

ANOMALIAS GENÉTICAS



ANOMALIAS GENÉTICAS

ANOMALIA GENÉTICA: GENE OU CROMOSSOMO?

Existem duas categorias de que afetam a espécie humana:

- Defeito em um gene;
- Defeito nos cromossomos, seja na estrutura, seja no número [\(1\)](#).



ANOMALIAS GENÉTICAS

DEFEITOS NO GENES

- Mudanças acidentais no DNA podem levar a modificações nas proteínas fabricadas, muitas das quais são enzimas, com papel fundamental no metabolismo.
- Exemplos de doenças causadas por defeitos nos genes : albinismo, doença de Tay-Sachs e fibrose cística.



ANOMALIAS GENÉTICAS

ALBINISMO

- Ausência parcial ou total do pigmento melanina na pele, no cabelo e nos olhos.



Imagem: Menino albino, em 23 de abril de 2007 / Source: <http://www.flickr.com/photos/enduroafrica/320532838/> / Disponibilizado por: Muntuwandi / GNU Free Documentation License



ANOMALIAS GENÉTICAS

DOENÇA DE TAY-SACHS

- Caracterizada pela ausência da produção da enzima hexosaminidase A, que catalisa a hidrólise de glicolipídeos do tipo gangliosídeos. Como resultado há o acúmulo de gangliosídeo GM2 em neurônios de todo o SNC.
- Sintomas: problemas neurológicos, cegueira, surdez, incapacidade de deglutir e, eventualmente, a morte.

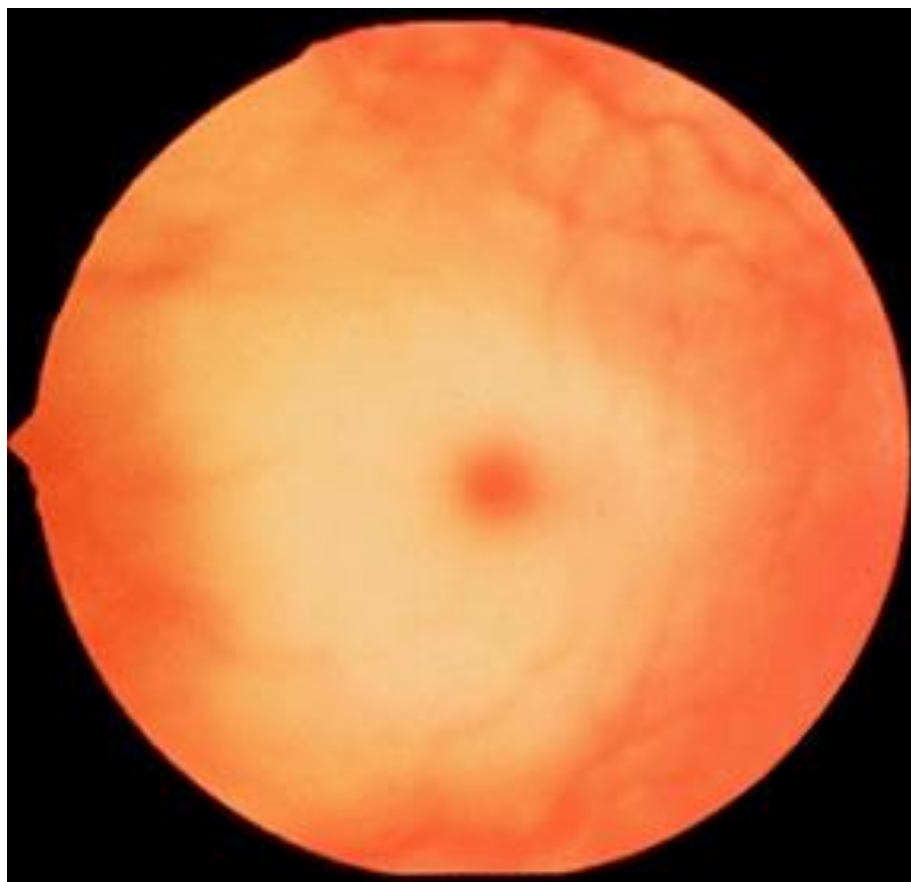


Imagem: Jonathan Trobe / Mancha vermelho cereja, como visto na
doença Tay-Sachs, em 6 de setembro de 2011 / Source:
<http://www.kellogg.umich.edu/theeyeshaveit/congenital/tay-sachs.htm/>
Creative Commons Attribution-Share Alike 3.0 Unported

FIBROSE CÍSTICA

- As glândulas exócrinas produzem muco muito espesso, o que normalmente leva à obstrução do pâncreas e à infecção crônicas dos pulmões, além de causar problemas digestivos.



Imagem: ImGz / GNU Free Documentation License.



ANOMALIAS GENÉTICAS

DEFEITOS NOS CROMOSSOMOS

- Os principais tipos de alterações estruturais que causam Anomalias cromossômicas são:
 - Deficiência ou Deleção;
 - Duplicação;
 - Inversão;
 - Translocação.

