



Genética Básica

# **Mutações Cromossômicas**

## **Variações no número de cromossomos**

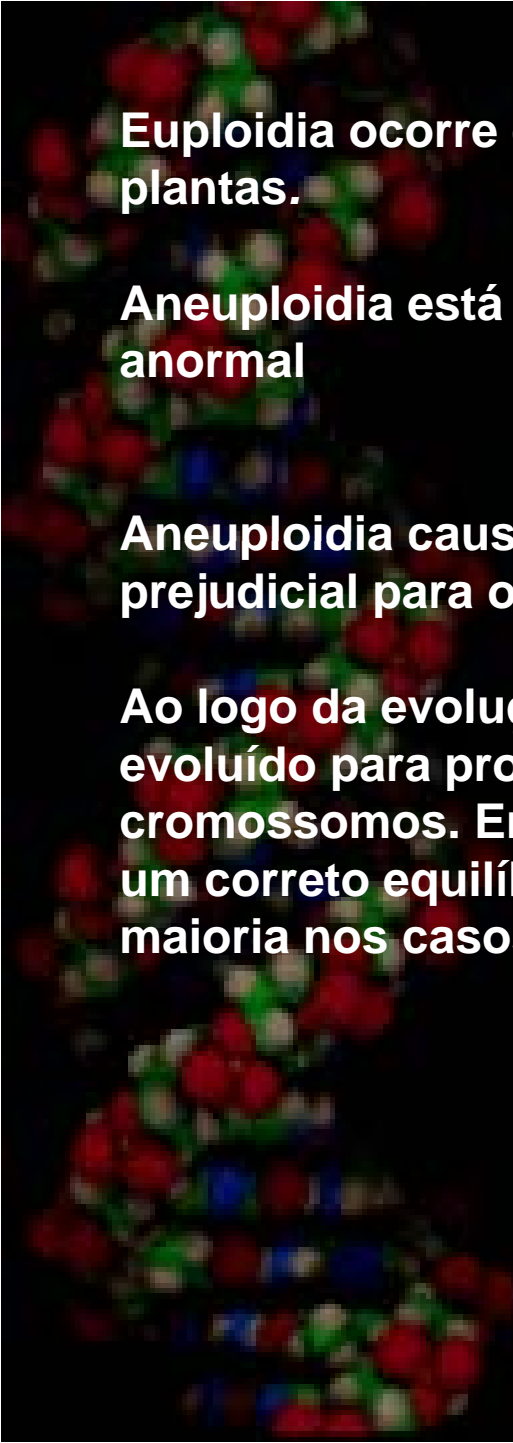
**MSc. Marcos Vinicius Viana de Oliveira**

## Definições importantes

**Organismo euplóide**: organismo com número de cromossomos que é um múltiplo exato do número de conjunto de cromossomos.

**Ex:** em *Drosophila* existem 8 cromossomos agrupados em dois conjuntos de 4 cromossomos, em um organismo diplóide.

Existem situações raras onde se encontram 12 cromossomos, portanto perfazendo três conjuntos de cromossomos. Este tipo de mosca é triplóide e é também euplóide, pois contem 03 conjuntos de exatos de cromossomos, portanto um múltiplo exato dos dois conjuntos originais.



**Euploidia ocorre ocasionalmente em humanos e muito freqüentemente em plantas.**

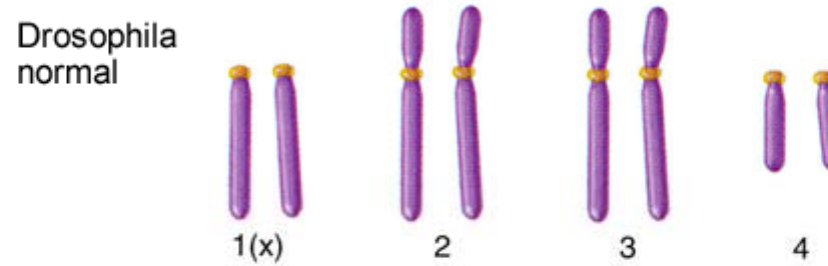
**Aneuploidia está invariavelmente relacionada com alguma condição anormal**

**Aneuploidia causa um desequilíbrio na expressão de genes que é prejudicial para o fenótipo do indivíduo**

**Ao longo da evolução organismos diplóides como o ser humano tem evoluído para produzir fenótipos normais usando dois conjuntos de cromossomos. Em outras palavras quando o ser humano é diplóide ele tem um correto equilíbrio na expressão de seus genes, portanto produz na maioria nos casos um indivíduo normal**

*n sempre representa o conjunto de cromossomos*

Composição dos cromossomos



(a)

Diploide;  $2n$  (2 conjuntos)

Drosophilas poliploides



Triploides;  $3n$  (3 conjuntos)



Tetraploide,  $4n$  (4 conjuntos)

Drosophilas Aneuploides



Trissomia 2 ( $2n+1$ )



Monossomia 1 ( $2n-1$ )

(b) Variações em Euploidia

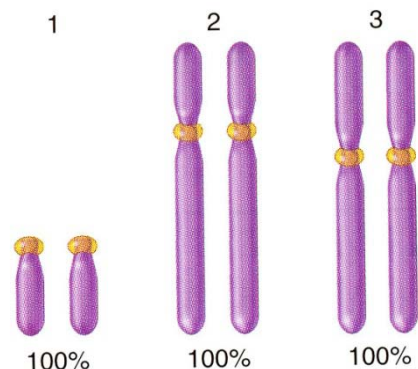
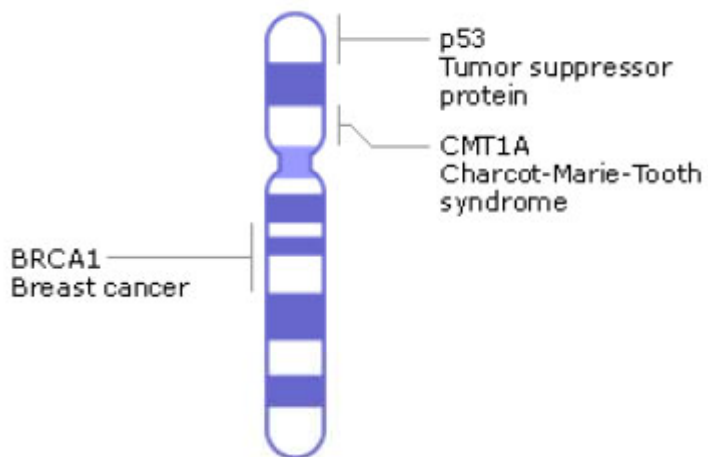
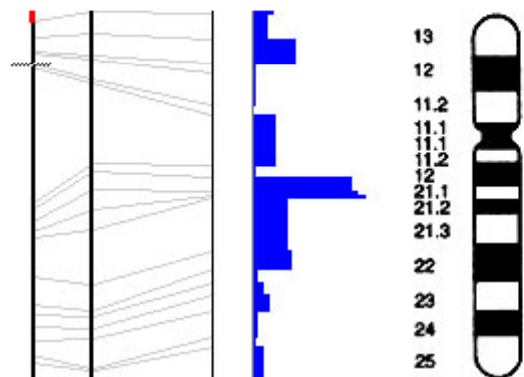
(c) Variações em Aneuploidia

