



UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
ESCOLA SUPERIOR DE AGRICULTURA "LUIZ DE QUEIROZ" – ESALQ
DEPARTAMENTO DE GENÉTICA
LGN 215 - GENÉTICA

Aula 7 – Mutação

Prof. Michele Jorge Silva Siqueira

2º semestre de 2023

Sumário

- Mutações
- Literatura



Introdução

Conceito: Mutação é uma alteração, natural ou induzida por algum agente mutagênico, que ocorre no genoma (material genético do organismo ou vírus). Ela pode ocorrer tanto em células somáticas como em células germinativas, podendo, assim, ser herdada.

Assim, um organismo **mutante** é aquele cujo fenótipo alterado é causado por uma possível mutação.



Importância da Mutação

Fonte de variabilidade genética, matéria prima para a evolução;

Sem a mutação não existiriam tantos alelos, e os organismos não seriam capazes de se adaptar às mudanças ambientais que ocorrem ao longo do tempo.



Como surgem as mutações ?

Mutações espontâneas -> o organismo não foi submetido a nenhum tratamento especial;

Mutações induzidas -> exposição do organismo a agentes mutagênicos.



Mutações Espontâneas

- Resultam de erros na replicação do DNA;
- Podem ser causadas por agentes mutagênicos presentes no ambiente (radiações naturais) ou pela ação de compostos químicos;
- São raras e variam de gene para gene e de organismo para organismo.

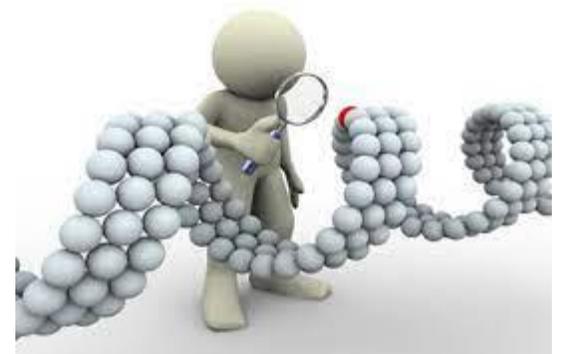
Mutações Induzidas

- Alterações no DNA causadas por agentes mutagênicos, tais como radiações ionizantes ou não ionizantes e por vários agentes químicos;
- Recomendadas quando novos caracteres são desejados num programa de melhoramento e dificilmente ocorrem em populações naturais;
- Visa também aumentar a variabilidade genética em populações já estabelecidas.

Tipos de mutações

Mutação gênica ou mutação de PONTO: alterações ocorrem nos genes da molécula de DNA, resultando no aparecimento de um novo alelo;

Mutação cromossômica: alterações que alteram de maneira visível (ao microscópio), o número ou a estrutura dos cromossomos.



Mutação Gênica ou Mutação de Ponto

Alterações na sequência de nucleotídeos, que alteram a sequência de aminoácidos na cadeia polipeptídica, levando a uma alteração fenotípica

(Obs: mas nem sempre, pois existem as mutações neutras, sem efeito algum no fenótipo)

Tipos de alterações: adição, deleção e substituição de bases.

Adição e Deleção

DNA: **AGA** TGA CGG TTT GCA
RNA: UCU ACU GCC AAA CGU
Proteína: **ser** – tre – ala – lis - arg

Adição de uma Timina (T)

DNA: AG**I** **ATG ACG GTT TGC** A
RNA: UCA **UAC UGC CAA ACG** U
Proteína: ser – **tir** – **cis** – **gln** – **tre**

Deleção de uma Timina (T)

DNA: AGA ~~X~~GA CGG TTT GCA (original)
DNA: AGA **GAC GGT TTG CA**
RNA: UCU **CUG CCA AAC GU**
Proteína: ser – **leu** – **pro** – **asn**

Substituição

Substituições de base: mutações nas quais um par de base substitui outro;

Pode ser:

Transição: substituição de uma base por outra da mesma categoria química

- Purina substituída por purina (**A** → **G** ou **G** → **A**)
- Pirimidina substituída por pirimidina (**C** → **T** ou **T** → **C**)

Transversão: substituição de uma base por outra de categoria química diferente (purina por pirimidina e vice e versa);

Substituição

Mutação silenciosa: a substituição de bases não altera a seqüência de aminoácidos na cadeia polipeptídica

Ex:

DNA: AGC → AGG
RNA: UCG → UCC
Prot.: **Serina** – **Serina**

Mutação de sentido errado: a substituição altera um aminoácido na cadeia polipeptídica

Ex:

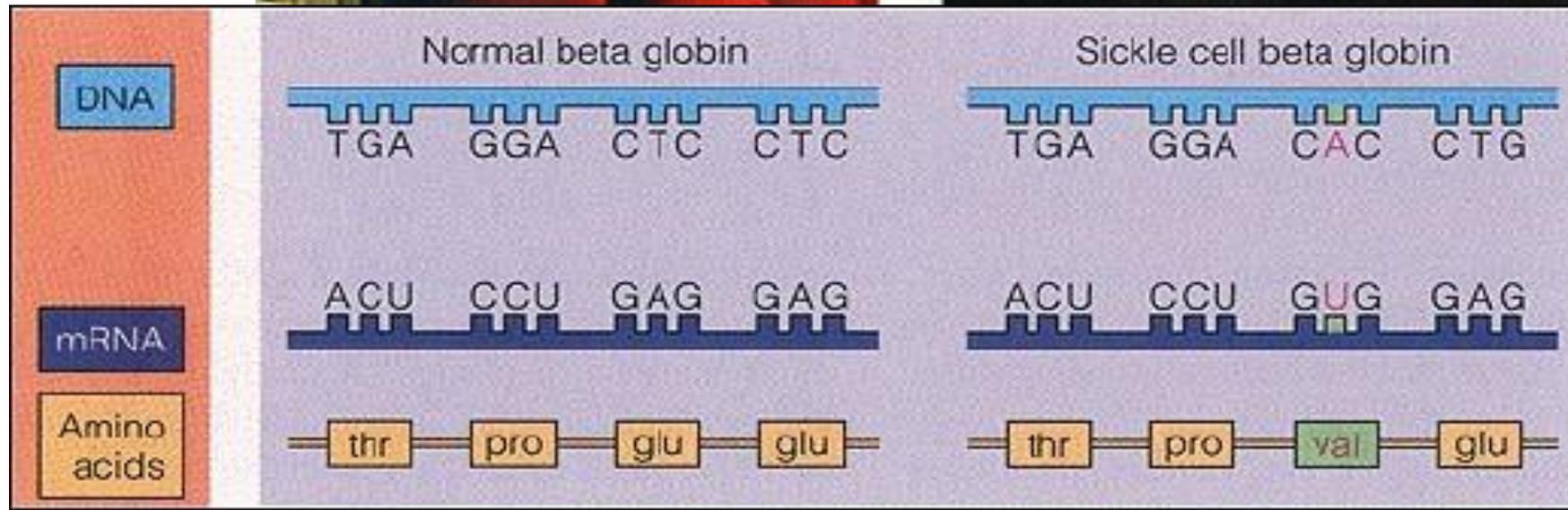
DNA: AGC → AAC
RNA: UCG → UUG
Prot.: **Serina** – **Leucina**

Mutação sem sentido: causa o aparecimento de um códon de terminação no mRNA, impedindo a síntese completa da cadeia polipeptídica

Ex:

DNA: AGC → ATC
RNA: UCG → UAG
Prot.: **Serina** – **Códon de terminação**

Anemia Falciforme



Mutação Cromossômica

Mutações cromossômicas -> ocorrem ao nível do cromossomo

Mutações numéricas

(aberrações numéricas) -> variações no número de cromossomos;

Mutações estruturais

(aberrações estruturais) -> variações na estrutura dos cromossomos



Mutação Cromossômica



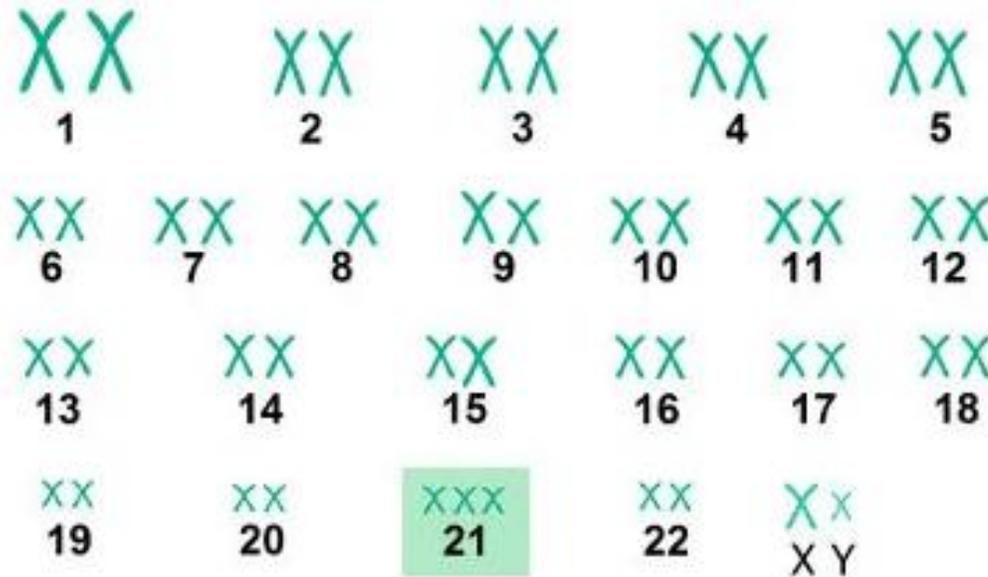
1. Numéricas: envolvem alterações no número cromossômico;

Euploidias: são alterações numéricas que se caracterizam pelo aumento ou diminuição de todo um conjunto cromossômico, ou seja, todo o genoma do indivíduo (n , $3n$, $4n$, $5n$, etc.);

Aneuploidias: são alterações no número de cromossomos que se caracterizam pela perda ou ganho de um ou mais cromossomos do genoma. Elas são as anomalias cromossômicas mais frequentemente observadas.

