

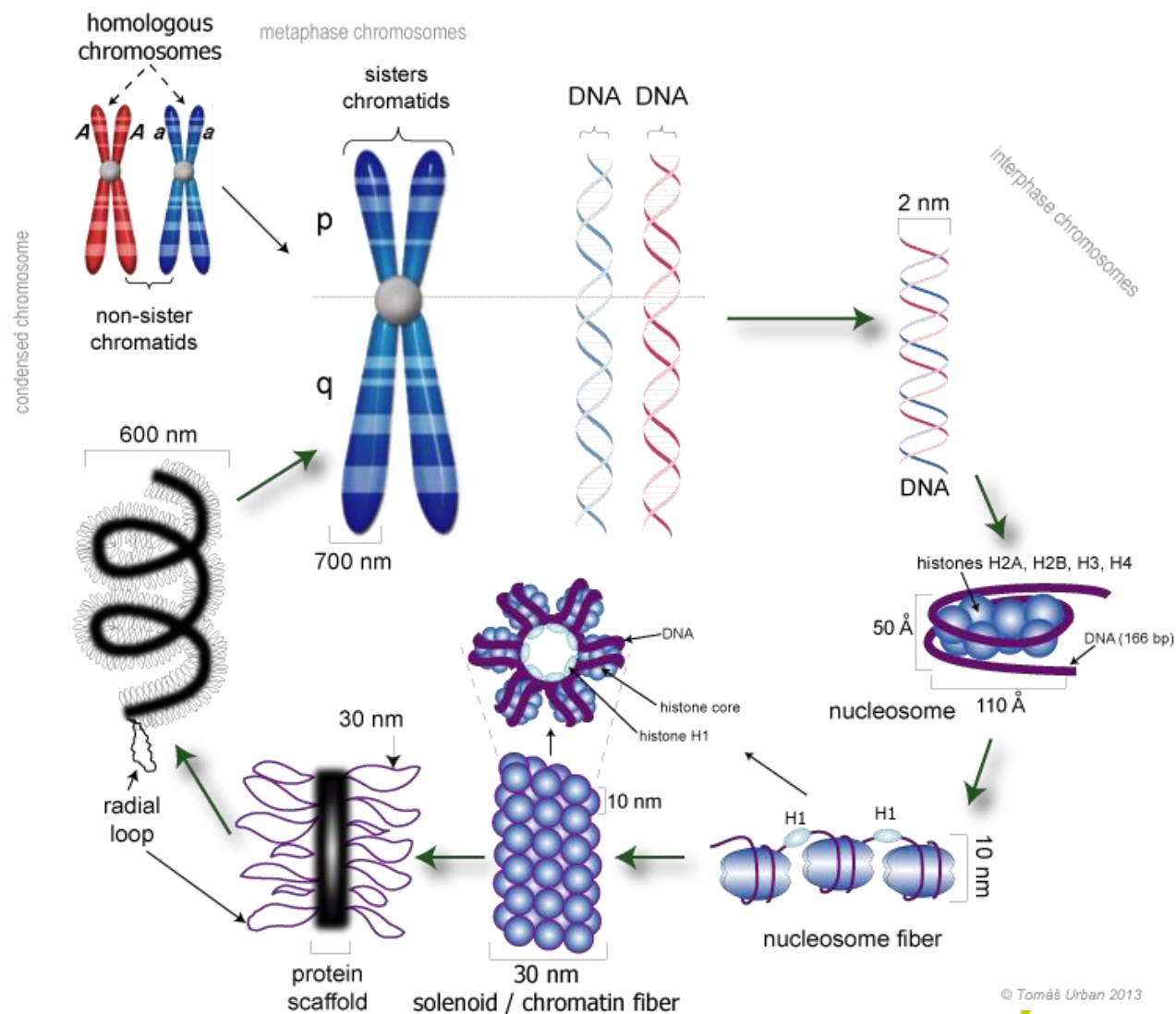
Mutações Cromossômicas

Prof. Alison
Biologia

Mutações Cromossômicas

É uma alteração que afeta um cromossomo inteiro ou mesmo lotes inteiros de cromossomos é chamada de mutação cromossômica. Pode afetar a quantidade ou a estrutura dos cromossomos.

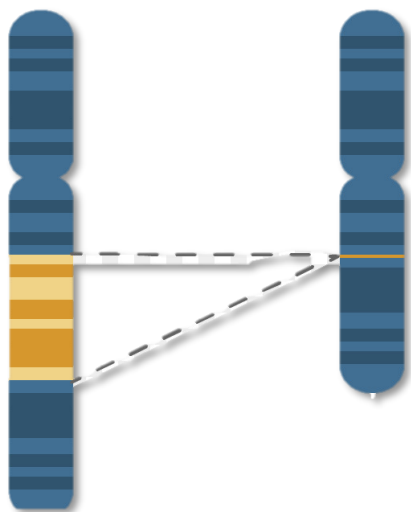
Chromosome structure in eukaryotes - chromatin