# Cromossomo 17

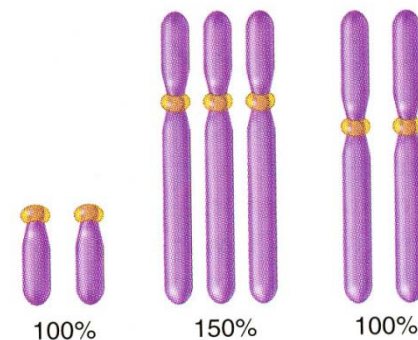
1600 genes  
~8 milhões de pares de bases

## Chromosome 17: pTEL-D17S849

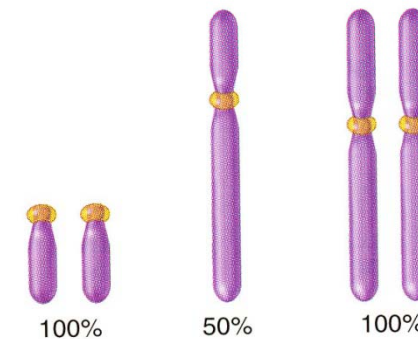
RH Map GB4 G3 Genetic Map Gene Density Cytogenetic Ideogram



Indivíduo normal

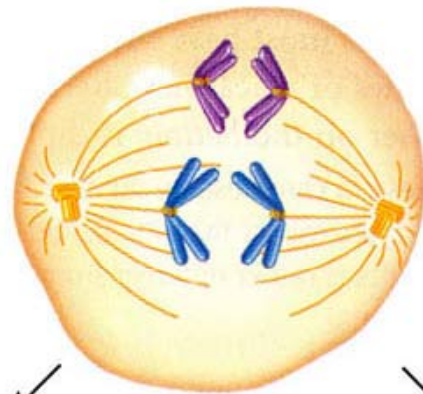


Indivíduo trissômico para o par 2

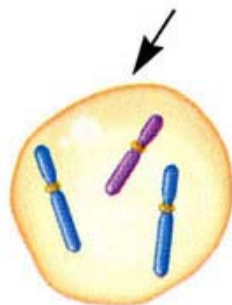
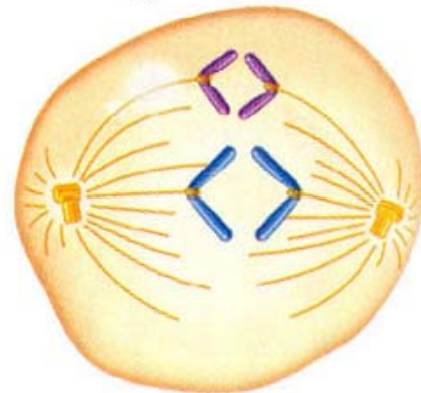
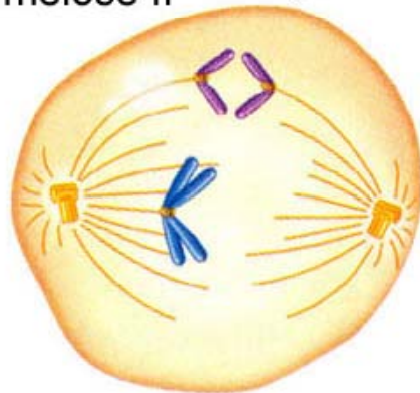


