

Ficha de Apoio Teórico: Mutações Génicas

- ⇒ O **fenótipo** dos indivíduos resulta de interações que se estabelecem entre **factores ambientais e o genoma**.
- ⇒ Por vezes factores ambientais actuam sobre o DNA de forma irreversível.
- ⇒ O genoma dos indivíduos, em circunstâncias diversas, experimenta alterações chamadas **mutações**.
- ⇒ As alterações permanentes do genoma dos indivíduos chamam-se **mutações** (do latim *mutare* = mudar). Os indivíduos que as apresentam designam-se **mutantes**.

M
U
T
A
Ç
Õ
E
S

GÉNICAS:

Numa mutação génica, um alelo de um gene muda, tornando-se um alelo diferente. Ocorreu mudança ao nível de um determinado locus.

As mutações génicas ocorrem quando se dá uma alteração pontual ao nível dos nucleótidos de um gene, constituindo-se, deste modo, um alelo desse gene, isto é, uma nova versão do gene.

São **consequência da alteração do número, tipo ou posição de nucleótidos**.

CROMOSSÓMICAS:

Afectam porções maiores do genoma, incluindo porções de cromossomas, cromossomas completos ou mesmo conjuntos de cromossomas.

Podem ser:

- ⇒ **Numéricas;**
- ⇒ **Estruturais.**

GERMINAIS:

Mutações que ocorrem ao nível dos gametas. Podem ser transmitidas à geração seguinte.

SOMÁTICAS:

Têm lugar nas outras células e não são transmissíveis à descendência.

MUTAÇÕES GÉNICAS

Uma das grandes descobertas acerca dos genes foi que eles podem experimentar alterações. Erros na replicação do DNA ou vários outros mecanismos conduzem à mudança de bases na sequência de nucleótidos. Contudo, globalmente, as taxas de mutações observadas são mais baixas do que a frequência dos danos no DNA, porque todos os organismos têm sistemas de enzimas que reparam alguns erros.

Quando a molécula de DNA, contendo um erro, se replica, forma-se uma molécula que é igual à original e outra molécula com uma nova combinação de bases. Diz-se que ocorreu uma mutação.

ALBINISMO



Resulta de uma hipopigmentação geral. Os indivíduos afectados têm os cabelos brancos, a pele muito clara, são muito sensíveis ao sol. A íris e a retina são igualmente despigmentadas: a reflexão da luz sobre os vasos sanguíneos dá, por vezes, uma cor vermelha às pupilas. Todas as formas de albinismo são devidas a alterações do material genético, que conduzem à ausência de um pigmento – a melanina.

HEMOFILIA



É uma anomalia resultante da alteração de um gene que regula a síntese de uma proteína sanguínea necessária à sequência de reacções que ocorrem na coagulação do sangue. Esta doença tem efeitos patológicos graves, pois um pequeno traumatismo ou ferimento de vasos sanguíneos pode ser perigoso, em virtude de a coagulação do sangue se efectuar com grande lentidão.

Tendo em conta a redundância do código genético, uma substituição nucleotídica pode codificar o mesmo aminoácido; neste caso, diz-se que se trata de uma **mutação silenciosa**, pois não conduz a qualquer alteração da cadeia polipeptídica.

A substituição de um nucleótido na cadeia polipeptídica pode resultar na criação de um codão de terminação. Neste caso, verifica-se a terminação precoce da tradução, originando proteínas incompletas ou truncadas.