

**PCILS**

# BIOLOGIA

CIÊNCIAS DA NATUREZA

**Programa de  
Capacitação  
e Integração  
de Lideranças  
Sociais**

**Professor: Rodrigo Aguiar  
Mutações Gênicas**

Realização:

**PECEP**  
pré-vestibular social

**Rio**  
PREFEITURA

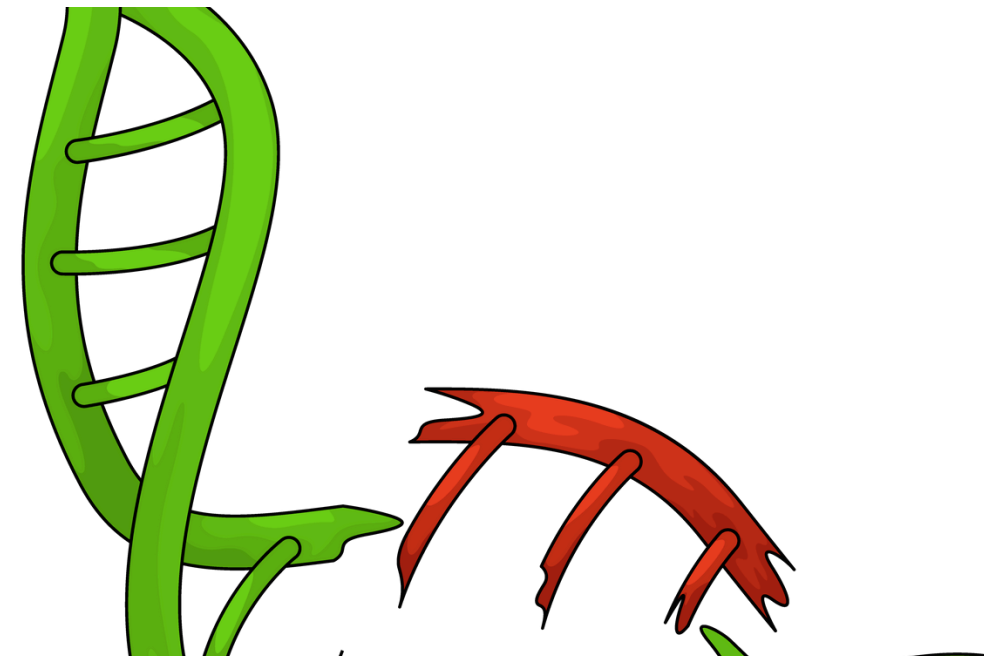
Patrocínio:

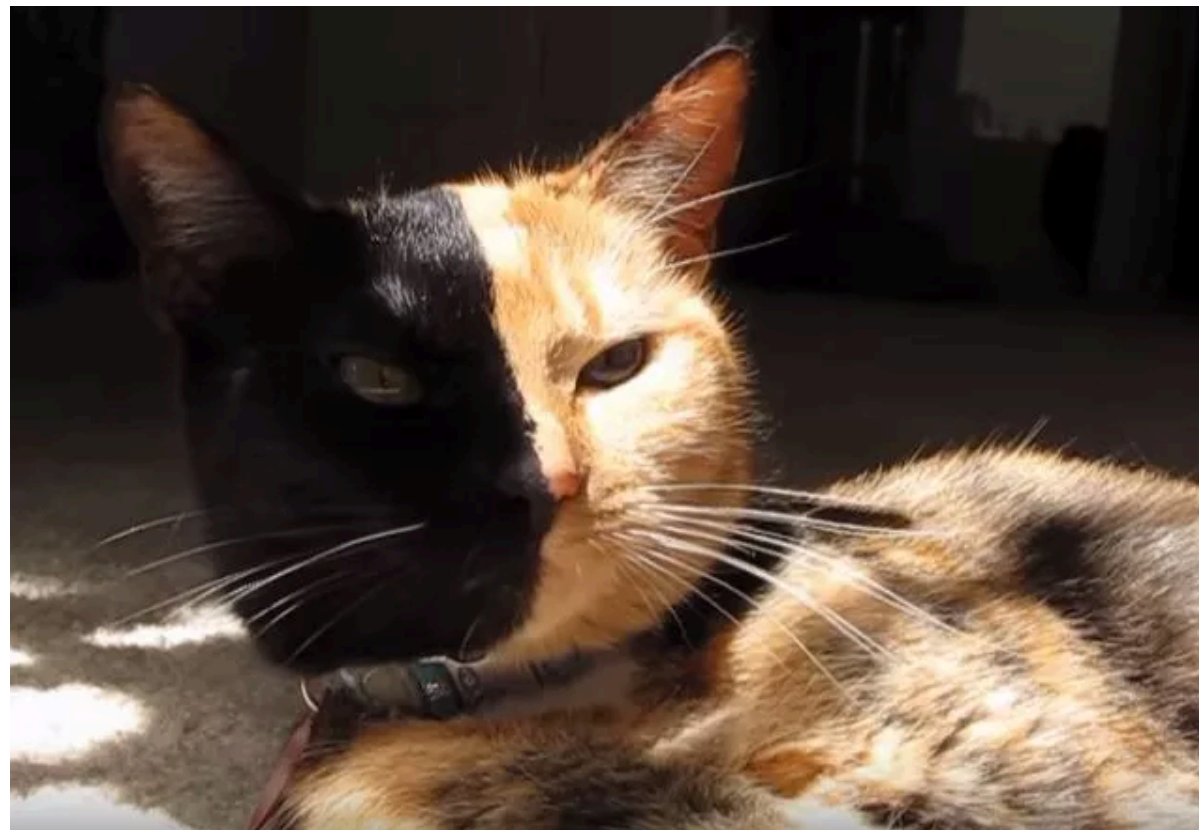
INTEGRAÇÃO  
METROPOLITANA

**Da**  
hizera.Rio

# Mutações gênicas

- Mutaç o   uma **altera o permanente** no material gen tico (DNA).
- Pode ocorrer **espontaneamente** ou ser **induzida** por agentes mutag nicos.
- Pode afetar um  nico gene (muta es g nicas) ou grandes regi es cromoss micas (muta es cromoss micas).