Indivíduo monossômico para o par 2

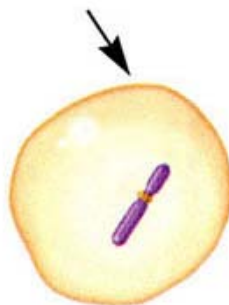
Meiose I  
Normal



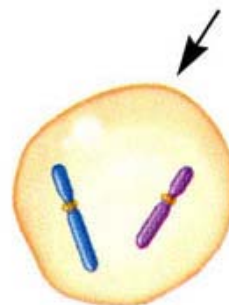
Não disjunção  
na meiose II



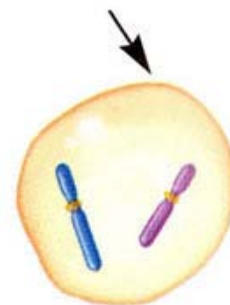
$n + 1$



$n - 1$

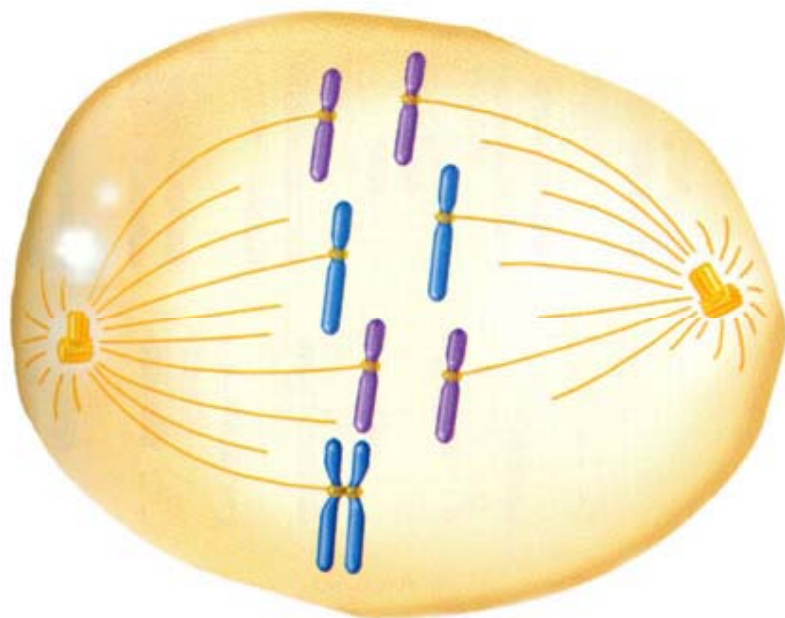


$n$

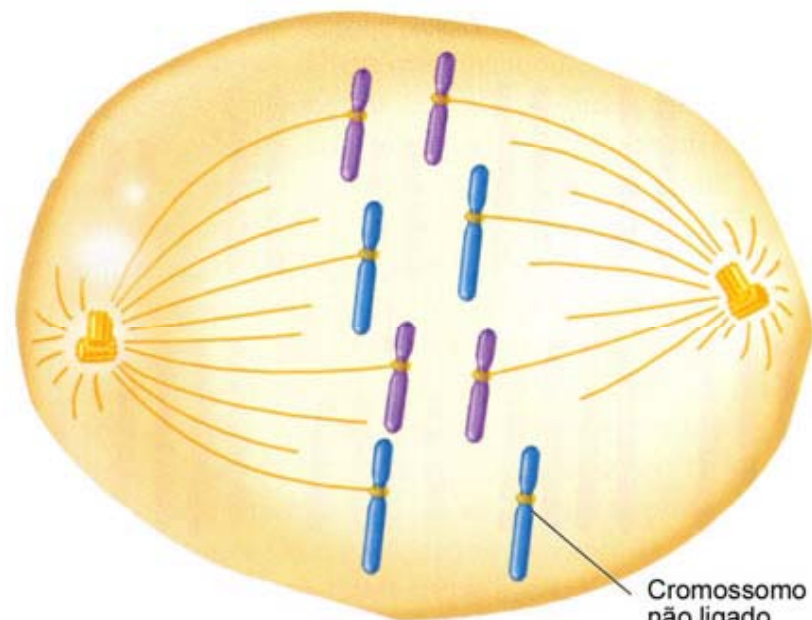


$n$

(b) Não disjunção na meiose II



(a) Não disjunção mitótica



Cromossomo não ligado ao fuso

(b) Perda de cromossomo



Normal



Rolled  
trisomy 1