(3)



ANOMALIAS GENÉTICAS

SÍNDROME DO MIADO DO GATO OU CHI-DU-CHAT

- Causada pela deficiência de um segmento no cromossomo 5.
- Sintomas: os bebês apresentam o choro semelhante ao miado do gato, microcefalia, nariz achatado e face alargada. Apresentam também retardo mental, motor e do crescimento.
- Os indivíduos portadores dessa síndrome morrem nos primeiros meses de vida ou na primeira fase da infância.



Imagem: Características clínicas de pacientes com síndrome de Cri du Chat, em 15 de agosto de 2007 / Source: Paola Cerruti Mainardi. Cri du Chat syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases. 1, 33. 2006. (<http://www.ijrd.com/content/1/1/33/>) / Creative Commons - 2.0 Generic



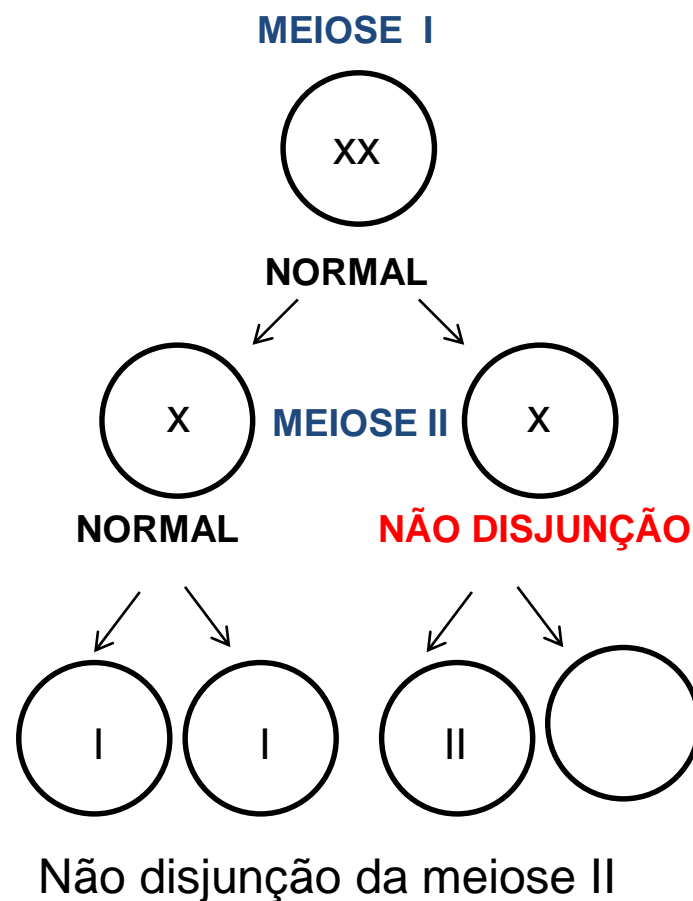
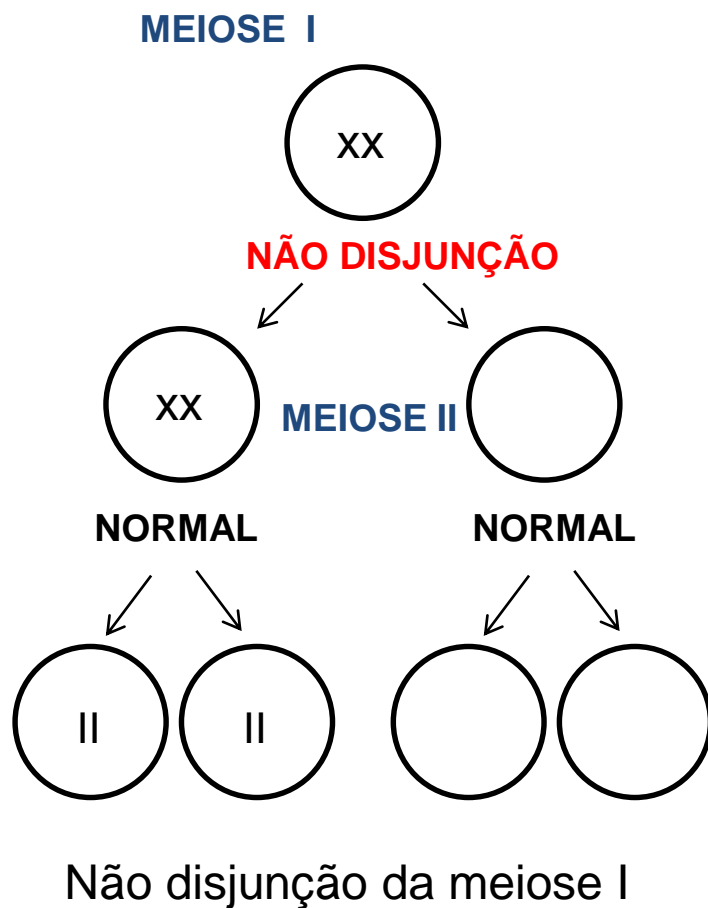
ANOMALIAS GENÉTICAS

DEFEITOS NOS CROMOSSOMOS

- Durante a Meiose pode ocorrer um erro na divisão dos cromossomos e durante a Anáfase I ou Anáfase II.
- Esse erro na divisão irá causar uma anomalia genética, denominada aneuploidia (Alterações no número, falta ou excesso de alguns cromossomo). [\(4\)](#)
- As aneuploidias nos seres humanos podem ocorrer nos:
 - