

Biologia Evolutiva

Mutações Cromossômicas

Prof. Victor Martin Quintana Flores

Mutações cromossômicas

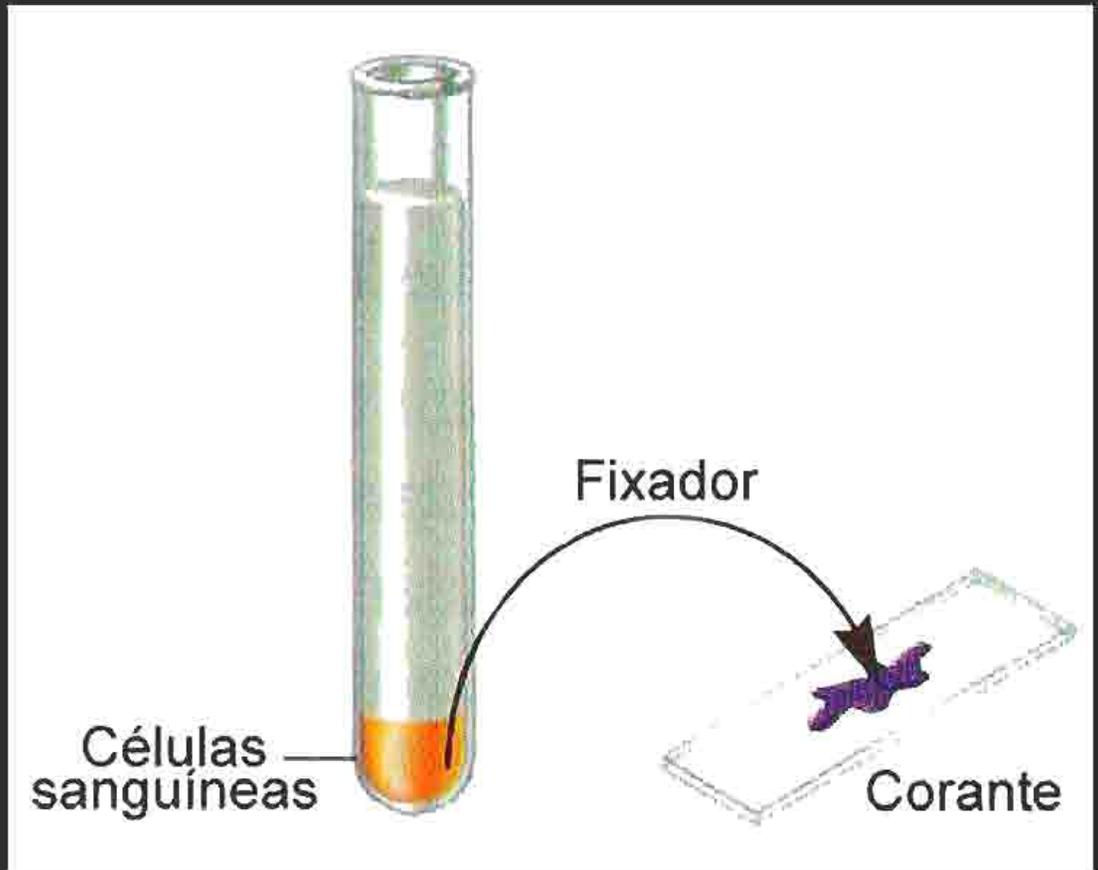
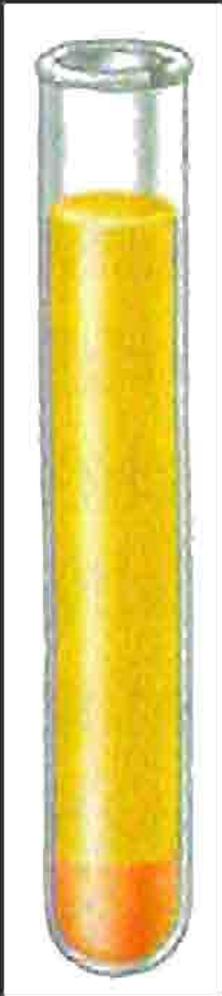
Estabelecer padrão normal

Montagem de cariótipos

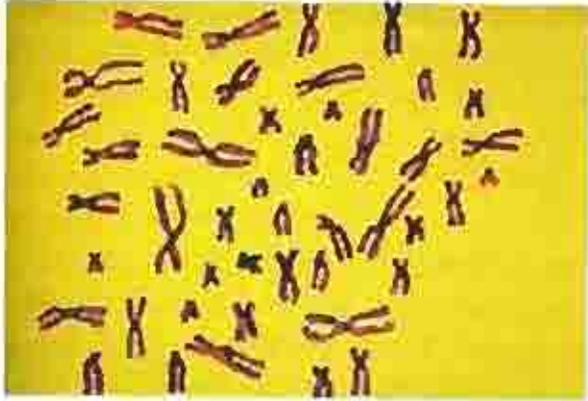
- Metodologia empregada
- Importância

Critérios para diferenciar cromossomos

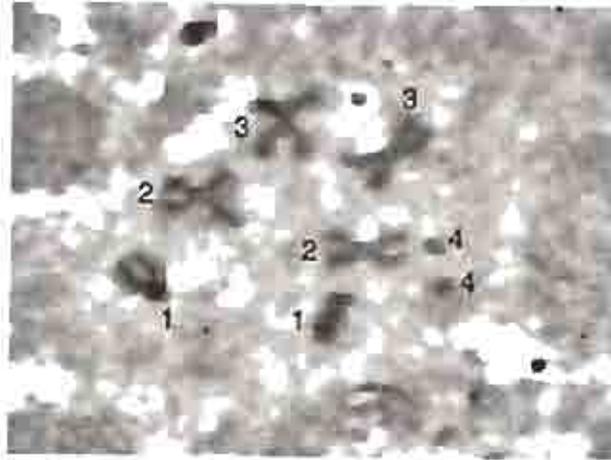
1. Tamanho
2. Posição do centrômero
3. Bandeamento G (Giemsa)
4. Diferenças de bandeamento entre a metáfase e prófase