Glossy  
trisomy 2



Buckling  
trisomy 3



Elongate  
trisomy 4



Echinus  
trisomy 5



Cocklebur  
trisomy 6



Microcarpic  
trisomy 7



Reduced  
trisomy 8



Poinsettia  
trisomy 9



Spinach  
trisomy 10



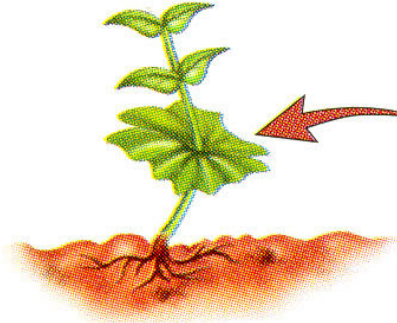
Globe  
trisomy 11



Ilex  
trisomy 12



Planta diploide



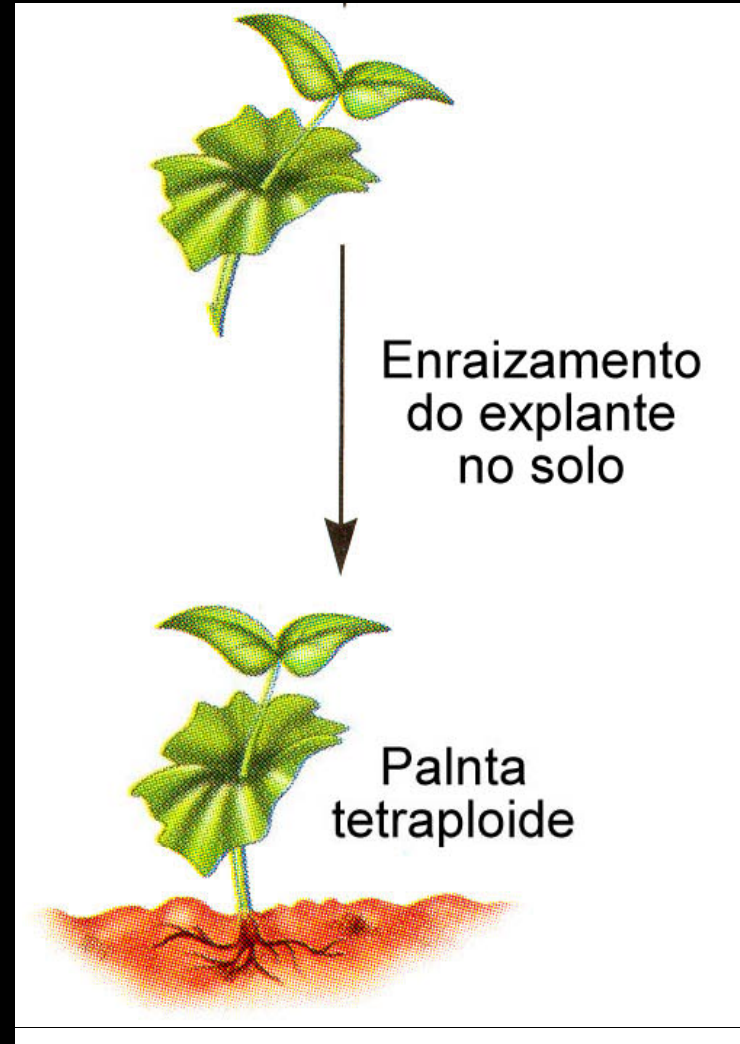
Tratamento com colchicina

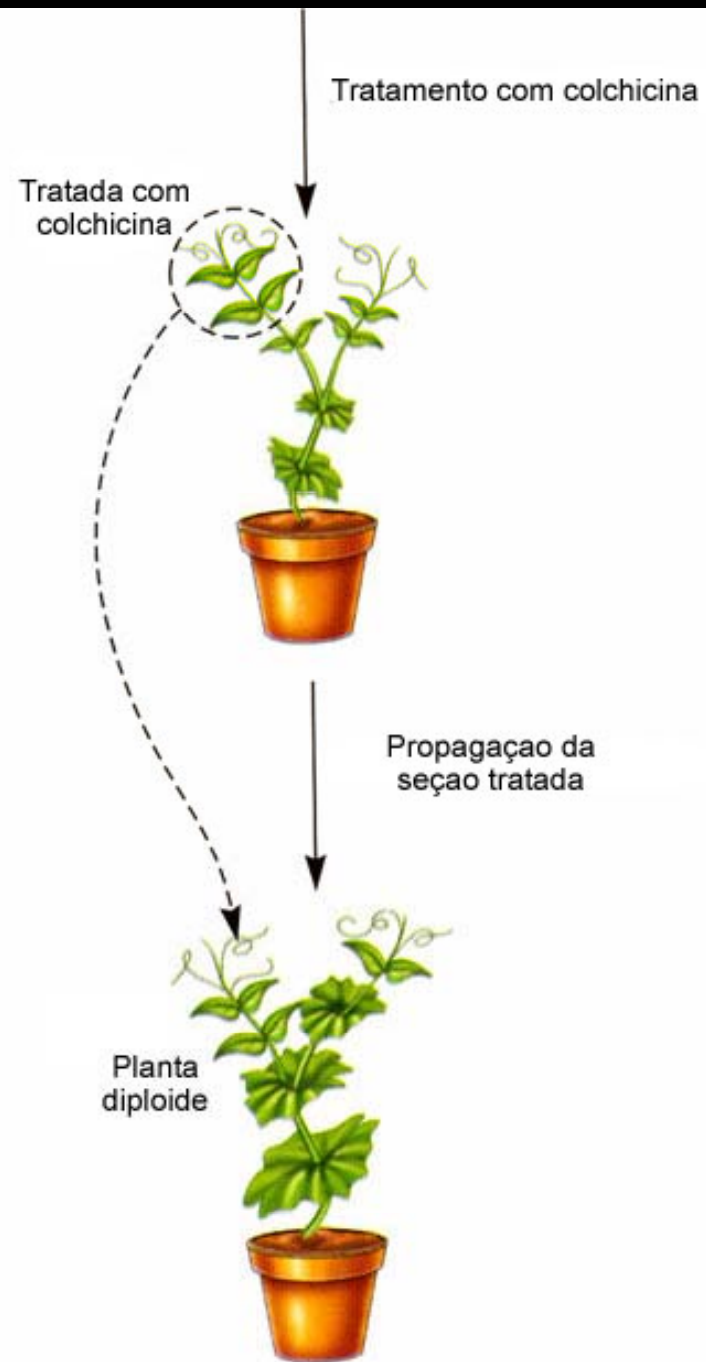
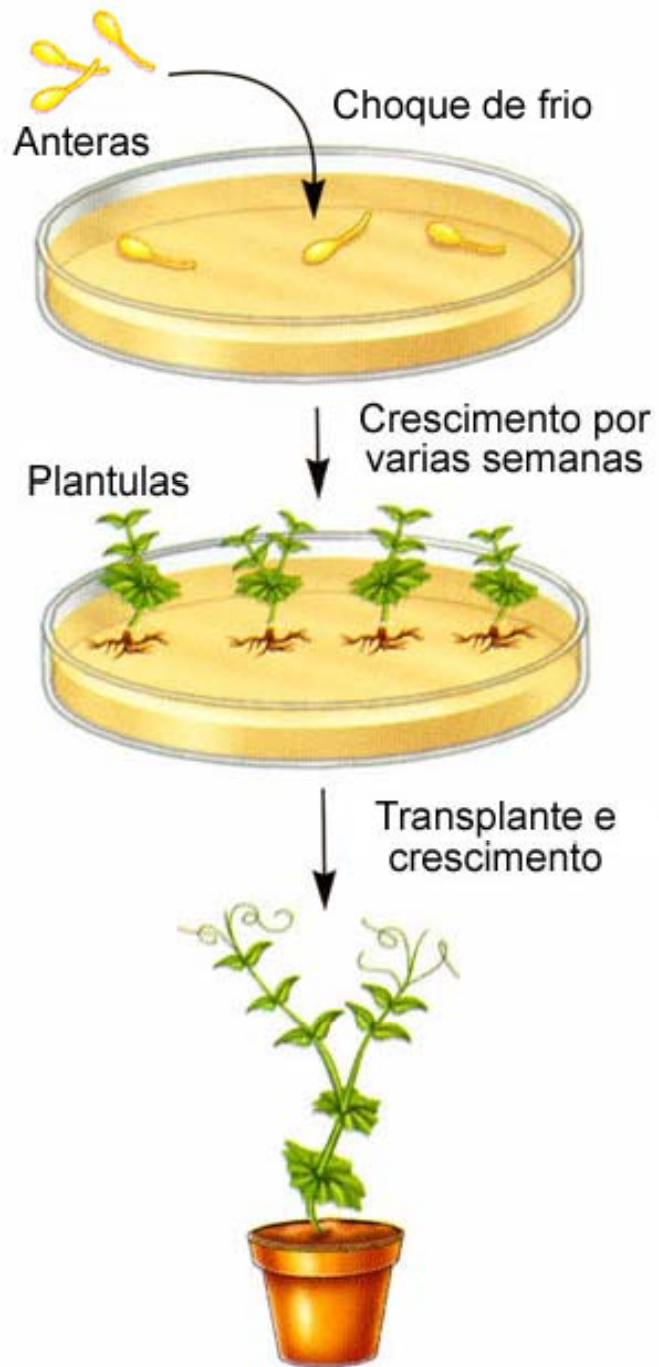
Crescimento

