ANOMALIAS GENÉTICAS

1-(OSEC-SP) A síndrome de Down (mongolismo) é mais frequentemente causada por uma:

1. Não-disjunção.
2. Mutação gênica.
3. Poliploidia.
4. Inversão.
5. Deleção.

2(UNIMEP) Fazendo-se a cariotipagem em três pacientes portadores de distúrbios citoge­néticos, verificaram-se os seguintes cariótipos: 45,XO; 47,XXY e 47, XY + 21

 Podemos afirmar que os portadores desses caróti­pos apresentam. respectivamente:

1. Síndrome de Klinefelter, síndrome de Patau e síndrome de Down.
2. Síndrome de Down, síndrome de Klinefelter e síndrome de Turner.
3. Síndrome de Patau, síndrome de Edwards e síndrome de Klínefelter.
4. Síndrome de Turner, síndrome de Klinefelter e síndrome de Down.
5. Síndrome do duplo y, síndrome de Down e síndrome de Klinefelter.

3- (FUNEC) Afirmativas sobre aberrações cromossômicas na espécie humana são feitas abaixo:

1. A síndrome de Down ou mongolismo representa um caso de trissomia.
2. A síndrome de Turner representa um caso de tetrassomia.
3. A síndrome de Klinefelter representa um caso de monossomia.
4. Todas estão corretas.
5. I e II estão corretas.
6. II e III estão corretas.
7. Somente I está correta.
8. I e III estão corretas.

4- Se ocorrer a não-disjunção dos cromossomos sexuais num homem que se casa com uma mulher com meiose normal, os seus descendentes apresentarão:

1. Apenas síndrome de Klinefelter.
2. Apenas síndrome de Turner.
3. Outras anomalias.
4. Síndrome de Klinefelter e de Turner.
5. Síndrome de Down.

5- (UEL) Na espécie humana, a anomalia conhecida como síndrome de Down ou mongolismo deve-se á:

1. Mutação de um gene autossômico.
2. Mutação de um gene do cromossomo X.
3. Existência de um autossomo extra.
4. Existência de um cromossomo X extra.
5. Falta de um cromossomo X.

6- (PUC-MG) O esquema representa o cariótipo de uma síndrome. A fase mitótica mais adequada para se obter este estudo dos cromossomos e a síndrome que esse cariograma apresenta são, respectivamente:

1. Prófase e síndrome de Turner.
2. Metáfase e síndrome de Down.
3. Anáfase e síndrome de Patau.
4. Telófase e síndrome de Klinefelter
5. Inferfase e síndrome de Edwards



7- (PISM 2) Complete a tabela abaixo, sabendo que, na espécie em questão, o número diploide é igual a 26.

|  |  |
| --- | --- |
| **Mutantes** | **Nº de cromossosmos** |
| Monossômico |  |
| Triploide |  |
| Nulissômico |  |
| Monoploide |  |
| Trissômico |  |
| Tetrassômico |  |

8- (UNICAMP) Uma espécie de planta A (2n = 10) foi cruzada com uma espécie relacionada B (2n = 14); apenas alguns grãos de pólen foram produzidos pelo híbrido F1, sendo usados para fertilizar os óvulos da espécie B. Produziram-se algumas plantas com 19 cromossomos. Esquematize os cruzamentos realizados.

9- (PUC-SP) Uma mulher triplo-X é fértil e produz óvulos normais e óvulos com dois cromossomos X. Sendo casada com um homem cromossomicamente normal, essa mulher terá chance de apresentar:

1. Apenas descendentes cromossomicamente normais.
2. Apenas descendentes cromossomicamente anormais.
3. 50% dos descendentes cromossomicamente normais e 50% cromossomicamente anormais.
4. 25% dos descendentes cromossomicamente normais e 75% cromossomicamente anormais.

 e) 75% dos descendentes cromossomicamente normais e 25% cromossomicamente anormais.

10- (UNESP) A trissomia do cromossoma 21 é uma aberração numérica, pois as células das pessoas afetadas possuem um cromossoma supranumerário do par 21. Essa anomalia tem como consequência, no portador, a ocorrência de um retardamento mental, além de uma série de características que em conjunto constituem a:

1. Síndrome de Klinefelter.
2. Síndrome de Turner.
3. Síndrome de Down.
4. Distrofia Muscular de Duchene.
5. Eritroblastose Fetal.

11- (UCS) Se, na espécie humana, um óvulo que tenha dois cromossomos X, por ter sofrido uma não-disjunção, for fecundado por um espermatozoide que contenha um cromossomo Y, formará um zigoto que produzirá um individuo com síndrome de:

1. Down.
2. Patau.
3. Turner.
4. Edwards.
5. Klinefelter.

12-(PUC-SP) Identifique as mutações que correspondem aos seguintes cariótipos, pertencentes a uma espécie em que 2n = 6.



13- (UNICAMP) O esquema abaixo representa o cariótipo de uma pessoa portadora de uma síndrome.



1. Este cariótipo é típico de que síndrome? Como você chegou a essa conclusão?
2. Quais as características da pessoa que possui cariótipo análogo ao cariótipo da figura? Qual o sexo dessa pessoa?

14-(CESGRANRIO) Na espécie humana, se um óvulo normal for fecundado por um espermatozoide portador de 24 cromossomos, será originado um indivíduo:

1. 2n = 46, normal.
2. 2n = 47, trissômico.
3. 2n = 47, triploide.
4. 2n = 48, tetrassômico.
5. 2n = 48, tetraploide.

15- (PUC-RJ) O esquema abaixo representa a meiose na gametogênese.



Indique a alternativa que evidencia, respectivamente, onde ocorreu a não-disjunção dos cromossomos sexuais e o nome da anomalia genética do portador do cariótipo 2AXXY.

* 1. Na espermatogênese; Síndrome de Klinefelter.
	2. Na espermatogênese; Síndrome de Turner.
	3. Na ovogênese; Síndrome de Down.
	4. Na espermatogênese; Síndrome de Down.
	5. Na ovogênese; Síndrome de Klinefelter.

 GABARITO

1- A

2- D

3- D

1. D
2. C
3. B
4. 25 – 39 – 24 – 13 – 27 – 28

8- P. A (2n = 10) x B (2n = 14)

 G ( n = 5 ) ( n = 7 )

F­1 (2n = 12) x B (2n = 14)

G (2n = 12) x ( n = 7 )

F2 (3n = 19)

9- C

1. (P) XXX — XY

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  |  | XX | X |
| (F1) | X | XXX | XX |
|  | Y | XXY | XY |
|  |  | 50% anômalos | 50% normais |

10- C

1. E
	* 1. Monossomia
		2. Trissomia
		3. Nulissomia
		4. Triploidia
		5. Tetrassomia

13- a) Síndrome de Down, devido à Trissomia do cromossomo 21.

b) QI de 15 a 29, prega palpebral e prega transversal contínua na mão.sexo masculino, apresenta Xy

14- B

15- A