



ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

MUTAÇÕES

Mutações

As mutações podem ser gênicas quando alteram a estrutura do DNA ou cromossômicas quando alteram a estrutura ou o número de cromossomos.

Mutações

As mutações são espontâneas e podem ser:

- silenciosas
- letais

As mutações também promovem a evolução.

Agentes Mutagênicos

- Físicos → radiações ionizantes (raios X, radiações alfa, beta e gama) e radiação ultravioleta.
- Químicos → colchicina, gás mostarda, radiação, alcatrão, vimblatina, benzopireno, etc.

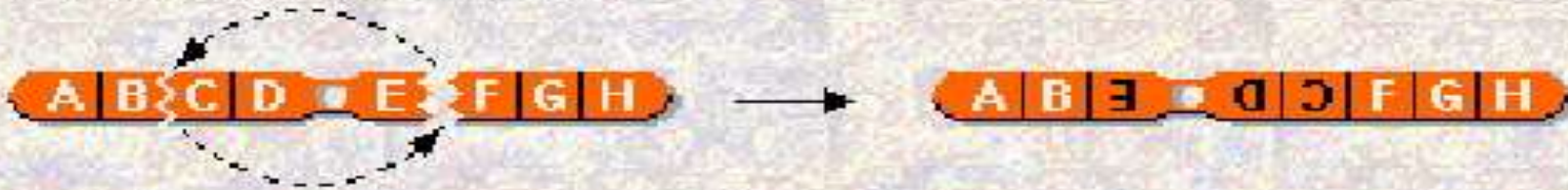
As alterações estruturais dos cromossomos

Tipos de Rearranjos Cromossômicos

Deleção



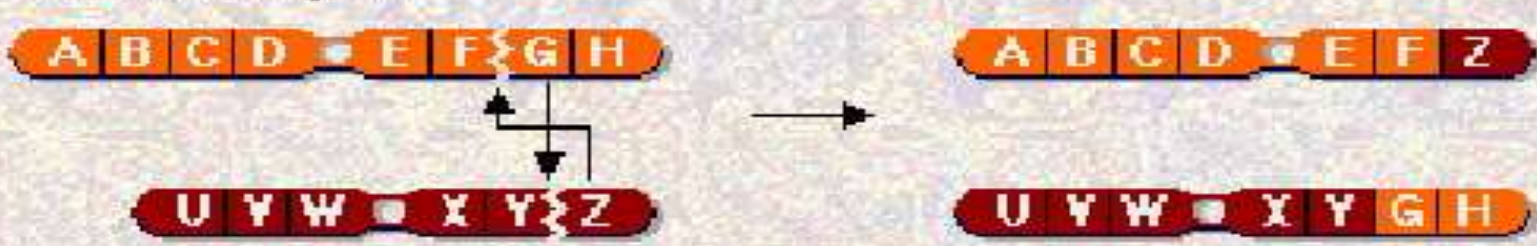
Inversão Pericêntrica



Inversão Paracêntrica



Translocação



Duplicação



Mutações Cromossômicas

Numéricas

- Se dividem em Euploidias quando há a alteração de um genoma inteiro e Aneuploidias (Somias) quando acrescentam ou perdem um ou poucos cromossomos.

Euploidias

- **Monoploidias** (n) → quando há apenas um genoma.
- **Triploidias** ($3n$) → quando há três genomas.
- **Poliploidias** ($4n, 5n, \dots$) → quando há quatro ou mais genomas.

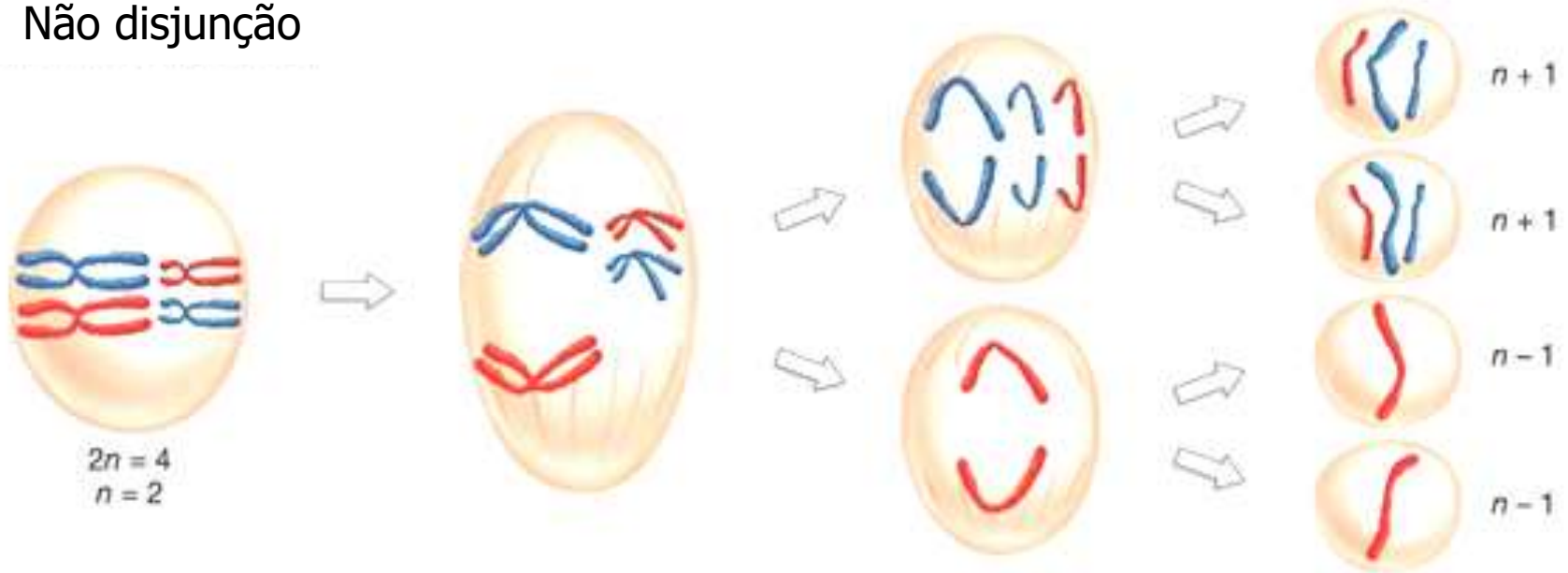
Aneuploidias (Somias)

- **Nulissomia** ($2n-2$) → perda de um par inteiro de cromossomos. No homem é letal.
- **Monossomia** ($2n-1$) → um cromossomo a menos no cariótipo.
- **Trissomia** ($2n+1$) → um cromossomo a mais no cariótipo.

Anomalias Cromossômicas

Origem – Alterações Numéricas

Não disjunção



$n + 1 =$ Trissomia

$n - 1 =$ Monossomia

Down (21)

Edwards (18)

Patau (13)

Klinefelter (X)

Duplo Y

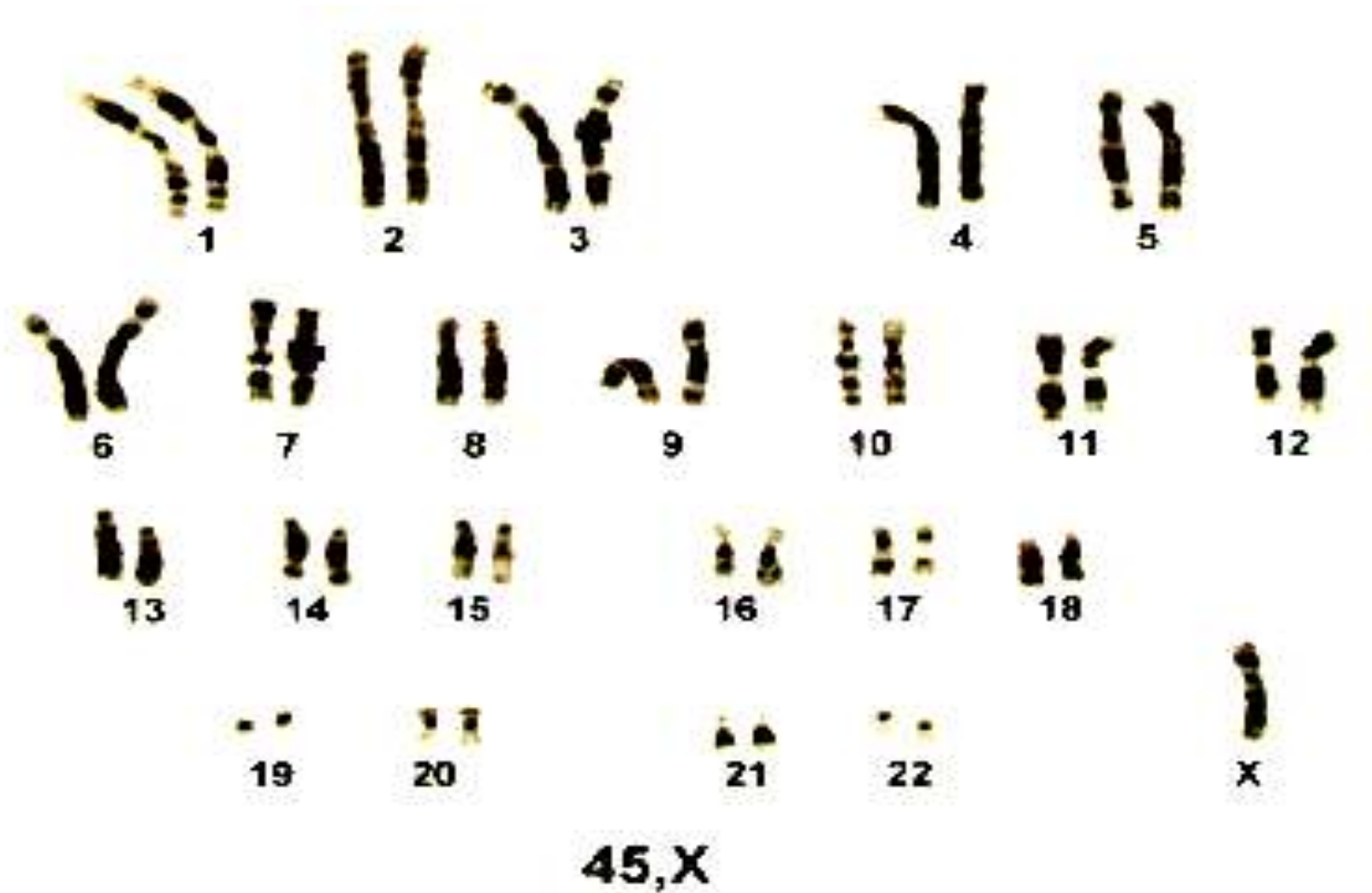
Triplo X

Turner (X)

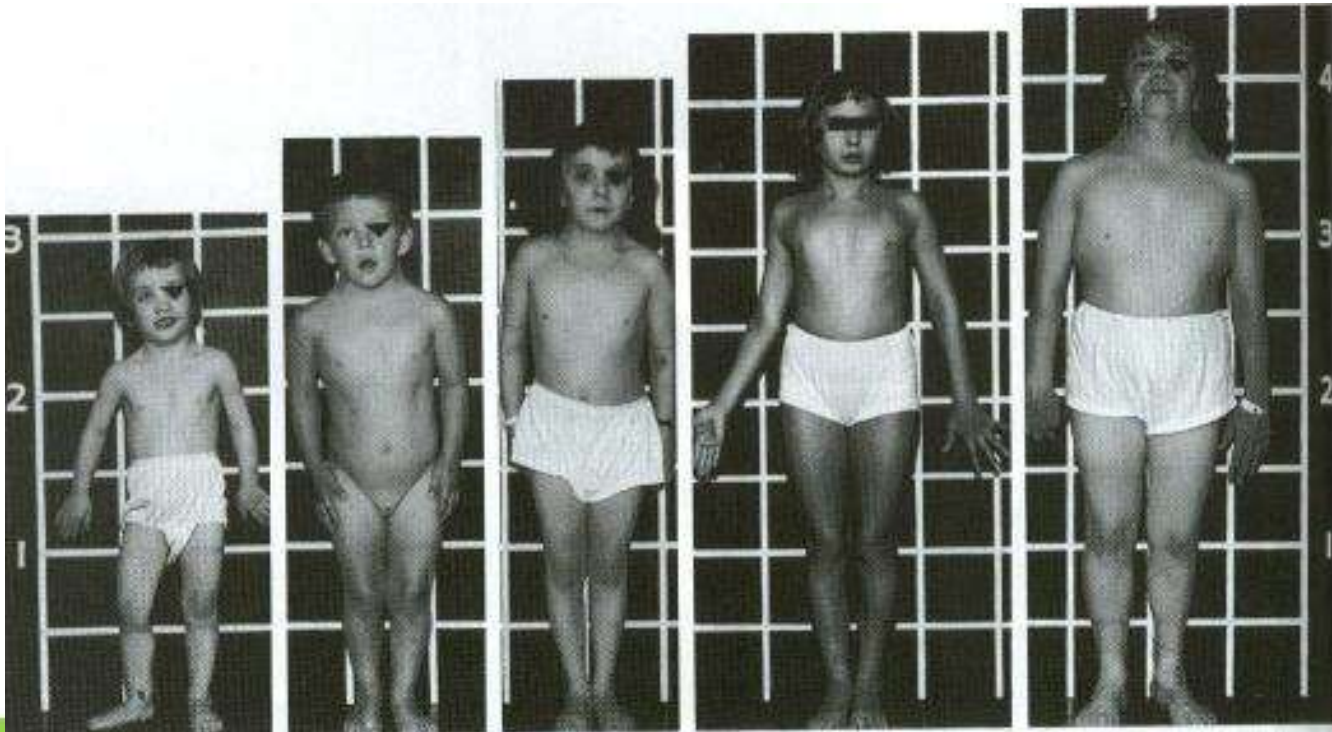
Síndrome de Turner

- **Monossomia** do cromossomo X, cariótipo $44A + X0 = 45$.
- Sexo feminino com ovários atrofiados, deficiência hormonal, esterilidade, amenorreia, mamas pequenas, vulva infantil, pescoço alado, coactação da aorta, cromatina sexual negativa, raramente deficiência mental.

