



Biologia Evolutiva

# **Mutações Cromossômicas**

## **Variações no número de cromossomos**

**Prof. Victor Martin Quintana Flores**

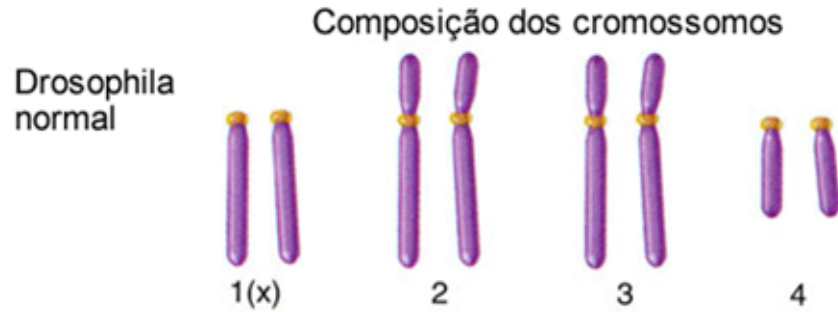
## Definições importantes

**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.

*n* sempre representa  
o conjunto de  
cromossomos



(a) Diploide;  $2n$  (2 conjuntos)

Drosophilas  
poliploides



Triploides;  $3n$  (3 conjuntos)

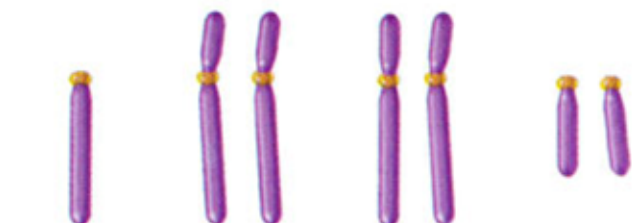


Tetraploide,  $4n$  (4 conjuntos)

Drosophilas  
Aneuploides



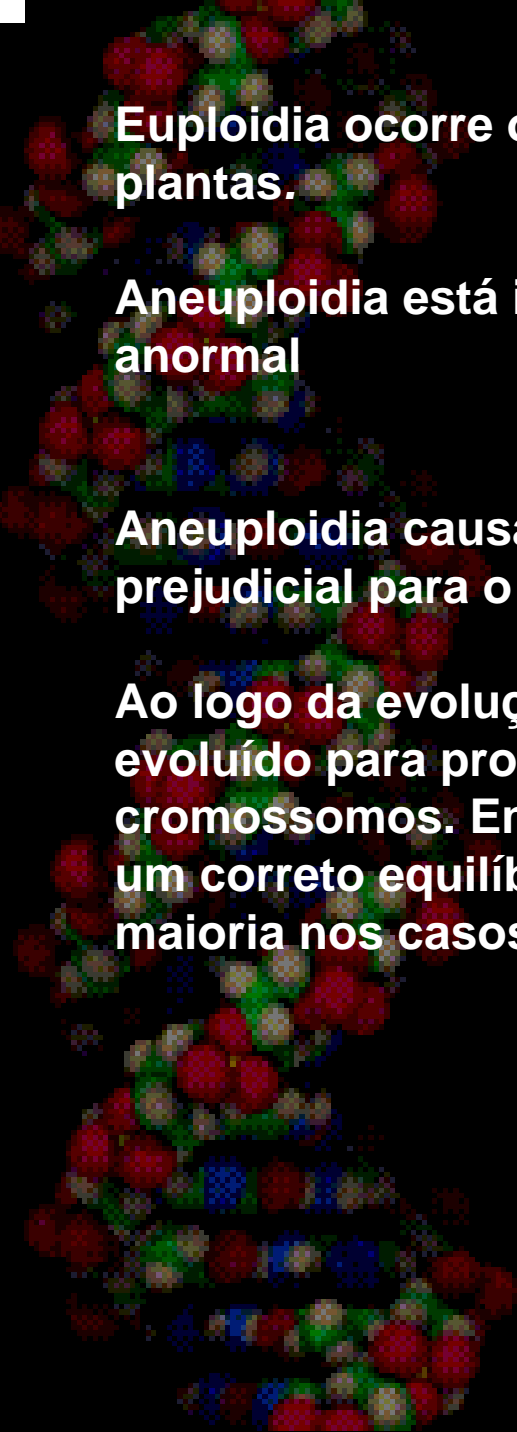
Trissomia 2 ( $2n+1$ )



Monossomia 1 ( $2n-1$ )

(b) Variações em Euploidia

(c) Variações em Aneuploidia

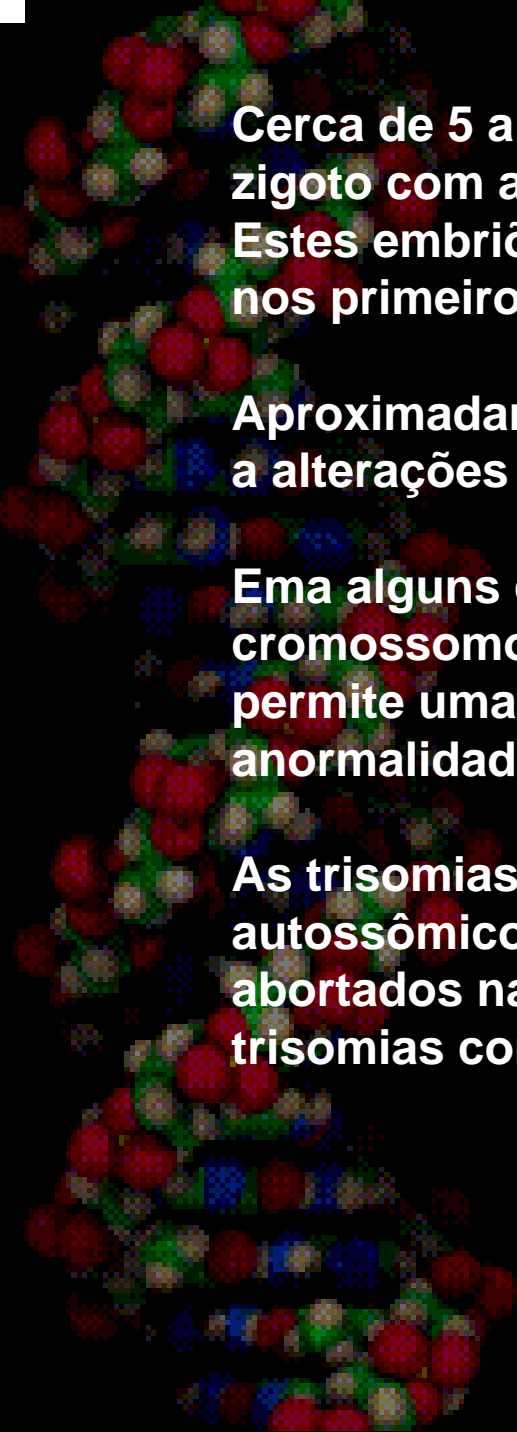


**Euploidia ocorre ocasionalmente em humanos e muito freqüentemente em plantas.**

**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**






**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 trisomias dos pares 21, 18 e 13 e anormalidades nos cromossomos sexuais.**




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

## Condições de Aneuploidia em humanos

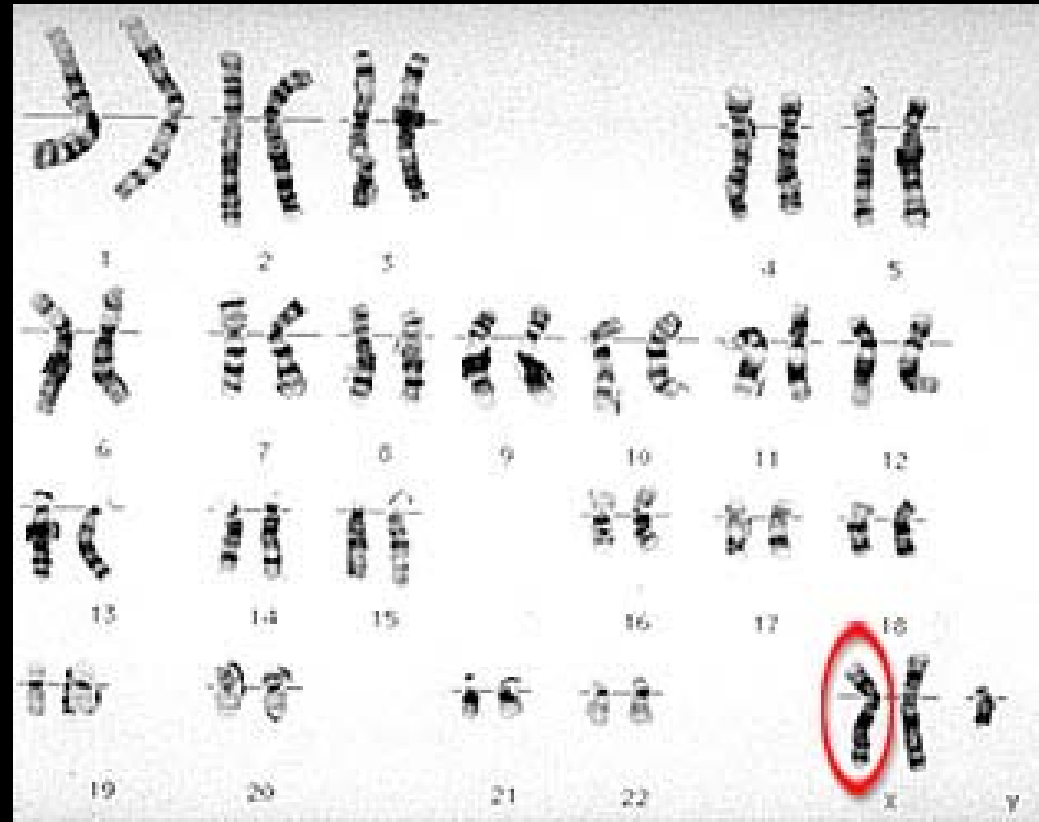
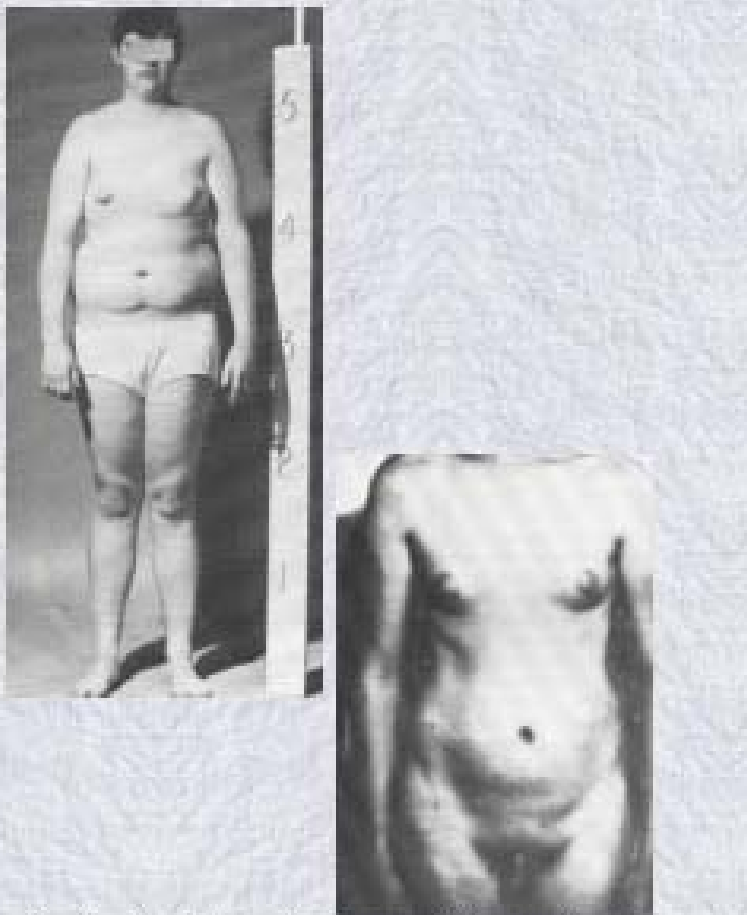
Condição	Freqüência	Síndrome	Características
<b>Autossomal</b>			
Trisomia – 21	1/800	Down 	Retardo mental, padrão anormal de rugas palmares, olhos amendoados, cara chata, estatura baixa
Trisomia – 18	1/6.000	Edward 	Retardo físico e mental, anormalidades faciais, alto tonus muscular
Trisomia – 13	1/15.000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



