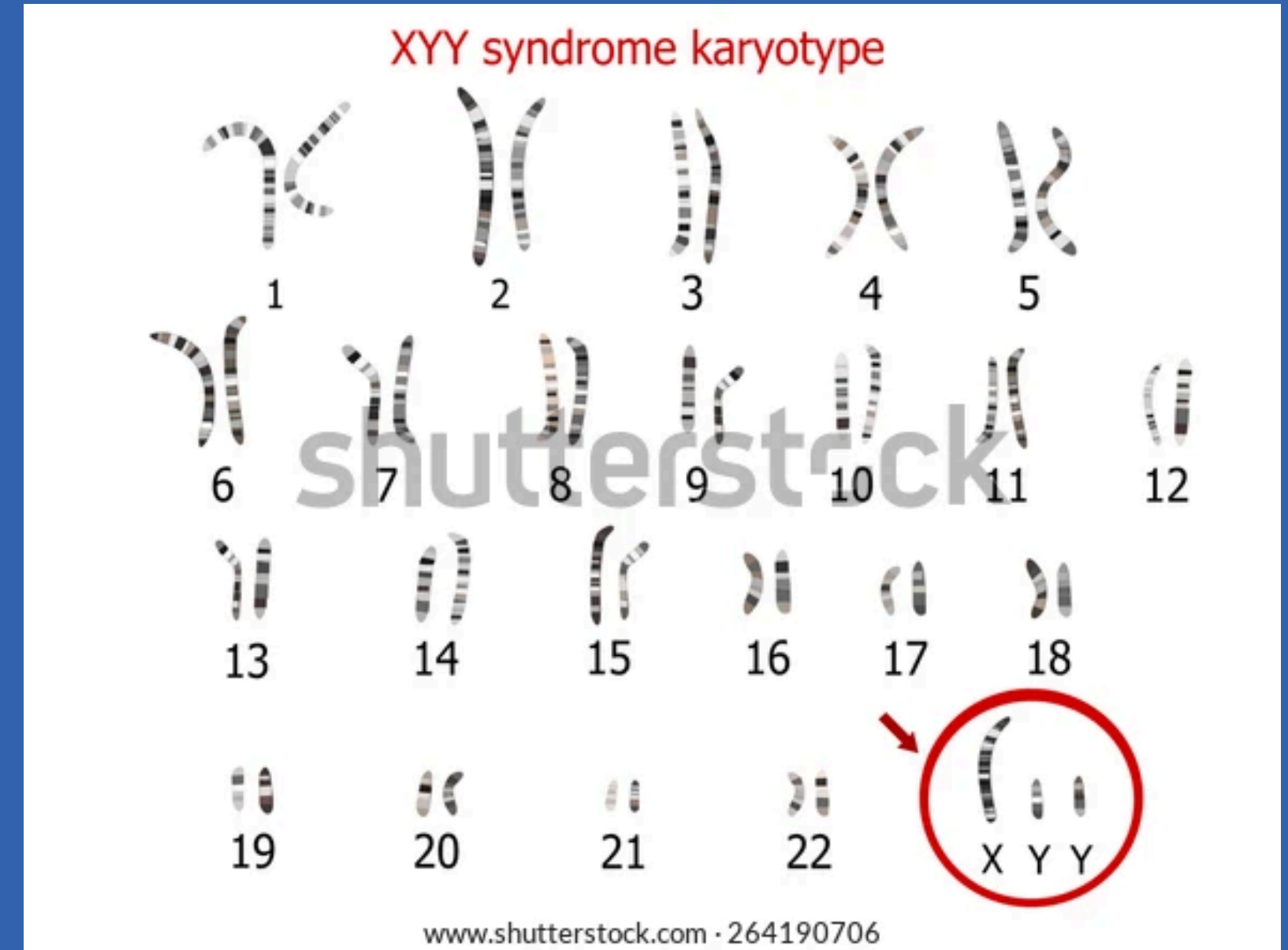
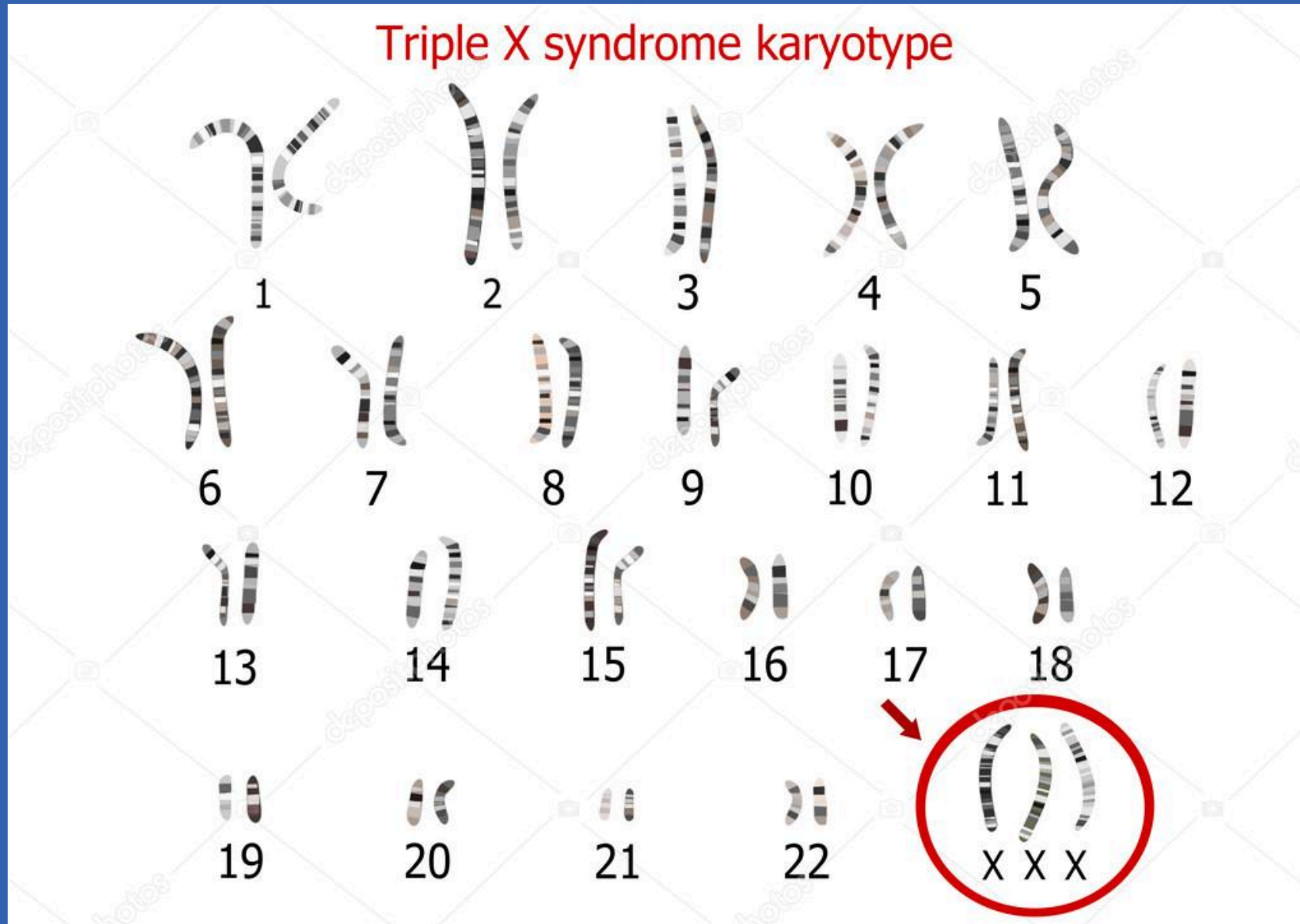
- O fenômeno de não disjunção pode ocorrer em qualquer célula que passe pela divisão celular, seja mitose ou meiose.
- As alterações numéricas podem ocorrer, por exemplo:
 1. Durante a meiose das células gaméticas (anáfase II)
 2. Durante as mitoses iniciais do zigoto
 3. No decorrer do desenvolvimento embrionário
- Caso a não disjunção ocorra depois da formação do zigoto, o indivíduo apresentará células com padrões diferentes, caracterizando uma condição chamada mosacismo, ou seja, tecidos com células normais misturados a outros com células portadoras da alteração cromossômica.



Alterações nos cromossomos sexuais



Alterações nos cromossomos sexuais



SÍNDROME DE DOWN

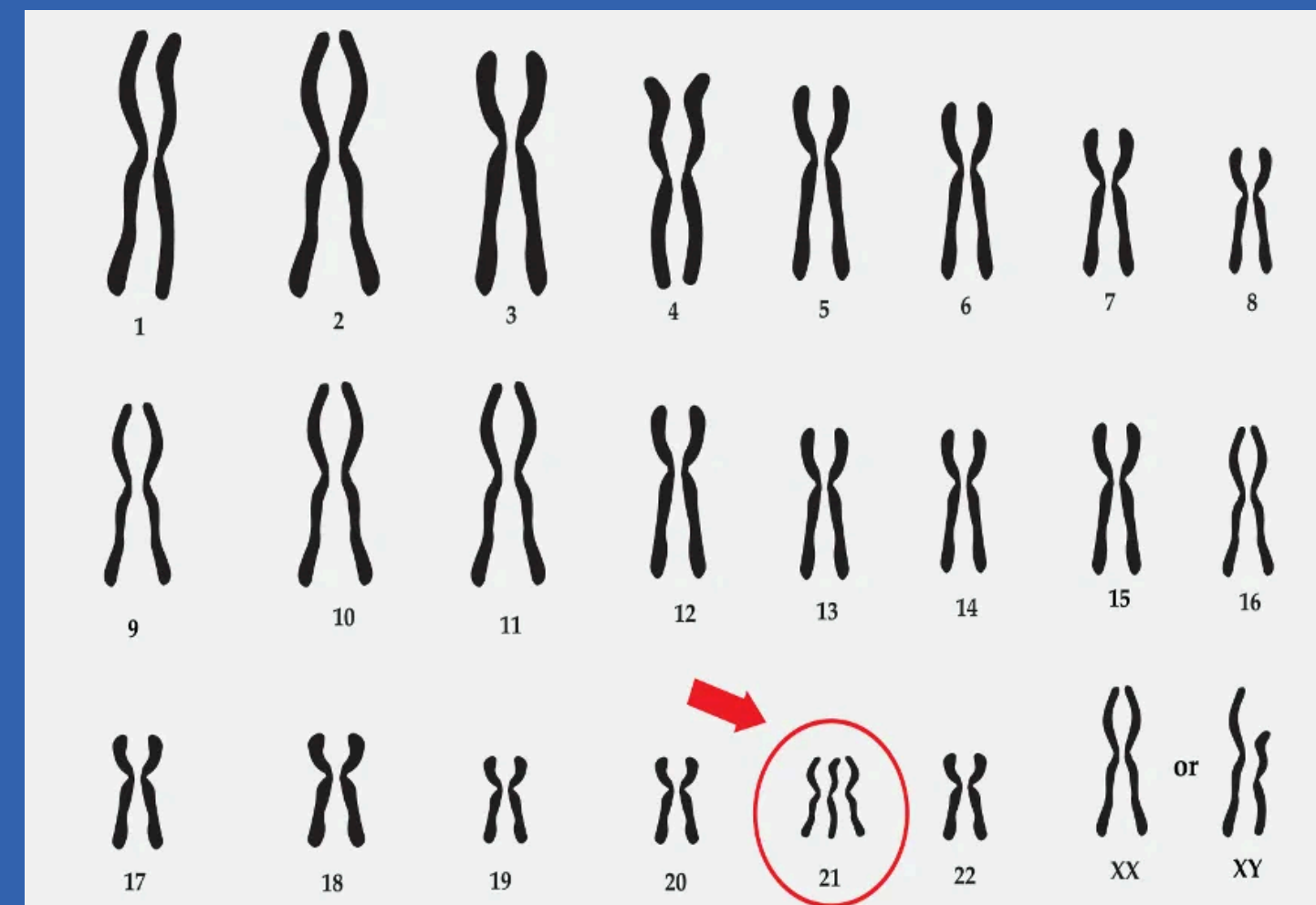
- Também chamado de trissomia do cromossomo 21
- Presença de 3 cromossomos 21
- Não disjunção de um dos pares dos cromossomos homólogos durante a meiose (anáfase II)