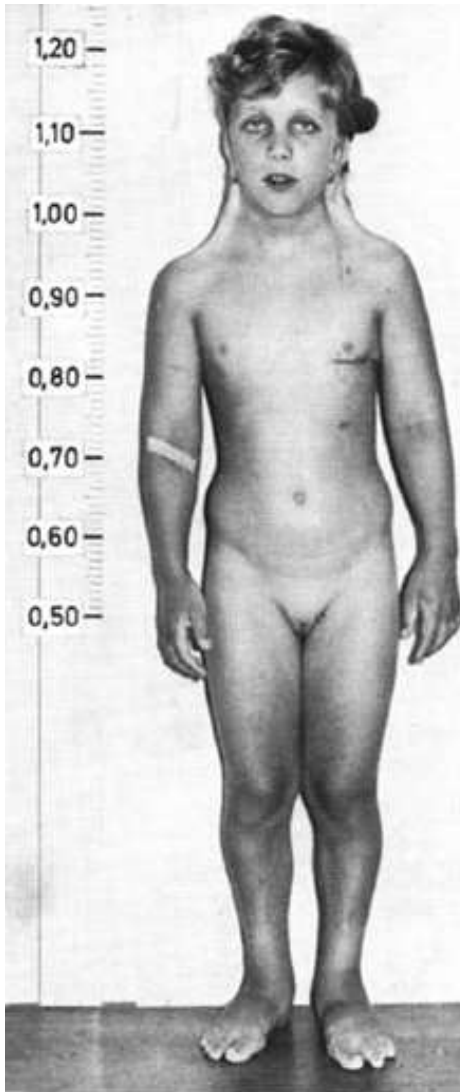
Síndrome de Turner



SÍNDROME DE TURNER



PORTADORA DA SÍNDROME DE TURNER

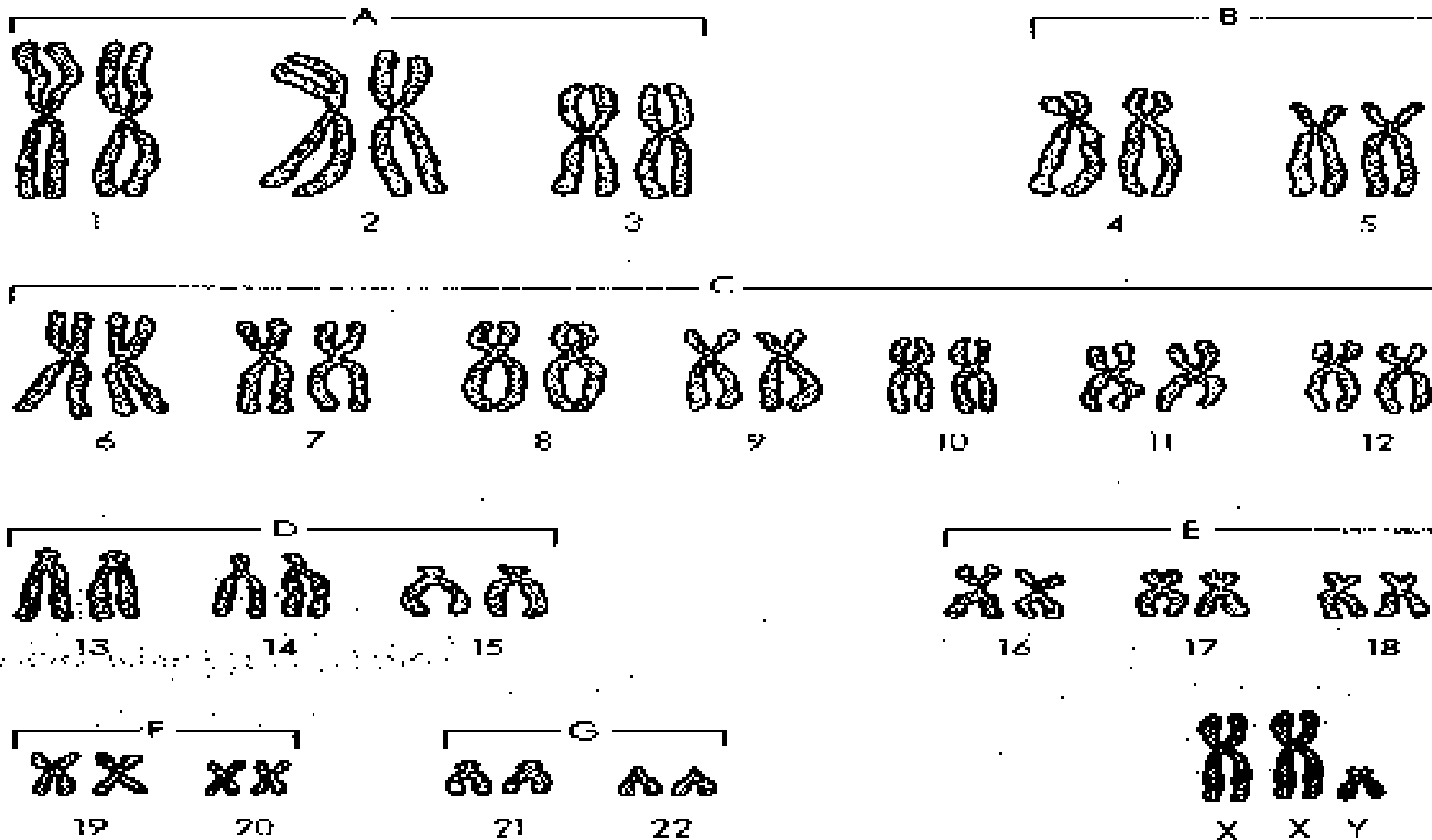


BAIXA ESTATURA

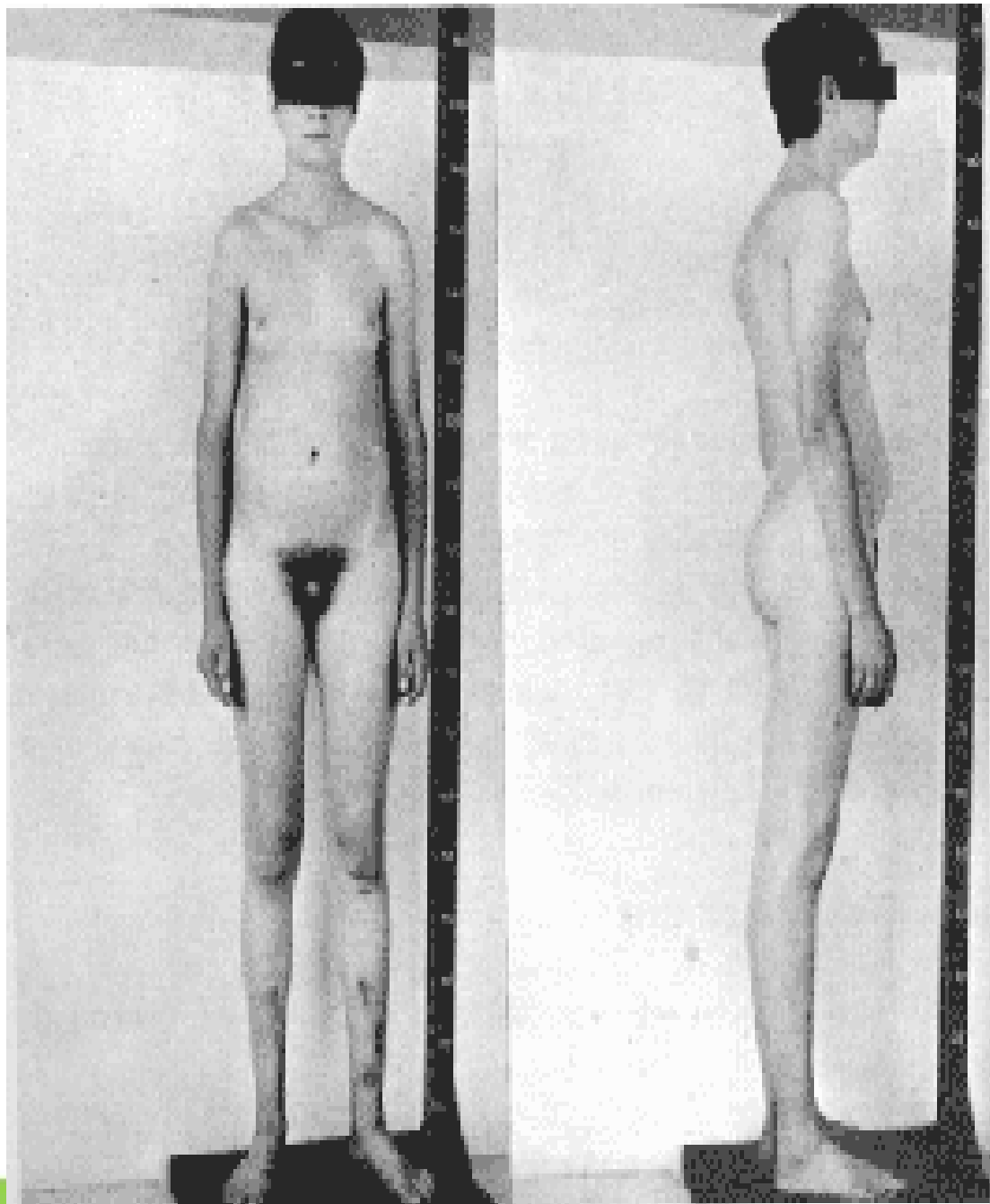
Síndrome de Klinefelter

- **Trissomia** do cromossomo X, cariótipo $44A + XXY = 47$.
- Sexo masculino, testículos pequenos, azoospermia, genitais infantis, mamas desenvolvidas (ginecomastia), estatura elevada, cromatina sexual positiva, deficiência mental.

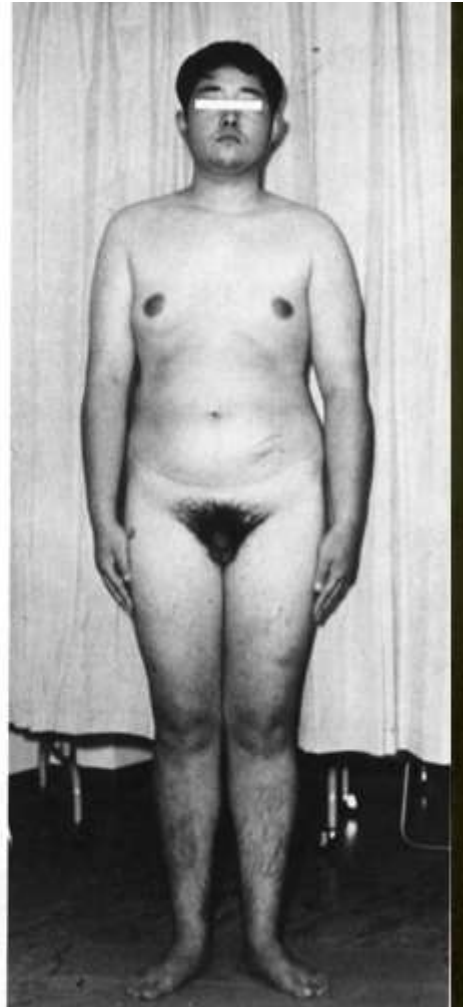
Síndrome de Klinefelter



Klinefelter's Syndrome



PORTADOR DA SÍNDROME DE KLINEFELTER



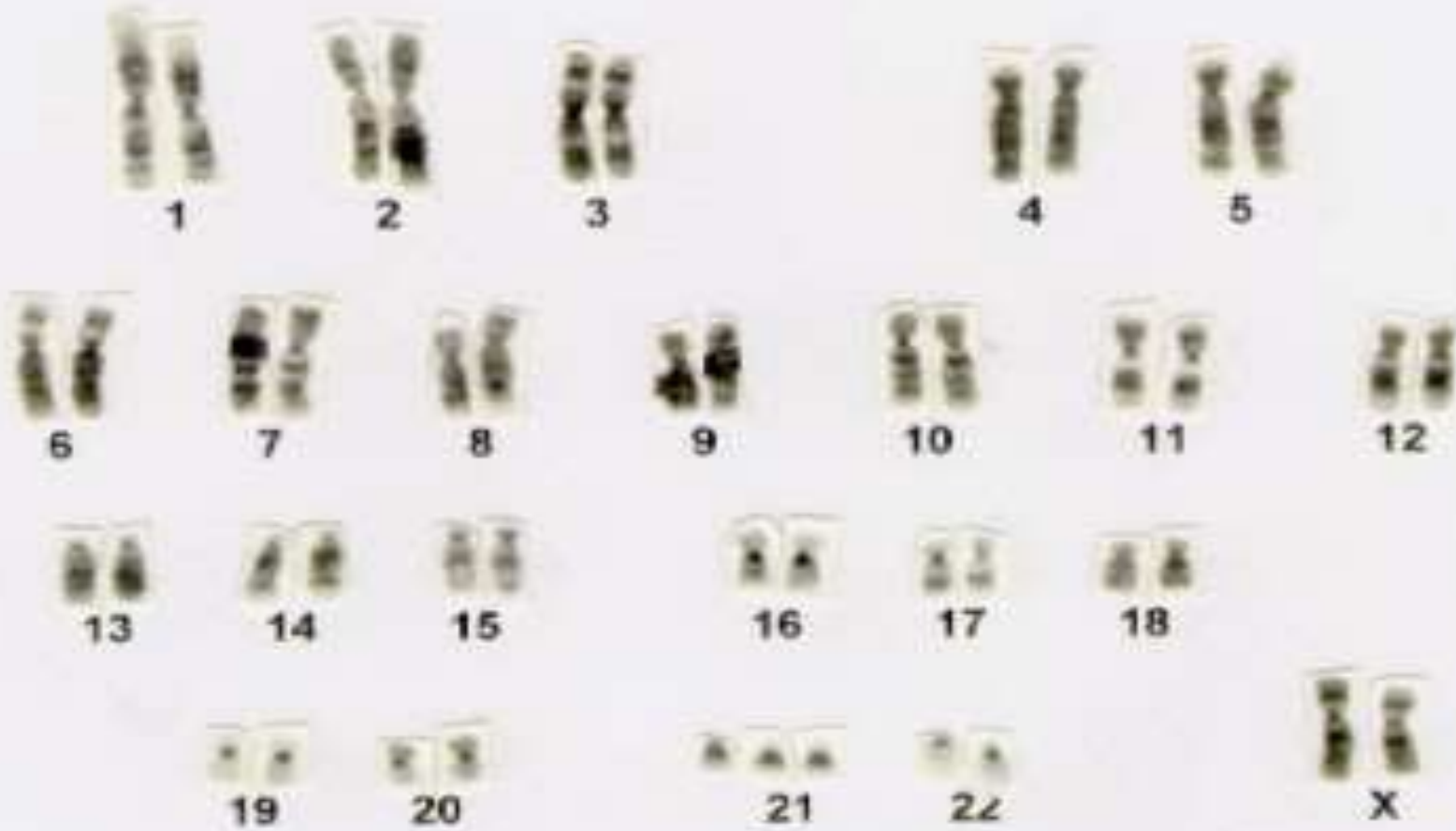


KLINFELTER

Síndrome de Down

- **Trissomia** do cromossomo 21, cariótipo:
- $45A + XX = 47$ ou $45A + XY = 47$.
- Ambos os sexos, deficiência mental, fendas palpebrais, pescoço curto e grosso, cardiopatias, uma única linha transversal na palma da mão, genitália pouco desenvolvida, grande flexibilidade nas articulações.

Síndrome de Down



47,XX,+21

PORTADOR DA SÍNDROME DE DOWN



Hypotonia
(decreased
muscle tone)



Hipotonia – Sonolência –



Língua para fora da boca devido a hipotonia mandibular.

Pliegues
palmares
normales



Pliegue
simiano



ADAM



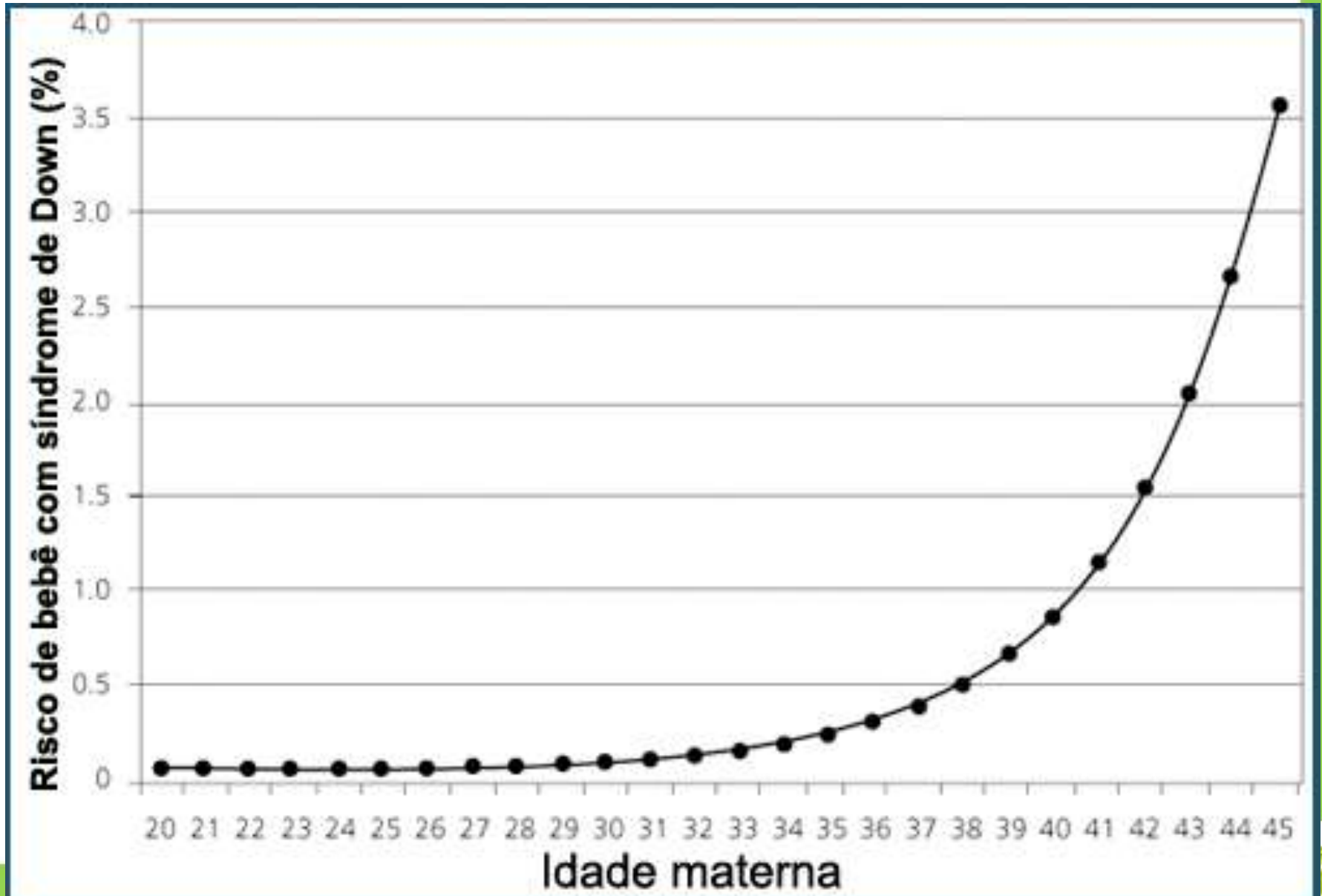
**21 DE MARÇO:
DIA
INTERNACIONAL
DA
SÍNDROME DE
DOWN**



**"AMAR É DESCOBRIR QUE A DEFICIÊNCIA DO
PRÓXIMO, FAZ PARTE DO PERFEITO
MOZAICO HUMANO".**

Anomalias Cromossômicas

Síndrome de Down



Síndrome de Patau

- **Trissomia** do cromossomo 13, cariótipo $45A + XX = 47$ ou $45A + XY = 47$.
- Ambos os sexos, cabeça pequena (microcefalia), olhos pequenos ou ausentes, orelhas deformadas e com baixa implantação, pescoço curto, lábio leporino, palato fendido.