## 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

# Sindrome de Klinefelter XXY

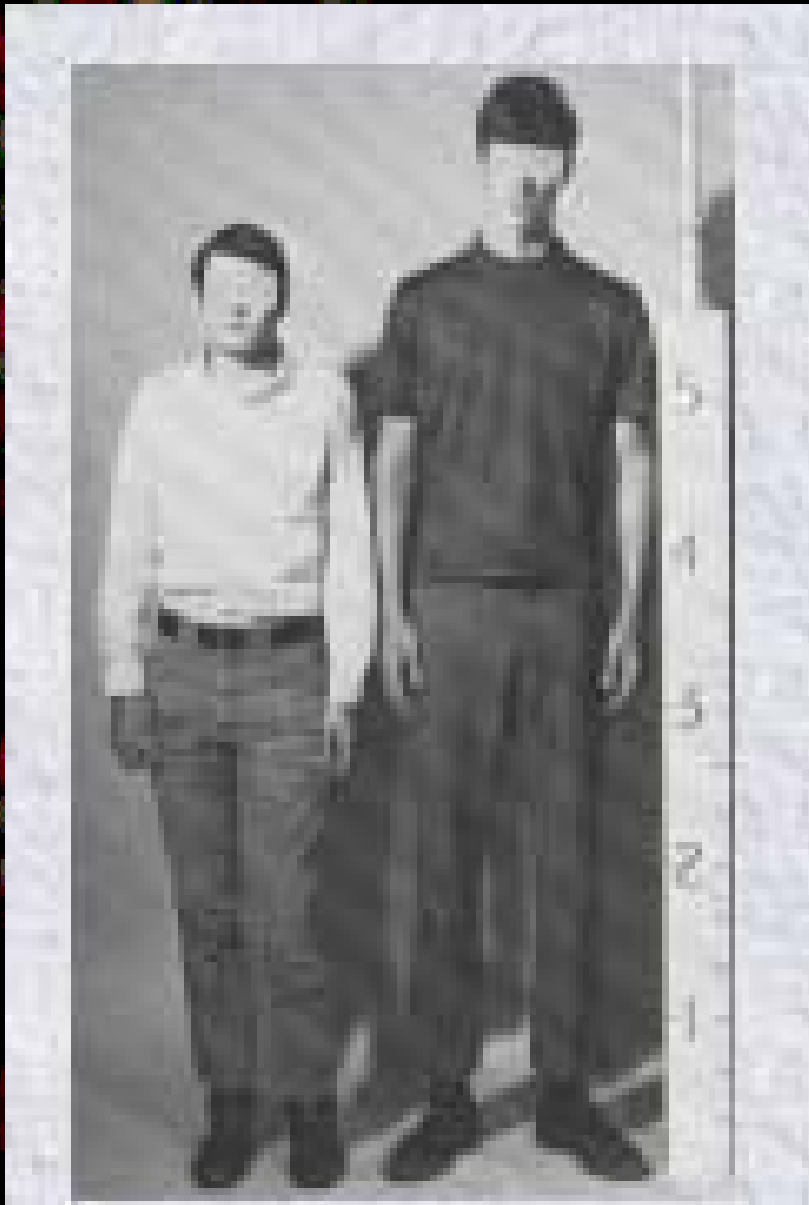


medgen.genetics.utah.edu



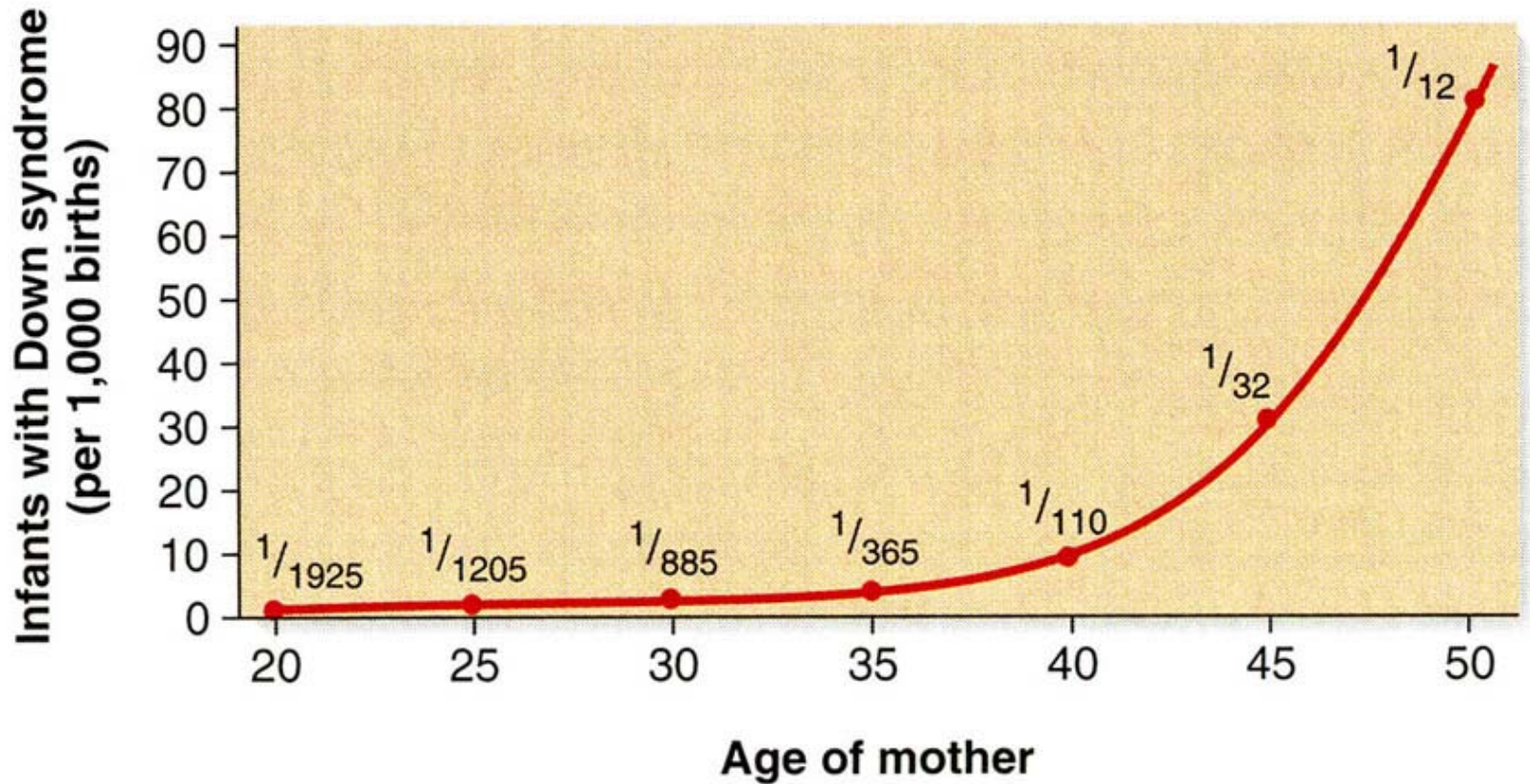
Klinefelter's Syndrome. Note breasts.