Mutação Cromossômica

Aneuploidias:



O cariótipo acima mostra a presença de um cromossomo 21 extra

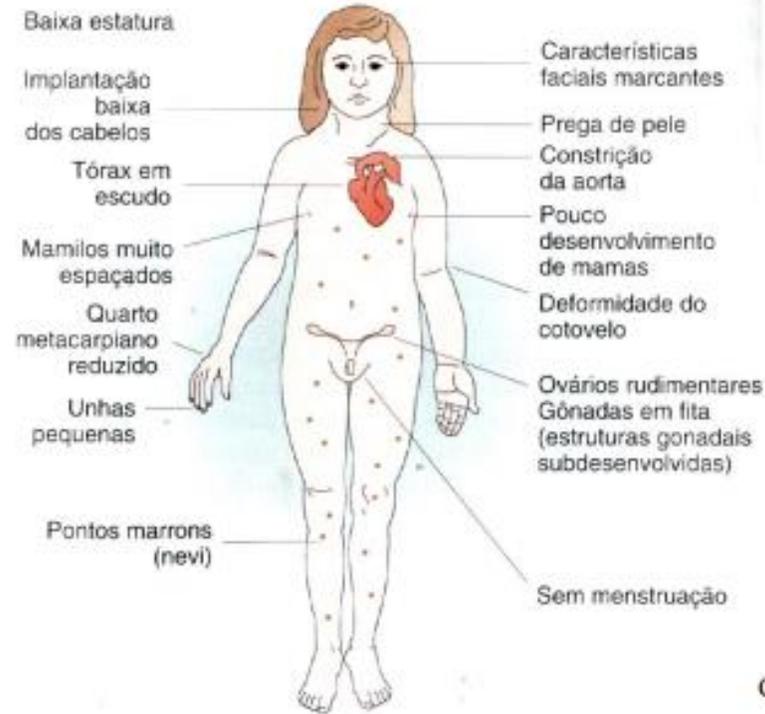


Mutação Cromossômica

Aneuploidias:

Monossomia ($2n - 1$) – X0

Síndrome de Turner



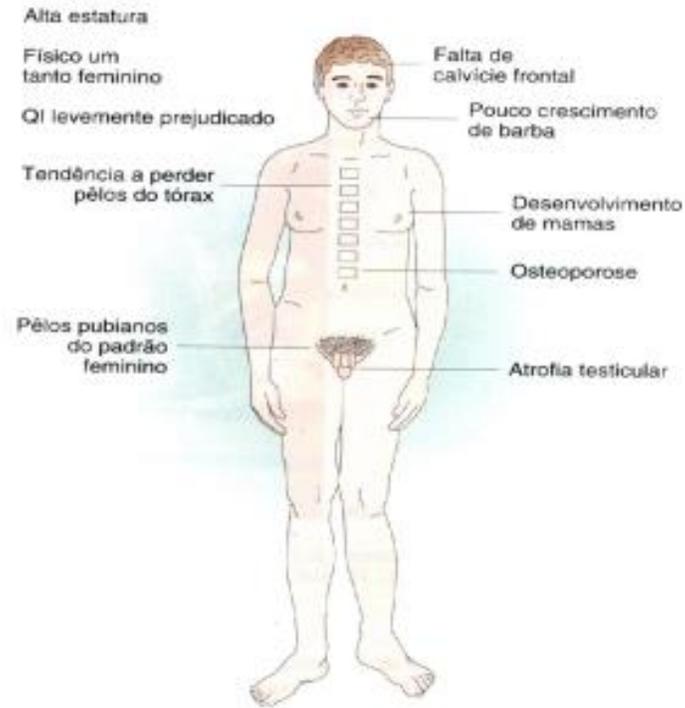
Griffiths *et al.* (2002)

Mutação Cromossômica

Aneuploidias:

Dissomia do X

Síndrome de Klinefelter - XXY



Griffiths *et al.* (2002)

