



BIOLOGIA

com **Arthur Jones**

Mutações cromossômicas
Exercícios



Exercícios

1. (UNICHRISTUS - MEDICINA 2023) Cada cariótipo a seguir relaciona-se a um indivíduo (I, II, III, IV e V).

- ▶ Indivíduo I: 46, XX.
- ▶ Indivíduo II: 45, X.
- ▶ Indivíduo III: 47, XXY.
- ▶ Indivíduo IV: 47, XY +21
- ▶ Indivíduo V: 47, XX + 18

A partir da análise de cada cariótipo, infere-se que as alterações cromossômicas classificadas como monossomia e trissomia correspondem, respectivamente, aos indivíduos

- a) IV e V.
- b) I e II.
- c) II e III.
- d) V e I.
- e) III e IV.

2. (UPF 2023) Descrita na década de 1930 pelo endocrinologista Henry Turner, a Síndrome de Turner é caracterizada pela ausência total ou parcial de um cromossomo X. Afeta cerca de 3% de todas as concepções do sexo feminino e estima-se que apenas 1% das gestações de fetos com síndrome de Turner cheguem a termo.

Sobre essa síndrome, assinale a alternativa correta.

- a) A alteração cromossômica observada nessa síndrome é uma euploidia e ocorre exclusivamente na gametogênese feminina.
- b) É classificada geneticamente como uma aneuploidia, do tipo monossomia, sendo a única monossomia total compatível com a vida na espécie humana.
- c) A alteração cromossômica que caracteriza a síndrome é do tipo euploidia e pode ocorrer nos cromossomos sexuais ou nos autossômicos.
- d) A ausência parcial de um cromossomo X ocorre devido a uma inversão em um dos cromossomos, caracterizando uma haploidia de cromossomo sexual.
- e) Essa síndrome é uma monossomia causada exclusivamente por erros na meiose I da gametogênese masculina.

3. (ENEM 2023) Pais com síndrome de Down

A síndrome de Down é uma alteração genética associada à trissomia do cromossomo 21, ou seja, o indivíduo possui três cromossomos 21 e não um par, como é normal. Isso ocorre pela união de um gameta contendo um cromossomo 21 com um gameta possuidor de dois cromossomos 21. Embora, normalmente, as mulheres com a síndrome sejam estéreis, em 2008, no interior de São Paulo, uma delas deu à luz uma menina sem a síndrome de Down.

MORENO, T. *Três anos após dar à luz, mãe portadora de síndrome de Down revela detalhes de seu dia a dia.* Disponível em: www.band.uol.com.br. Acesso em: 31 out. 2013 (adaptado).

Sabendo disso, um jovem casal, ambos com essa síndrome, procura um médico especialista para aconselhamento genético porque querem ter um bebê.

O médico informa ao casal que, com relação ao cromossomo 21, os zigotos formados serão

- a) todos normais.
- b) todos tetrassômicos.
- c) apenas normais ou tetrassômicos.
- d) apenas trissômicos ou tetrassômicos.
- e) normais, trissômicos ou tetrassômicos.

4. (UFJF-PISM 1 2022) “Na maioria dos seres humanos, as células apresentam 46 cromossomos (23 pares). A síndrome de Down é causada pela presença de três cromossomos no par 21 em todas ou na maior parte das células de um indivíduo, ou seja, o indivíduo apresenta 47 cromossomos (por isso a síndrome de Down é chamada trissomia do 21). O cromossomo a mais pode estar presente no gameta feminino ou no masculino. Assim ao se unirem no processo reprodutivo, as células do embrião passarão a ter 47 cromossomos.

A síndrome é uma ocorrência genética que acontece em cerca de 1 a cada 700 nascimentos, independentemente de raça, cultura, religião ou condição econômica da família. Crianças, jovens e adultos com síndrome de Down podem ter algumas características semelhantes e estar sujeitos a uma maior incidência de doenças, mas apresentam personalidades e características diferentes e únicas, como as demais pessoas. Elas são hábeis a desenvolver suas capacidades pessoais e avançar em crescentes níveis de realização e autonomia. São capazes de sentir, amar, aprender, se divertir e trabalhar. Aprendem a ler e escrever, vão à escola como qualquer outra criança e levam uma vida autônoma. Em resumo, têm direito a ocupar um lugar próprio e digno na sociedade.”

Adaptado de: <http://www.movimentodown.org.br/sindrome-de-down/o-que-e/>. Acesso em 14 out. 2021.

A Síndrome de Down está associada à irregularidade nos processos de divisão celular. Em relação a esses processos, leia as afirmativas a seguir e marque a opção que contém apenas as afirmativas CORRETAS:

- I. Diferente da mitose, a meiose está associada a processos de reprodução assexuada.
- II. A síndrome de Down está associada à não-disjunção de cromossomos na meiose.
- III. Mitose e meiose são processos de divisão celular com funções distintas em organismos unicelulares e multicelulares.
- IV. Na meiose, uma célula dá origem a outras quatro, cada uma com o dobro do número de cromossomos da célula inicial.
- V. Os gametas humanos, produzidos com a meiose, se fundem no processo de fecundação, dando origem ao zigoto. A partir de sucessivas mitoses desse zigoto, se forma um novo indivíduo.

- a) I, II e IV
b) I, III e V
c) II, IV e V

- d) II, III e V
e) III, IV e V

5. (UNESP 2022) Descobri um mês depois do parto que minhas gêmeas têm síndrome de Down

Ainda no início da gestação, o casal Ellen e Willians foi surpreendido com a notícia: eram gêmeos idênticos (univitelinos), duas meninas. Um exame posterior ao parto surpreendeu novamente os pais: as duas crianças tinham síndrome de Down.

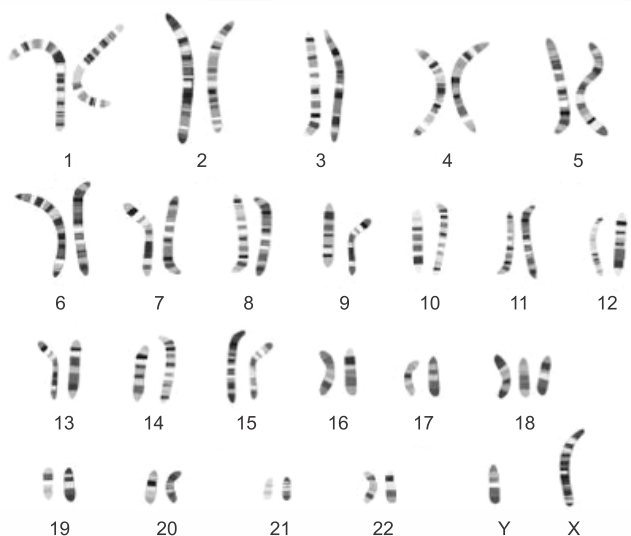
O nascimento das meninas é considerado um fato raro. Isso porque estudos apontam que, aproximadamente, um a cada 700 ou 800 partos no Brasil é de uma criança com síndrome de Down. Especialistas acreditam que menos de 0,5% dos nascimentos de crianças com essa síndrome seja de gêmeos – desses, apenas um terço são univitelinos.

(www.bbc.com. Adaptado.)

A condição cromossômica das células somáticas das meninas é caracterizada como uma trissomia do cromossomo 21, uma aneuploidia resultante de eventos biológicos específicos. Um desses eventos é

- a) a não disjunção das cromátides-irmãs de um dos cromossomos 21 na meiose II da ovogênese.
b) a não disjunção dos cromossomos homólogos do par 21 na meiose II da espermatogênese.
c) a fertilização concomitante do óvulo por dois espermatozoides, cada um deles carregando um cromossomo 21.
d) a fusão do material genético do corpúsculo (glóbulo) polar ao núcleo haploide do óvulo, cada qual com um cromossomo 21.
e) a não disjunção dos cromossomos homólogos do par 21 na mitose seguinte à formação do zigoto.

6. (ACAFE 2021) A cariotipagem é a fotomicrografia de cromossomos de um indivíduo, recortada e organizada de maneira característica, visando ao diagnóstico de anomalias genéticas relacionadas ao número ou à morfologia de cromossomos.



Fonte: <https://biologia.net>

Após análise do cariótipo e de acordo com os conhecimentos relacionados ao tema, assinale a alternativa correta.

