ANOMALIAS GENÉTICAS

1- (Uemg 2018) Na espécie humana, as mutações denominadas cromossômicas, como a aneuploidia, são consequências de não disjunções na meiose e podem originar a

a) distrofia muscular de Duchenne.

b) hemofilia.

c) síndrome de Down.

d) adrenoleucodistrofia.

**Resposta:**

[C]

A síndrome de Down, geralmente, é causada pela aneuploidia  denominada trissomia do cromossomo 21 ou trissomia 21.

2- (Mackenzie 2018) A síndrome de Turner afeta mulheres que, como consequência, apresentam baixa estatura, esterilidade e pouco desenvolvimento de características sexuais secundárias. Em algumas mulheres, entretanto, são encontradas duas linhagens celulares diferentes sendo uma com cariótipo normal e outra com o cariótipo típico dessa síndrome. Nesses casos, os sintomas tendem a ser mais brandos sendo possível, inclusive, a fertilidade. A esse respeito, considere as seguintes afirmações.

I. Nas células alteradas, verifica-se a ausência de um dos cromossomos sexuais.

II. Nos casos em que há duas linhagens celulares, o zigoto era normal e a alteração ocorreu nas células do embrião.

III. Todas as filhas dessas mulheres apresentarão a síndrome.

Assinale

a) se somente as afirmativas I e II forem corretas.

b) se somente as afirmativas II e III forem corretas.

c) se somente as afirmativas I e III forem corretas.

d) se todas as afirmativas forem corretas.

e) se somente a afirmativa I for correta.

**Resposta:**

[A]

A síndrome de Turner é caracterizada pela ausência de um cromossomo sexual X, portanto, quando são encontradas duas linhagens, ocorre essa ausência em uma e a presença dos dois cromossomos sexuais XX em outra. Essas alterações, contendo duas linhagens, ocorreram em divisões nas células embrionárias. Nem todas as filhas dessas mulheres apresentarão a síndrome, pois há a linhagem normal, com os dois cromossomos sexuais XX.

3-(Mackenzie 2018) As mutações podem ser gênicas, quando atingem apenas um ou poucos genes, ou cromossômicas, quando alteram os cromossomos, seja na sua estrutura, seja no seu número. Neste caso, fala-se em aberrações cromossômicas que podem ser por aneuploidias (não envolvem conjunto  inteiros de cromossomos) e euploidias (envolvem conjunto n inteiros de cromossomos).

A respeito dessas mutações, são feitas as seguintes afirmações:

I. As síndromes de Down, de Turner e de Klinefelter constituem tipos de aneuploidias.

II. O albinismo constitui um tipo de euploidia.

III. O daltonismo constitui um tipo de aneuploidia.

IV. A hemofilia constitui um tipo de mutação gênica.

Estão corretas, apenas,

a) I e II.

b) I e III.

c) I e IV.

d) II e III.

e) II e IV.

**Resposta:**

[C]

[I] Correta. As três síndromes constituem tipos de aneuploidias, ocorrendo o aumento ou diminuição de um ou mais cromossomos.

[II] Incorreta. O albinismo é determinado por gene (alelo) autossômico recessivo.

[III] Incorreta. O daltonismo é uma doença ligada ao sexo, em um gene localizado no cromossomo X.

[IV] Correta. A hemofilia é uma doença causada por uma mutação em um gene no cromossomo X.

 4- (Famerp 2019) Pesquisadores da Universidade de Massachusetts, EUA, demonstraram que seria possível tratar a Síndrome de Down silenciando o cromossomo extra encontrado na pessoa com a doença. O princípio se baseia em aplicar o mecanismo natural que ocorre nas células somáticas das mulheres, em que um dos cromossomos fica inativado, formando o corpúsculo de Barr.

(*Veja*, 24.07.2013. Adaptado.)

a) Qual cromossomo extra a pessoa com Síndrome de Down apresenta nas células anormais? Esse cromossomo é classificado como autossômico ou sexual?

b) Caso o hipotético mecanismo para o tratamento da síndrome tenha sucesso, com qual aspecto morfológico o cromossomo extra ficaria quando inativado? Por que esse mecanismo pode ser um tratamento ou uma forma de minimizar os sintomas da Síndrome de Down?

**Resposta:**

a) A Síndrome de Down é uma mutação cromossômica autossômica, ocorrendo um cromossomo a mais no par  uma trissomia, sendo o cariótipo de mulheres  e de homens 

b) Comparado ao corpúsculo de Barr, o cromossomo  extra inativado ficaria morfologicamente condensado. Com o cromossomo extra inativado, os padrões de crescimento celular anormais podem ser corrigidos, minimizando os sintomas da síndrome.