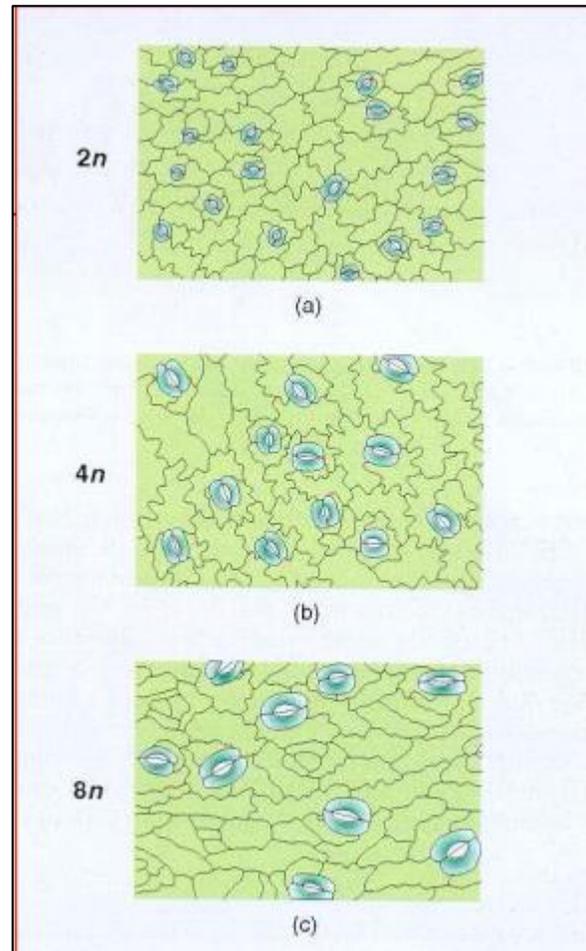
Mutação Cromossômica

As **mutações numéricas (euploidias)** são também denominadas de **poliploidias**.

-> importantes para a agricultura (60% das plantas cultivadas tem origem poliplóide).

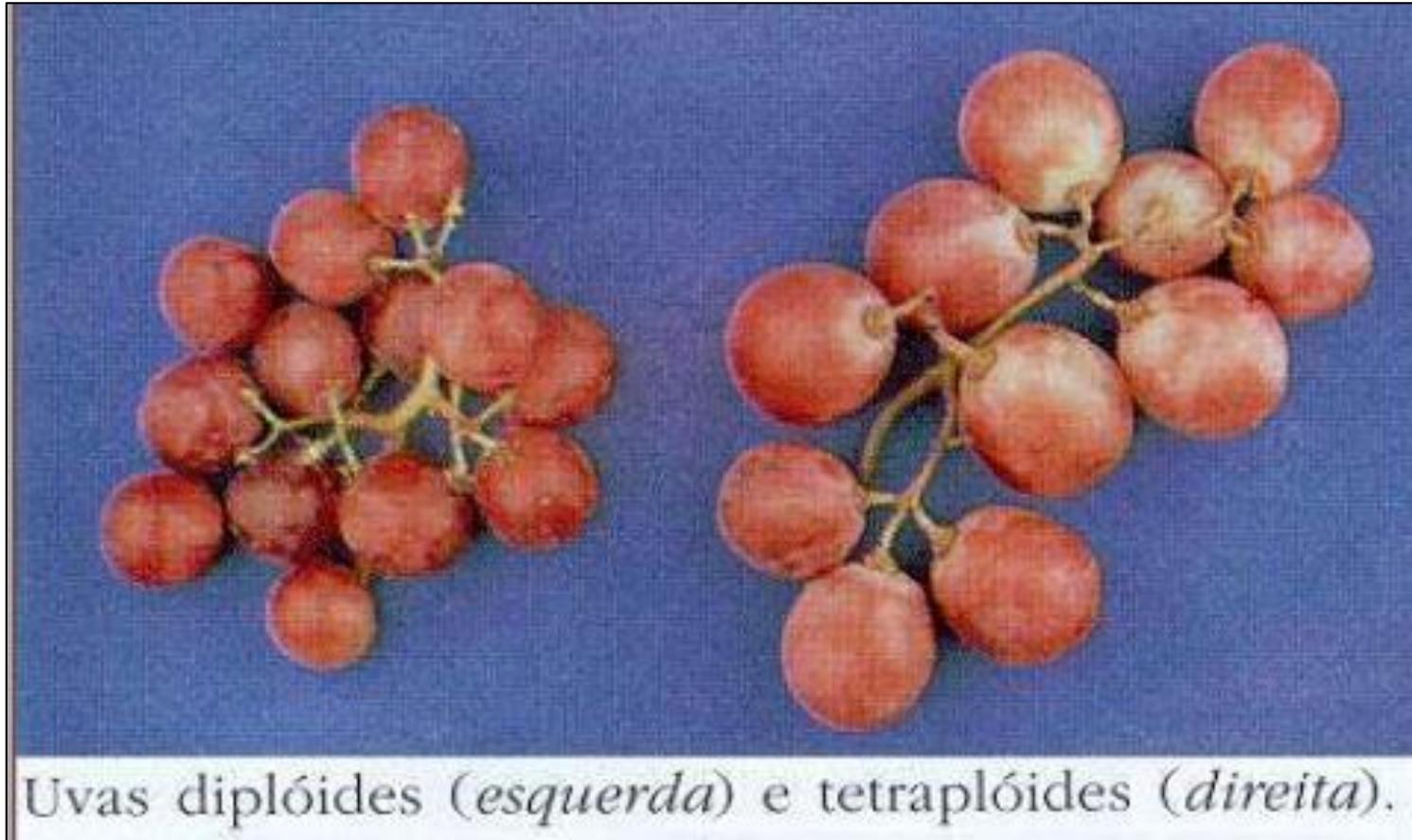
-> maior número de cromossomos e, em geral, frutos, folhas e raízes maiores, aumentando assim a produtividade.