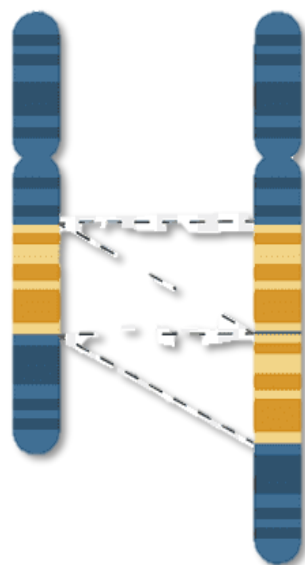
Mutações Cromossômicas Estruturais

Ocorrem alterações na forma dos cromossomos. Dependendo da alteração provocada na estrutura do cromossomo, esse tipo de mutação pode ser classificado como:

DELEÇÃO OU DEFICIÊNCIA



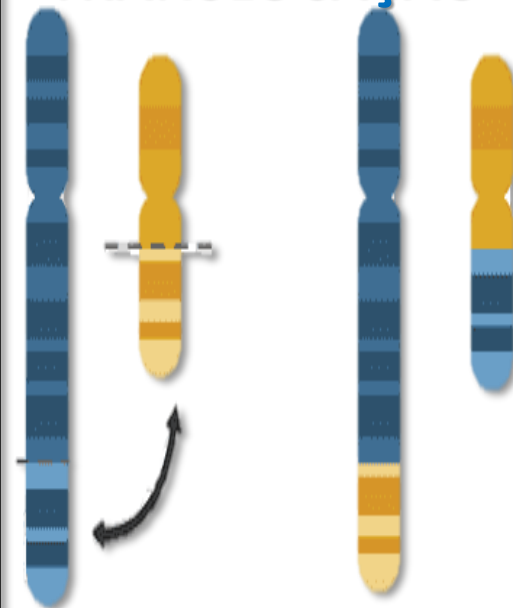
DUPLICAÇÃO



INVERSÃO



TRANSLOCAÇÃO



Mutações Cromossômicas Estruturais

A B C D E F G Cromossomo normal

DELEÇÃO

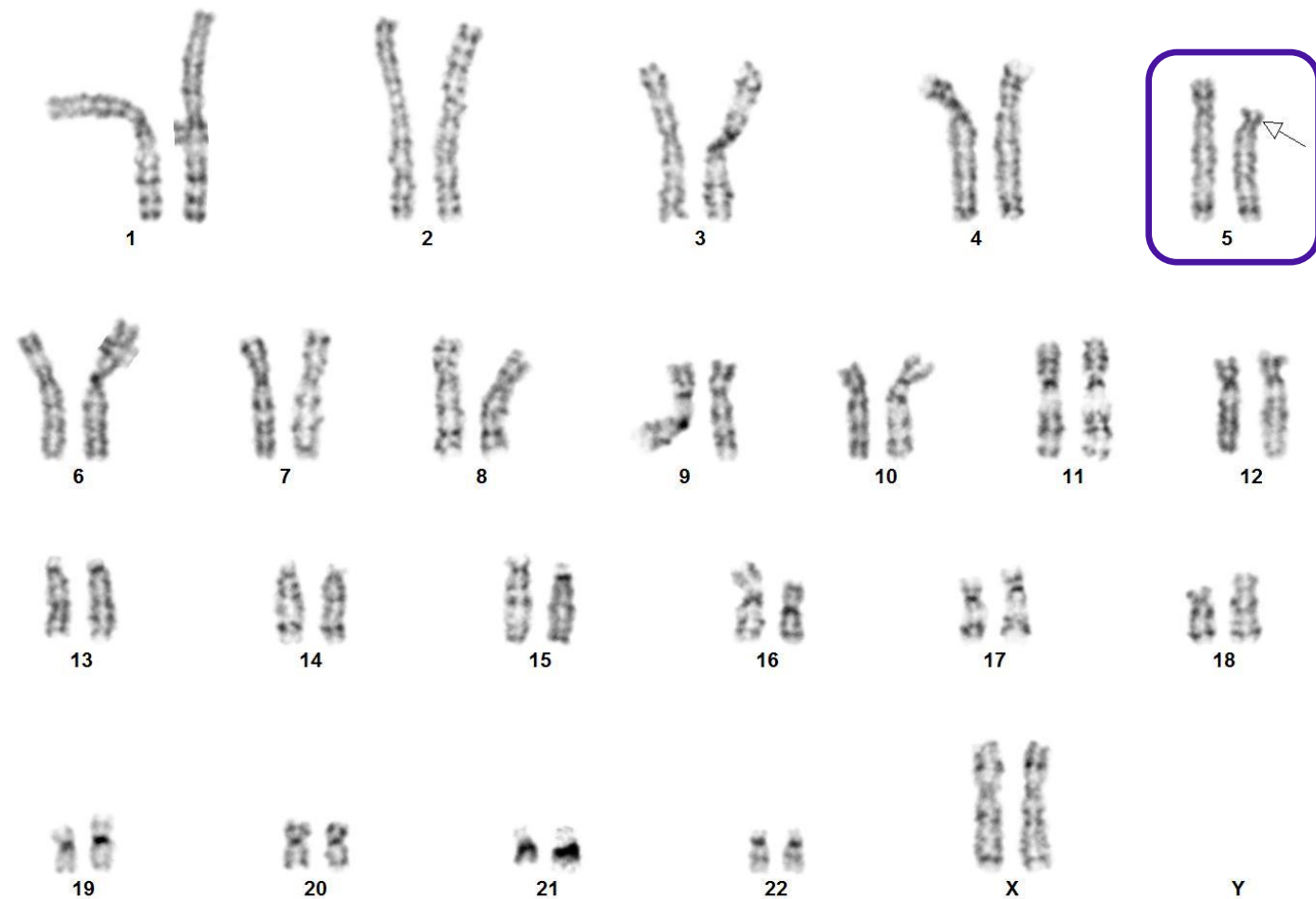
DUPLICAÇÃO

INVERSÃO

TRANSLOCAÇÃO

Mutações Cromossômicas - Deleção

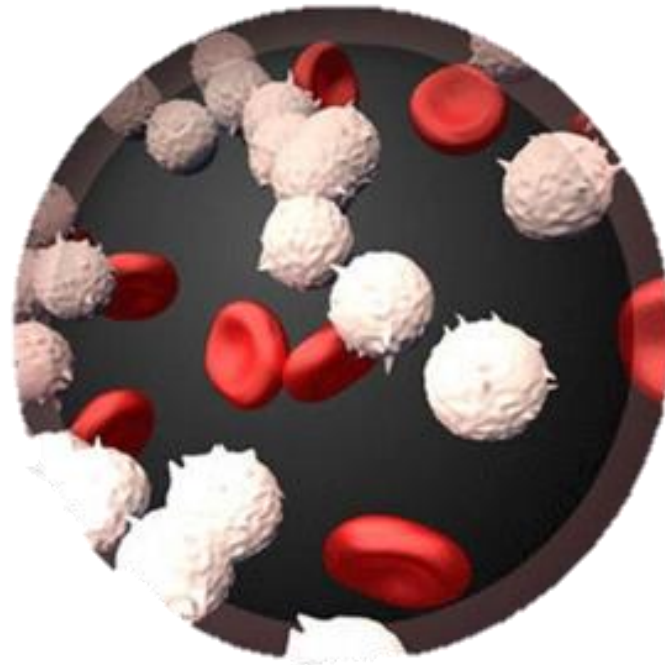
Cri du Chat Syndrome



Mutações Cromossômicas - Translocação



NORMAL



LEUCEMIA

Neste caso, os cromossomos 9 e 22 trocam pedaços entre si.

Mutações Cromossômicas Numéricas

Ocorrem alterações na quantidade de cromossomos das células.