- a) Aneuploidias são alterações cromossômicas estruturais que se caracterizam pelo aumento ou diminuição de um tipo de cromossomo.
b) O cariótipo apresentado indica uma triploidia do cromossomo 18.
c) A alteração genética representada é a Síndrome de Patau, apresentando o seguinte quadro clínico: fraqueza muscular, choro fraco, problemas de crescimento, mandíbula menor que o normal, queixo recuado, rigidez muscular extrema e dedos sobrepostos.
d) O cariótipo apresentado é de um indivíduo do sexo masculino, portador da Síndrome de Edwards, podendo apresentar orelhas de implantação baixa, deformidades nos dedos das mãos, doença cardíaca congênita, baixo peso ao nascer, entre outros sintomas.

7. (FCMSCSP 2021) A Síndrome de Down é, em geral, determinada por uma mutação, em que o indivíduo apresenta uma trissomia do cromossomo 21. Há, entretanto, outras raras possibilidades de alterações cromossômicas que resultam nessa síndrome, dentre elas, a troca de segmentos entre os cromossomos 14 e 21. A alteração cromossômica desse tipo é classificada como

- a) estrutural por inversão.
b) estrutural por duplicação.
c) numérica por deficiência.
d) numérica por permutação.
e) estrutural por translocação.

8. (UDESC 2019) Os cromossomos são os portadores do material genético – o DNA. São geralmente alongados e apresentam-se com “constantes” bem definidas: forma, tamanho e número. Só que essas chamadas “constantes” cromossômicas não são realmente constantes; se o fossem não haveria evolução.

Texto extraído de: *Teoria da Evolução: De Darwin à Teoria Sintética*; Freire-Maia, Newton; 1988; São Paulo; p.415, Editora da Universidade de São Paulo.

Com base no texto, analise as proposições.

- I. Alterações cromossômicas como translocações, deleções, duplicações, entre outras, são mecanismos evolutivos das espécies.
II. Alterações no número de cromossomos, como as monossomias ou as trissomias, podem resultar em síndromes.
III. Poliploidias podem resultar em espécies viáveis.
IV. Os cromossomos aparecem por ocasião da divisão celular e são o resultado da compactação do DNA com proteínas específicas.
V. O aumento ou a diminuição do tamanho dos cromossomos, resultantes de deleções ou translocações, podem ocasionar doenças ou mesmo a morte dos indivíduos.

Assinale a alternativa correta.

- a) Somente as afirmativas III e IV são verdadeiras.
- b) Somente as afirmativas I, II e V são verdadeiras.
- c) Somente as afirmativas II, III e V são verdadeiras.
- d) Somente as afirmativas I, III e IV são verdadeiras.
- e) Todas as afirmativas são verdadeiras.

9. (ENEM PPL 2018) Em pacientes portadores de astrocitoma pilocítico, um tipo de tumor cerebral, o gene BRAF se quebra e parte dele se funde a outro gene, KIAA1549. Para detectar essa alteração cromossômica, foi desenvolvida uma sonda que é um fragmento de DNA que contém partículas fluorescentes capazes de reagir com os genes BRAF e KIAA1549 fazendo cada um deles emitir uma cor diferente. Em uma célula normal, como os dois genes estão em regiões distintas do genoma, as duas cores aparecem separadamente. Já quando há a fusão dos dois genes, as cores aparecem sobrepostas.

Disponível em: <http://agencia.fapesp.br>. Acesso em: 3 out. 2015.

A alteração cromossômica presente nos pacientes com astrocitoma pilocítico é classificada como

- a) estrutural do tipo deleção.
- b) numérica do tipo euploidia.
- c) numérica do tipo duplicação.
- d) numérica do tipo aneuploidia.
- e) estrutural do tipo translocação.

10. (UFJF-PISM 3 2015) Cientistas conseguiram, pela primeira vez, “silenciar” a molécula de DNA excedente, que caracteriza a Síndrome de Down. Num experimento com amostras de células, os pesquisadores inativaram uma das três cópias do cromossomo 21, que caracteriza a anomalia, tornando as células tratadas similares às de pessoas típicas, com apenas duas cópias.

Disponível em: <http://www1.folha.uol.com.br/ciencia/2013/07/1312642-tecnica-experimental-corriga-sindrome-de-down-em-celula.shtml>. Acessado em 10/ago./2014.

Além da trissomia do cromossomo 21, a Síndrome de Down também pode ocorrer por:

- a) duplicação.
- b) inversão.
- c) deleção.
- d) translocação.
- e) isocromossomo.

GABARITO:

Resposta da questão 1: [C]

O indivíduo II apresenta monossomia, pois possui apenas um cromossomo X, que causa a síndrome de Turner. O indivíduo III apresenta trissomia, pois possui um cromossomo X a mais, que causa a síndrome de Klinefelter. Apesar de não estarem no gabarito, os indivíduos IV e V também apresentam trissomia; o indivíduo IV possui um cromossomo 21 a mais, que causa a síndrome de Down, e o indivíduo V possui um cromossomo 18 a mais, que causa a síndrome de Edwards.

Resposta da questão 2: [B]

A síndrome de Turner é uma aneuploidia (alteração cromossômica numérica) que acomete o cromossomo X, podendo estar parcialmente ou totalmente ausente, sendo caracterizada como uma monossomia.

Resposta da questão 3: [E]

Considerando os pais portadores da Síndrome de Down férteis, temos:

Pais: homem $2N + 1$ × mulher $2N + 1$

Gametas: N e $N + 1$ × N e $N + 1$

Filhos: $2N$ (normais); $2n + 1$ (trissômicos) e $2N + 2$ (tetrassômicos)

Resposta da questão 4: [D]

Comentários: A meiose normalmente ocorre em células-mãe diploides ($2N$) e forma quatro células-filhas haploides (N) e está relacionada à reprodução sexuada em animais, produzindo os gametas haploides e assexuada nas plantas, formando esporos haploides.

Resposta da questão 5: [A]

A síndrome de Down, geralmente, é resultante da trissomia do cromossomo 21. Pode ser causada pela não disjunção das cromátides-irmãs durante a anáfase II da meiose materna ou paterna.

Comentários: A disjunção dos cromossomos homólogos ocorre na divisão I da meiose. A polispermia - fenômeno raro - é morfológica e não fisiológica. Naturalmente não há fusão do material genético do glóbulo polar com o núcleo haploide do óvulo. A não disjunção dos cromossomos homólogos não ocorre durante as mitoses seguintes à formação do zigoto.

Resposta da questão 6: [D]

[A] Incorreta. As aneuploidias são alterações cromossômicas numéricas, caracterizadas pela diminuição ou pelo aumento no número de cromossomos.

[B] Incorreta. O cariótipo apresentado indica uma trissomia do cromossomo 18.

[C] Incorreta. A alteração genética apresentada indica a Síndrome de Edwards; a Síndrome de Patau apresenta uma trissomia do cromossomo 13.

Resposta da questão 7: [E]

A troca de segmentos entre cromossomos não homólogos denomina-se translocação, tratando-se de uma mutação cromossômica estrutural.

Comentários: A inversão corresponde a quebras cromossômicas, seguidas de soldagem em posição invertida. A duplicação de segmentos cromossômicos é decorrente do pareamento anormal entre cromossomos homólogos, seguido de permutação (crossing-over). A deficiência (deleção) é a perda de segmento (s) cromossômicos. As permutações são fonte de variabilidade genética e não se constituem em mutações.

Resposta da questão 8: [E]

As alterações ou mutações cromossômicas estruturais, como translocações, deleções, duplicações, são mecanismos relacionados a fatores evolutivos, que consistem em alterações nos cromossomos e contribuem para o aparecimento de novas

combinações gênicas; as alterações ou mutações cromossômicas numéricas envolvem a quantidade de cromossomos, aumentando ou diminuindo o número de cromossomos, o que pode resultar em várias síndromes, com a Síndrome de Down, com um cromossomo a mais no par 21 (trissomia), ou a Síndrome de Turner, com a ausência de um cromossomo X (monossomia); as poliploidias (tipo de euploidia) ocorrem quando há aumento de todo o conjunto cromossômico, como as triploidias ($3n$) e as tetraploidias ($4n$), viáveis principalmente em plantas; os cromossomos podem ser visualizados individualmente durante a divisão celular, através de sua compactação (condensação); e as

alterações cromossômicas estruturais podem causar doenças ou mesmo a morte de indivíduos.

Resposta da questão 9: [E]

A fusão de regiões cromossômicas não homólogas é denominada translocação.

Resposta da questão 10: [D]

Além da trissomia do cromossomo 21, a Síndrome de Down também pode ocorrer por translocações dos cromossomos 21 e 22 ou 14 e 21.



Anote aqui





Estamos juntos nessa!



CURSO
FERNANDA PESSOA
ONLINE

TODOS OS DIREITOS RESERVADOS.