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





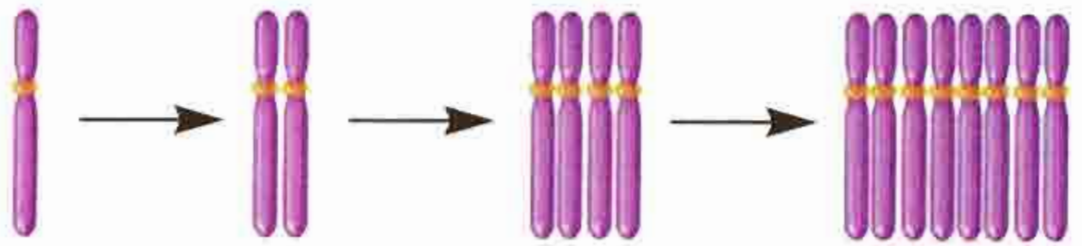
**Incidência de nascimentos portando síndrome de Down de acordo com a idade da mãe.** O eixo y (ordenada) mostra o número de crianças nascidas com síndrome de Down por 1.000 nascimentos. O eixo x mostra a idade da mãe na hora do parto. As frações indicam os nascimento de crianças vivias portadores de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



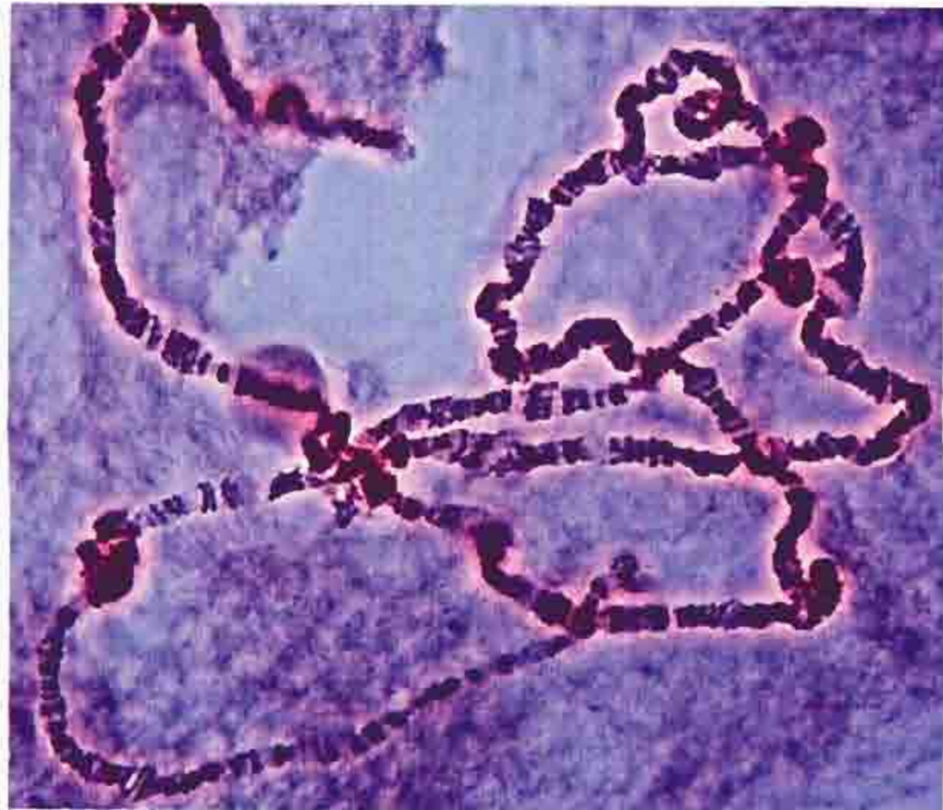
*Hyla chrysoccelis*



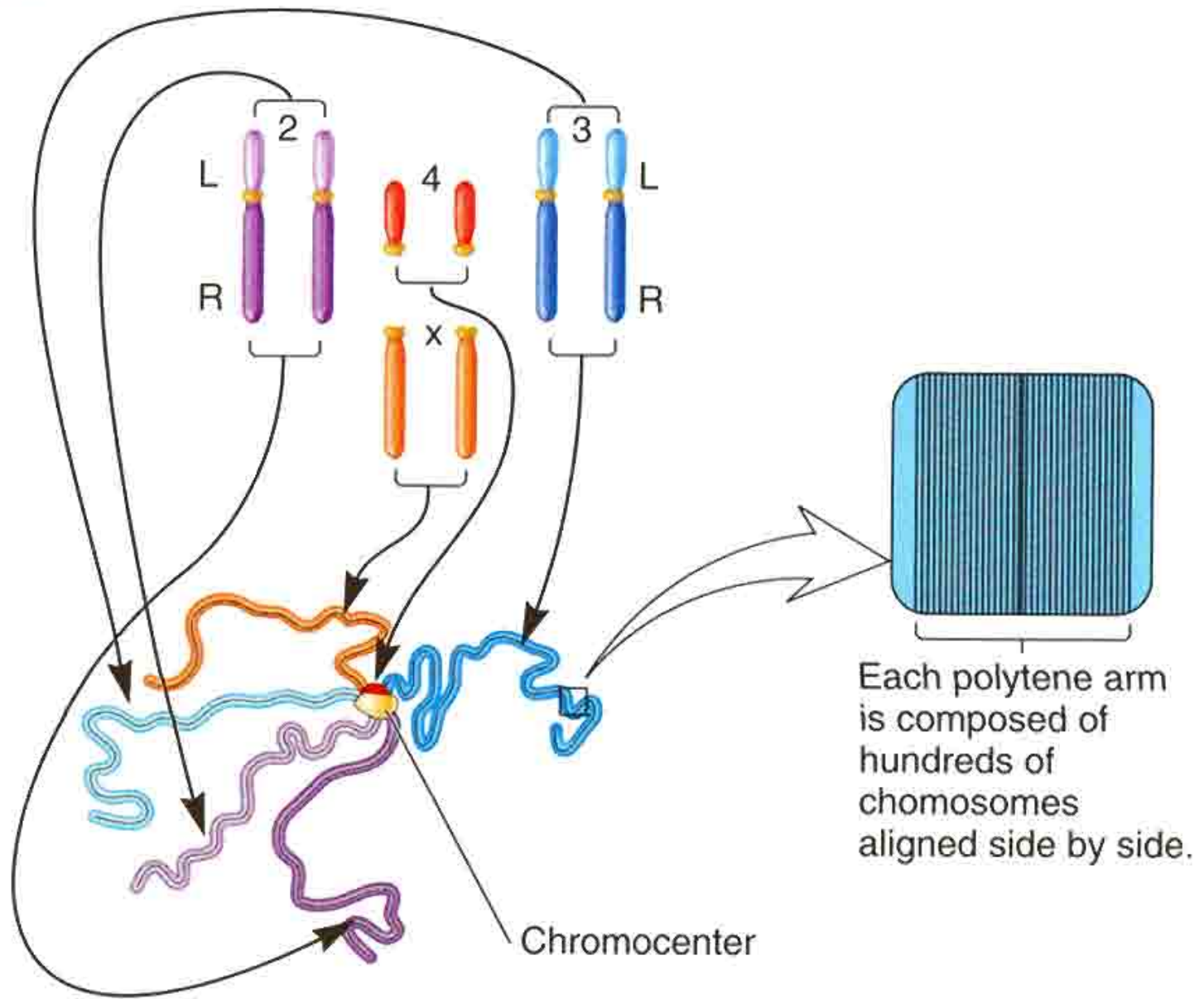
*Hyla versicolor*



(a) Repeated chromosome replication produces polytene chromosome.