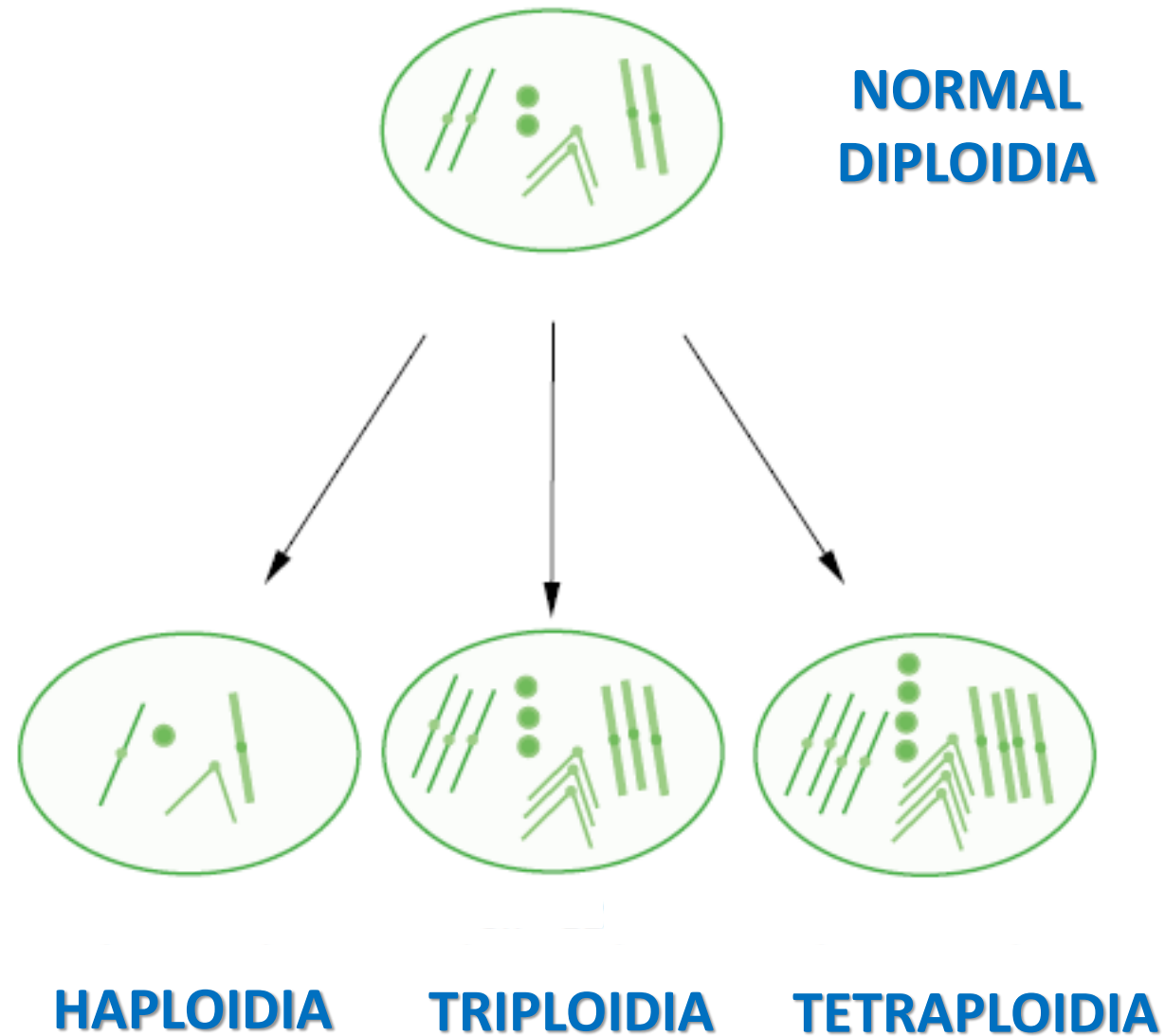
EUPLOIDIA

Ocorre a alteração no lote n de cromossomos de uma célula.

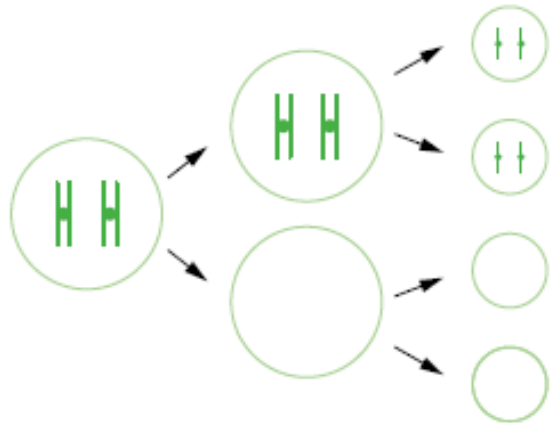
ANEUPLOIDIA

São alterações que afetam apenas um ou alguns cromossomos.

