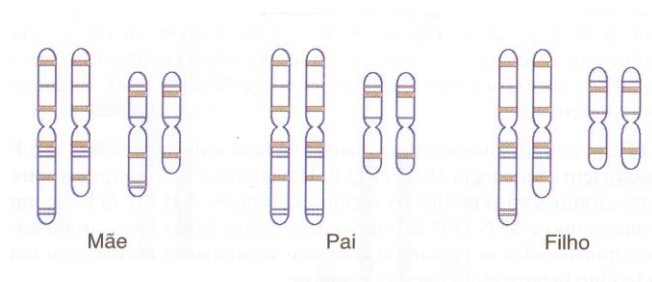




ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS

- 1º) Embora condições como síndrome de Down e síndrome de Edwards possam ser diagnosticadas com precisão somente pelo exame clínico, um cariótipo é sempre recomendado. Por quê?
- 2º) Classifique o que se segue, do mais alto para o mais alto, em termos de risco de produzir uma criança com síndrome de Down.
 - a) Mulher de 45 anos de idade sem história familiar prévia de síndrome de Down;
 - b) Mulher com 25 anos de idade que tenha tido uma criança anterior com síndrome de Down;
 - c) Homem de 25 anos de idade portador de uma translocação robertsoniana 21/14;
 - d) Mulher de 25 anos de idade portadora de uma translocação robertsoniana 21/14;
- 3º) Um laboratório de citogenética relata um cariótipo 46,XY,del(8)(p11) para um paciente e um cariótipo 46,XY,dup(8)(p11) para outro paciente. Com base somente nesta informação, qual paciente que se espera que seja mais severamente afetado?
- 4º) Por que translocações em células somáticas algumas vezes levam a câncer?
- 5º) Indique manifestações fenotípicas que são, em geral, comuns às cromossomopatias autossômicas.
- 6º) Um menino fenotipicamente normal tem 45 cromossomos, mas sua irmã com síndrome de Down, tem 46. Explique esse “paradoxo”.
- 7º) O diagrama abaixo mostra dois pares de cromossomos nos cariótipos de um homem, uma mulher e seu filho. O homem e a mulher são fenotipicamente normais, mas o filho sofre de uma síndrome com anomalias que incluem pouco controle motor e grave retardo mental. Explique a base genética do fenótipo anormal da criança.



Bibliografia a consultar

BORGES-OSORIO, Maria Regina; ROBINSON, Wanyce Miriam. **Genética humana**. 2. ed Porto Alegre: Artmed, 2001. 459p.

GRIFFITHS, Anthony J. F (Et al). **Introdução à genética**. 11. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016. 756p.

SNUSTAD, D. Peter,; SIMMONS, Michael J. **Fundamentos de genética**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013. 739p.