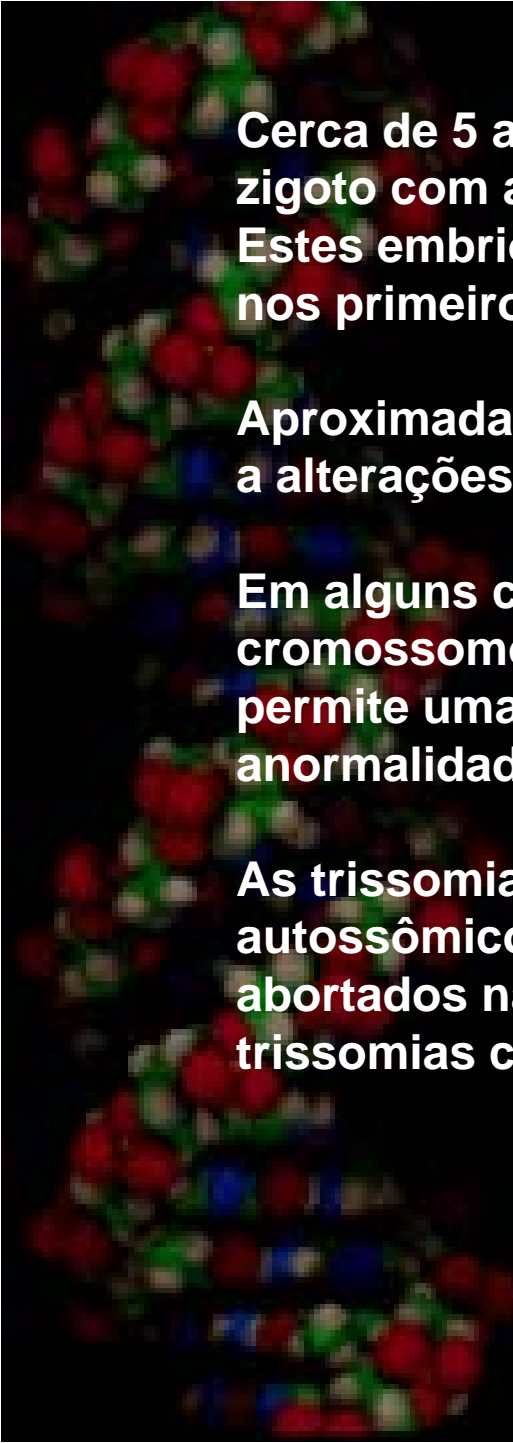


Parte tetraploide da planta (note as folhas maiores)

Corte da parte tetraploide








**Cerca de 5 a 10% de todos os óvulos fecundados resultam em um zigoto com anormalidades no número de cromossomos. Estes embriões defeituosos normalmente são abortados naturalmente nos primeiros estágios do desenvolvimento.**

**Aproximadamente 50% de todos os abortos espontâneos são devidos a alterações no número de cromossomos.**

**Em alguns casos os indivíduos com alterações no número de cromossomo poderá sobreviver. Dentre as alterações no número que permite uma sobrevivência estão as trissomias dos pares 21, 18 e 13 e anormalidades nos cromossomos sexuais.**

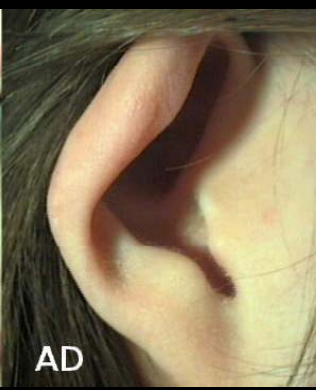
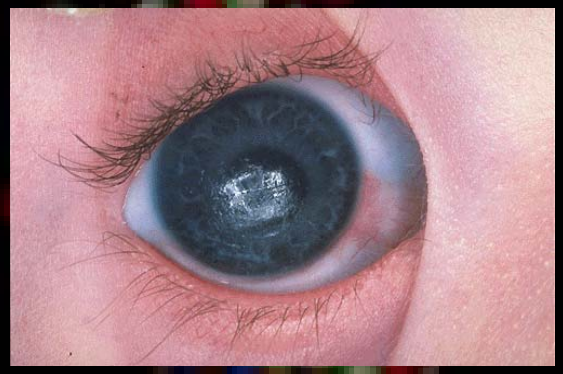
**As trissomias e monossomias do restante de cromossomos autossômicos é letal, sendo encontrados em embriões e fetos abortados naturalmente. Nestes fetos foram encontrados todas as trissomias com exceção da trissomia do par 1.**

## Condições de Aneuploidia em humanos

Condição	Freqüência	Síndrome	Características
<b>Autossomal</b>			
Trisomia – 21	1/800	Down 	Retardo mental, padrão anormal de rugas palmares, olhos amendoados, cara chata, estatura baixa
Trisomia – 18	1/6.000	Edward 	Retardo físico e mental, anormalidades faciais, alto tonus muscular
Trisomia – 13	1/15.000	Patau 	Retardo físico e mental, ampla variedade de defeitos em órgãos, nariz triangular grande



# Trissomia do 21 Síndrome de Down



*Trissomico do 18*  
*Síndrome de Edward*



*Trissomico do 13*  
*Síndrome de Patau*





These old-fashioned labels are not found in the literature of The Institutes but rather the term "brain-injured". This refers to the entire spectrum of brain injury from profound coma to mild learning problems and every kind and degree of brain injury in between.

Request Information

About Brain Injury

Programs for Brain-Injured Children

What To Do About Your Brain-Injured Child Course

Success Stories

» Brain Injuries Index

ADD - ADHD

Autism

Cerebral Palsy

Coma/Persistent Vegetative State

Developmental Delay

» Down Syndrome

Mentally Retarded/Special Needs

Learning Problems

Seizures/Epileptic

## Down Syndrome




Parents from around the world have helped their children diagnosed with Down syndrome move along the path to wellness. Using the programs developed by The Institutes, children diagnosed with Down syndrome have been able to improve function and, in many cases, perform at peer level-and above.