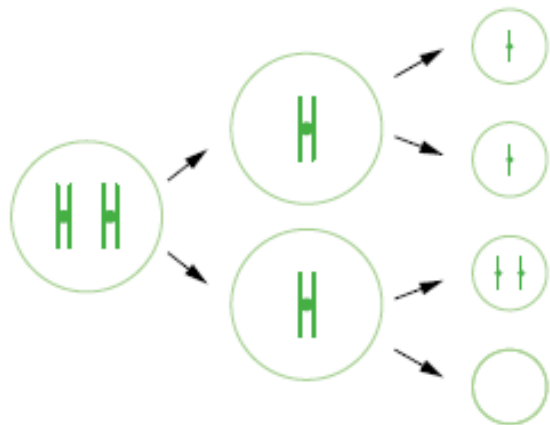
Euploidia



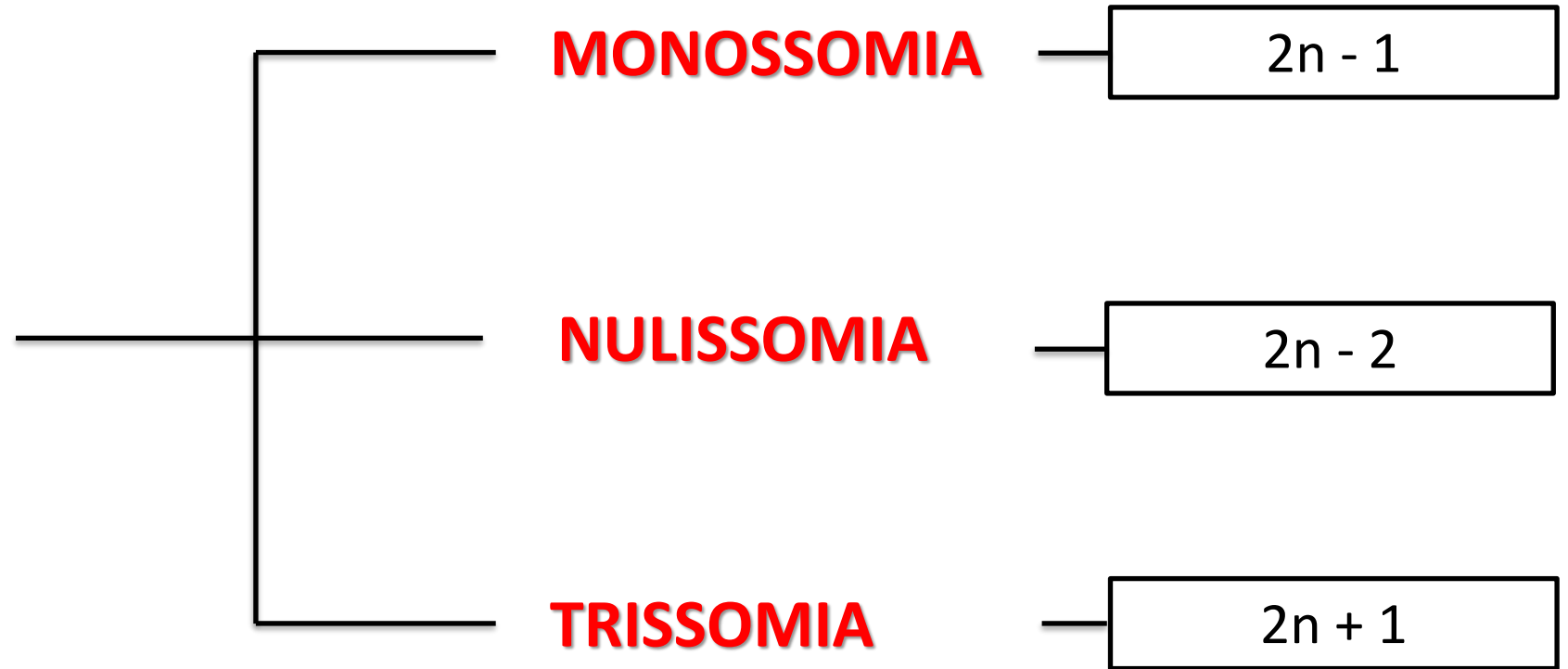
Aneuploidia



Erro na meiose I



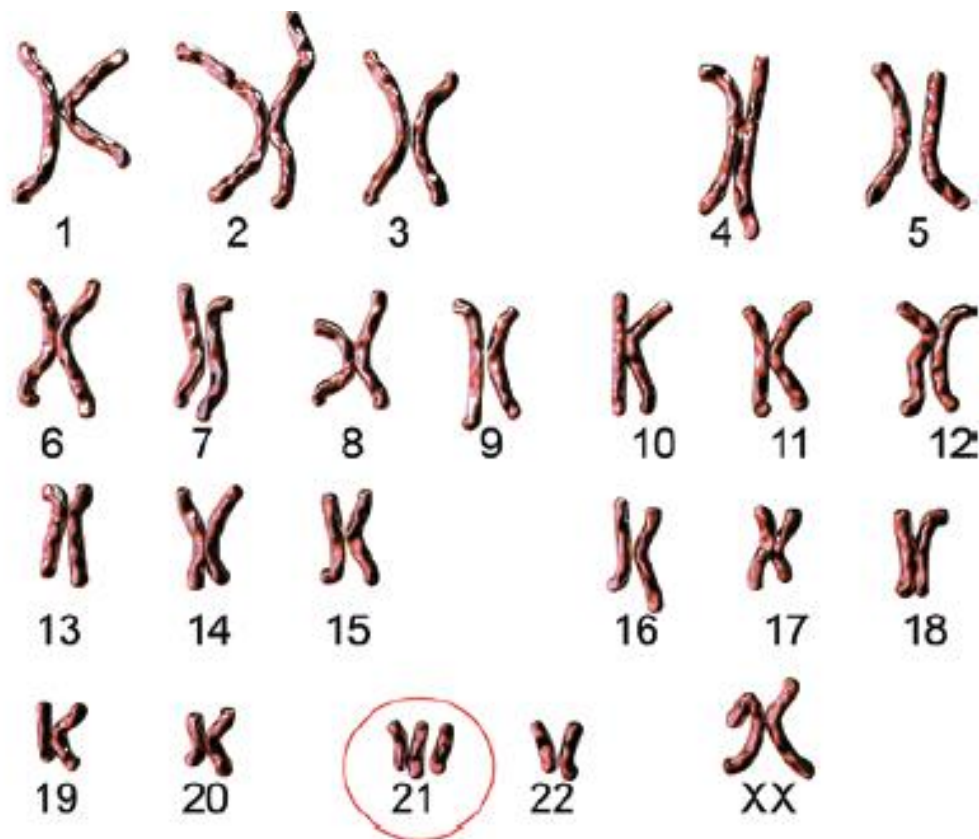
Erro na meiose II



Principais Aneuploidias Humanas

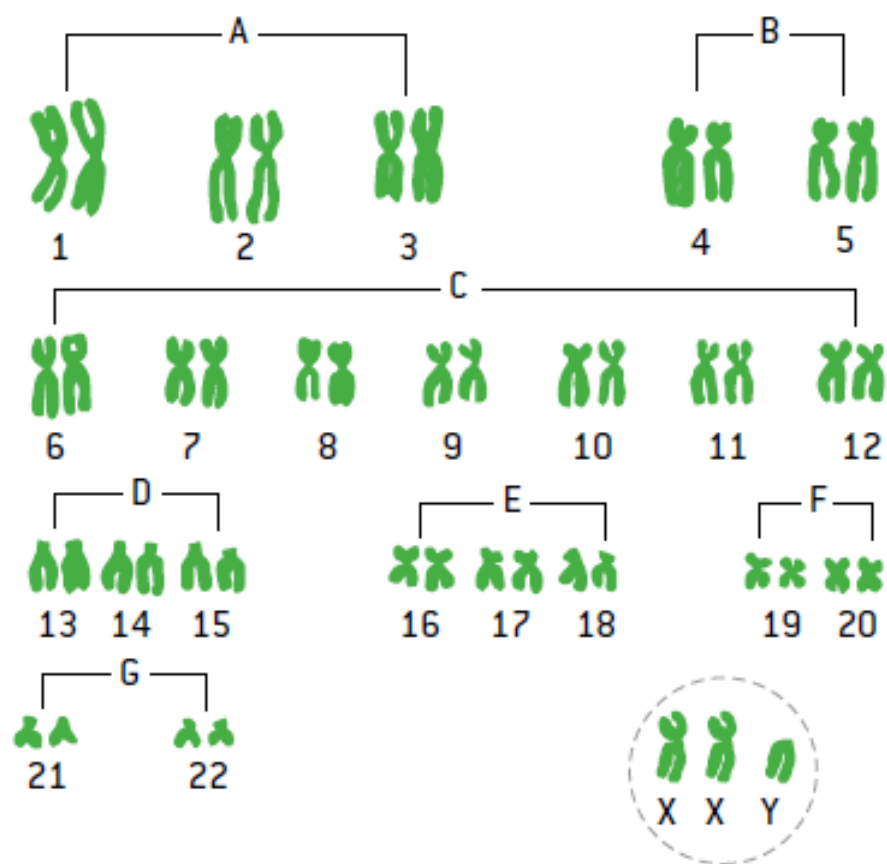


Síndrome de Down ou trissomia do cromossomo 21
47 XX ou XY + 21



Principais Aneuploidias Humanas

Síndrome de Klinifelter 47 XXY



47,XXY

cromosoma X extra

Principal causa congênita de hipogonadismo primário (hipergonadotrófico)