SÍNDROME DE DOWN

Principais características fenotípicas

- Baixa estatura
- Língua hipotônica
- Olhos oblíquos
- Problemas cardíacos



ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS

- São alterações na estrutura do cromossomo
- Ocorrem durante a divisão celular meiose, ou seja, em células gaméticas
- Pode ser intensificado por exposições a radiação, vírus, bactérias...

- Podem ser do tipo:
 1. deleção
 2. duplicação
 3. inversão
 4. translocação

Alterações cromossômicas estruturais



Deleção →



Duplicação →



Inversão →

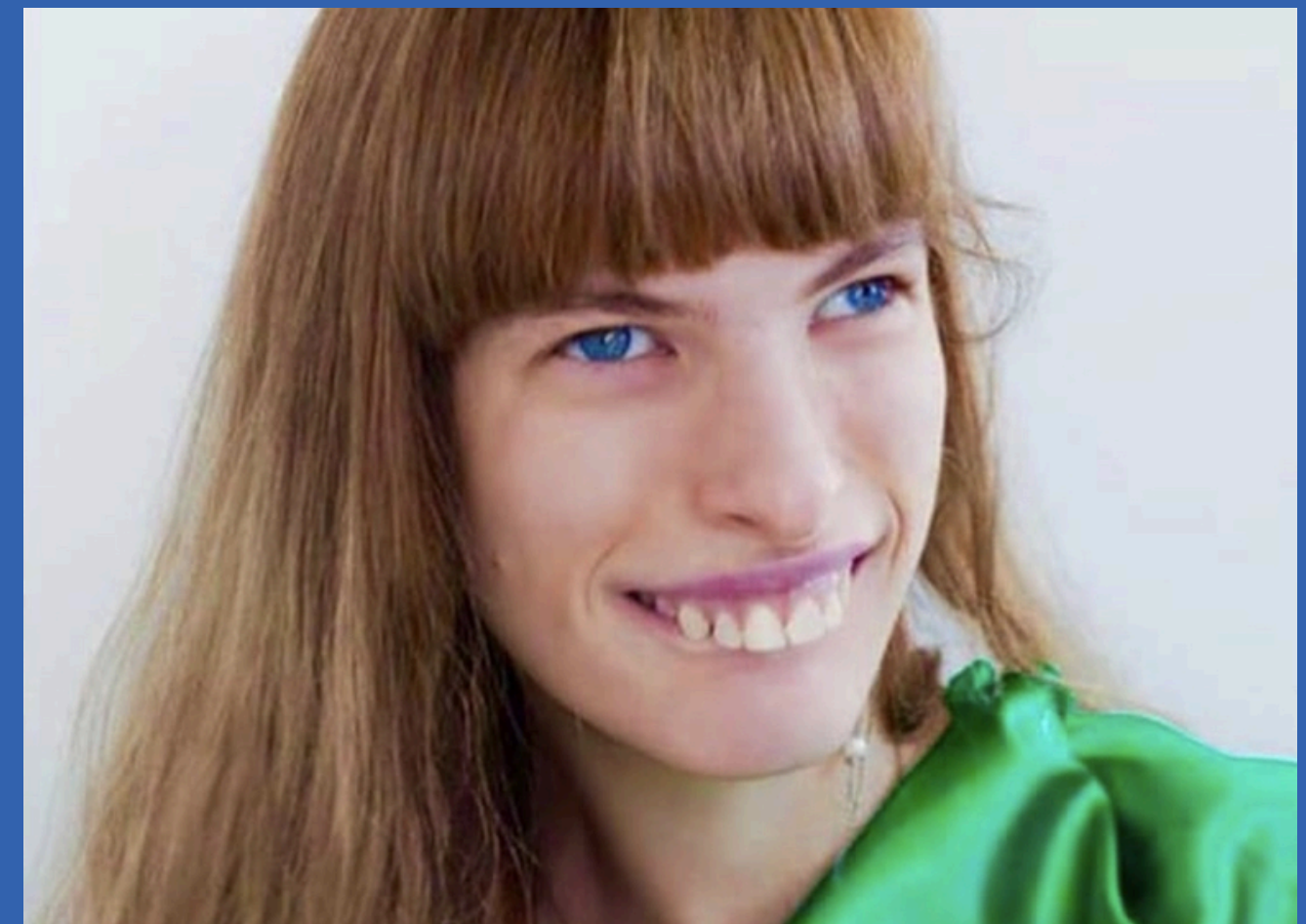


Translocação →



ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS

- Deleção -> perda de genes, pode ser fatal se a perda dos genes for grande. Ex.: Síndrome cri-du-chat (perda de um pedaço no cromossomo 5)
- Duplicação -> "potencializa o gene", não causa grandes problemas



ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS

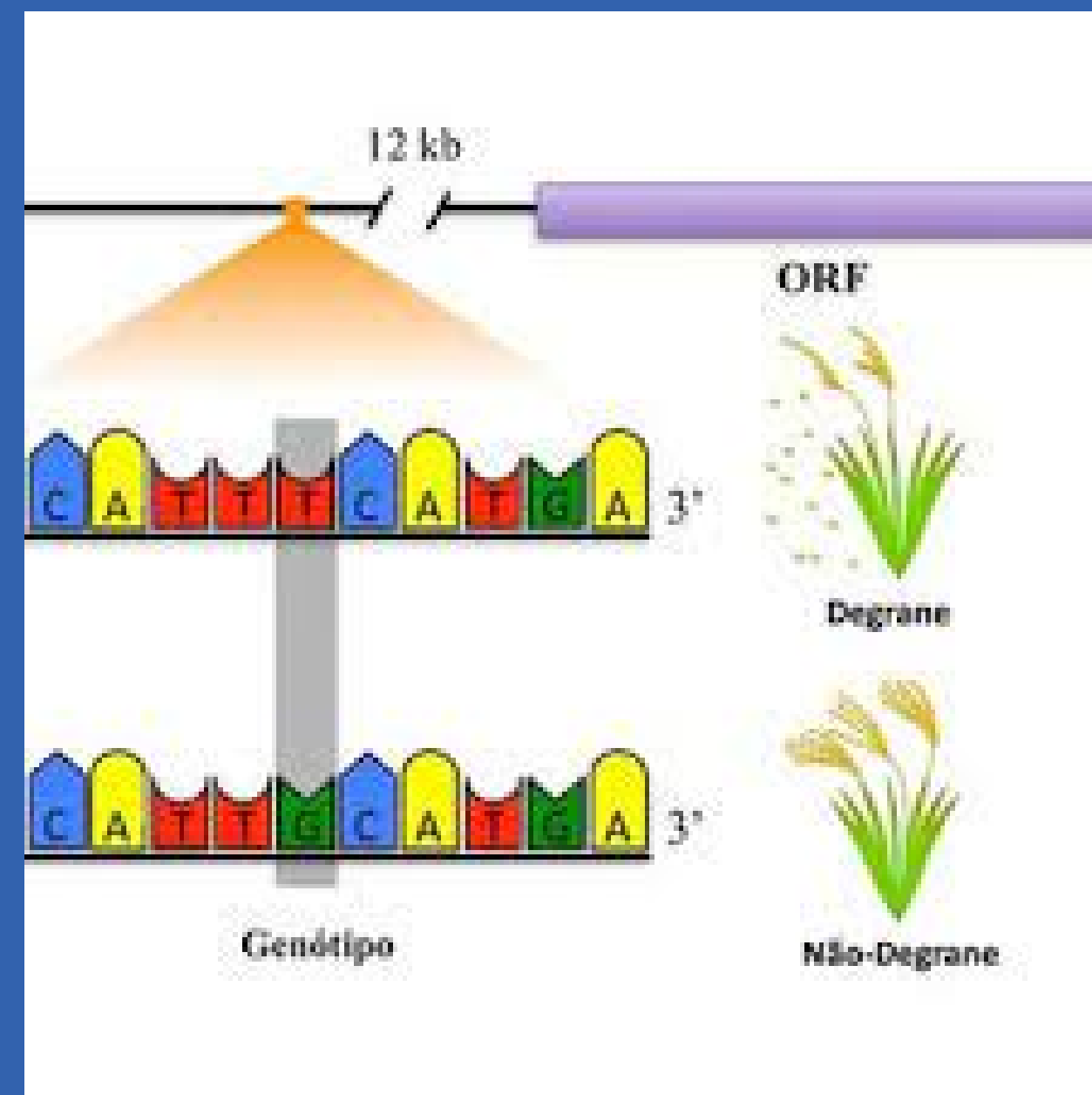
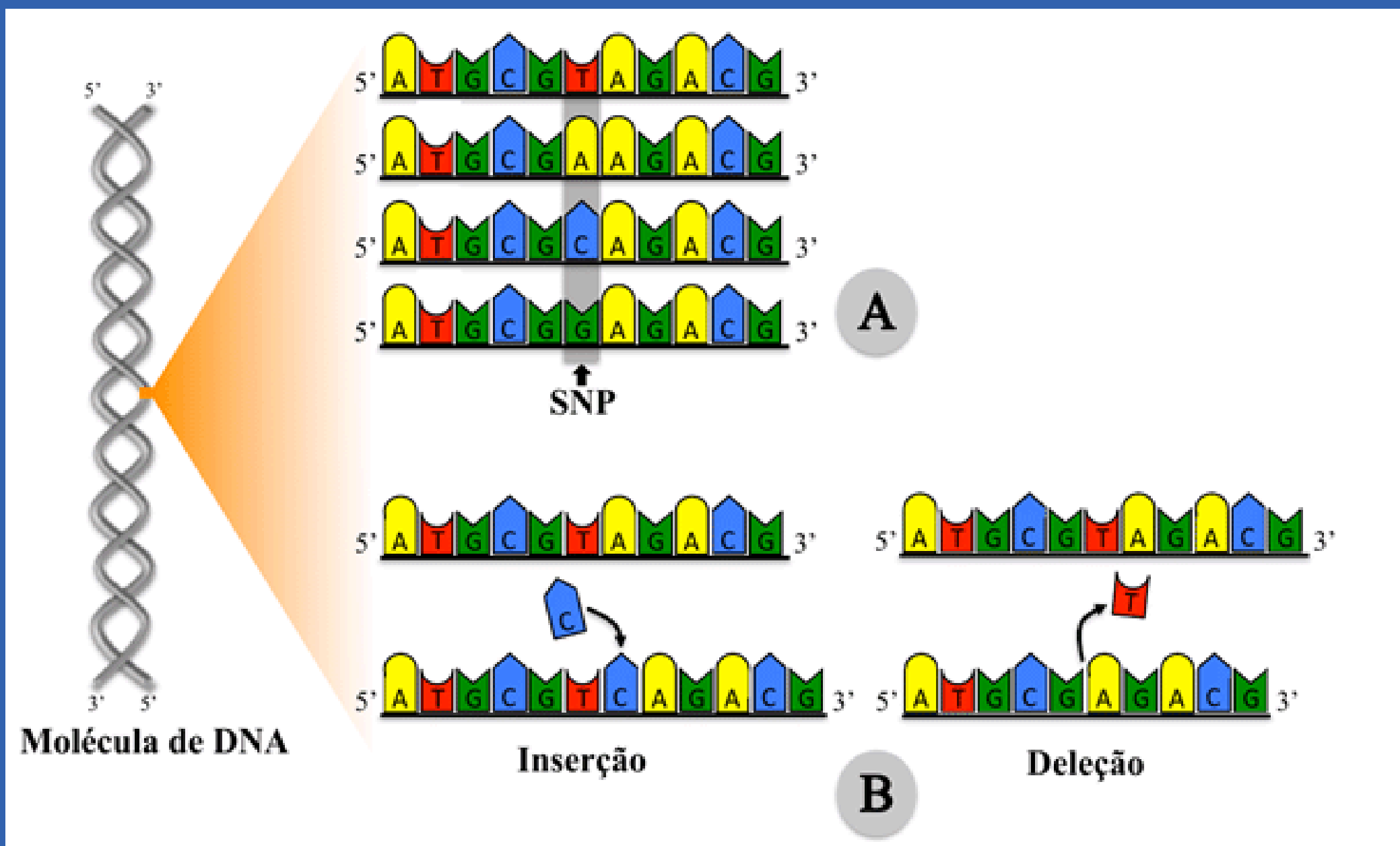
- Inversão -> inversão da posição do gene em 180°
- Translocação -> mudança de pedaços de genes entre cromossomos não homólogos (tamanhos diferentes e posições de centrômeros diferentes)