Fenda palatina



Lábio leporino

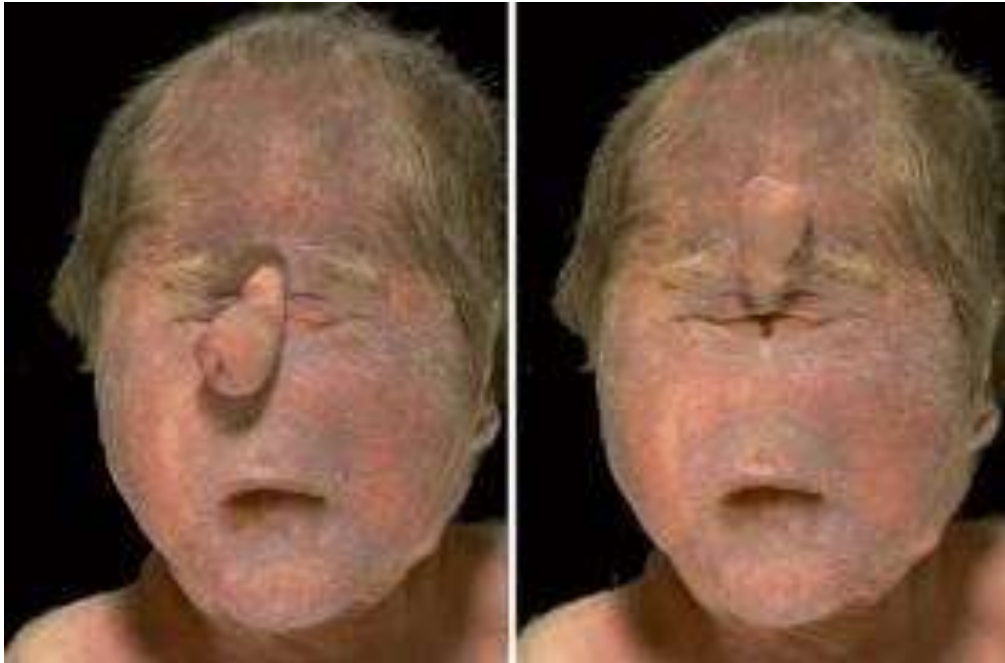


Lábio leporino/Fenda palatina



Cíclope humano

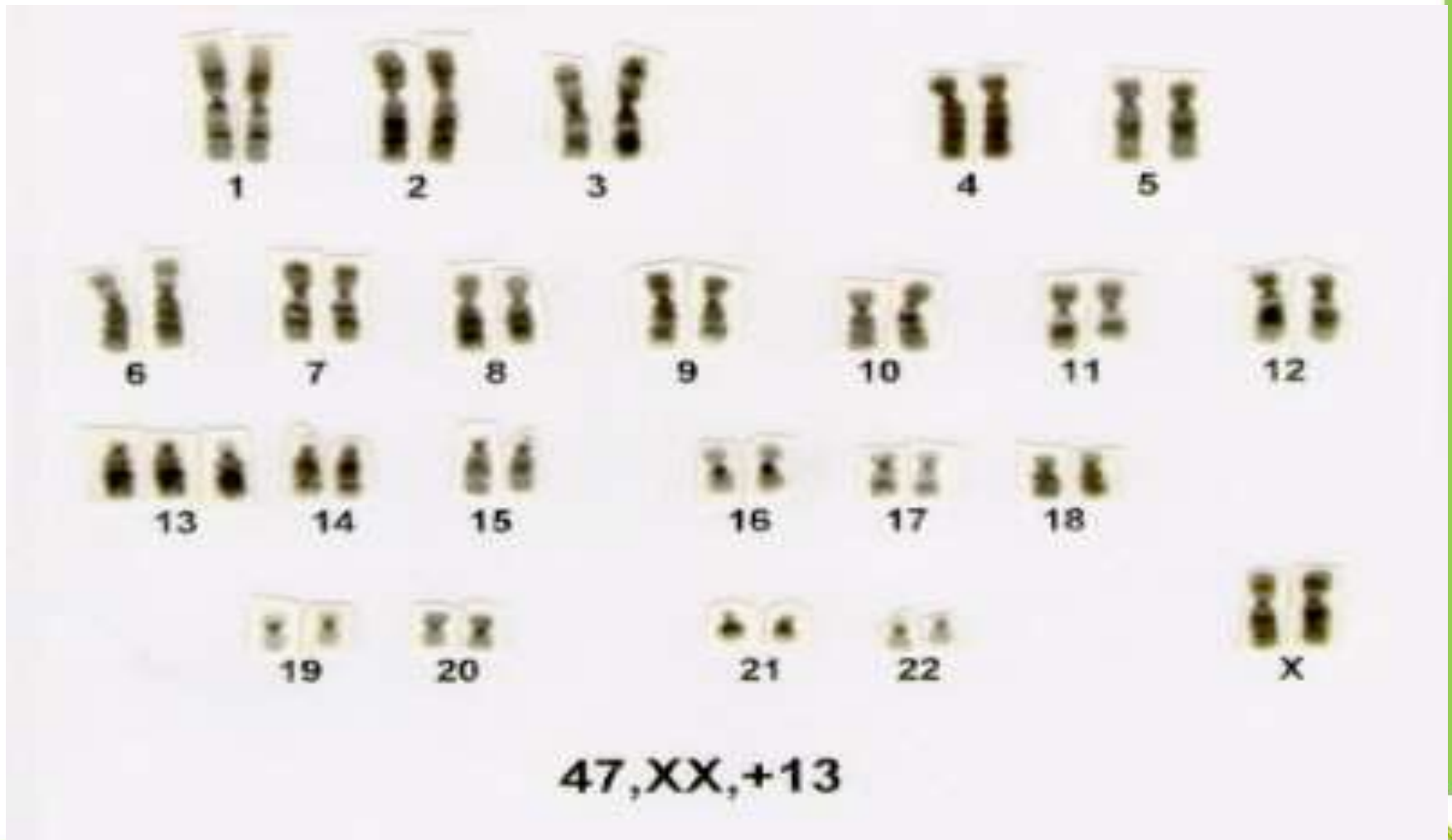
olhos pequenos ou ausentes



microcefalia



Síndrome de Patau



Síndrome de Edwards

- **Trissomia** do cromossomo 18, cariótipo $45A + XX = 47$ ou $45A + XY = 47$.
- Ambos os sexos, deformidade facial, anomalias nas mãos e pés, malformações cardíacas, renais e genitais, grave distúrbio psicomotor.