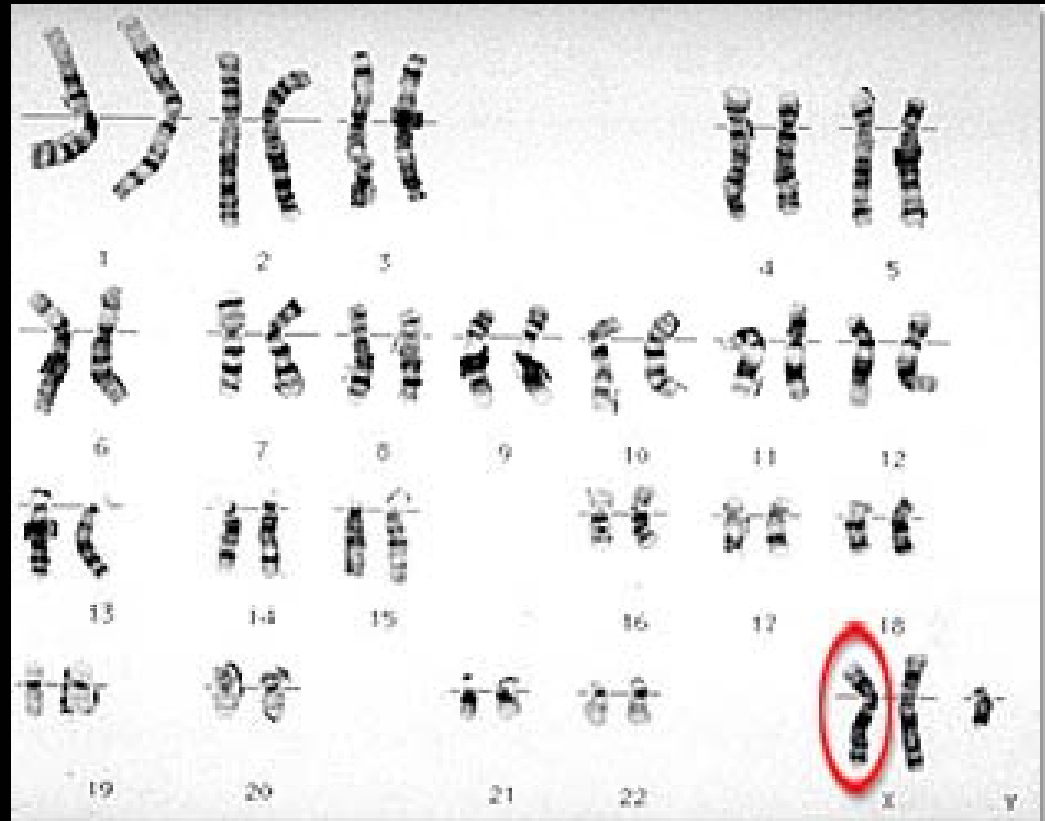
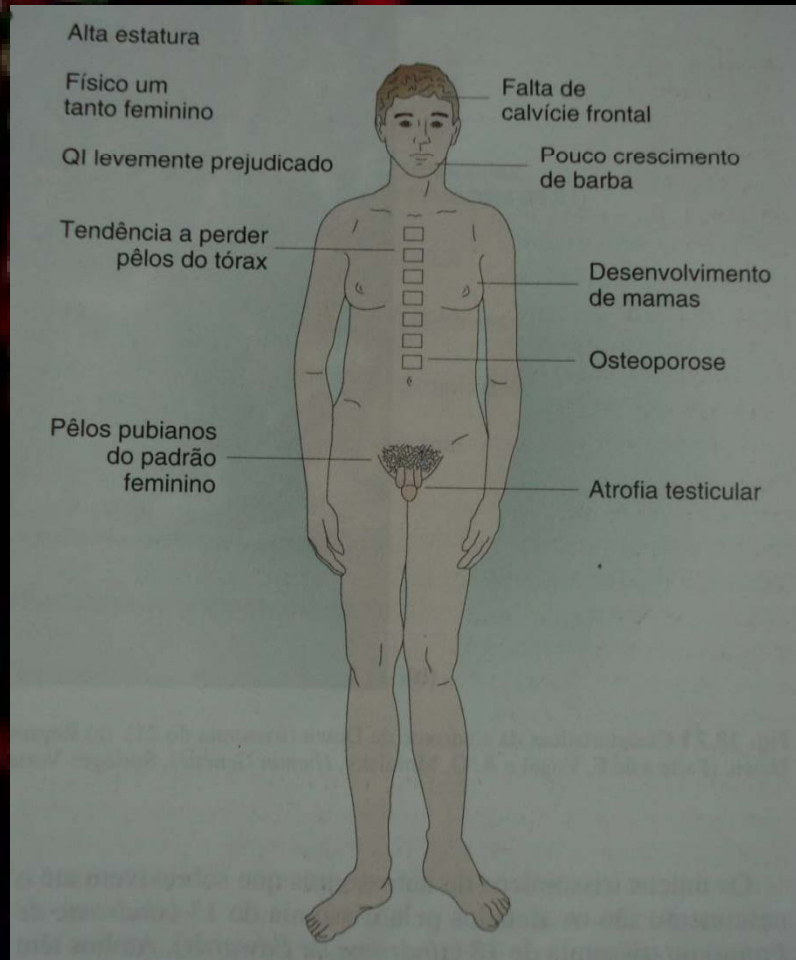
The Institutes offers a comprehensive program that focuses on neurological growth and development. Our goal is intellectual.



## Condições de Aneuploidia em humanos

Condição	Freqüência	Síndrome	Características
<b>Crossomas sexuais</b>			
XXY	1/1.000 (homens)	Klinefelter 	Imaturidade sexual, sem produção de esperma, desenvolvimento de seios
XYY	1/1.000 (homens)	Jacobs 	Homens altos. Genitália normal. Hiperatividade, cuidados na infância e idade escolar. Canalizar possível aumento de agressividade.
XXX	1/1.500 (mulheres)	Síndrome do triplo X Seperfêmea	Mulheres de aparência normal porte alto com menstruação irregular. Na maioria dos casos assintomáticos, ou com sintomas que não levam necessariamente a um tratamento especializado
X0	1/5.000 (mulheres)	Turner 	Estatura baixa, sexualmente subdesenvolvidas, pescoço largo