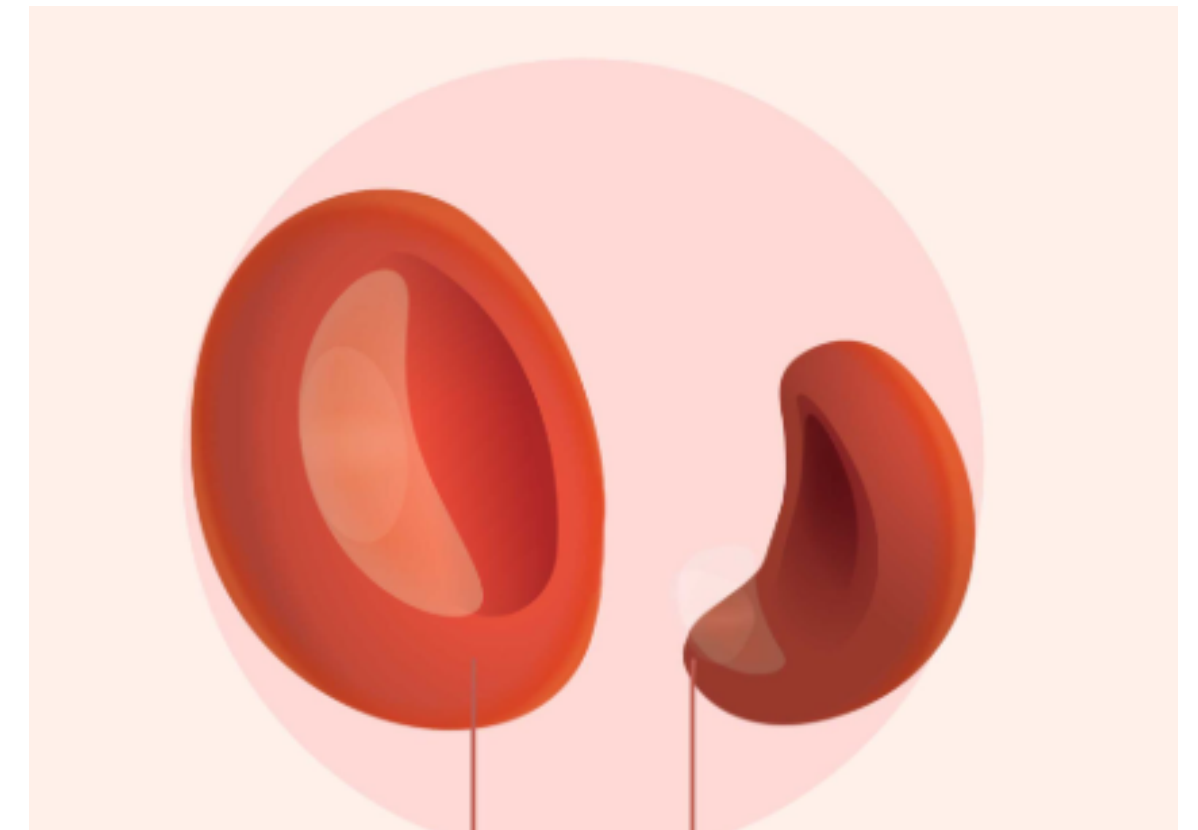




**Quimerismo**



**Albinismo**



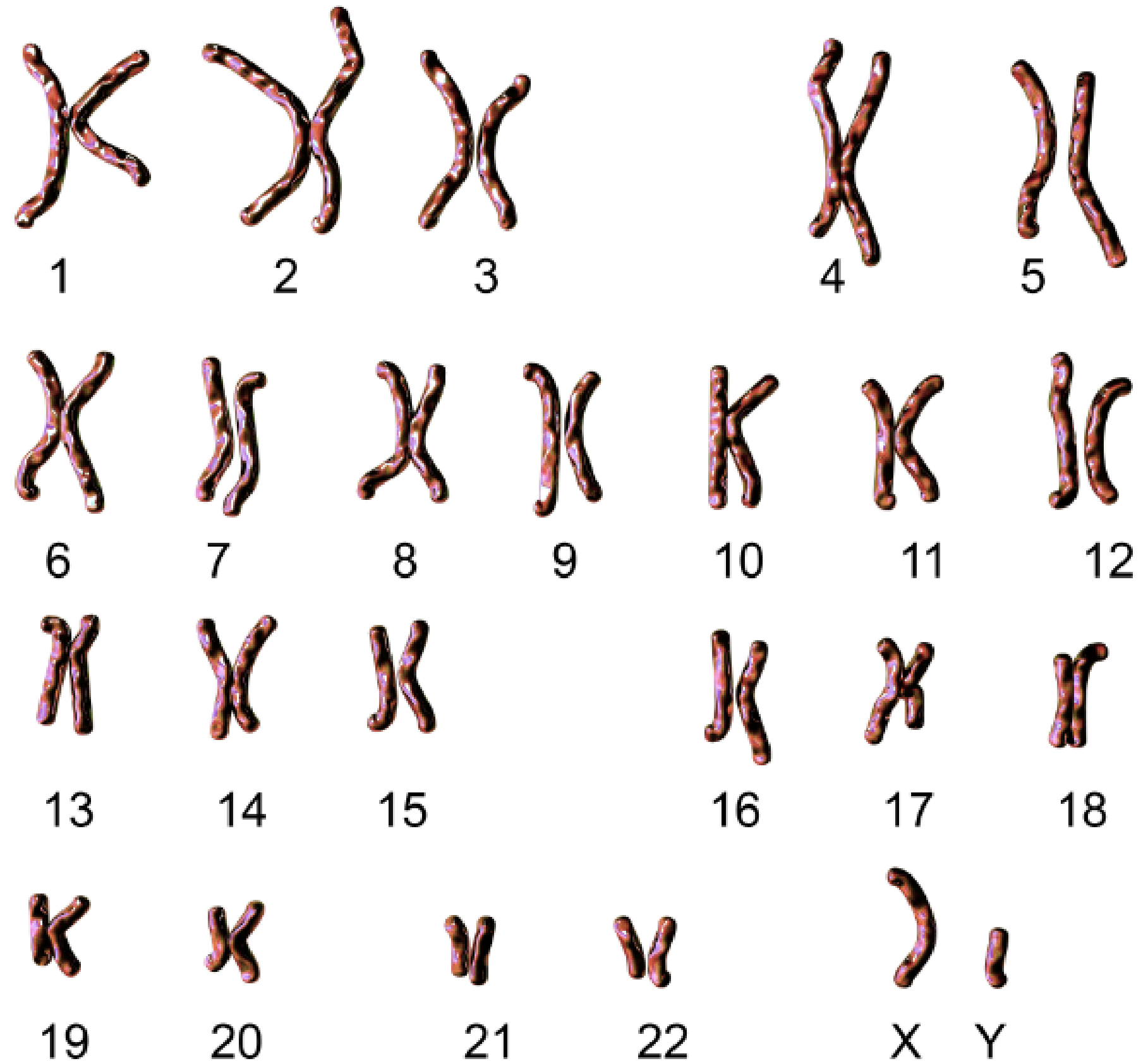
**Anemia  
falciforme**

# O cariótipo humano

$2N = 46$

$44A + XY$   
(46, XY)

$44A + XX$   
(46, XX)



- Pode ocorrer espontaneamente ou ser induzida por agentes mutagênicos.
- Pode afetar um único gene (mutações gênicas) ou grandes regiões cromossômicas (mutações cromossômicas).
- Podem ser numéricas ou estruturais



# Mutações Numéricas

Alterações no número de cromossomos.

Dividem-se em:

- **Euploidias**: alteração de um lote cromossômico inteiro.
- **Aneuploidias** (somias): alteração no par cromossômico.

**Euploidias** - Alterações que envolvem conjuntos completos de cromossomos

- Haploidia ( $n$ ): Exemplo: zangão.
- Triploidia ( $3n$ ):
- Exemplo: endosperma.
- Poliploidia ( $4n, 5n, 6n\dots$ ):  
Exemplo: cultivos ornamentais.



# Aneuploidia (Somias)

Alterações numéricas em cromossomos individuais.

- **Monossomia**: perda de um cromossomo.  
Exemplo: Síndrome de Turner (45, X0).
- **Trissomias**: ganho de um cromossomo  
Exemplo:  
Síndrome de Klinefelter (47, XXY)  
Trissomia do X (47, XXX)  
Síndrome XYY (47, XYY)  
Síndrome de Down (47, XX + 21 ou 47, XY + 21)

# Síndrome de Turner, 45 X ou X0

- Cariótipo: 45 cromossomos (ausência total ou parcial de um cromossomo sexual X) / X ou X0
- Não há cromossomo Y → pessoa é **biologicamente do sexo feminino**
- Baixa estatura
- Ausência de desenvolvimento das características sexuais secundárias
- **Infertilidade** (ovários disfuncionais)
- Pescoço alado e tórax largo com mamilos espaçados



# Síndrome de Klinefelter, 47 XXY

- Altura acima da média
- Desenvolvimento mamário leve (ginecomastia)
- Testículos pequenos e baixa produção de testosterona
- Infertilidade
- Pouca pilosidade corporal e facial
- Pode ter dificuldades de linguagem e aprendizado