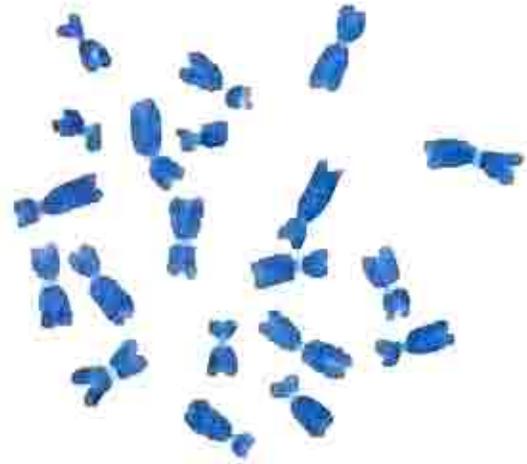




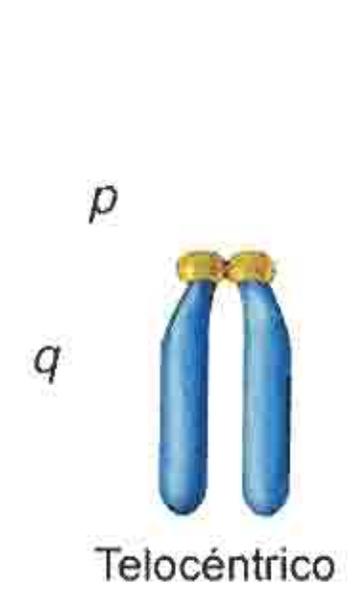
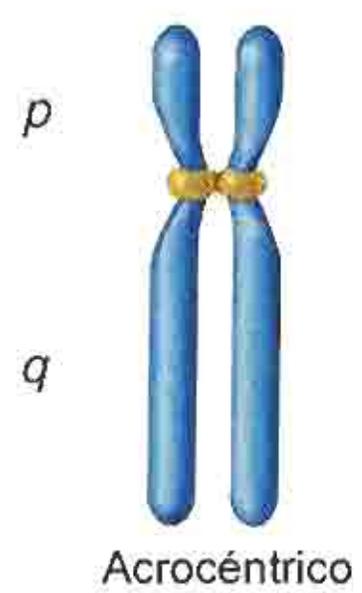
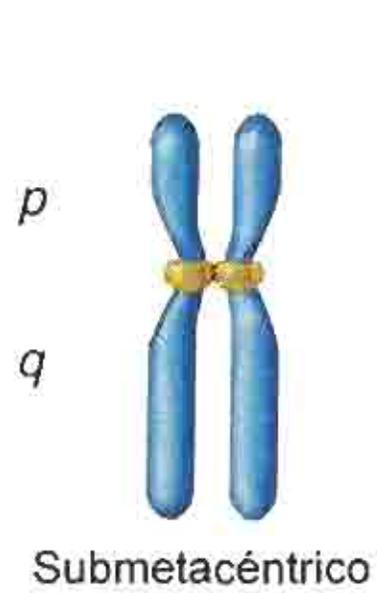
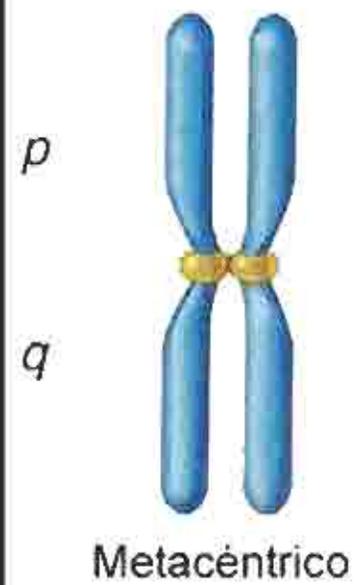
Humano