(b) A polytene chromosome.



(c) Composition of polytene chromosome from regular *Drosophila* chromosomes.

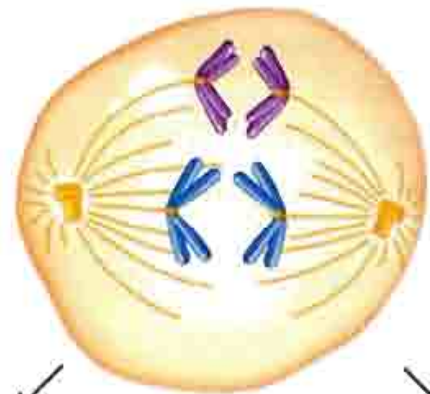


**Diplóide**

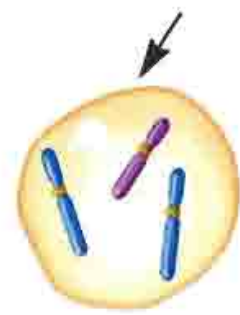
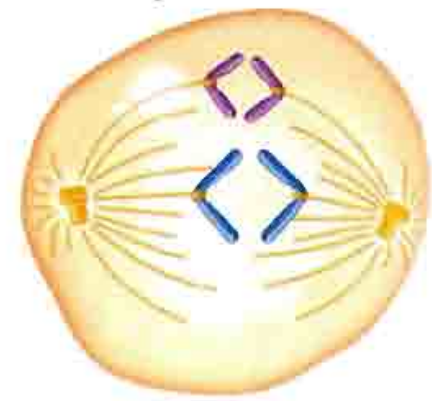
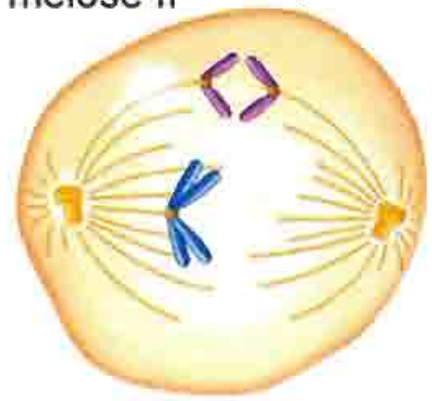


**Tetraplóide**

Meiose I  
Normal



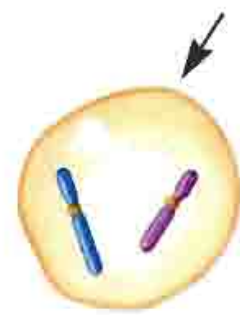
Nao disjunção  
na meiose II



$n + 1$



$n - 1$



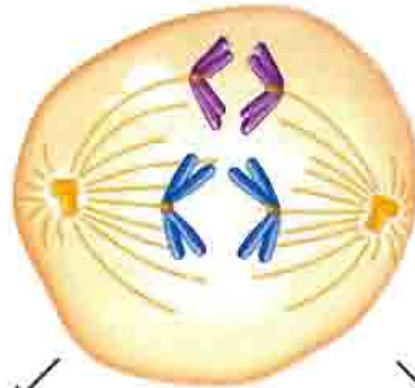
$n$



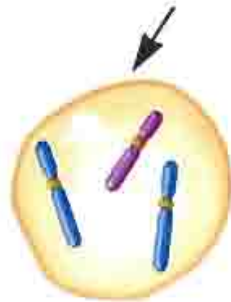
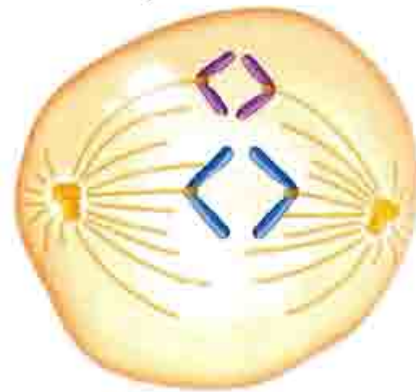
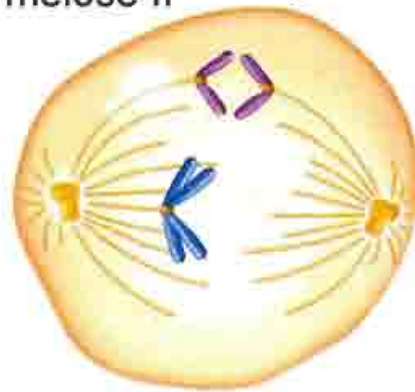
$n$