Llegan a tener pubertad incompleta o retardada

Testículos firmes y pequeños

Infertilidad

Fragilidad ósea

Problemas de aprendizaje

Talla alta

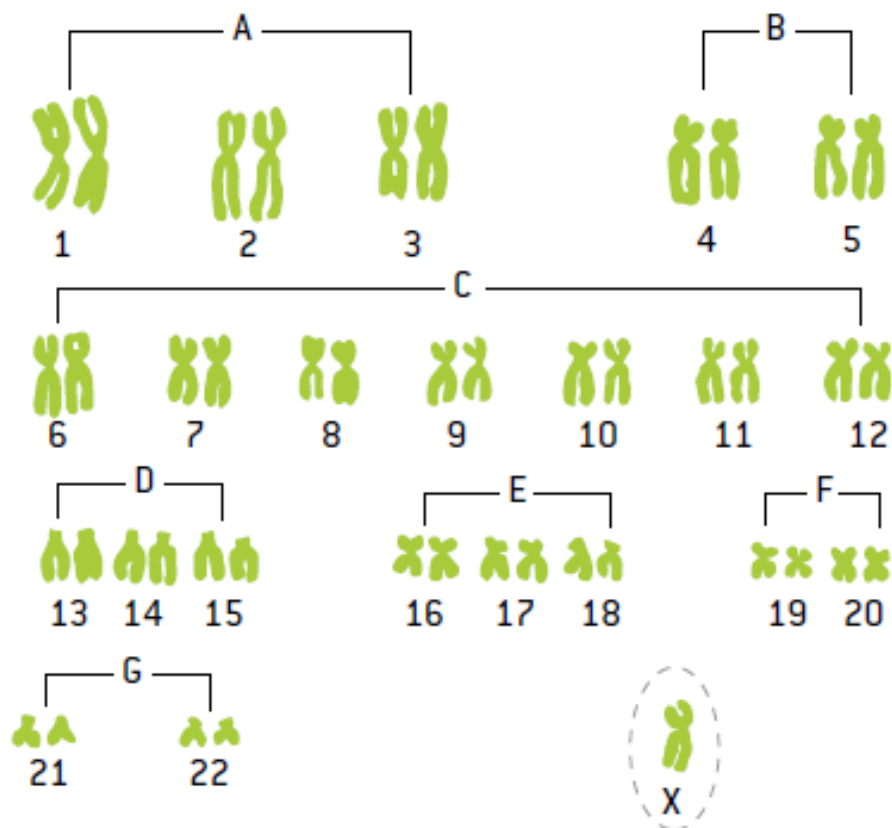
Ginecomastia

Riesgo relativo de 200 veces más de **cáncer de mama** que otros hombres