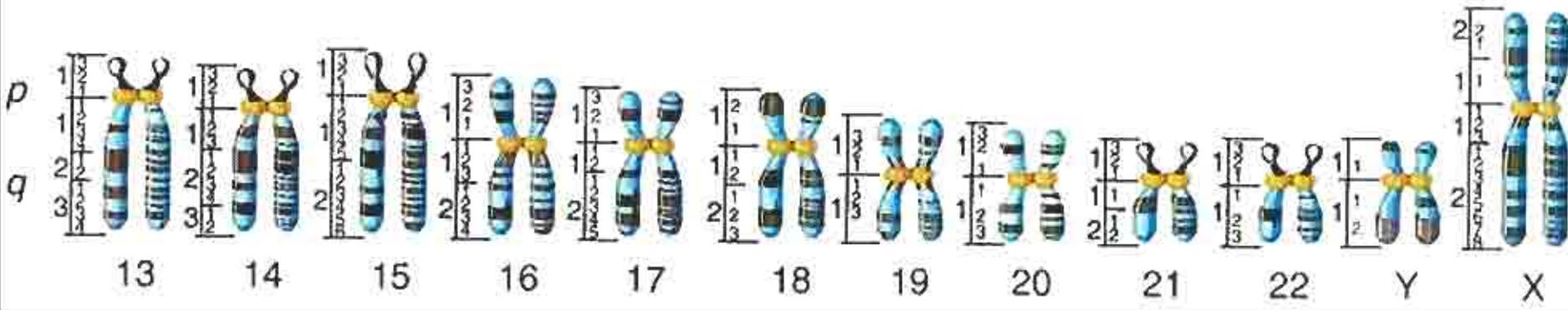
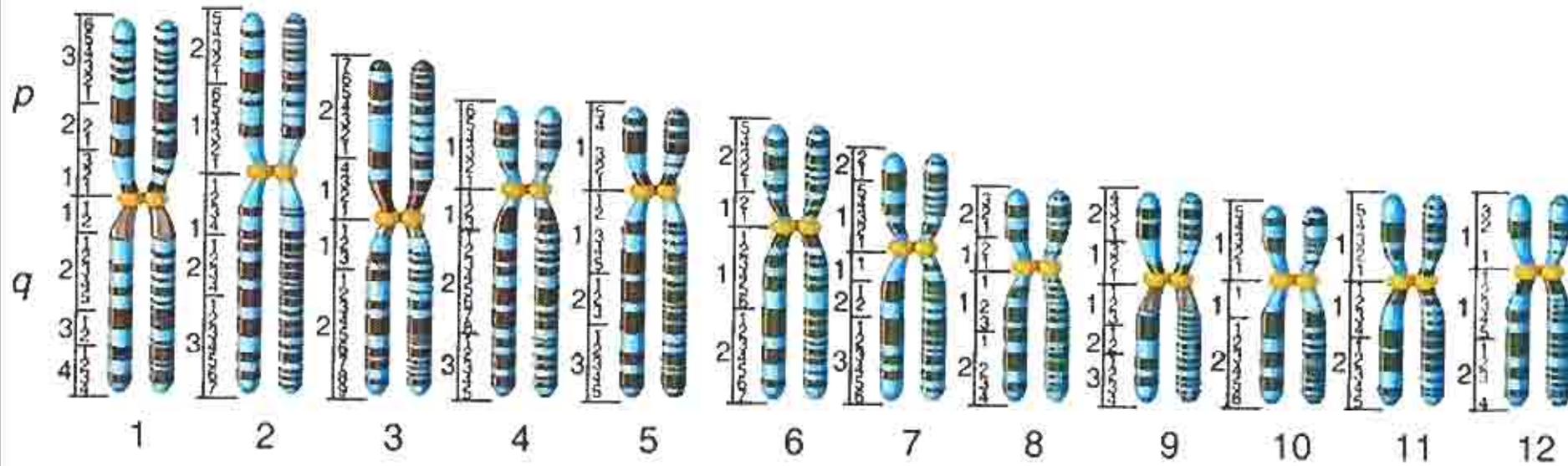


Drosophila

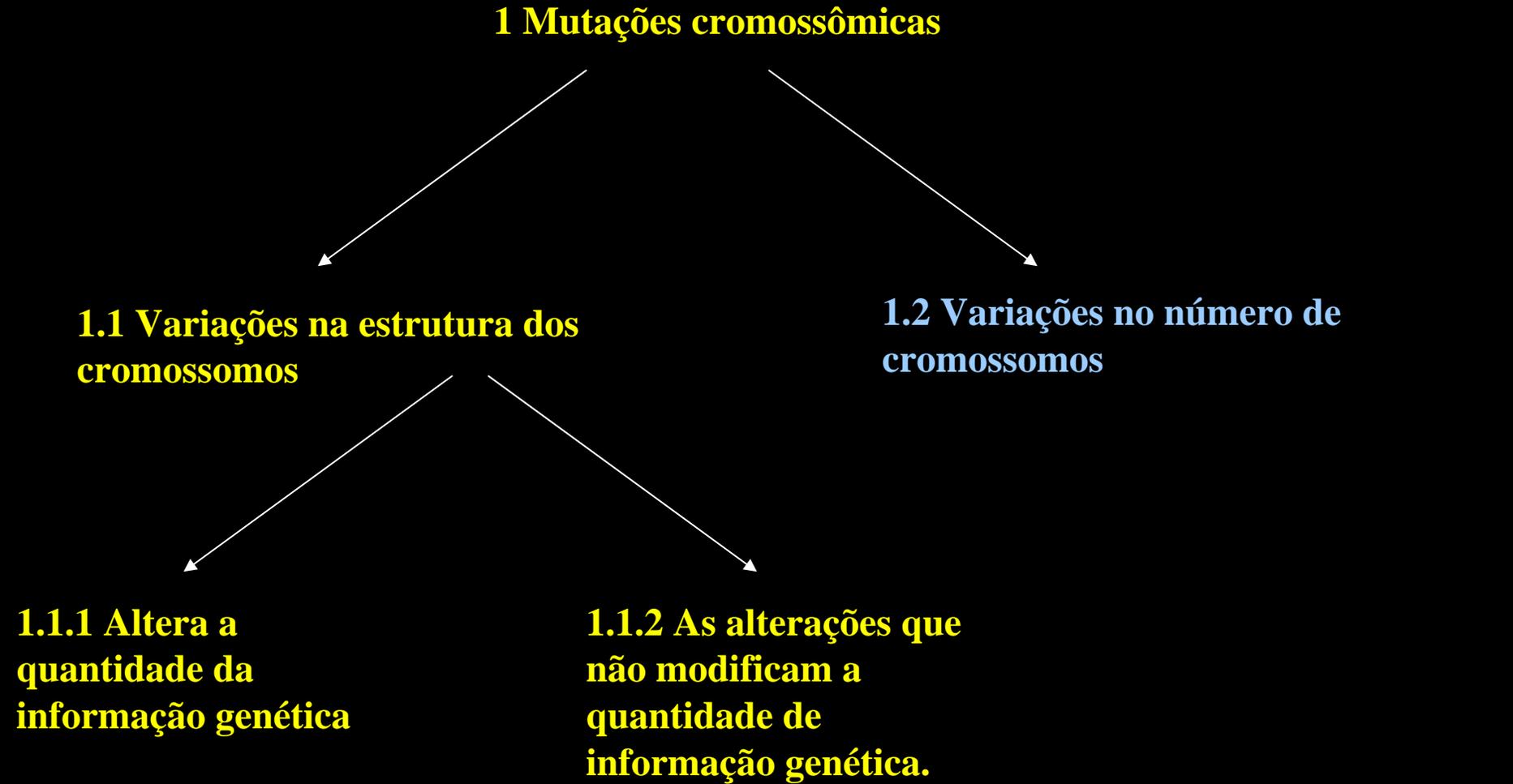


Milho





1 Mutações cromossômicas



```
graph TD; A[1 Mutações cromossômicas] --> B[1.1 Variações na estrutura dos cromossomos]; A --> C[1.2 Variações no número de cromossomos]; B --> D[1.1.1 Altera a quantidade da informação genética]; B --> E[1.1.2 As alterações que não modificam a quantidade de informação genética.];
```

