BEATRIZ LAURA DOS SANTOS- Nº15635271

GLOSSÁRIO DE GENÉTICA

**DELEÇÃO DE BASE**

A deleção de base, também conhecida como deleção de nucleotídeo, é um tipo de mutação genética que envolve a perda de um ou mais pares de bases do material genético. Essa alteração pode ocorrer em diferentes regiões do genoma, incluindo genes codificadores de proteínas, regiões regulatórias e sequências não codificadoras.

**Características da Deleção de Base:**

* **Definição**: Perda de um ou mais pares de bases do DNA.
* **Impacto Genético**: Pode levar a mudanças na sequência de aminoácidos em proteínas codificadas pelos genes afetados.
* **Consequências Funcionais**: Podem resultar em alterações estruturais ou funcionais das proteínas, levando a distúrbios genéticos ou doenças.
* **Hereditariedade**: Deleções de bases podem ser transmitidas para descendentes, contribuindo para condições genéticas hereditárias.

**Mecanismos de Deleção de Base:**

* **Erro de Pareamento**: Durante a replicação do DNA, ocorre um erro no pareamento de bases, levando à exclusão de uma ou mais bases.
* **Recombinação Desigual**: Durante a recombinação homóloga, pode haver uma troca desigual entre cromátides irmãs, resultando em deleções.

**Exemplo Clínico:**

* **Síndrome de Williams-Beuren**: Uma condição genética causada por uma deleção de aproximadamente 26 genes no cromossomo 7, resultando em características faciais distintas, problemas cardíacos e atraso no desenvolvimento cognitivo.

**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.