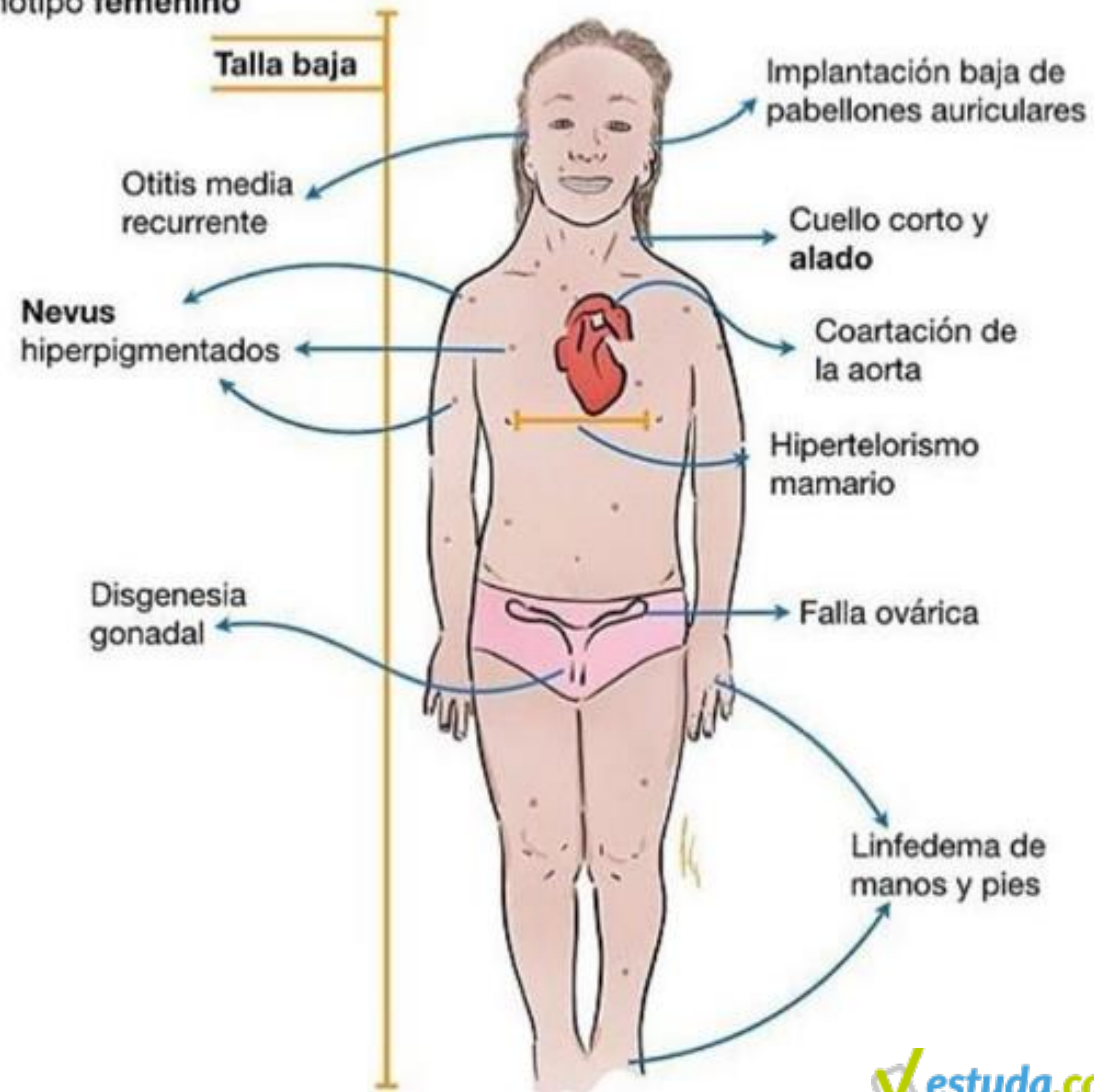
Spotlight: Tienen riesgo incrementado de padecer DM, hipotiroidismo, enfermedades autoinmunes, úlceras venosa

Principais Aneuploidias Humanas

Síndrome de Turner 45 X0



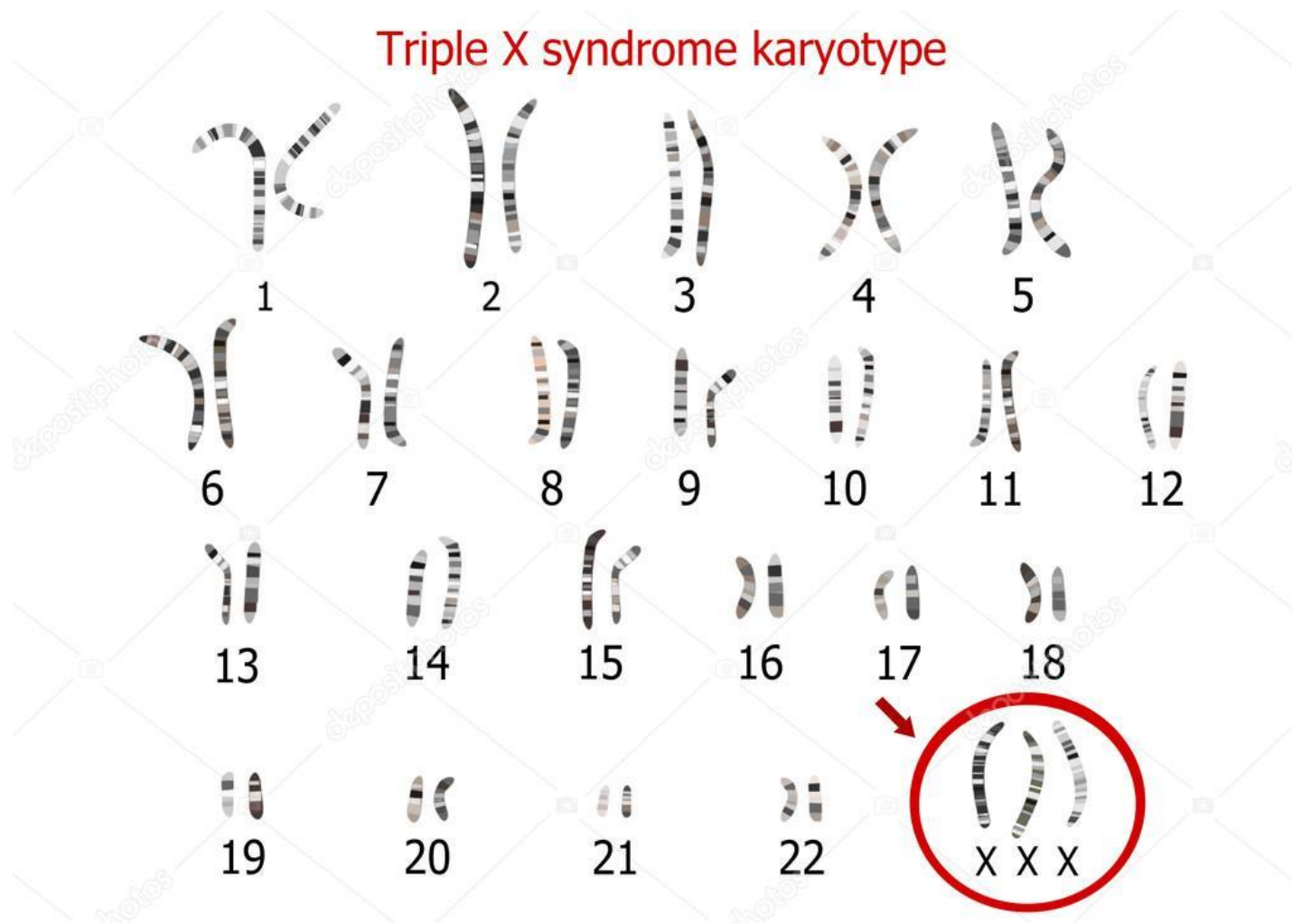
Afecta principalmente a pacientes de fenotipo feminino