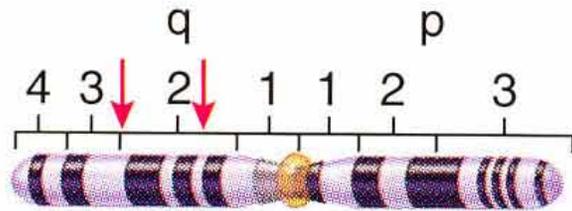
1.1 Variações na estrutura dos cromossomos

1.2 Variações no número de cromossomos

1.1.1 Altera a quantidade da informação genética

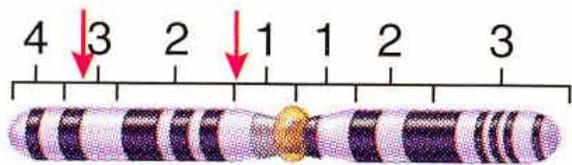
1.1.2 As alterações que não modificam a quantidade de informação genética.

1.1.1 Altera a quantidade da informação genética



(a)

Deficiência

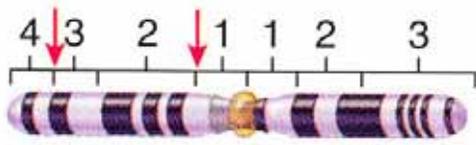


(b)

Duplicação

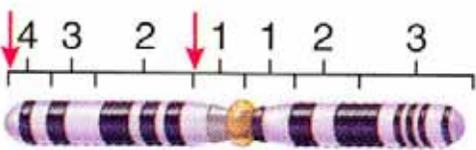
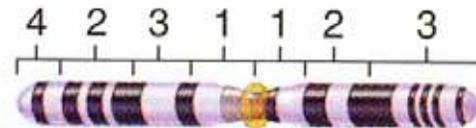


1.1.2 As alterações não modificam a quantidade de informação genética.



(c)

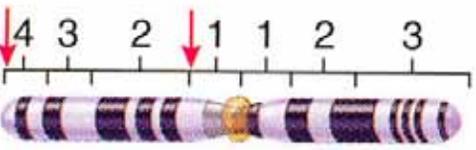
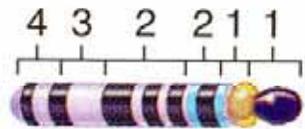
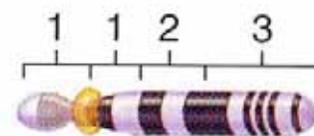
Inversão



(d)

Translocação

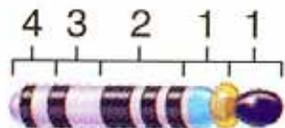
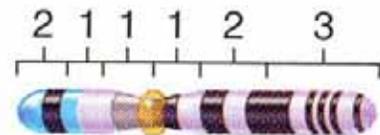
simple



(e)

Translocação

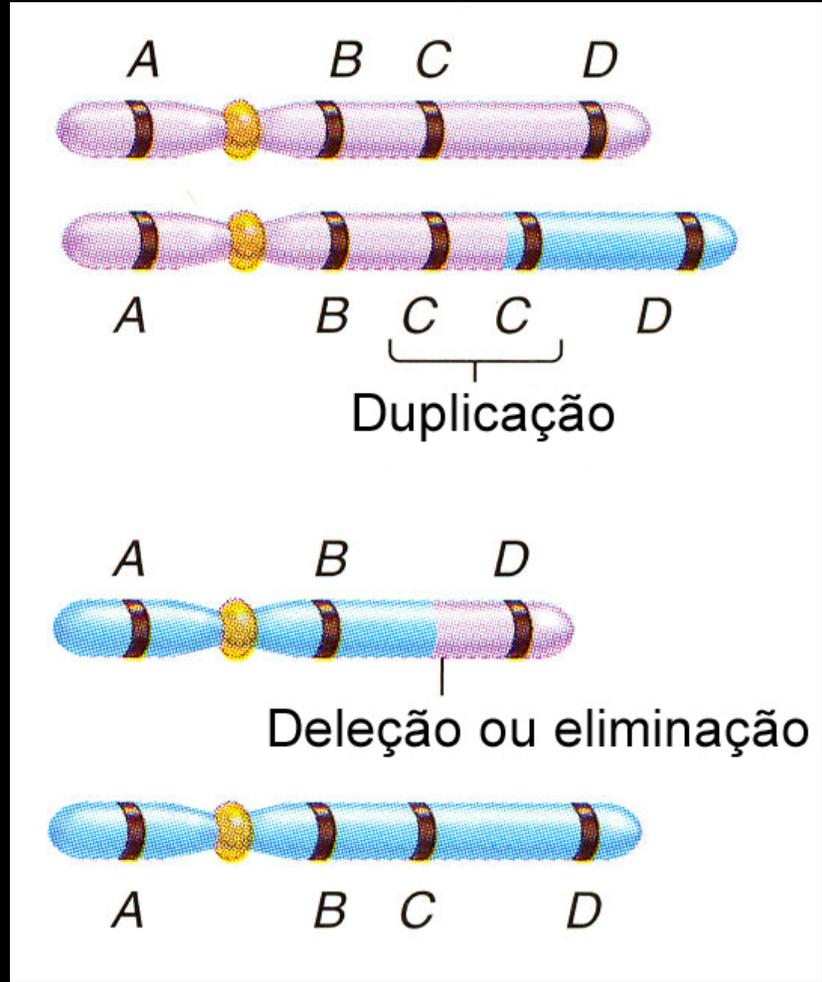
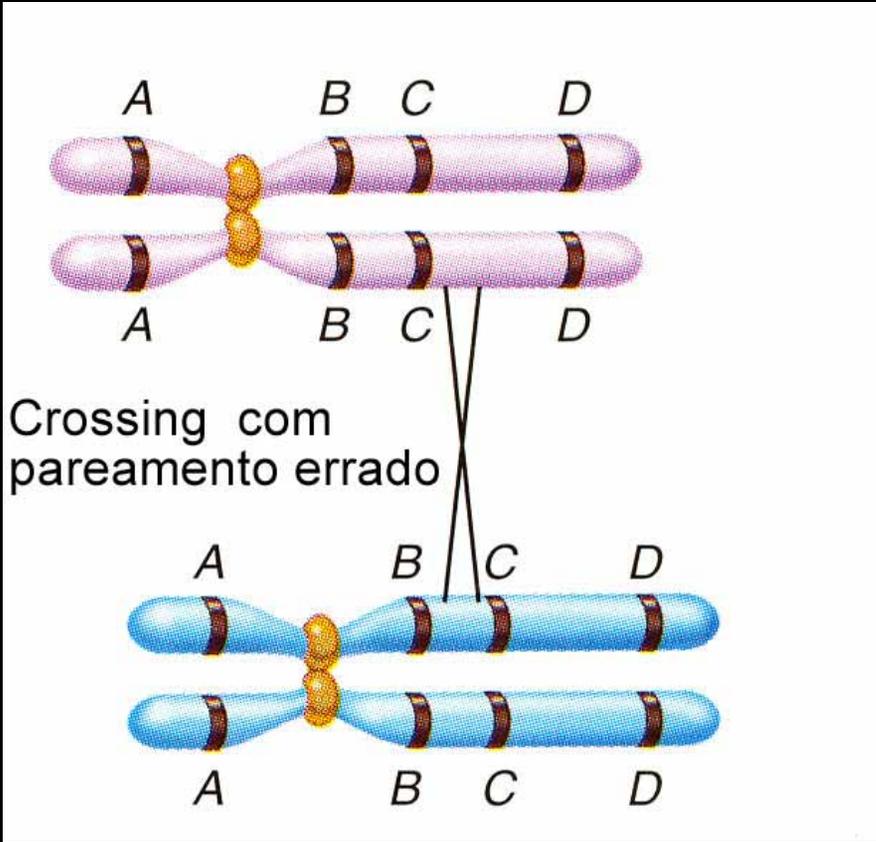
recíproca



Deleções

Severidade dos possíveis fenótipos está associada ao tamanho do fragmento envolvido