Mutação Cromossômica



Aumento no
tamanho dos
estômatos
foliares

Mutação Cromossômica



Euploidias

Autopoliploidia

Alopoliploidia

Autopoliploidia

Autopoliploidia: indivíduos com 3 ou mais genomas idênticos

Genoma AA (2n) triplica-se, AA (3n)

Ex: banana

Diferentes níveis de ploidia podem ser selecionados. Ex:

n → haplóide (A)

2n → diplóide (AA)

3n → triplóide (AAA)

4n → tetraplóide (AAAA)

6n → hexaplóide (AAAAAA), etc...



Triplóides (3n)

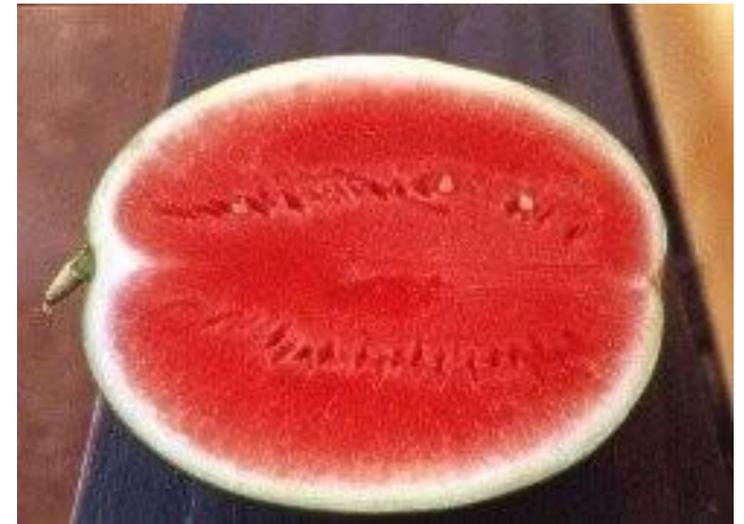
Autopoliploidia

Exemplo: melancia sem semente

Cruzamento de plantas diplóides (2n) com tetraplóides (4n), e produção de sementes triplóides (3n) inviáveis

Mais saborosa e com mais polpa

Problema: quantidade de mão-de-obra para fazer os cruzamentos entre as plantas 2n e 4n



Autopoliploidia

Tetraplóides (4n)

Frequentemente se originam a partir de uma duplicação de diplóides (2n);

Aparecem com maior freqüência na natureza;

Orquídeas: flores de maior tamanho, intensificação do colorido e durabilidade das flores, além de maior resistência a doenças;

Rosas tetraplóides: folhas e flores bem maiores (gigantismo);

Tomate tetraplóide: mais rico em vitamina C.



Autopoliploidia

Tetraplóides (4n)

Gramíneas forrageiras (braquiárias, colonião, jaraguá, etc...) produzem mais massa (forragem) verde que as plantas diplóides

Seringueira autotetraplóide produz mais borracha que a diplóide, pois apresenta maior crescimento e diâmetro dos vasos laticíferos. Foi inicialmente desenvolvida no IAC



Octaploides (8n)

Autopoliploidia

Autooctaplóide

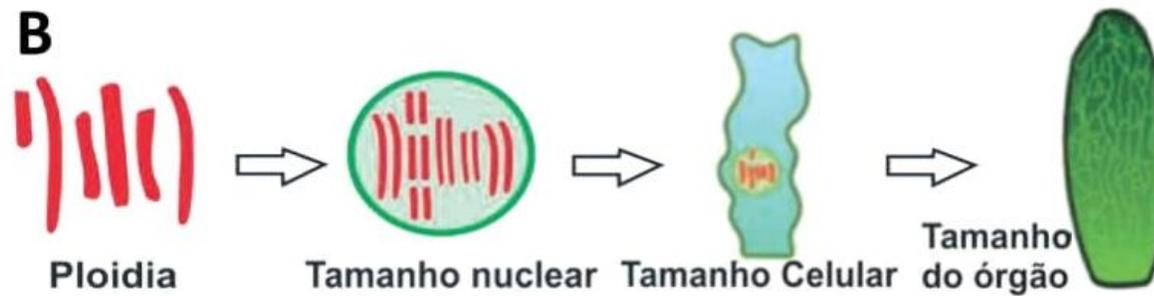
Café



Coffea arabica = *C. canephora* x *C. eugenioides*

Octaploides (8n)

Autopoliploidia



Disponível em: <https://medium.com/plant-cell-extracts/up-sizing-the-tale-of-the-polyloid-giants-508f9f7db> (Figuras Adaptadas) Acesso em: jan. 2020.

