BEATRIZ LAURA DOS SANTOS- Nº15635271

GLOSSÁRIO DE GENÉTICA

**DELEÇÃO GENÉTICA**

A deleção genética é um termo mais amplo que se refere à perda de uma parte maior do material genético, que pode incluir múltiplos genes, regiões regulatórias e sequências não codificadoras, em contraste com a deleção de base, que envolve a perda de um ou mais pares de bases específicas no DNA. Enquanto a deleção de base é uma forma específica de mutação genética que afeta a sequência de nucleotídeos, a deleção genética abrange alterações mais extensas que podem ter impactos significativos no funcionamento dos genes e no fenótipo do organismo.

**Diferenças entre Deleção Genética e Deleção de Base:**

* **Deleção Genética**:
  + **Definição**: Perda de uma região maior do material genético, que pode incluir múltiplos genes e outras sequências.
  + **Impacto**: Pode resultar em perda de função de vários genes, levando a distúrbios genéticos mais complexos.
  + **Exemplo**: Síndrome de Prader-Willi, causada por uma deleção na região cromossômica 15q11-q13, afetando múltiplos genes.
* **Deleção de Base**:
  + **Definição**: Perda de um ou mais pares de bases específicas no DNA.
  + **Impacto**: Geralmente afeta a sequência de aminoácidos em proteínas codificadas pelos genes afetados.
  + **Exemplo**: Mutação pontual que leva à síndrome de Duchenne, onde a deleção de bases no gene da distrofina resulta em distrofia muscular.

**Importância Clínica:**

* **Diagnóstico**: A identificação de deleções genéticas e de base é crucial para o diagnóstico de doenças genéticas.
* **Aconselhamento Genético**: Compreender o tipo de deleção presente em um paciente é essencial para fornecer aconselhamento genético preciso.

**Referências:**

1. Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics. 4th edition. Garland Science; 2010.
2. Harper PS. Practical Genetic Counselling. 7th edition. Hodder Arnold; 2010.
3. Lupski JR, Stankiewicz P. Genomic Disorders: The Genomic Basis of Disease. Humana Press; 2006.