Duplicação



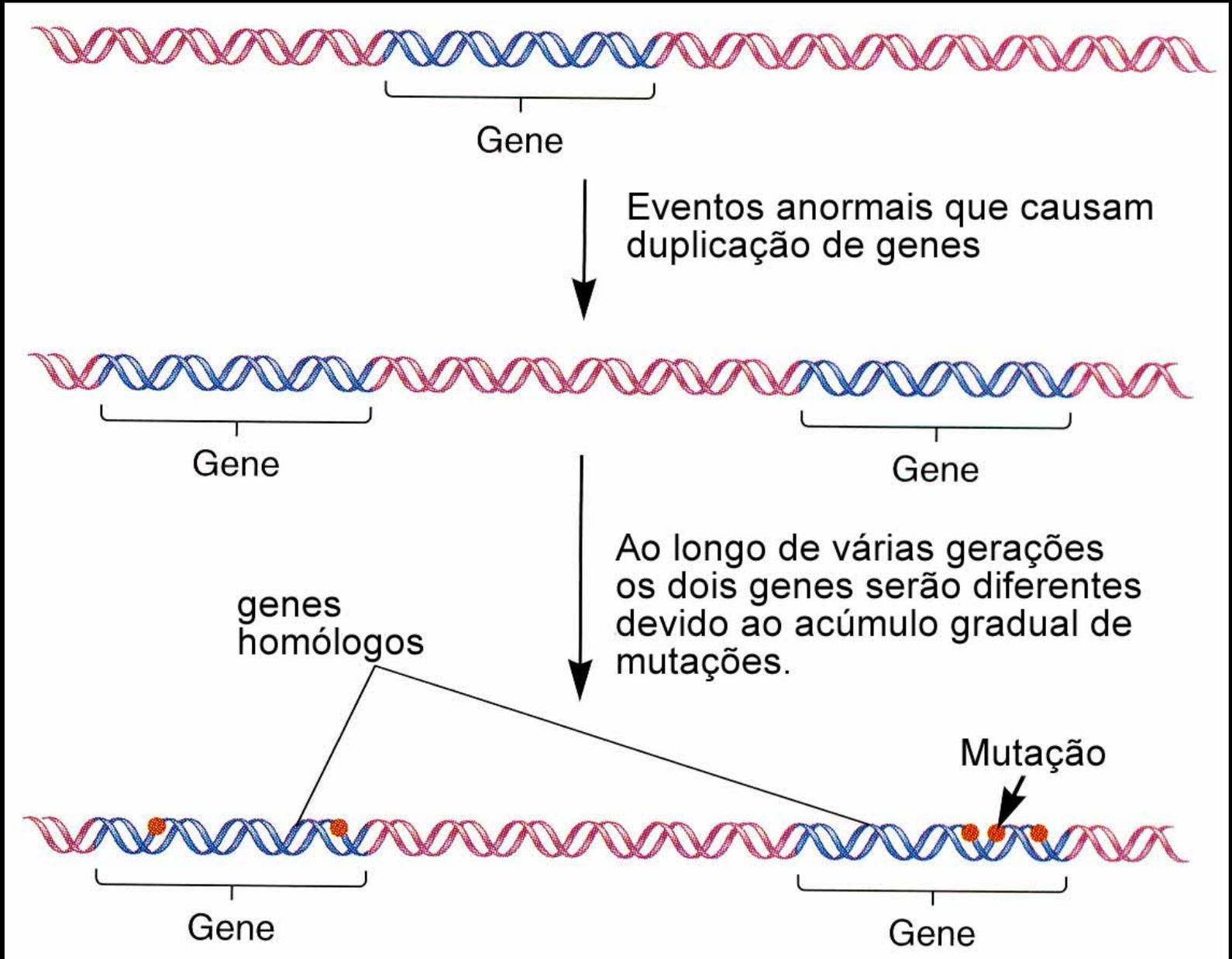
Duplicação: alguns fenótipos marcantes

Síndrome de Charcot-Marie-Tooth

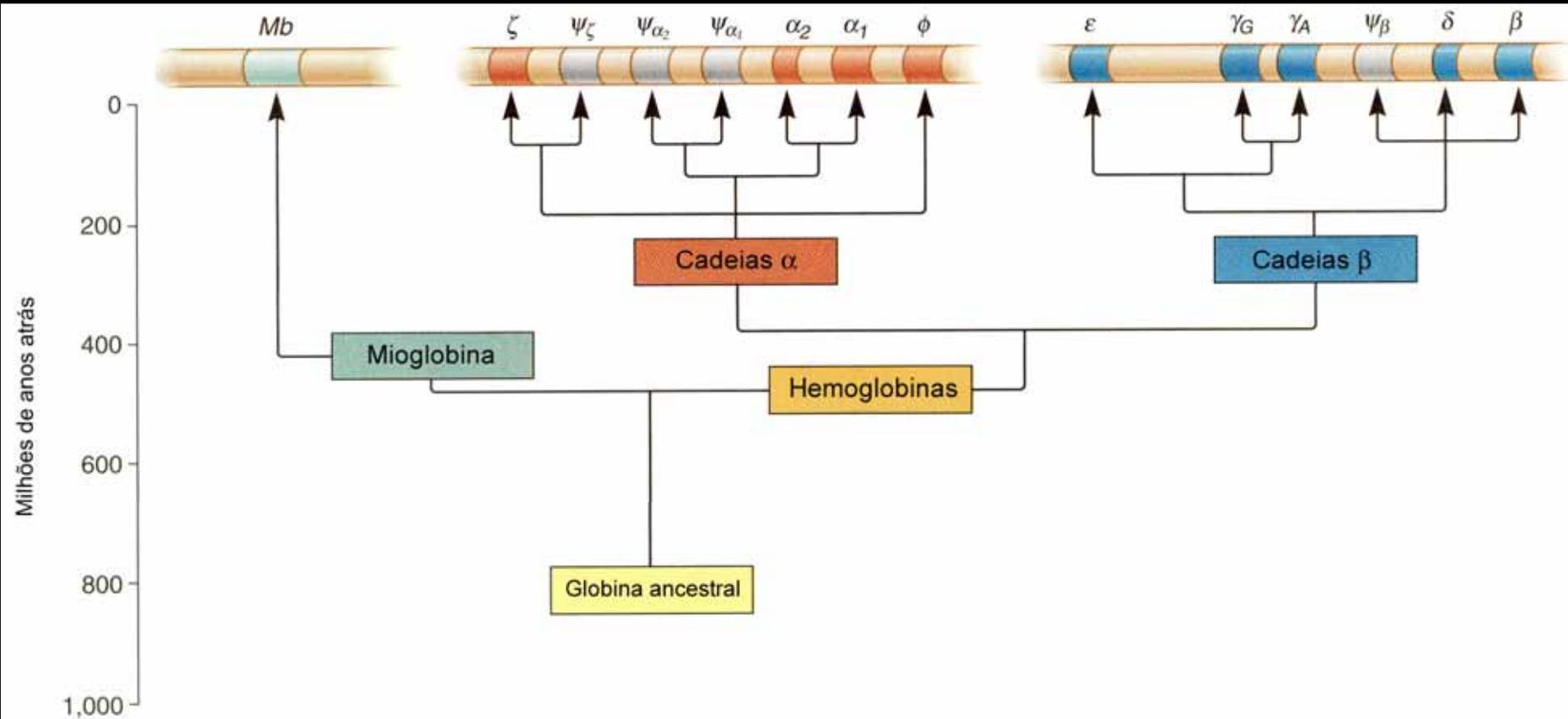
Resultado da duplicação de um pequeno fragmento na cromátide pequena do cromossomo 17.

Como consequência o indivíduo contendo esta duplicação terá perda de sensibilidade de mãos e pés.

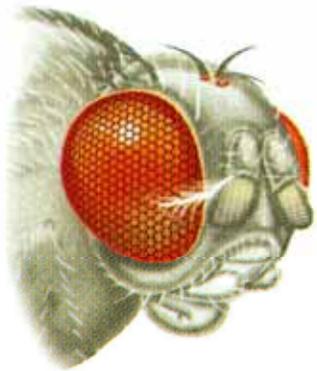
Duplicação: vantagens



Duplicação: vantagens



Duplicação: desvantagens (exceção)