MUTAÇÃO

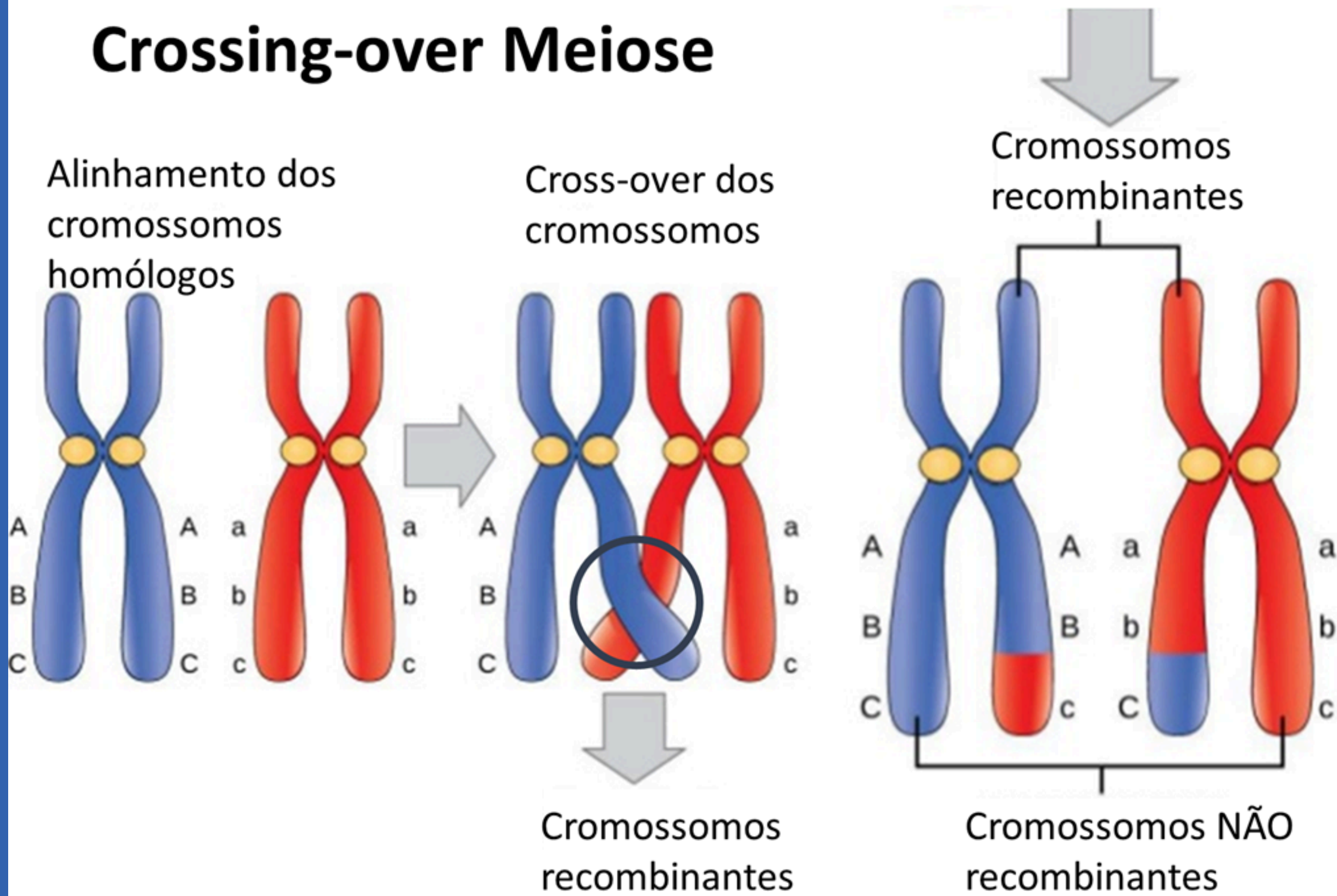
- Mudanças do material genético
- Garante a variabilidade genética, importante para o processo evolutivo das espécies
- Ocorrem de forma aleatória ou de maneira induzida, podendo ser benéfica, neutra ou maléfica

MUTAÇÃO

- Podem ocorrer em células germinativas ou somáticas
 - Ocorre nos genes (mudança de bases nitrogenadas) que, dependendo da alteração da base nitrogenada, influenciam na produção de proteínas e no fenótipo
- Ocorre também nos cromossomos homólogos (crossing-over)
 - Em síntese é qualquer alteração nos cromossomos



Crossing-over Meiose



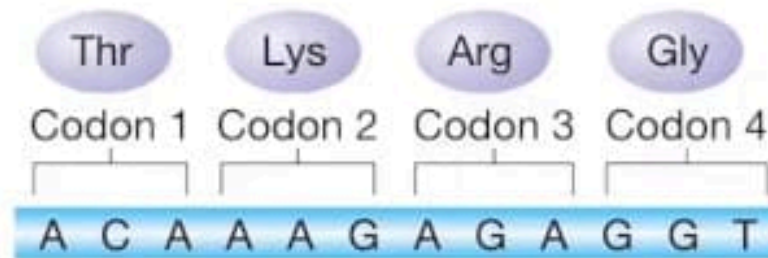
Mutação DNA

Mutações no DNA

Nenhuma mutação

Selvagem (*wild type*)

Resultados ao nível molecular



Indel

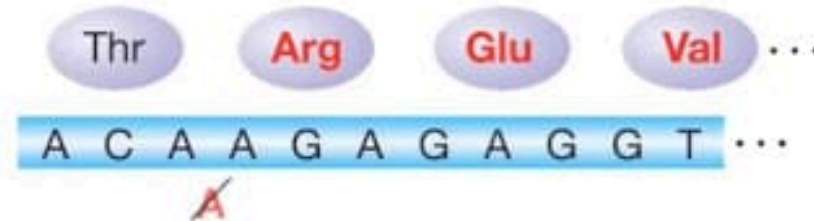
Inserção de base

Mutação de quadro de leitura



Deleção de base

Mutação de quadro de leitura



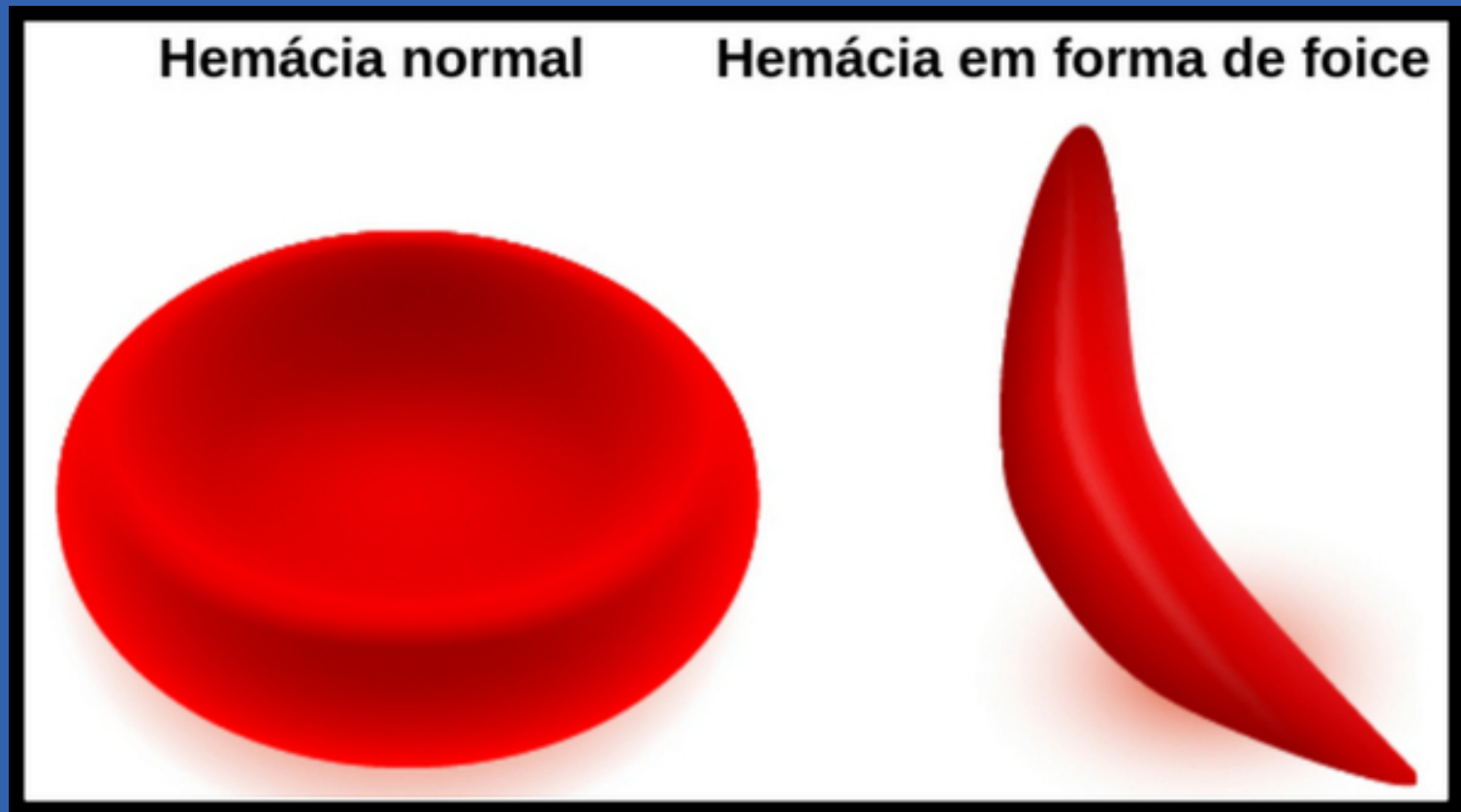
Altera todos os códons a partir do indel até um códon de parada ser encontrado

