

MUTAÇÃO GÊNICA: CONCEPÇÕES E SUAS IMPLICAÇÕES NO SUJEITO¹

Débora Vogt Galli², Eduarda Filippin Baiotto³, Frantiesca Zanetti⁴, Aline Maria Zampieri⁵.

¹ RECORTE DA PESQUISA DE SEMINÁRIO INTEGRADO

² ESTUDANTE DO 2º ANO DO ENSINO MÉDIO POLITÉCNICO.

³ ESTUDANTE DO 2º ANO DO ENSINO MÉDIO POLITÉCNICO.

⁴ ESTUDANTE DO 2º ANO DO ENSINO MÉDIO POLITÉCNICO.

⁵ PROFESSORA ORIENTADORA DO SEMINÁRIO INTEGRADO.

Resumo:

Esta pesquisa de cunho bibliográfico pretende abordar a mutação gênica humana, de forma a contribuir para a compreensão desse processo permanente que ocorre em nosso DNA, bem como compreender como se dão, nesse sentido, as síndromes em conjunto com as doenças hereditárias e quais seriam suas complicações.

Introdução:

A partir das aulas de Seminário Integrado (doravante S.I.), fomos desafiados a realizar uma pesquisa científica com o propósito de ampliar/alargar nosso conhecimento sobre determinada temática. A escolha da mesma é resultado daquilo que nos instiga e nos provoca; fazendo-nos ir atrás de conhecimentos que ainda não tivemos e ter a oportunidade de conhecê-los e compreendê-los. Nessa perspectiva, temos como objetivo central aprofundar e expandir nosso entendimento acerca da mutação gênica em seres humanos, visto que, através de estudos preliminares, percebemos defasagem na abordagem desse assunto enquanto produção científica.

Detalhamento metodológico:

Este trabalho deu-se a partir de discussões em sala de aula, na disciplina de SI. Elencamos trabalhar com a mutação gênica; a partir disso começamos a ler artigos científicos sobre o assunto para nos apropriar dessa concepção. Depois das leituras, elaboramos resenhas para compor a construção do corpo do nosso trabalho; após isso, realizamos as análises acerca da temática em voga dos trabalhos lidos. Destacamos que este estudo se deu através de revisão bibliográfica para posterior análise, a qual configurou-se através das nossas leituras e entendimentos acerca da mutação gênica.

Análise, discussão dos resultados

A partir das leituras e análises feitas de caráter bibliográfico acerca da mutação gênica, entendemos que a mesma se configura como qualquer mudança permanente do DNA. As mutações gênicas são mudanças que ocorrem nos genes, de qualquer ser vivo, ou seja, é um procedimento pelo qual um gene sofre uma mudança estrutural. As mutações envolvem a adição, eliminação ou substituição de um ou poucos nucleotídeos (são compostos que carregam muita energia e que auxiliam nos processos metabólicos, atuam também em grande parte das células como sinais químico, respondendo assim a hormônios e outros estímulos extracelulares) da fita de DNA.

A mutação proporciona o aparecimento de novas formas de um gene, conseqüentemente é responsável pela variabilidade gênica. Esta pode acontecer devido à erros de cópia do material genético durante a divisão celular.

DNA é a sigla para ácido desoxirribonucleico, um aglomerado de moléculas que contém o material genético dos seres vivos, ou seja, toda a informação genética de um organismo está armazenada no DNA e estas informações são transmitidas aos seus descendentes. Ele é responsável por orientar as células na produção de proteínas e tem uma importância vital para toda formação e funcionamento de seres vivos.

Modalidade do trabalho: Relatório Técnico-científico

Gene é parte fundamental do DNA, os genes são sequencias especiais de centenas ou milhares de pares, que oferecem as informações básicas para produzir todas as proteínas que o organismo necessita.

Os cromossomos são constituídos de proteínas chamadas histonas, que se arranjam em grupos de oito, e são envolvidos pela molécula de DNA. Cada organismo possui um número diferente deles. Os seres humanos possuem 46 cromossomos, sendo 23 recebidos da mãe e os outros 23 do pai.

Pudemos alargar nosso entendimento acerca desse conceito via leitura de diferentes materiais, os quais foram cotejados/comparados; diante disso, nos colocamos no processo de análise e produção desse trabalho. A primeira leitura intitulada “Síndrome de Marfan” é de autoria do site Minha Vida, texto este que traz em pauta uma doença hereditária que afeta o tecido conjuntivo. Esta doença é fruto de uma mutação que ocorre nos alelos cromossômicos do nosso DNA. Ainda que, não exista uma cura para esta enfermidade, o tratamento baseia-se na prevenção de possíveis complicações, e mostra ser eficaz.

Esta síndrome deteriora a produção de uma proteína intitulada fibrilina, que é um importante componente das fibras responsáveis pela elasticidade dos nossos tecidos conjuntivos denominados: esquelético, cardíaco e ocular. Deste modo, acaba por interferir e fragilizar os ligamentos dos ossos, no cristalino dos olhos e na camada interna das artérias (principalmente a aorta).

Indivíduos que são portadores desta mutação acabam por ser na maioria dos casos magros, altos e ter braços, pernas e dedos intensamente longos. Essas características são denominadas por estudiosos do ramo da medicina como aracnodactilia.

Nosso corpo reúne ao todo 46 cromossomos, 23 doados pela mãe e os outros 23 pelo pai. No entanto, esta mutação ocorre no cromossomo 15, que pode ter sido doado tanto pelo pai como pela mãe. Esta alteração ocorre em uma de 10 mil pessoas, e casos esporádicos ocupam apenas 30%.

Embora, ainda que não exista uma cura para esta síndrome, há tratamentos de prevenção contra possíveis agravamentos; como a dilatação da artéria aorta, e a miopia. Esta prevenção pode ser efetuada tanto por medicamentos prescritos por um especialista, como também pela cirurgia.

Outro texto lido refere-se como “Mutações genéticas conseguem mesmo tornar príons infecciosos” publicado pela revista “Neuron”, no qual se faz uma análise em um laboratório utilizando ratos transgênicos, onde foi descoberto que a mutação na proteína príon é mesmo infecciosa. Nestes ratos foram injetados um gene modificado, onde eles começaram a apresentar comportamento diferente.

As proteínas chamadas príons são comuns em todo o sistema nervoso central; mas quando sofrem uma determinada mutação, ficam com uma feição dissipar e é como que se tornassem infecciosas. Quando acumuladas, essas proteínas ficam com uma forma anormal (ocorre mutações nos genes) e encontram-se nos cérebros dos humanos e animais. Segundo hipótese levantada por Susan Lindquist, é que os príons de forma anormal são a base da infecção e que as mutações genéticas associadas com as doenças priônicas nos seres humanos bastam para que se transformem em unidades infecciosas espontaneamente.

Usando então ratinhos, Walker Jackson, que trabalha no laboratório de Lindquist, substituiu o gene que comanda a produção de príons normais por uma versão modificada, equivalente à do gene humano que causa a produção de príons anormais associados com uma encefalopatia espongiiforme específica, a insônia fatal familiar. Depois de um tempo percebeu-se que os ratinhos que receberam o gene modificado apresentavam anomalias ao nível bioquímico, fisiológico, comportamental e neuropatológico semelhantes às de que sofrem as pessoas afetadas pela insônia fatal familiar.

Por meio de leituras realizadas, obtivemos informações acerca de outras doenças que as mutações em nosso material genético são capazes de nos causar, como:

- Doença de Huntington;
- Fenilcetonúria;

Modalidade do trabalho: Relatório Técnico-científico

- Hemofilia;
- Fibrose cística (doença do beijo salgado).

Conclusões:

A partir das leituras efetuadas dos artigos científicos, percebemos que ambos retratam a questão da mutação gênica em parâmetros semelhantes, ou seja, eles abordam acerca de doenças que ocorrem por motivo de falha na cópia do material genético, produzindo nesse caso uma nova proteína/enzima que irá afetar nosso organismo de modo prejudicial. Compreendemos, diante desta análise que, a mutação gênica é qualquer mudança inalterável no DNA de um ser vivo. E que, por muitas vezes gera complicações letais.

Referências:

<http://www.alteracoesgeneticas.blogs.sapo.pt/1654.html> acesso em 25/04/2016, hora 14:25:03

<http://www.brasilesola.oul.com.br/biologia/mutacoesgenicas.htm> acesso em 02/05/2016, hora 13:45:53

<http://www.estudopratico.com.br/mutacoes-genicas/> acesso em 25/04/2016, hora 15:19:22

<http://www.minhavidacom.br/saude/temas/sindrome-de-marfan> acesso em 27/06, hora 15:25:34

<https://www.publico.pt/ciencia/noticia/mutacao-genetica-consegue-mesmo-tornar-priores-infecciosos-1397857> acesso em 27/06, hora 15:08:31