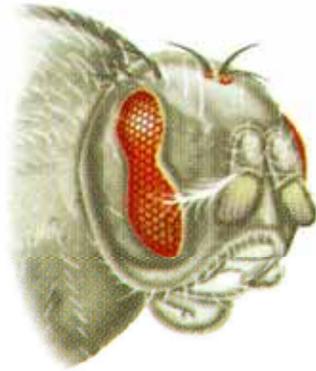
Normal

810



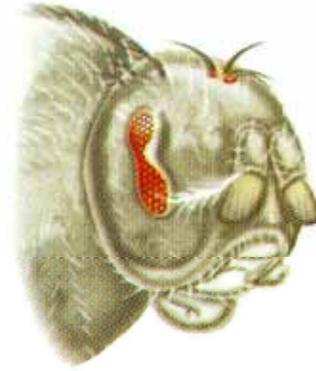
Bar heterozigota

350



Bar homozigota

70



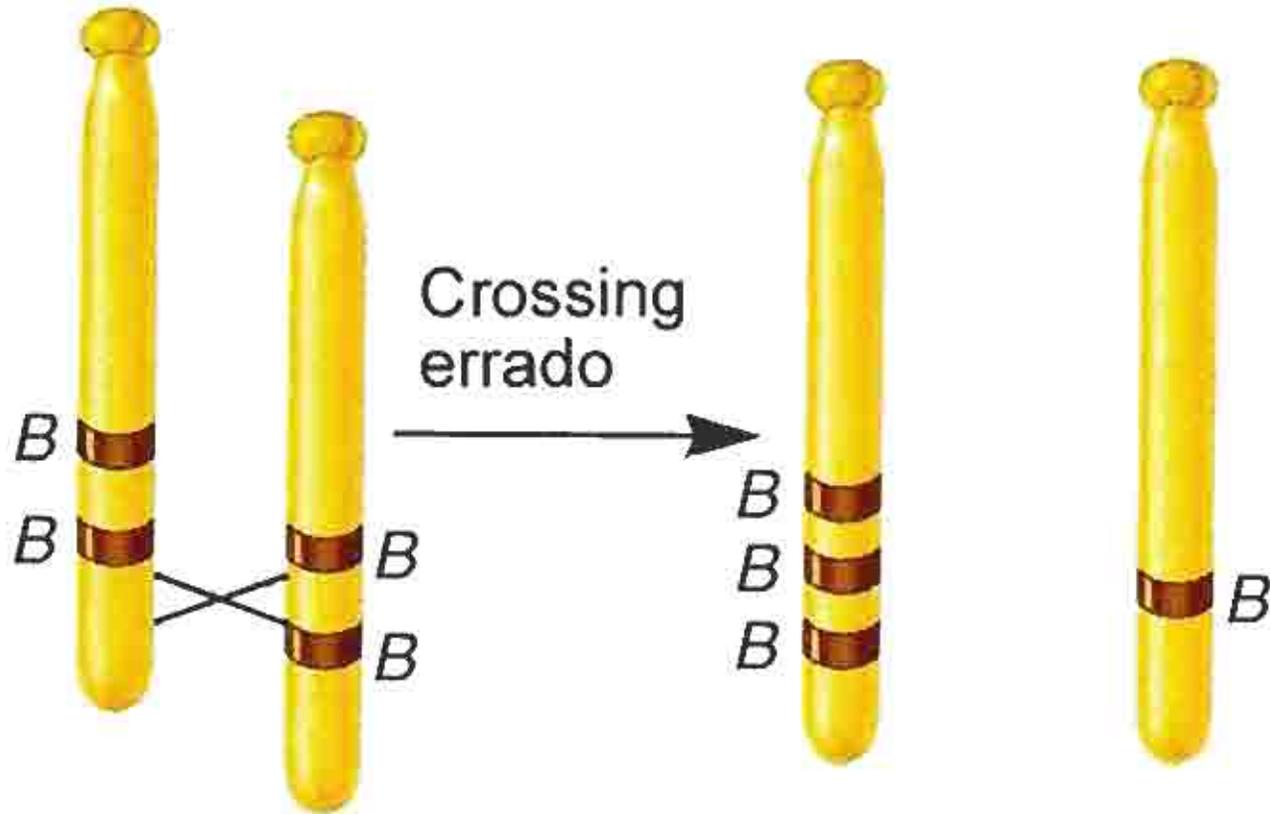
Ultra-bar heterozigota

45



Ultra-bar homozigota

25

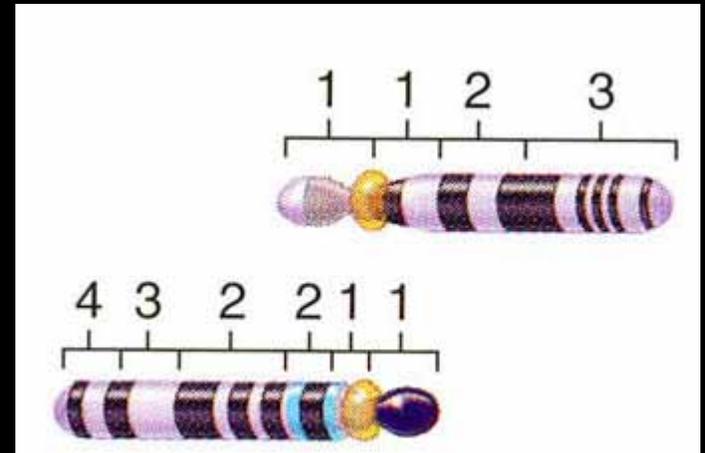
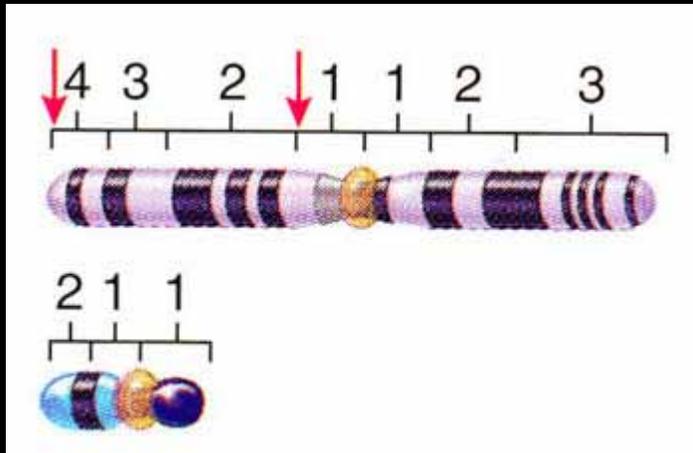


Bar homozigota

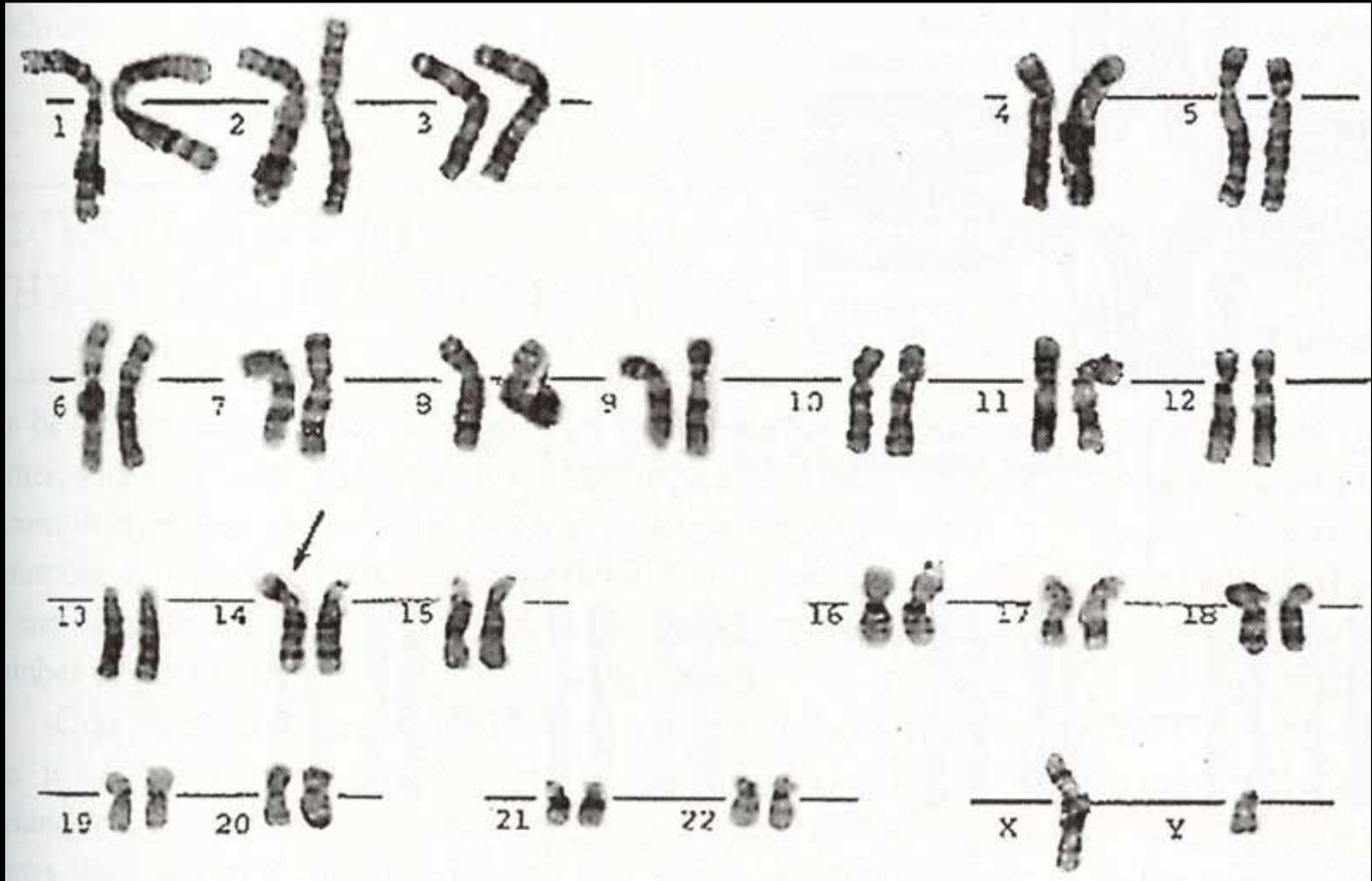
Ultra-bar

Bar revertente
(tipo selvagem)

Translocação simples ou não balanceada

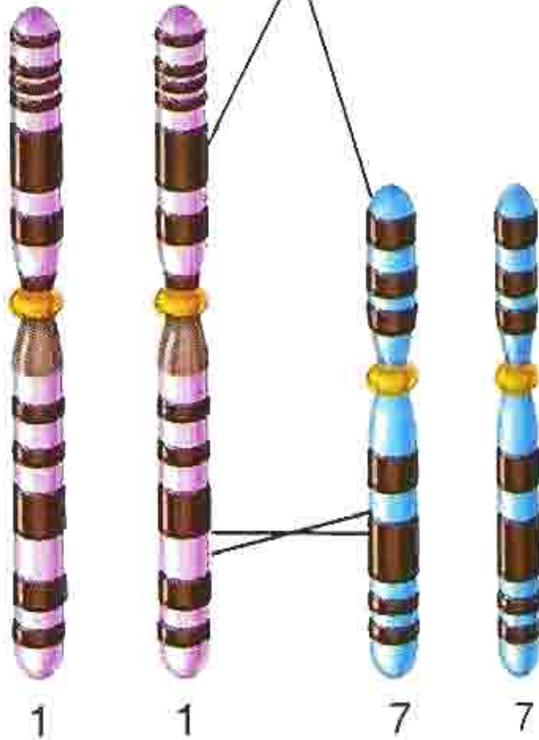


Translocação simples ou não balanceada





Cromossomos não homologos



Recombinação entre cromossomos não homologos



Translocação recíproca

(b) Recombinação não homologa