

Mutação

Catarina Moreira

Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa
catarolina@gmail.com

CITAÇÃO

Moreira, C. (2014)
Mutação,
Rev. Ciência Elem., V2(01):101.
doi.org/10.24927/rce2014.101

EDITOR

José Ferreira Gomes,
Universidade do Porto

RECEBIDO EM

20 de Outubro de 2009

ACEITE EM

15 de setembro de 2010

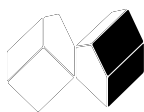
PUBLICADO EM

01 de novembro de 2010

COPYRIGHT

© Casa das Ciências 2019.
Este artigo é de acesso livre,
distribuído sob licença Creative
Commons com a designação
[CC-BY-NC-SA 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/), que permite
a utilização e a partilha para fins
não comerciais, desde que citado
o autor e a fonte original do artigo.

rce.casadasciencias.org



Alterações do material genético, tanto ao nível dos genes – mutação génica, como da estrutura e número de cromossomas – mutação cromossómica.

As mutações podem ser causadas por exposição do organismo a radiação, vírus, transposões ou outras substâncias químicas mutagénicas, ou durante o processo de divisão celular aquando da replicação do DNA, quer se trate da mitose ou da meiose.

- **Mutações génicas**
- As mutações podem ser causadas por exposição do organismo a radiação, vírus, transposões ou outras substâncias químicas mutagénicas, ou durante o processo de divisão celular aquando da replicação do DNA, quer se trate da mitose ou da meiose.
- **mutações pontuais:** durante a replicação do DNA pode ocorrer a substituição de apenas um nucleótido por outro. O mais comum são as transições, em que uma purina é trocada por outra purina (A – G) ou uma pirimidina por outra pirimidina (C – T). Mas também podem ocorrer transversões em que uma purina é trocada por uma pirimidina ou vice-versa. Por vezes estas trocas podem provocar ocorrer nas zonas codificantes do gene para as proteínas, e podem ser classificadas de acordo com o seu efeito em:
 - **mutações silenciosas:** quando apesar das diferenças existentes entre o códon criado e o códon original, o mesmo aminoácido é traduzido na sequência peptídica, não surgindo alterações na proteína.
 - **mutações sem sentido:** quando a troca de nucleótidos leva à inserção de um códon de terminação a meio da cadeia de mRNA, levando à formação de uma cadeia peptídica mais curta (“truncadas”) e provavelmente não funcional.
 - **mutações com sentido:** quando a mutação leva à inserção de um aminoácido diferente na cadeia peptídica mas ainda assim a proteína é funcional
- **inserções:** adição de um ou mais nucleótidos extra, o que pode levar a proteínas diferentes ou truncadas com efeitos funcionais variados.
- **corte (“deleção”):** remoção de um ou mais nucleótidos, tal como nas inserções os efeitos podem ser variados tanto estrutural como funcionalmente.

Mutações cromossómicas

Este tipo de mutações altera a estrutura ou o número de cromossomas e podem até ser detetadas através de exames médicos (muitas vezes efetuados em situações de doenças

familiares conhecidas no planeamento de um gravidez) tais como pela determinação do cariótipo. Podemos dividi-las em dois tipos: estruturais e numéricas.

- **Mutações estruturais**

- Correspondem a alterações da morfologia e da estrutura do cromossoma devido a fenómenos de repetição, remoção ou troca de local de porções do cromossoma (que incluem um número variado de genes). Embora possa não ocorrer a perda de genes, o rearranjo da ordem no cromossoma pode levar a grandes alterações da expressão génica.
 - **corte:** perda de material cromossómico, que pode incluir número variado de genes
 - **translocação:** transferência de material de um cromossoma para outro não homólogo ou para novo local dentro do mesmo cromossoma – translocação simples; troca de segmentos entre dois cromossomas não homólogos – translocação recíproca
 - **duplicação:** adição de um segmento do cromossoma homólogo, originando um conjunto de genes duplicado
 - **inversão:** inversão da ordem dos genes no cromossoma

Estas mutações ocorrem durante a divisão celular, e nos casos do corte e translocação, podem estar associadas a um crossing-over entre cromossomas não homólogos.

- **Mutações numéricas**

- Quando ocorre meiose, formam-se gâmetas com um número de cromossomas diferente do que seria normal. Um cariótipo que apresente o número normal de cromossomas diz-se euploide. Consoante a célula seja haploide (n) ou diploide ($2n$) o número de cópias dos cromossomas varia.
 - **poliploidia:** quando numa célula todos os cromossomas se apresentam num número idêntico mas superior ao esperado numa situação de euploidia. Resulta geralmente de um erro na separação dos cromossomas durante a meiose, podendo em casos raros resultar na união de mais de dois gâmetas. No ser humano, a poliploidia é letal, mas em plantas e alguns peixes, por exemplo, é comum e pode levar à formação de novas espécies.
 - **aneuploidia:** a célula apresenta alterações numéricas de um ou mais cromossomas, mas não do conjunto cromossómico total. Se surgirem mais do que dois cromossomas homólogos num dos pares, designa-se por **polissomia**. Pode surgir, assim, uma trissomia ($2n + 1$) ou uma tetrassomia ($2n + 2$). Se ocorrer uma diminuição do número de cromossomas homólogos, poderá surgir uma monossomia ($2n - 1$) ou num caso mais extremo uma nulissomia ($2n - 2$) quando um determinado tipo de cromossomas está ausente da célula.

Estas mutações estão associadas a fenómenos de não disjunção dos cromossomas durante a meiose I ou II. A não disjunção pode igualmente afetar os autossomas como os cromossomas sexuais. No Homem a maior parte das aneuploidias autossómicas tem origem materna, em parte porque os óocitos só terminam o seu desenvolvimento 10 ou mais anos depois de terem sido formados, estando sujeitos a uma série de agentes potencialmente mutagénicos. O exemplo mais comum e mais conhecido é o da trissomia 21 ou síndrome de Down (mongolismo) em que os indivíduos possuem um cromossoma 21 extra.