Alopoliploidia

Alopoliploidia: indivíduo com no mínimo 2 genomas diferentes

Uma espécie nova é formada pela união de 2 genomas distintos

G. herbaceum e *G. arboreum* (diplóides) ⇒ Velho Mundo
(genoma AA)

G. barbadense e *G. hirsutum* (alotetraplóides) ⇒ Novo Mundo
São alotetraplóides, $2n=4x=52$ (AADD)

Alopoliploidia

Novo Mundo



G. barbadense

$2n = 52$ (genoma AADD)



G. hirsutum

Velho Mundo



G. arboreum



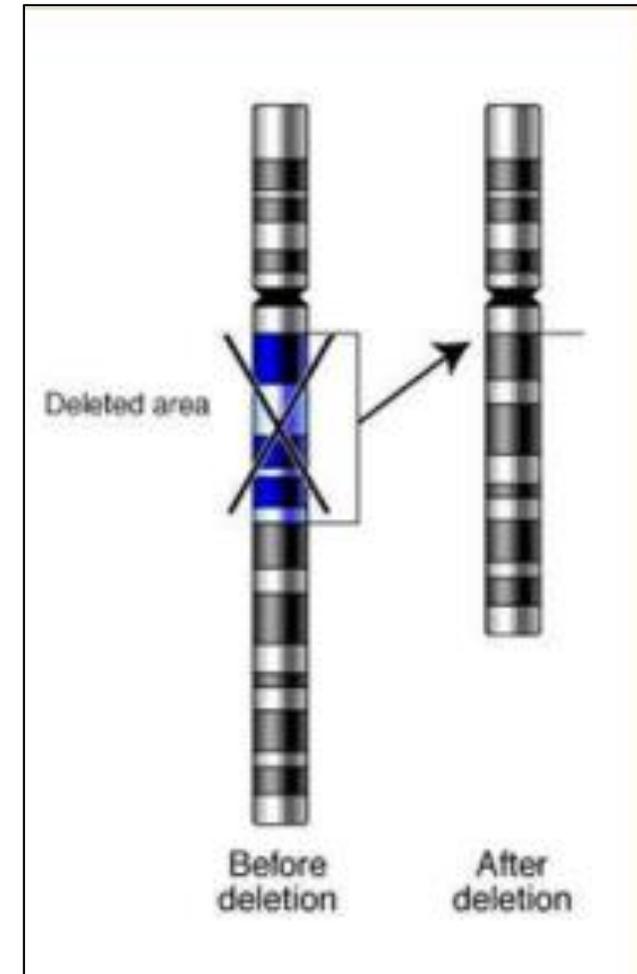
G. herbaceum

$2n = 26$ (genoma AA)

Mutação Cromossômica

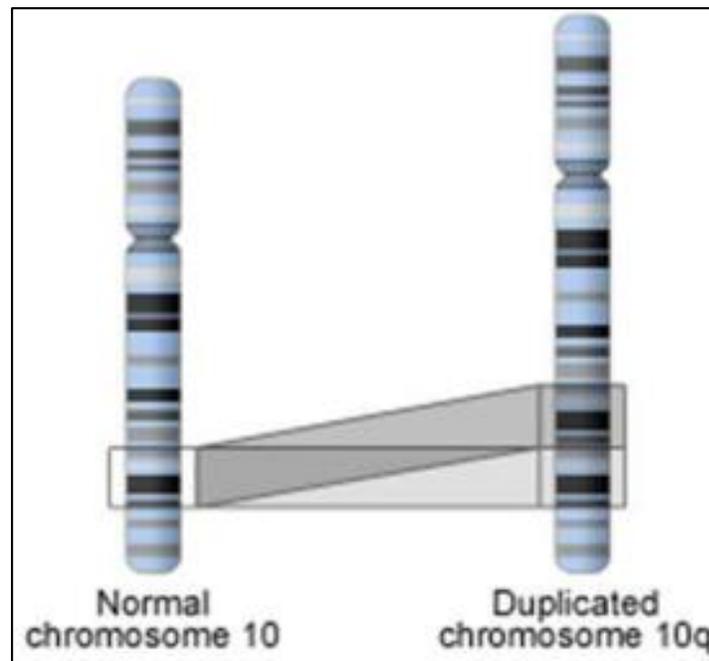
2. Estrutural: Afetam a estrutura dos cromossomos, ou seja, o número ou o arranjo dos genes nos cromossomos.

a) Deficiência ou deleção: é a perda de uma porção do cromossomo, resultando na falta de um ou mais genes