Síndrome de Edwards

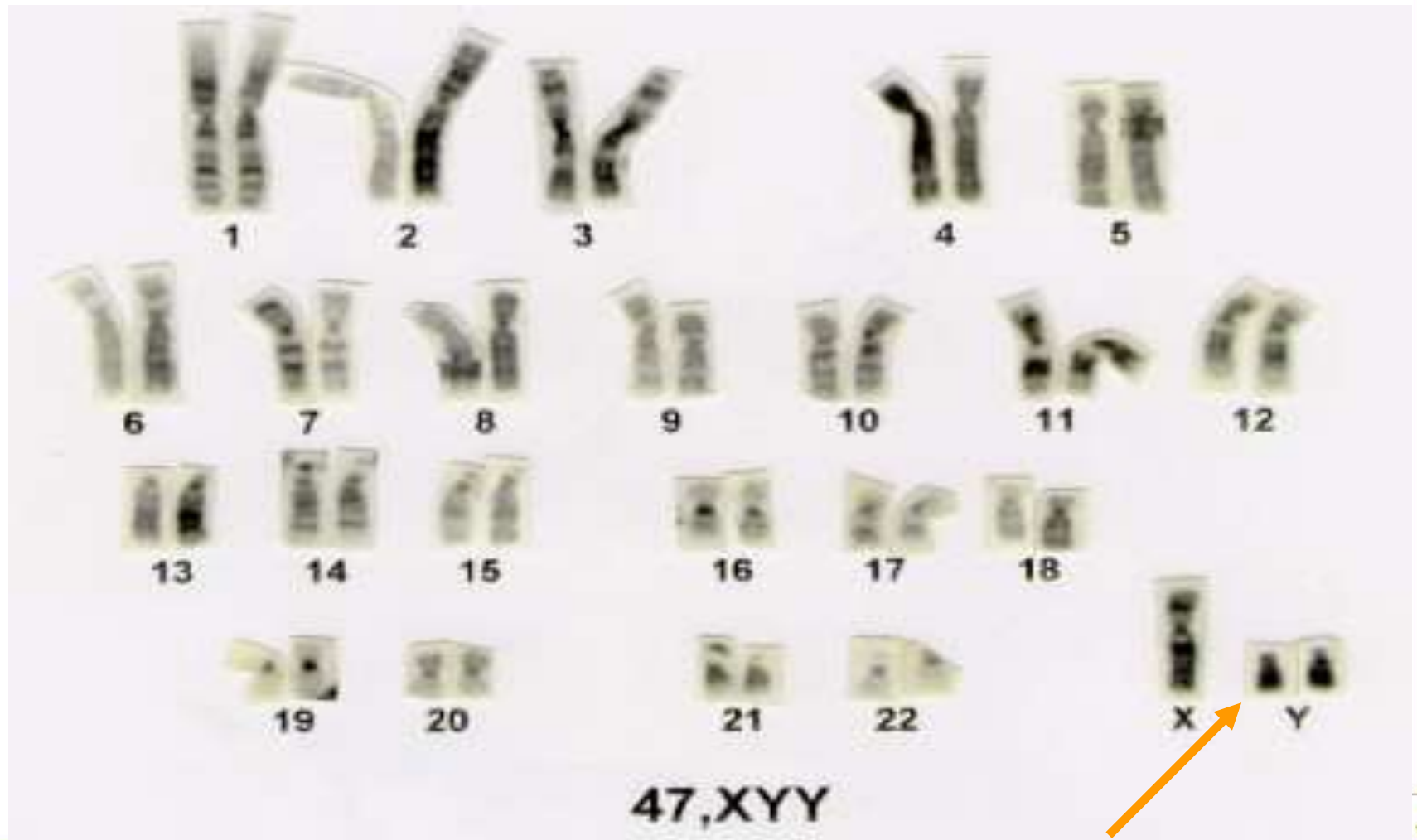


Síndrome do Duplo Y

- **Trissomia** do cromossomo Y, cariótipo $44A + XYY = 47$.
- Sexo masculino, sem modificações fenotípicas aparentes. Raramente déficit mental e agressividade acentuada.



Síndrome do Duplo Y



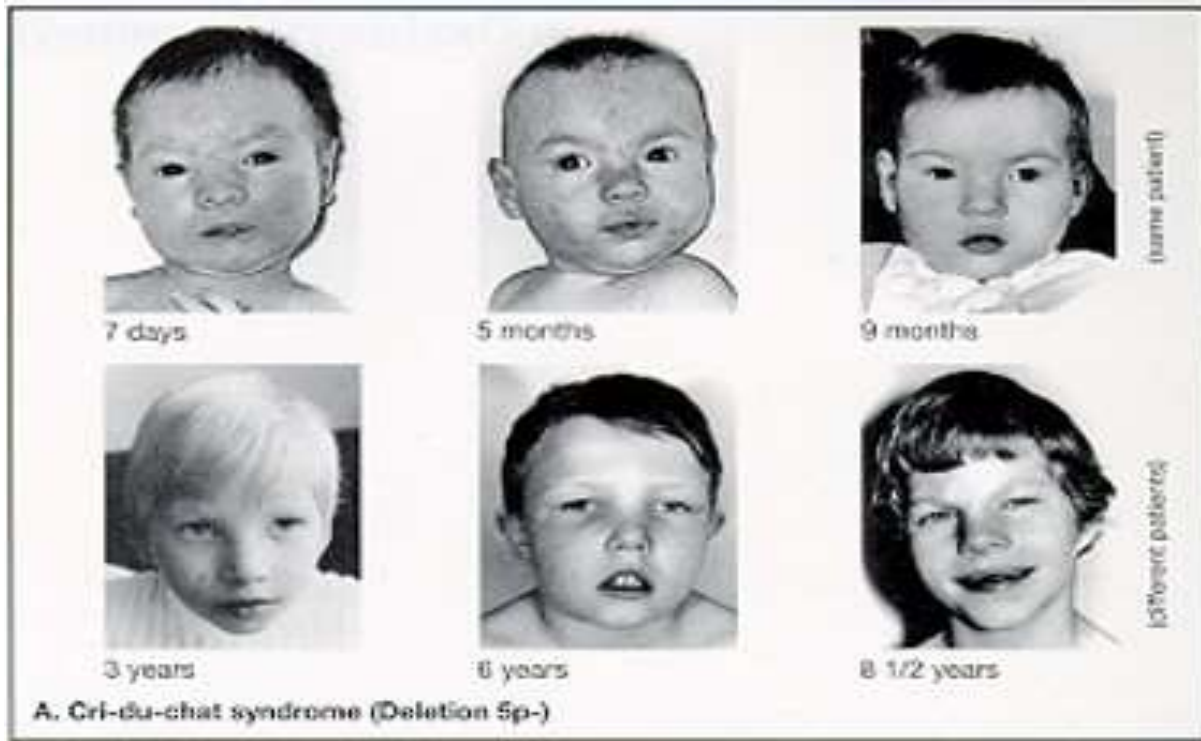
Síndrome do Triplo X

- **Trissomia** do cromossomo X, cariótipo $44A + XXX = 47$.
- Sexo feminino, distúrbios sexuais, retardamento mental, sem outras modificações fenotípicas aparentes.