(b) Nao disjunção na meiose II

Meiose I  
Normal



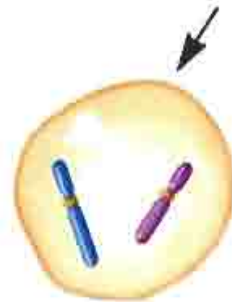
Não disjunção  
na meiose II



$n + 1$



$n - 1$



$n$



$n$

(b) Não disjunção na meiose II



## Espécies diploïdes

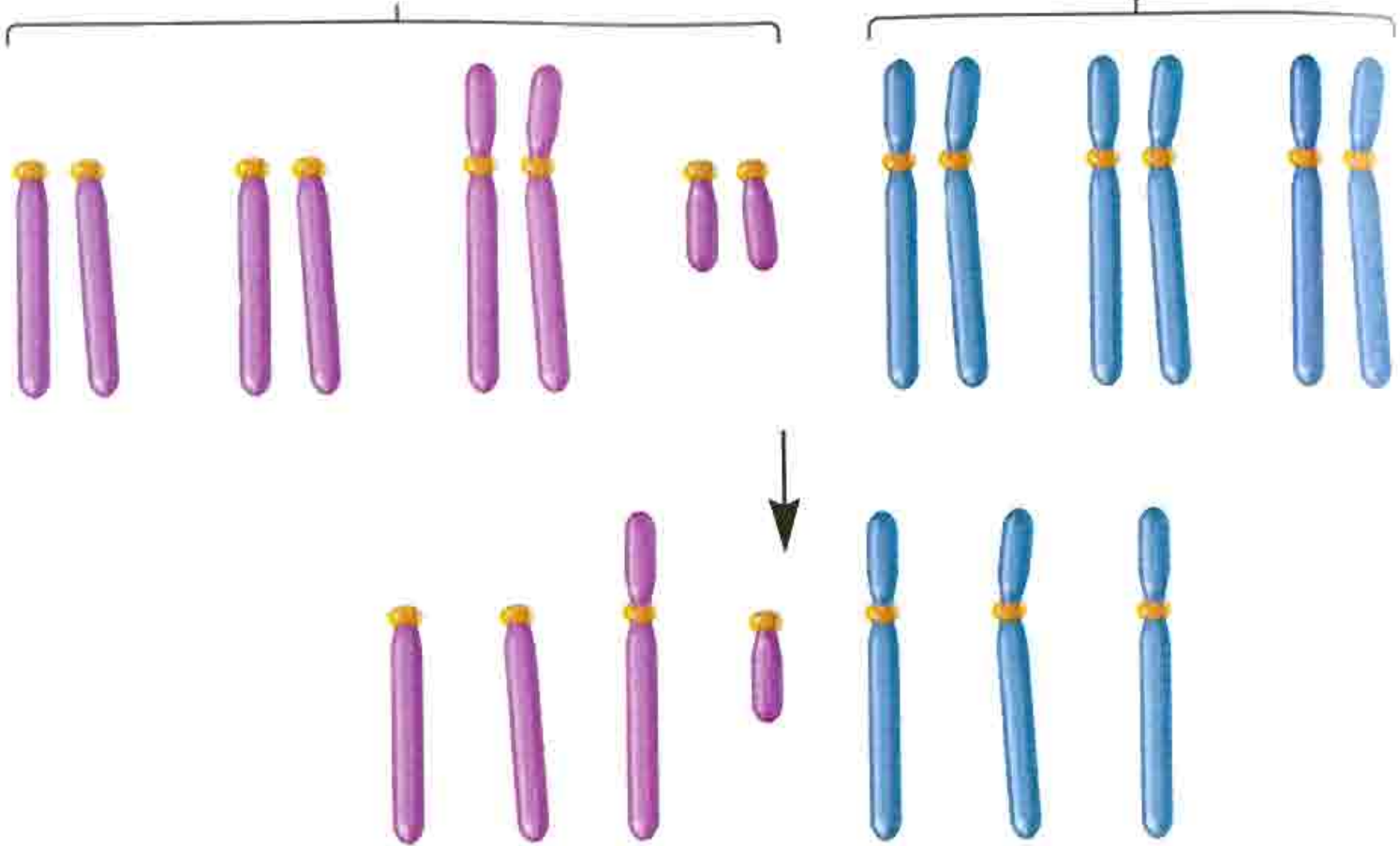


## Espécies poliplóides (tetraploide)

Autopoliploidia (tetraploide)