Principais Aneuploidias Humanas

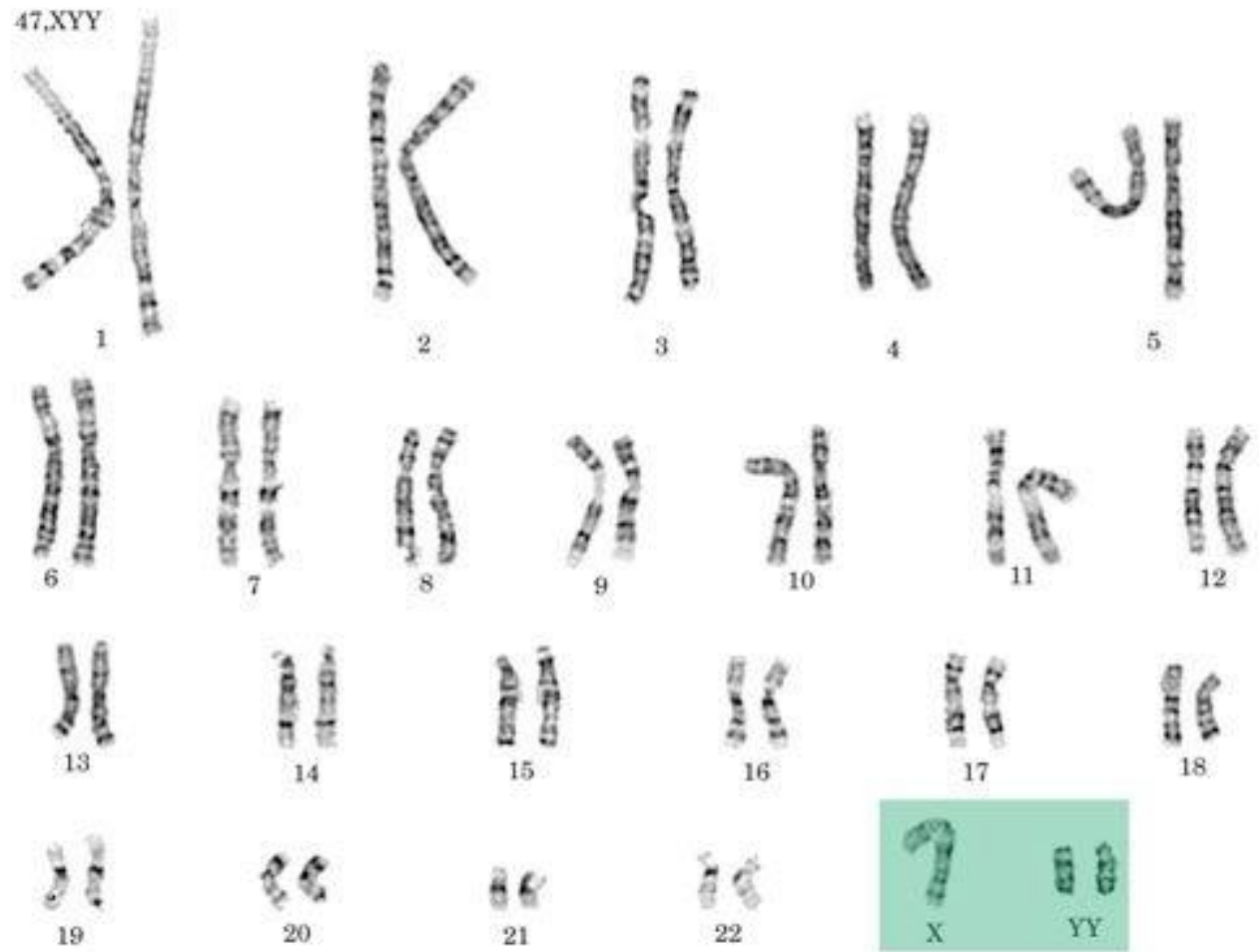
Síndrome do Triplo X
47 XXX

Triple X syndrome karyotype



Principais Aneuploidias Humanas

Síndrome do Duplo Y
47 XYY



OBRIGADO!