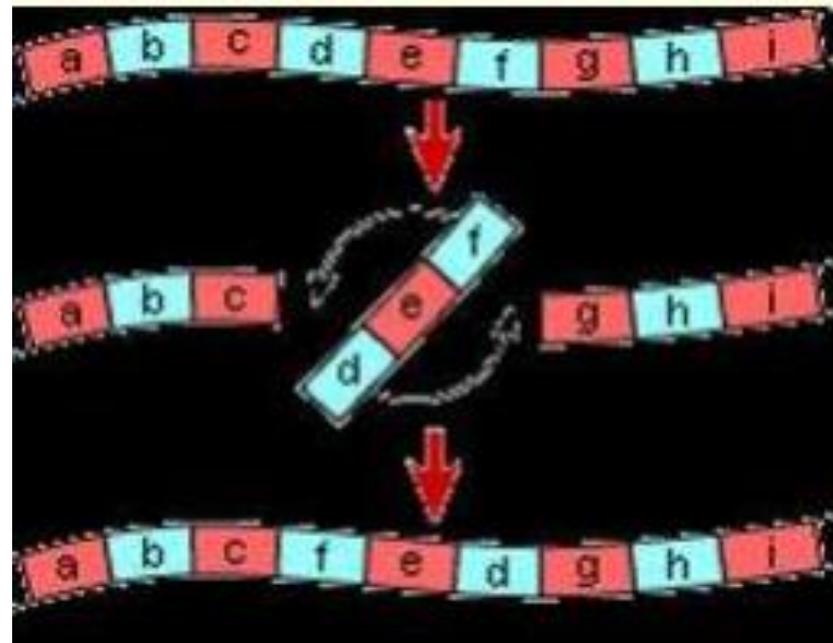
Mutação Cromossômica

b) é o produto da presença de uma porção extra de cromossomo, resultando na repetição de um ou mais genes



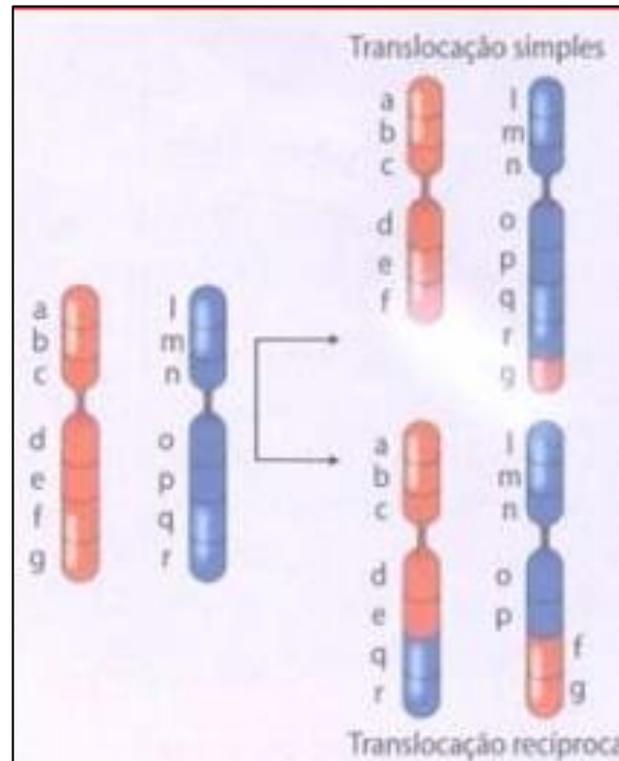
Mutação Cromossômica

c) Inversão: ocorre quando, num determinado segmento de cromossomo, houver duas fraturas, seguidas da subsequente soldadura do fragmento mediano, agora colocado em posição invertida



Mutação Cromossômica

d) Translocação: ocorre quando dois cromossomos não-homólogos quebram simultaneamente e trocam segmentos;

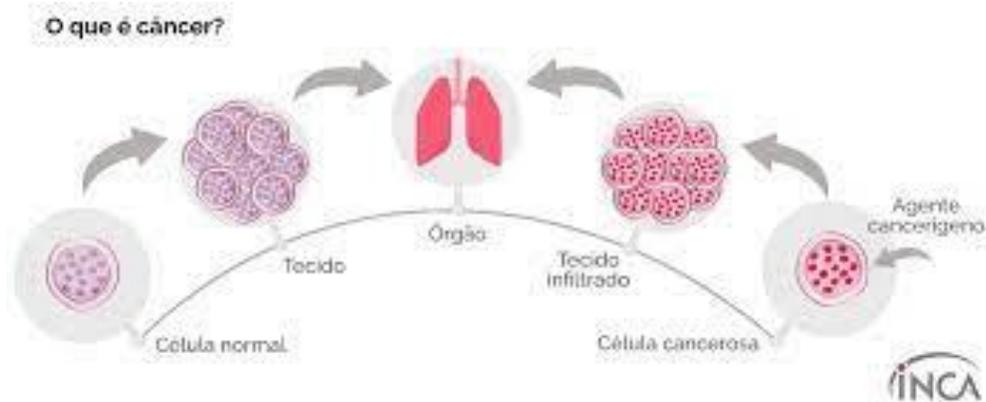


Mutações Somáticas e Germinativas

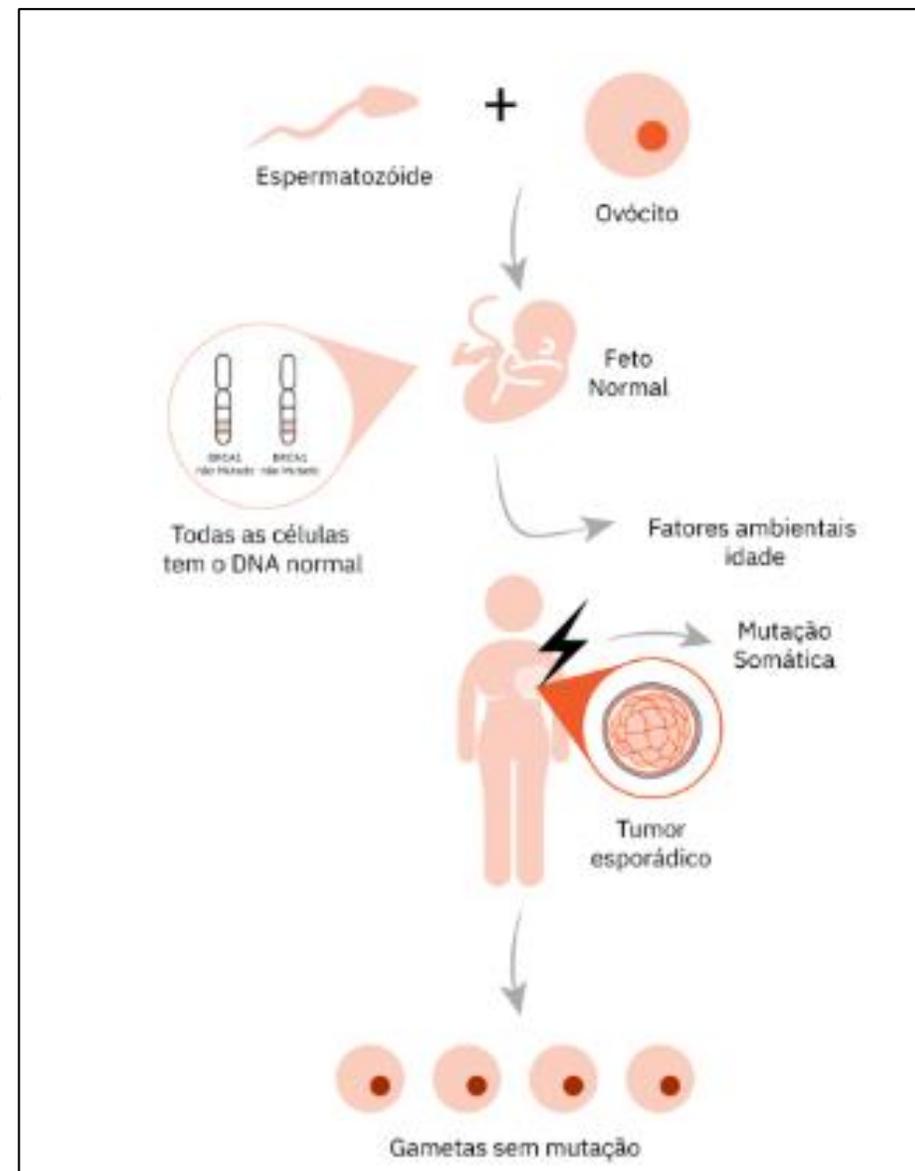
Mutações podem ocorrer em qualquer célula e em qualquer estágio no ciclo celular. Portanto, podem ocorrer em **células somáticas** e em **células germinativas**.

Mutações Somáticas

Aquela que ocorre em genes de células somáticas. Portanto, permanece restrita ao indivíduo que a porta, não sendo transmitida aos descendentes através dos gametas; ***Também chamada de Mutação Adquirida.***

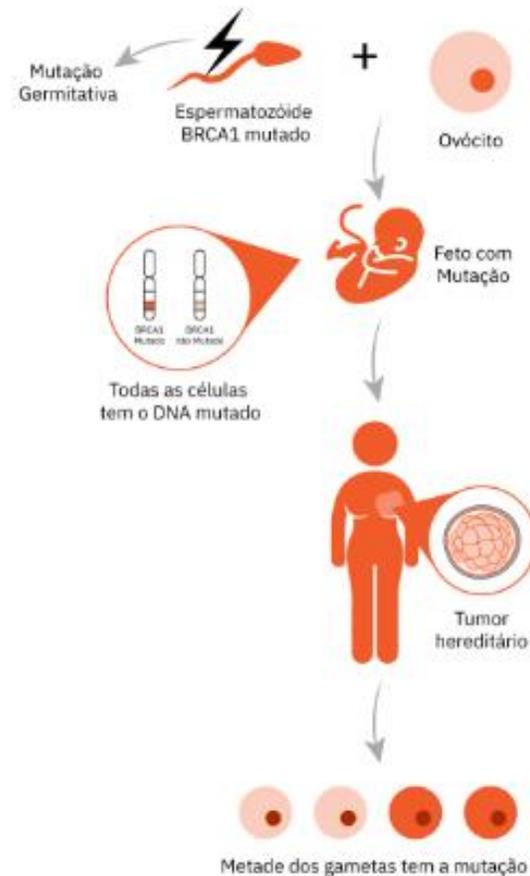


São a causa mais comum de câncer e resultam de danos acumulados no DNA ao longo da vida, nas células somáticas



Mutações Germinativas

Se a mutação ocorre em células germinativas (reprodutivas), ou em tecidos que darão origem a estas células, ela poderá ser transmitida às gerações seguintes (mutação germinativa);



Leitura recomendada

GRIFFITHS, A.J.F.; WESSLER, S.R.; LEWONTIN, R.C.; CARROLL, S.B. 2008. Cap 15 (Mutações) e Cap 16 (Alterações cromossômicas em larga escala).