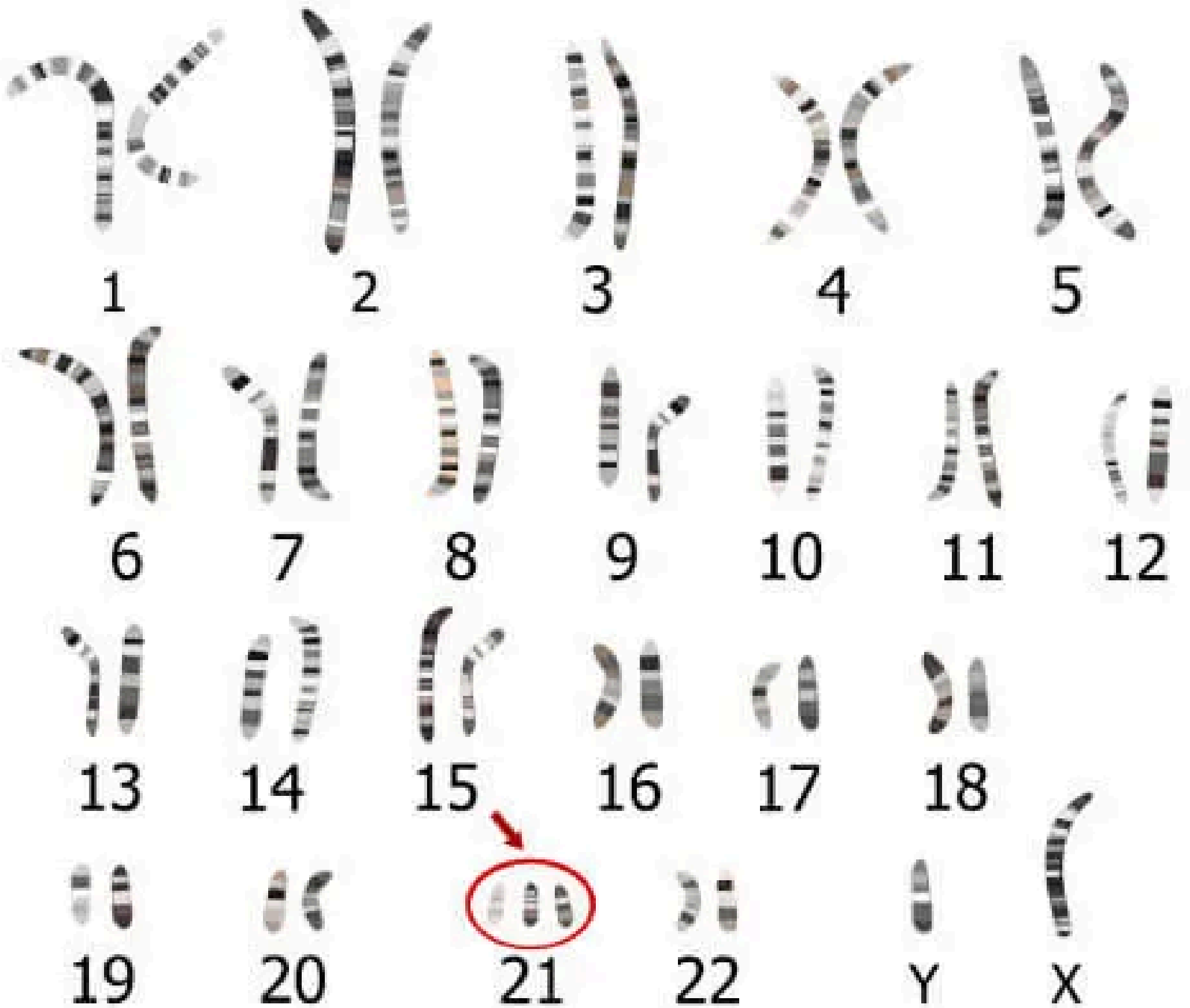


# Síndrome de Down (Trissomia do 21)

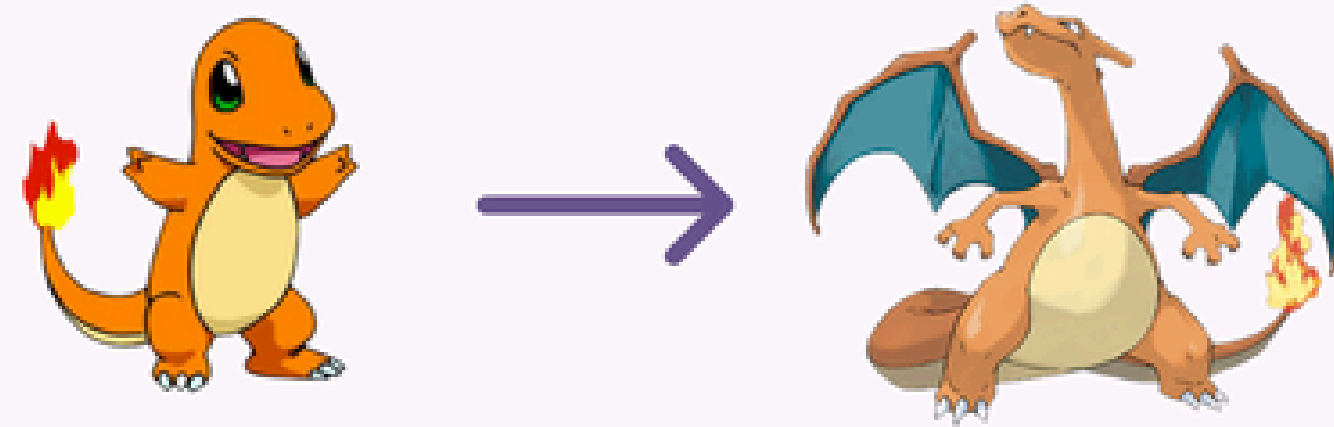
- Trissomia autossômica **mais comum**
- Cariótipo: 47 cromossomos (três cópias do cromossomo 21) → 47, XY + 21
- Características faciais típicas: olhos amendoados, face arredondada
- Deficiência intelectual variável
- Tônus muscular reduzido (hipotonia)
- Risco aumentado de problemas cardíacos e digestivos