Espécie 1

Espécie 2

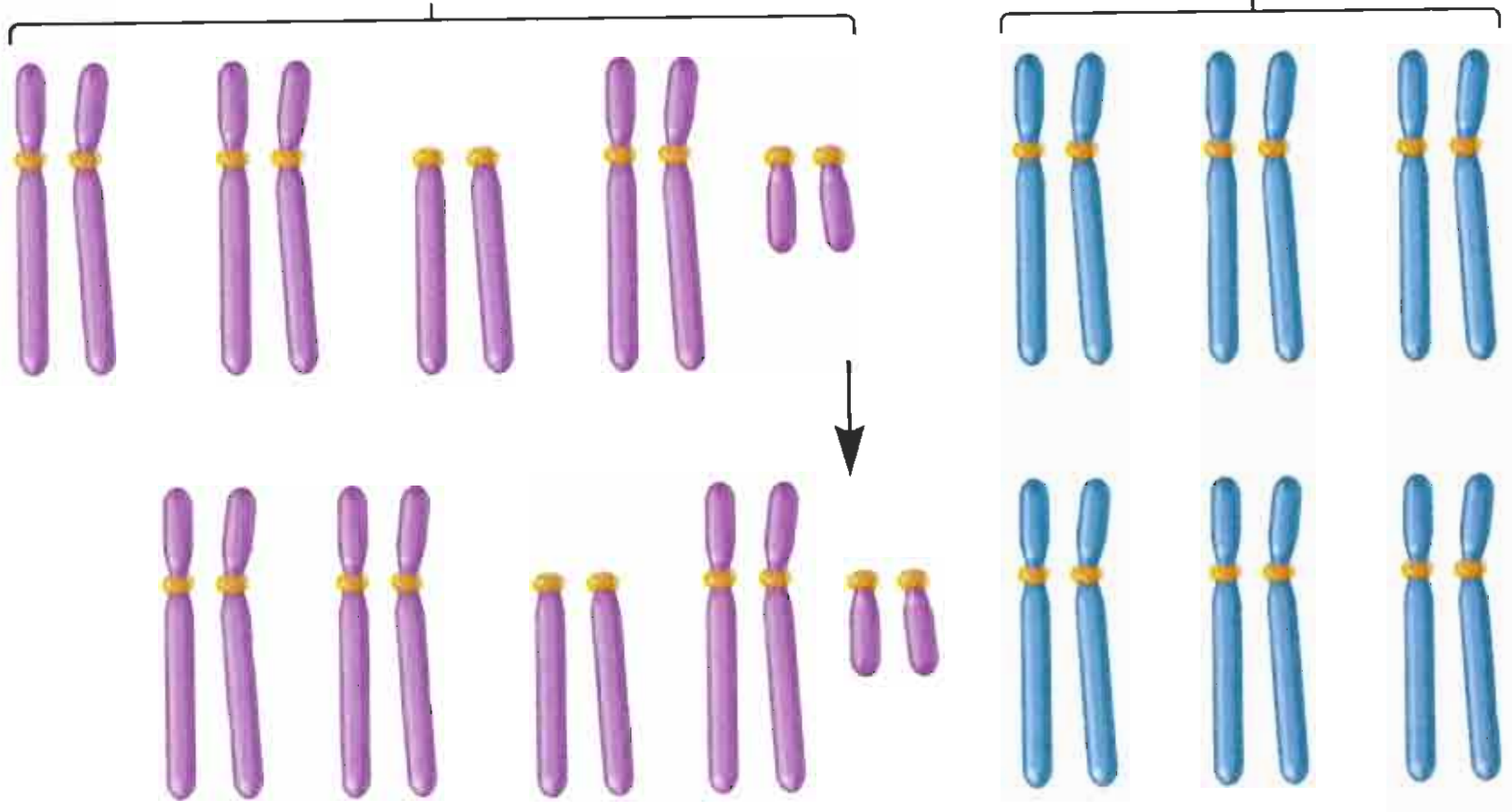


Alopoloide

Alopoloidismo (aloploide)