		Segunda letra								
		U	C	A	G					
Primeira letra	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } Ser UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG } Trp	U	C	A	G	
	C	CUU } Leu CUC } CUA } CUG }	CCU } Pro CCC } CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } Arg CGC } CGA } CGG }	U	C	A	G	
	A	AUU } Ile AUC } AUA } AUG Met	ACU } Thr ACC } ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U	C	A	G	
	G	GUU } Val GUC } GUA } GUG }	GCU } Ala GCC } GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } Gly GGC } GGA } GGG }	U	C	A	G	
										Terceira letra

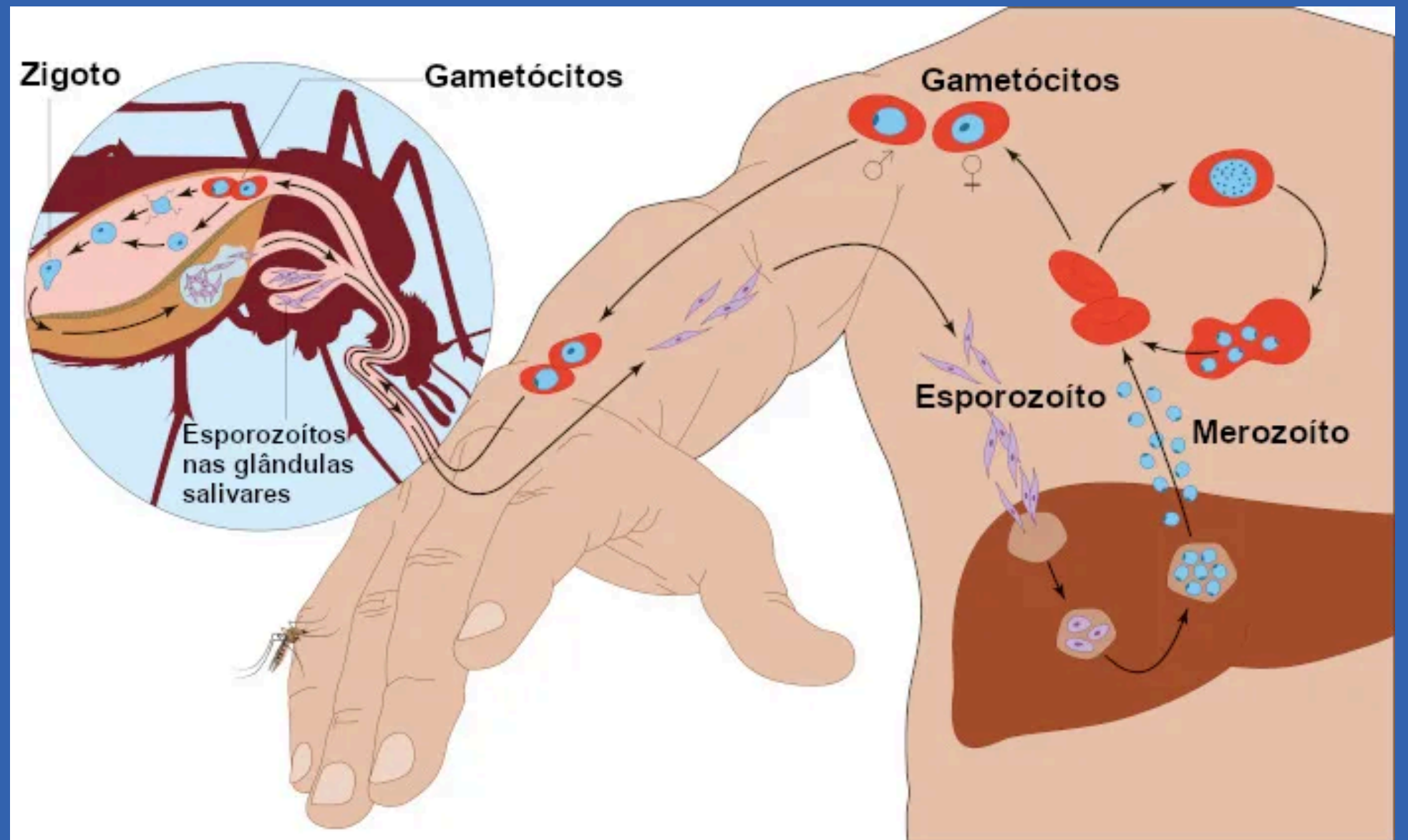
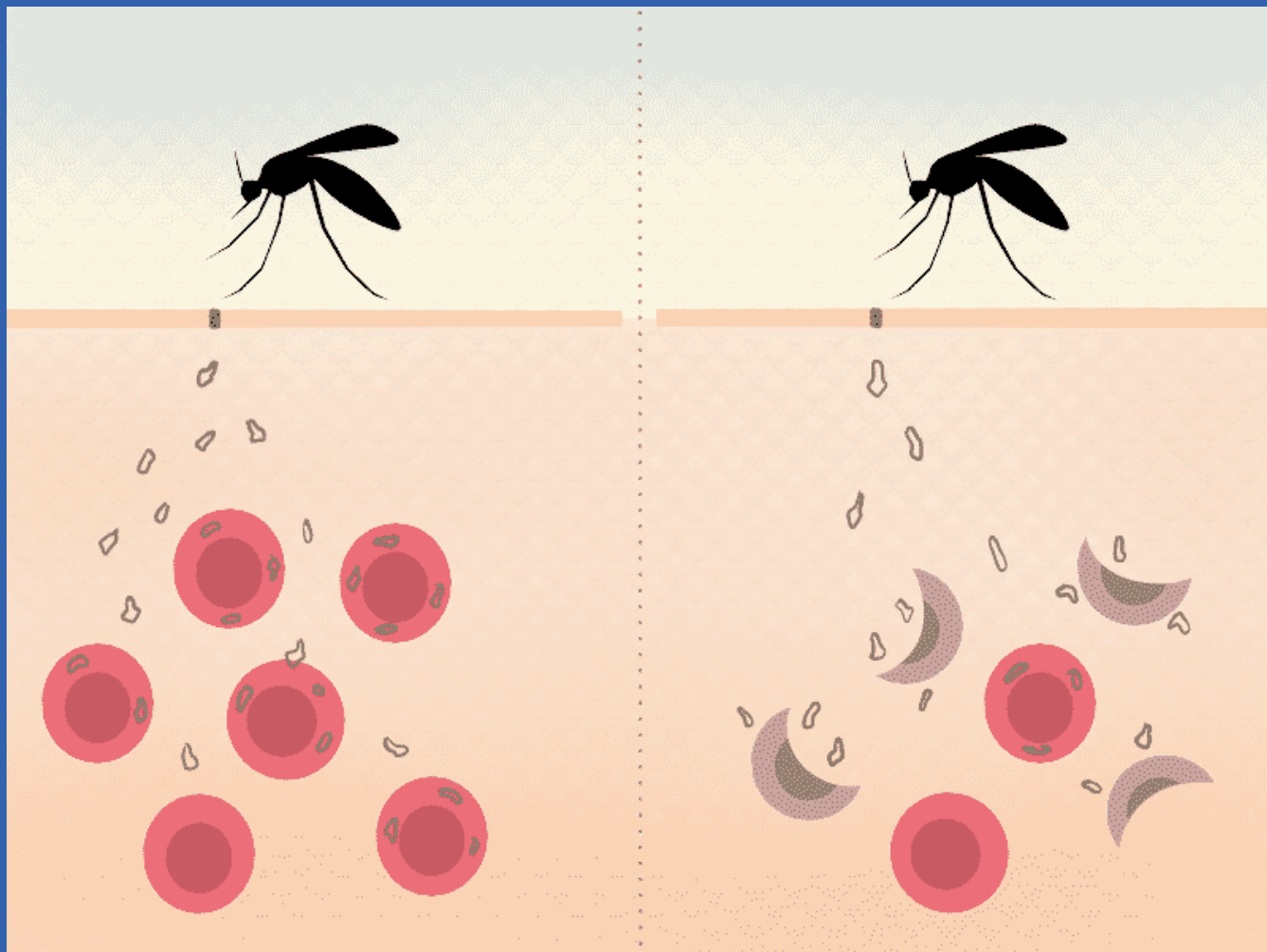
ANEMIA FALCIFORME