Síndrome do Triplo X

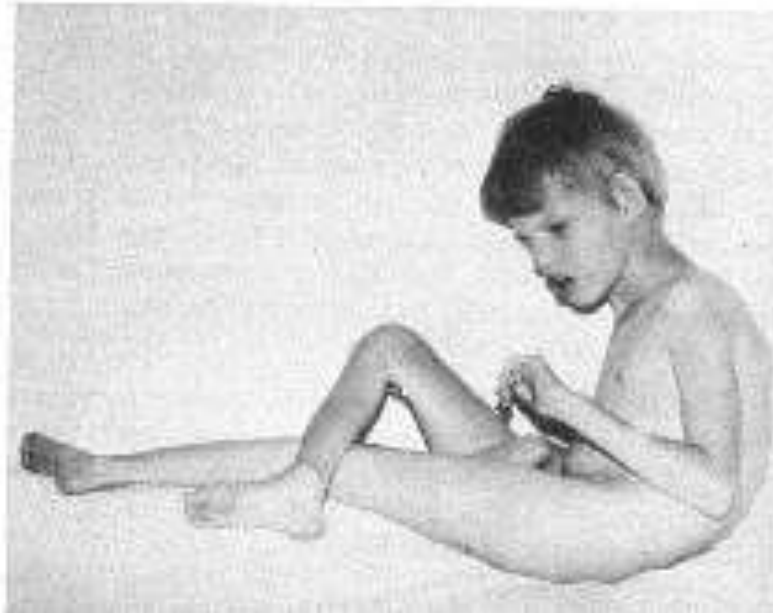


SÍNDROME DO "MIADO DE GATO" (CRI DU CHAT) CROMOSSOMO 5

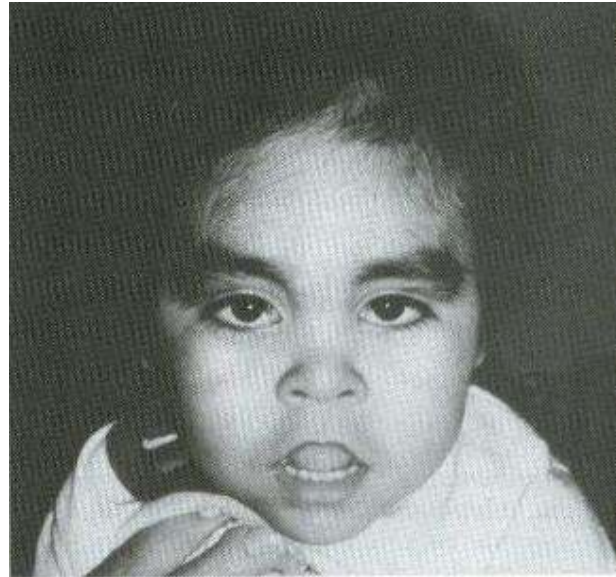


Peso Baixo ao nascer
Deficiência mental
Microcefalia
Face Arredondada
Choro como o miado do gato.

SÍNDROME DO "MIADO DE GATO" (CRI DU CHAT) CROMOSSOMO 5

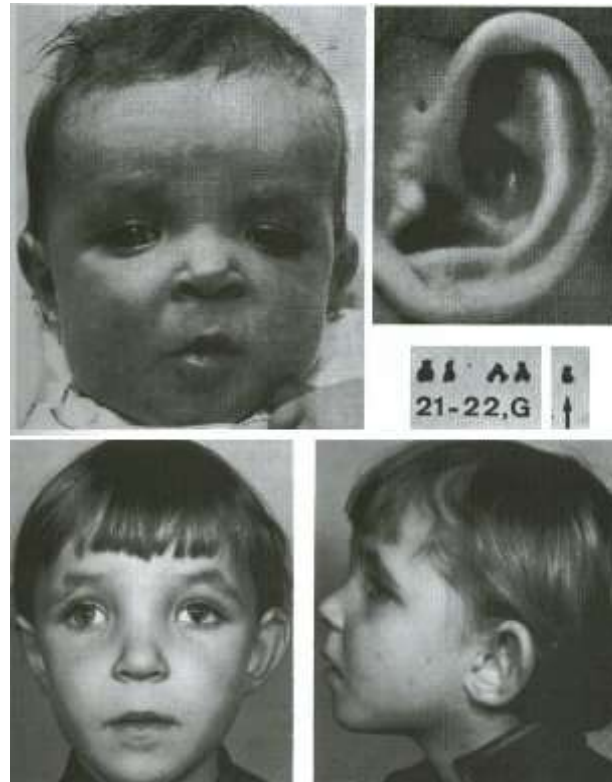


DUPLICAÇÃO DO CROMOSSOMO 3



Retardamento mental severo
Anormalidades cerebrais
Convulsões

SÍNDROME DO "OLHO DE GATO" DUPLICAÇÃO CROMOSSOMO 22



Crescimento normal

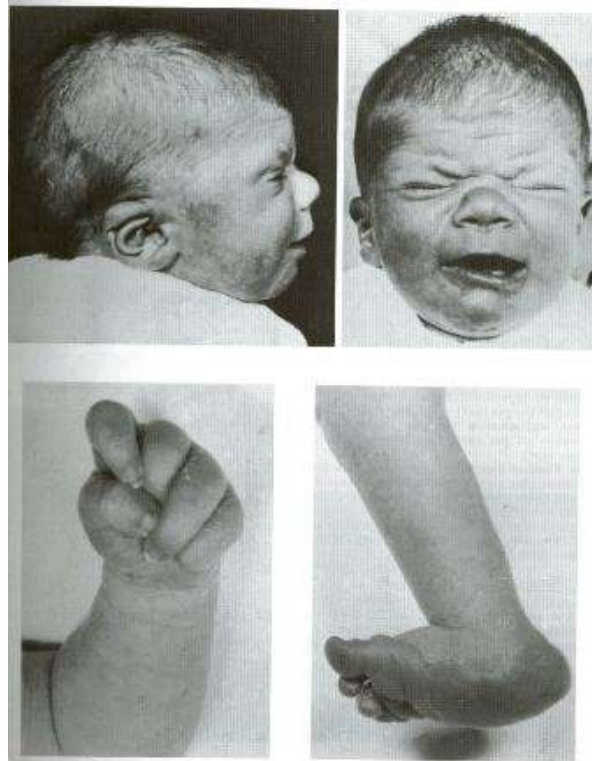
Deficiência Mental Leve (ou Normal com retardo emocional)

Defeitos Cardíacos (mais de 1/3)

Retorno venoso pulmonar anômalo

Atresia Anal

DUPLICAÇÃO CROMOSSOMO 4



Tendência a obesidade
Altura entre 145 e 150cm
Retardamento mental severo
Convulsões
Microoftalmia
Choro com boca assimétrica

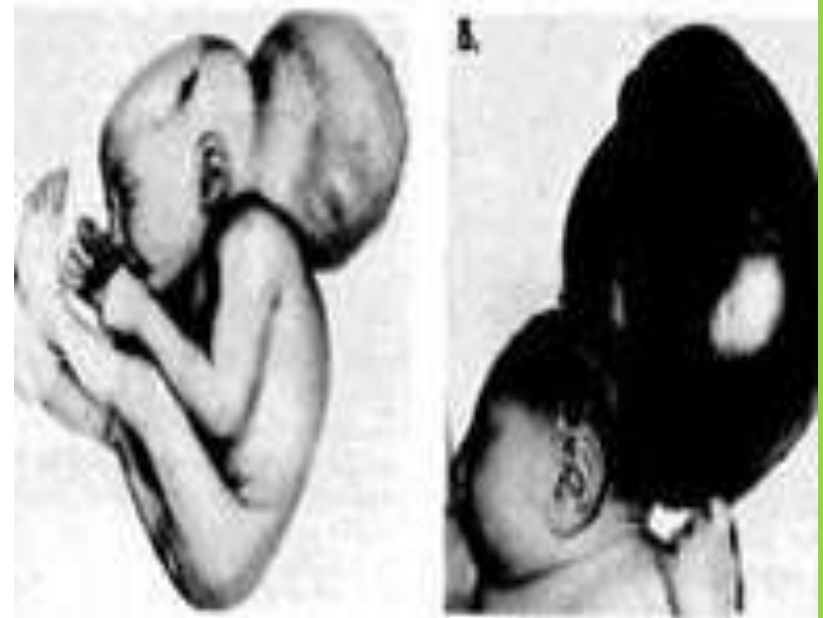
OUTRAS ALTERAÇÕES



CARPENTER



ANACEFALIA



CISTO CEFÁLICO



HIDROCEFALIA



CORNELIA De Lange (SCDL)

LEONISMO







SIAMESES



BETTY WILLIAMS





JEAN LIBBERA, THE DOUBLE BODIED MAN













BIBLIOGRAFIA

01- AMABIS & MARTHO. Fundamentos da Biologia Moderna. Volume único. São Paulo, Ed. Moderna.