

## Mutações cromossômicas numéricas ou genômicas

As mutações cromossômicas numéricas são variações no número de cromossomas. Os tipos principais de mutações cromossômicas numéricas são:

- **Euploidias** – ocorrem sempre que há alteração de todos os cromossomas, isto é, do genoma na totalidade.
- **Aneuploidias** – ocorrem sempre que há uma diminuição ou acréscimo de um ou mais cromossomas, ou seja, não envolvem genomas inteiros.

Nas **euploidias** ocorre, então, uma alteração do número total de cromossomas. A maioria dos organismos eucariontes, que se reproduzem sexuadamente, é diplóide ( $2n$ ). No entanto, alguns seres vivos, como os fungos e algumas algas, são haplóides. A tabela 14 resume os tipos principais de euploidias.

Tab. 14 – Tipos de euploidias.

Tipo de euplóide		Número de cromossomas homólogos presentes	Exemplo (cada letra representa um cromossoma)
Haplóide		1 ( $n$ )	A B C
Diplóide		2 ( $2n$ )	AA BB CC
Poliplóide	Triplóide	3 ( $3n$ )	AAA BBB CCC
	Tetraplóide	4 ( $4n$ )	AAAA BBBB CCCC
	.....	$i$ ( $in$ ), $i > 4$	

São várias as **causas** que podem provocar, num determinado organismo, o aparecimento de **euploidias**, tais como:

- Fecundação do ovo por mais de um espermatozóide.
- Falhas na mitose durante a formação dos órgãos sexuais.
- Falhas na meiose que podem conduzir à formação de gâmetas não haplóides.
- Quebra de cromossomas ao nível do centrómero.

A **aneuploidia** define-se como o aumento ou a diminuição do número de um determinado tipo de cromossoma do genoma. A tabela 15 indica os vários **tipos de aneuploidias**. A tabela 16 resume os aspectos principais de alguns **exemplos de aneuploidias**.

Tab. 15 – Tipos de aneuploidias.

Tipo de aneuploidia		Número de cromossomas presentes	Exemplo
Nulossomia		$2n - 2$	AA BB
Monossomia		$2n - 1$	AA BB C
Dissomia		$2n$	AA BB CC
Polissomia	Trissomia	$2n + 1$	AA BB CCC
	Tetrassomia	$2n + 2$	AA BB CCCC
	.....	$2n + i$ , $i > 2$	