- Substituição da base nitrogenada adenina (A), por uma timina (T), no códon beta globulina, que se transforma de GAG para GTG
- Altera o formato da célula hemácia, para um formato em foice
- É uma doença genética

- A hemácia não consegue se mover pelos vasos sanguíneos menores, podendo causar obstruções e diminuição ou interrupção do fluxo sanguíneo para algumas partes do corpo



ANEMIA FALCIFORME X MALÁRIA



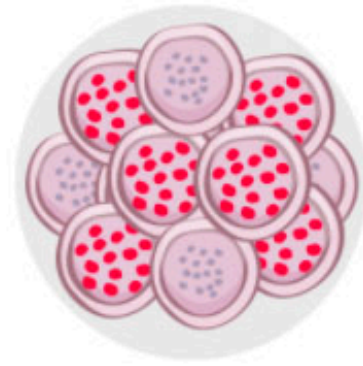
AGENTES CAUSADORES DE MUTAÇÃO

1. Agentes químicos -> substâncias usadas em indústrias ou laboratórios
2. Agentes físicos -> radiação ionizantes (raio X, raio gama, raio UV)
3. Agentes biológicos -> vírus

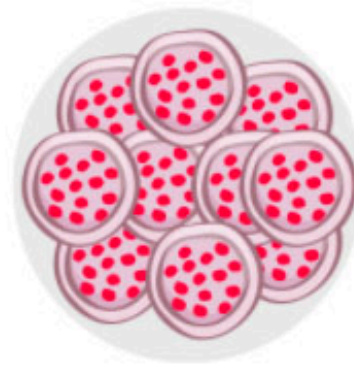
CÂNCER

- Causado por mutações, em células somáticas, que altera a sua estrutura genética e se proliferam com um "erro"
- O crescimento anormal de células malignas, acabam invadindo órgãos e tecidos saudáveis

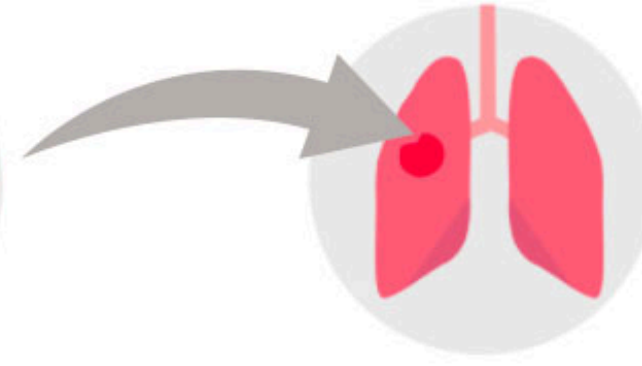
Como surge o câncer?



Multiplicação descontrolada de células alteradas



Acúmulo de células cancerosas



Tumor



1 CÉLULAS NORMAIS
Formam tecidos e órgãos

2 DIVISÃO CELULAR
Células normais crescem, se reproduzem (duplicação de DNA) e morrem

3 CÉLULA MUTADA
Célula normal pode sofrer alteração no material genético (DNA)



AGENTES
CANCERIOGÊNICOS



5 O CÂNCER
Células mutadas invadem outros tecidos e órgãos

4 REPRODUÇÃO CELULAR
Célula mutada pode se dividir de maneira desordenada e dar origem ao tumor