- Desenvolvimento mais lento, mas com potencial de socialização e aprendizado
- Pode ocorrer por não disjunção, translocação ou mosaicismos



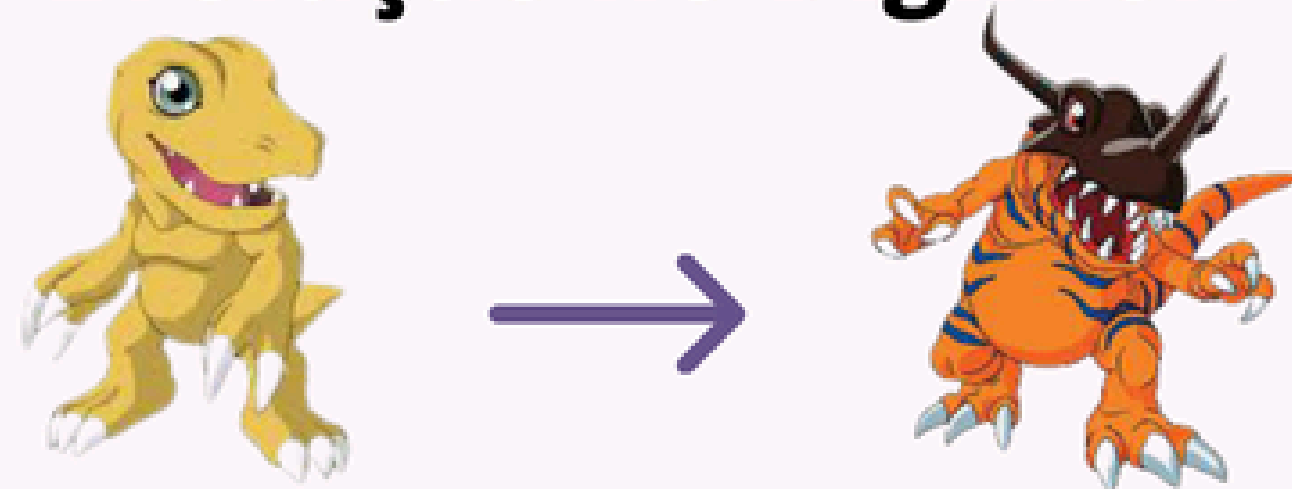
# Cariótipo de um indivíduo com Síndrome de Down



## Evolução no Pokémon



## Evolução no Digimon



## Evolução na Vida Real





# Programa de Capacitação e Integração de Lideranças Sociais

Realização:



Patrocínio:



INTEGRAÇÃO