Espécie 1

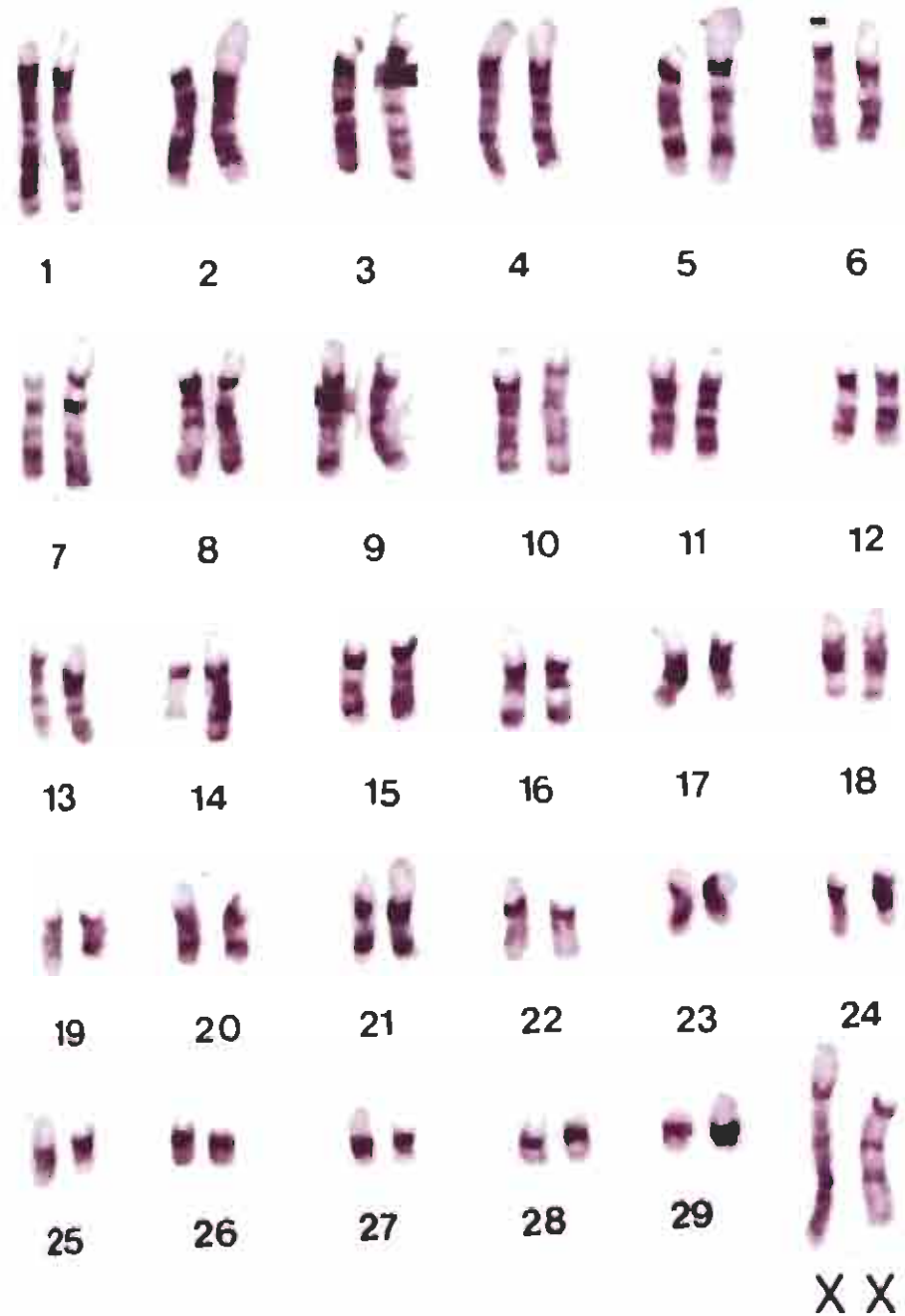
Espécie 2

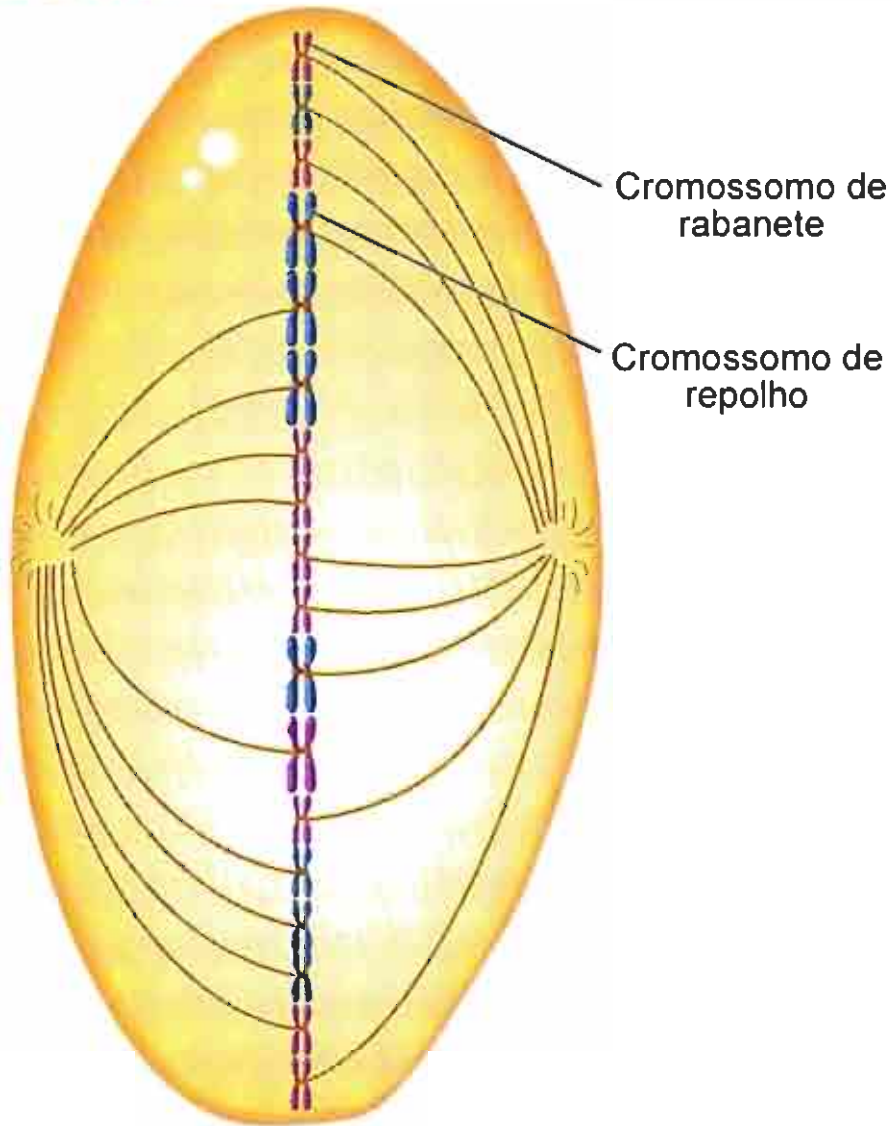


Alopoliplóide

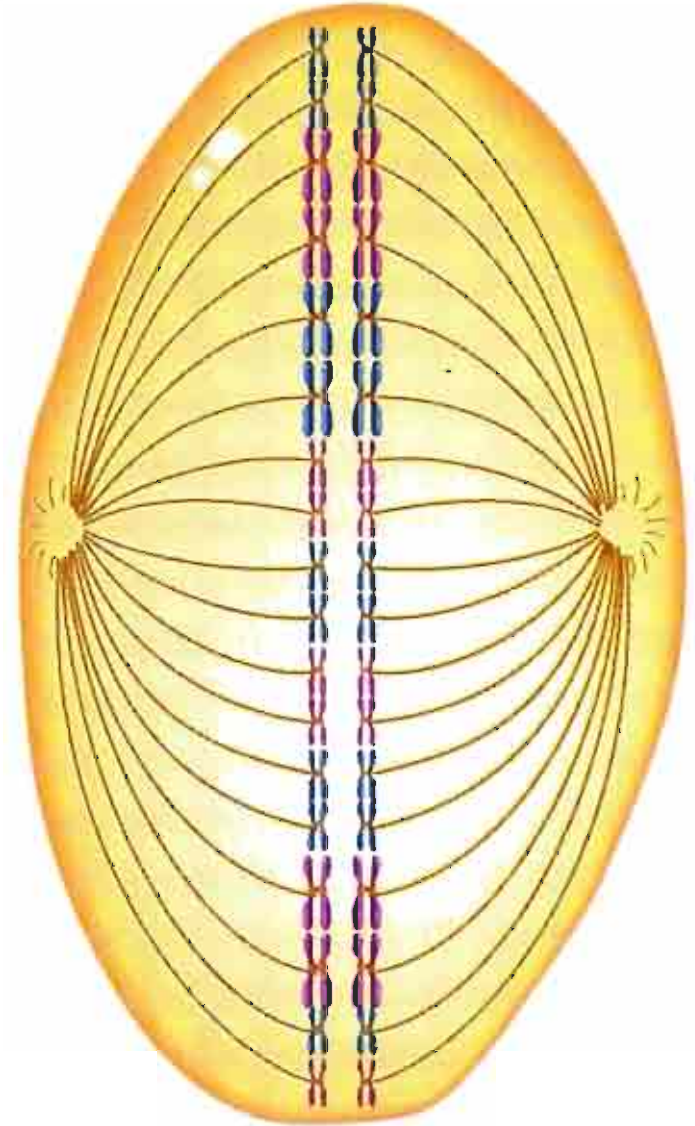
Alopoliploidismo (alotetraplóide)

**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.





(a) Alopoloide com conjunto monoploide de cada especie



(b) Alopoloide com conjunto diploide de cada especie

Planta diploide



Tratamento com colchicina

Crescimento



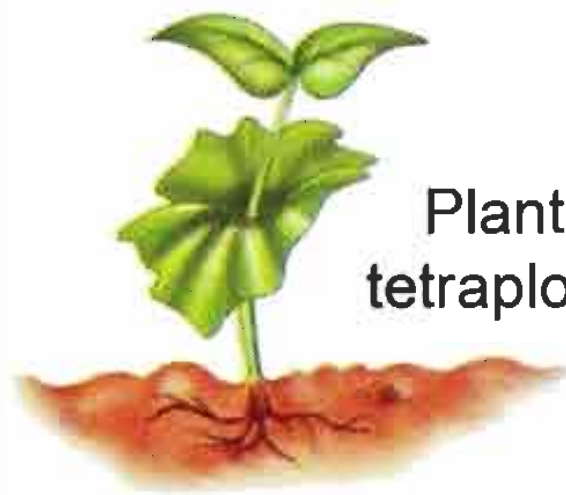
Parte tetraploide da planta (note as folhas maiores)

Corte da parte tetraploide



Enraizamento do explante no solo

Planta tetraploide



Gramma alta  
tipo bastao

Gramma  
italiana

Parede  
celular

Digestao da  
parede celular

Protoplastos



Inducao de  
fusao celular

heterocarionte

Celula hibrida

Alopoliploide

