Mutações Génicas e Cromossómicas

12.º Ano | Biologia | 4 páginas | 12 exercícios

Competências que desenvolve: Explicar exemplos de mutações génicas e cromossómicas, a sua génese e as suas consequências, interpretando cariótipos humanos e distinguindo mutações somáticas de mutações transmissíveis à descendência.

Revisão rápida

- **Mutação** = alteração da sequência ou do número/estrutura dos cromossomas; pode ser *espontânea* ou *induzida*.
- **Génicas:** substituição de um nucleótido; inserção ou deleção de um ou poucos nucleótidos (*frameshift*, altera toda a leitura).
- **Código genético degenerado:** várias mutações por substituição não alteram o aminoácido (silenciosas); outras alteram-no ou criam um codão de paragem.
- **Cromossómicas estruturais:** deleção, duplicação, inversão e translocação de segmentos.
- **Cromossómicas numéricas:** aneuploidias — trissomia 21 (*47,+21*), monossomia X de Turner (*45,X*).
- **Somáticas vs. germinativas:** só as mutações nas células germinativas passam à descendência.

Exercícios

1. V/F — corrige as falsas: a) «Uma mutação génica é sempre visível no fenótipo.» ( ) b) «A trissomia 21 é uma mutação cromossómica numérica.» ( ) c) «A inserção de um nucleótido pode alterar toda a sequência de aminoácidos a jusante.» ( ) d) «Mutações em células da pele transmitem-se aos filhos.» ( )

2. Classifica cada alteração como mutação génica (G) ou cromossómica (C) e, dentro destas, como estrutural (E) ou numérica (N): a) troca de uma adenina por uma guanina · b) perda de um fragmento do cromossoma 5 · c) presença de três cromossomas 21 · d) inversão de um segmento de cromossoma · e) deleção de um nucleótido no gene da fibrose quística.

3. Efeito na leitura: explica porque é que a deleção de um único nucleótido costuma ter consequências mais graves do que a substituição de um nucleótido.

4. Interpreta o cariótipo: identifica o sexo e a anomalia de cada caso. a) *46,XX* b) *47,XY,+21* c) *45,X*.

5. Liga cada mutação estrutural à sua descrição: (1) deleção · (2) duplicação · (3) inversão · (4) translocação. (a) um segmento é repetido · (b) um segmento passa para outro cromossoma · (c) um segmento é perdido · (d) um segmento roda 180°.

6. Anemia falciforme: resulta de uma substituição no gene da hemoglobina (GAG → GTG), que troca um aminoácido (glutâmico por valina). Explica como uma alteração tão pequena pode mudar a forma dos glóbulos vermelhos e a saúde do portador.

7. Trissomia 21: explica a origem mais comum desta anomalia (não disjunção na meiose) e porque é que a sua probabilidade aumenta com a idade da mãe.

8. Somáticas vs. germinativas: uma mutação num melanócito da pele e uma mutação numa célula germinativa do testículo. Distingue as duas quanto à transmissão à descendência e às consequências possíveis.

© 2026 Estudantices

9. Sequência: a sequência de ADN é *ATG GAA TTT*. a) classifica a alteração para *ATG GTA TTT* b) indica o aminoácido que muda (GAA → glutâmico; GTA → valina) c) explica se o efeito seria o mesmo com uma mutação silenciosa.

10. Corrige os erros conceptuais, justificando: a) «Todas as mutações são prejudiciais.» b) «Uma mutação num gene expresso na pele passa aos descendentes.» c) «Uma trissomia resulta de uma mutação pontual.»

11. Interpreta a tabela de alterações e indica, para cada caso, o tipo de mutação e uma consequência possível.

Alteração	Tipo	Consequência possível
Troca de um nucleótido no codão 6 do gene da β-globina		
Perda de 3 nucleótidos no gene CFTR		
Cópia extra do cromossoma 21		

12. Desenvolvimento. Relaciona as mutações com a variabilidade genética e com a evolução das espécies, explicando porque é que a maioria não é vantajosa mas algumas podem ser selecionadas.

© 2026 Estudantices

Soluções — Mutações

1. a) **F** — muitas são silenciosas ou só se manifestam em homozigotia b) **V** c) **V** — é um *frameshift* d) **F** — só as mutações nas células germinativas são transmissíveis.

2. a) **G** b) **C-E** c) **C-N** d) **C-E** e) **G** (deleção de nucleótido).

3. A substituição altera, no máximo, um codão (e pode não alterar nenhum, pelo código degenerado). A deleção desloca a grelha de leitura a partir desse ponto: todos os codões seguintes passam a ser lidos de forma diferente, produzindo uma proteína totalmente alterada ou truncada.

4. a) mulher normal b) homem com **trissomia 21** (síndrome de Down) c) mulher com **monossomia X** (síndrome de Turner).

5. 1 → **c** · 2 → **a** · 3 → **d** · 4 → **b**.

6. A troca de um aminoácido altera a estrutura da hemoglobina, que passa a agregar-se em polímeros quando a concentração de oxigénio baixa. Os glóbulos vermelhos deformam-se em foice, transportam menos oxigénio e obstruem capilares — daí anemia, dores e lesões de órgãos.

7. Na meiose, os cromossomas homólogos (ou as cromátides) podem não se separar corretamente, e um gâmeta recebe dois cromossomas 21; após a fecundação resulta um zigoto com três cópias. A eficiência dos mecanismos de segregação diminui com a idade materna, pelo que a probabilidade aumenta.

8. A mutação no melanócito é **somática**: fica limitada ao tecido e não passa aos filhos (pode originar cancro de pele). A mutação na célula germinativa pode estar em gâmetas e ser transmitida a toda a descendência, manifestando-se em cada célula do novo indivíduo.

9. a) **substituição** b) GAA (glutâmico) → GTA (valina): muda o aminoácido, podendo alterar a proteína c) não — uma mutação silenciosa mantém o mesmo aminoácido, porque o código genético é degenerado.

10. a) **Errado** — a maioria é neutra ou silenciosa; algumas são vantajosas b) **Errado** — a transmissão exige que a mutação esteja nas células germinativas c) **Errado** — a trissomia é uma alteração do número de cromossomas, não da sequência.

11. (a) génica por substituição — anemia falciforme (aminoácido alterado) (b) génica por deleção de três nucleótidos — perda de um aminoácido na proteína CFTR (fibrose quística) (c) cromossómica numérica — trissomia 21, alterações do desenvolvimento e da aprendizagem.

12. (modelo) As mutações criam novos alelos e, por isso, variabilidade genética — a matéria-prima da evolução. A maioria é neutra ou desvantajosa (reduz a viabilidade), mas uma pequena parte pode conferir vantagem em determinado ambiente e ser selecionada, aumentando de frequência ao longo das gerações. Sem mutação não haveria variabilidade nova; sem seleção, a variabilidade não se tornaria adaptação.

© 2026 Estudantices