# Síndrome de Klinefelter XXY



medgen.genetics.utah.edu

Fonte: Griffiths *et al.* Introdução a Genética

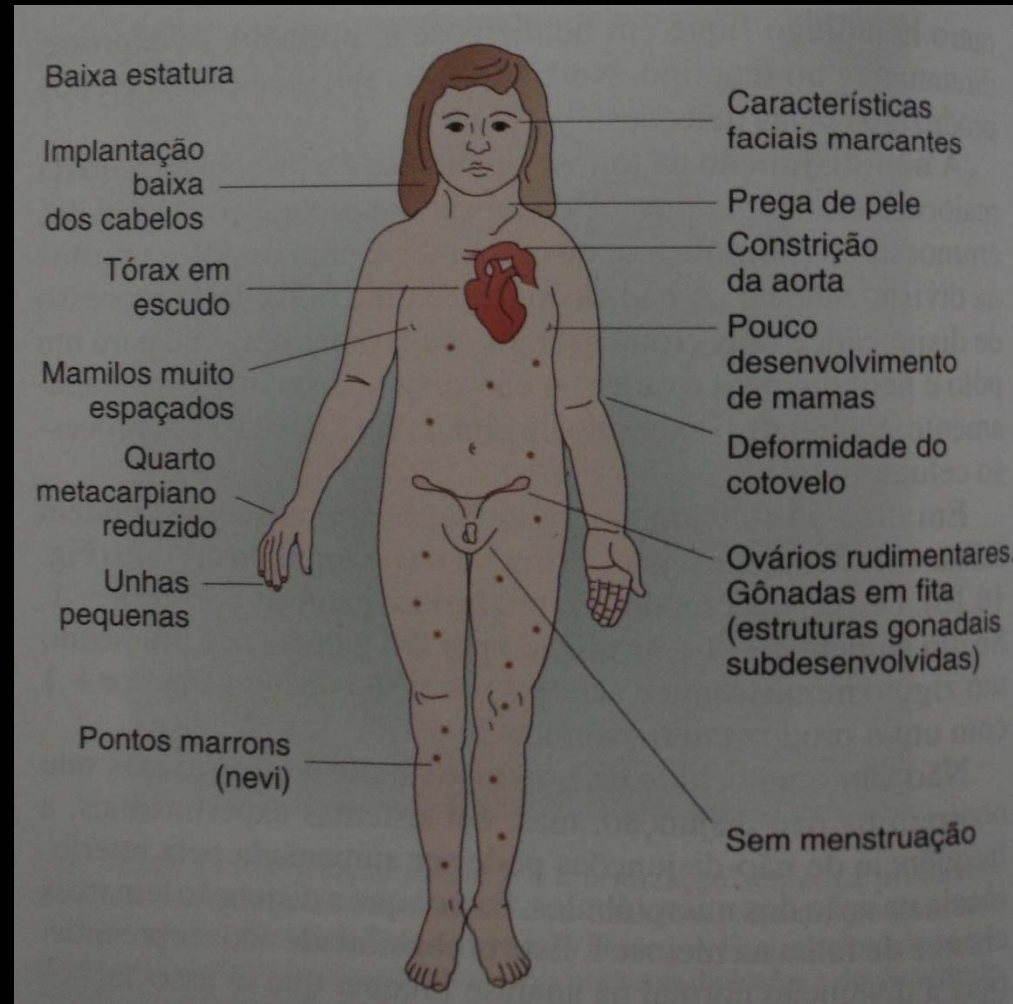


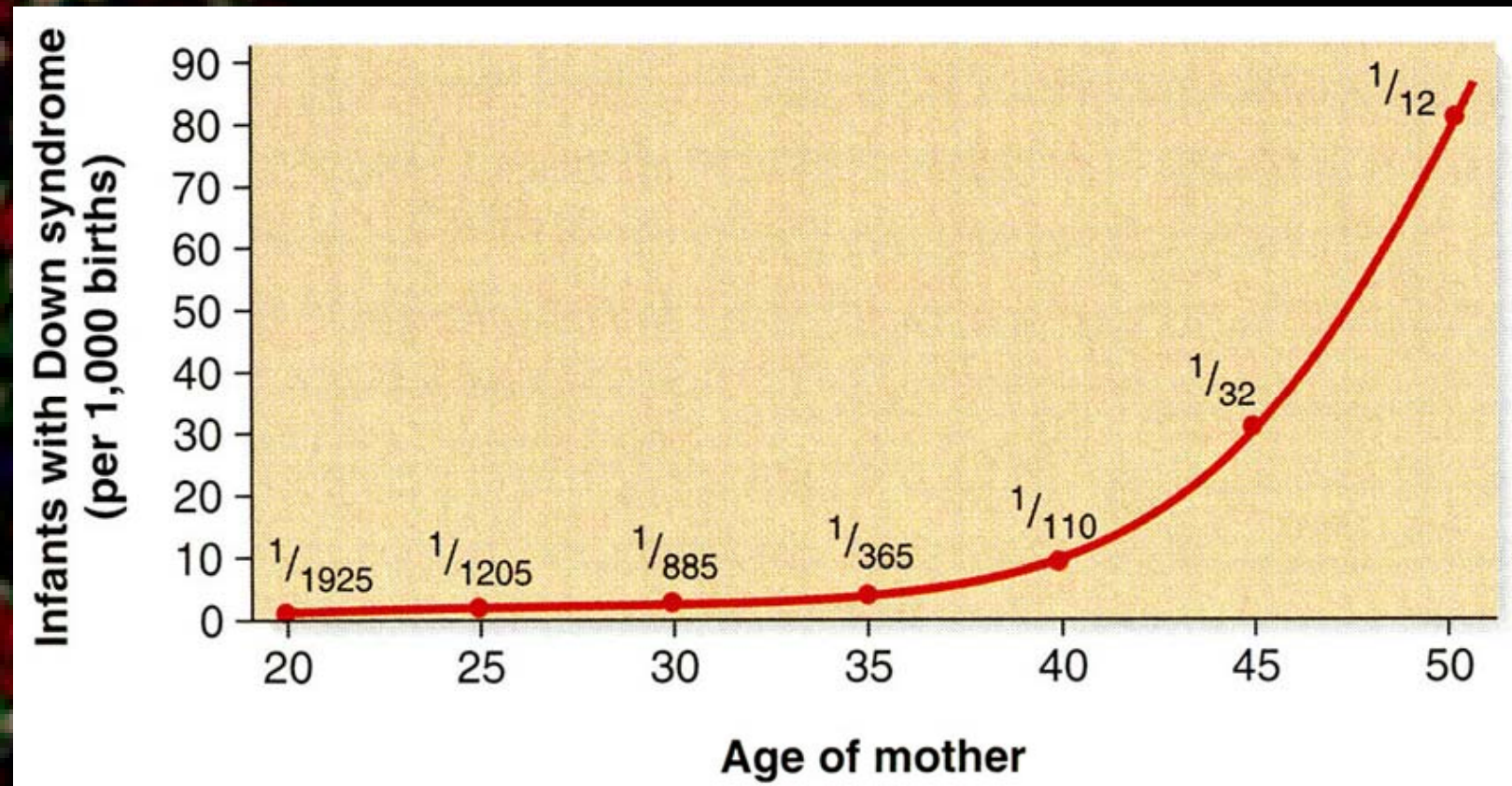


***Syndrome de Jacobs***  
***XYY***



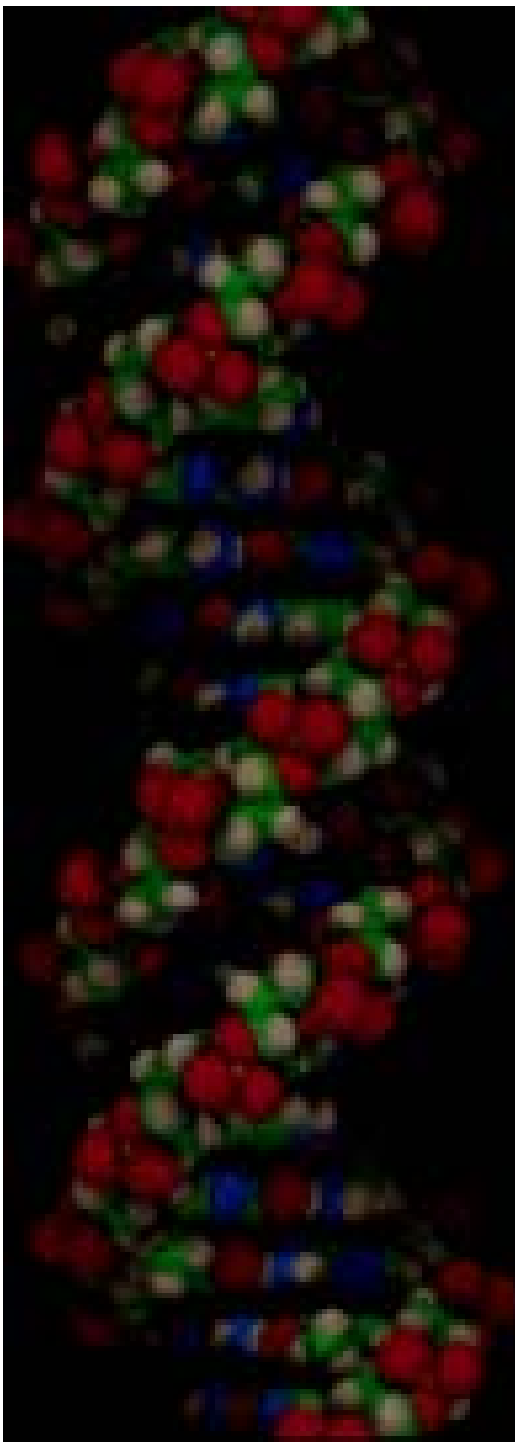
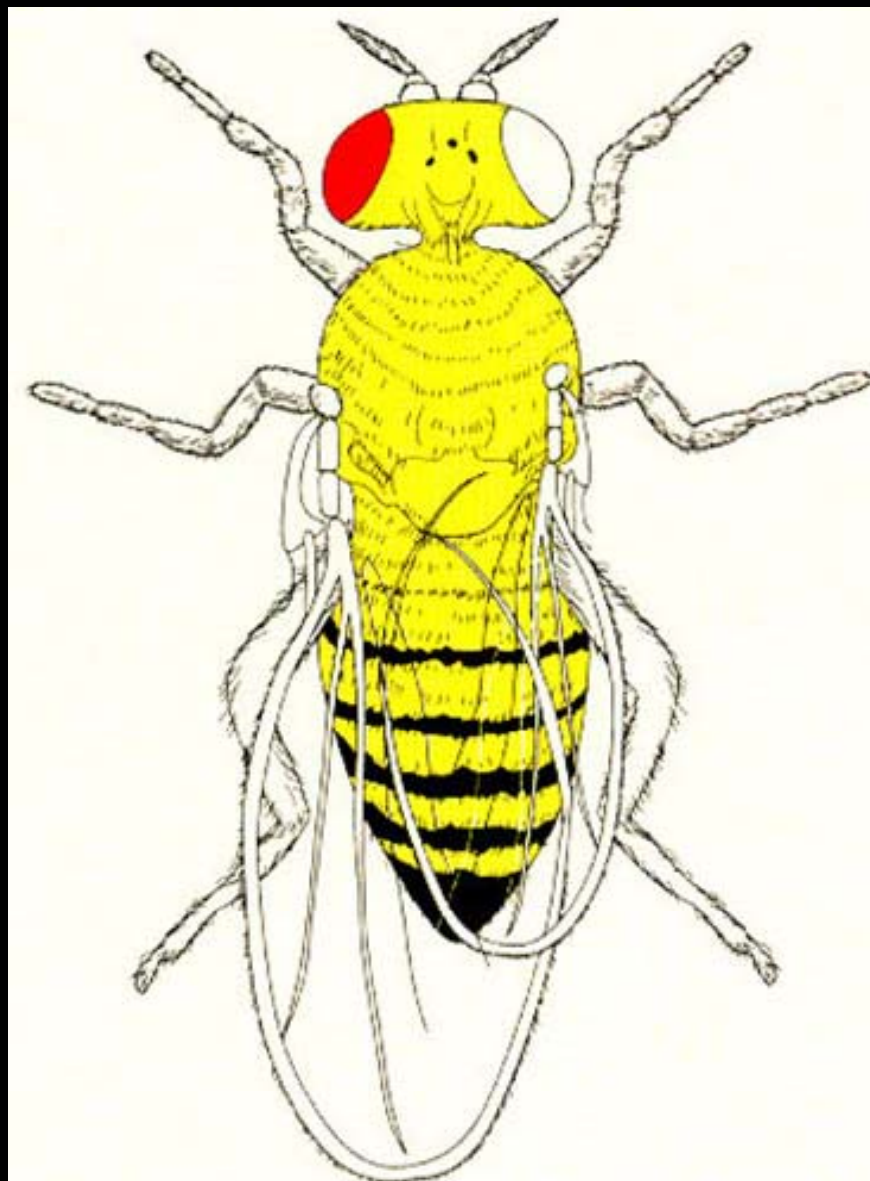
# Síndrome de Turner X0





**Incidência de nascimentos portando síndrome de Down de acordo com a idade da mãe.** O eixo y (ordenada) mostra o número de crianças nascidas com síndrome de Down por 1.000 nascimentos. O eixo x mostra a idade da mãe na hora do parto. As frações indicam os nascimento de crianças vivas portadores de síndrome de Down.

**Ginandromorfo –  
Aneuplóide somático**



# Alopoloidia

**FIGURE 8.28** The karyotype of a hybrid animal produced from two closely related antelope species. In each chromosome pair in this karyotype, one chromosome was inherited from the roan antelope and the other from the sable antelope. For chromosomes with slightly different banding patterns between the two species, the roan chromosomes are shown on the left side of each pair.

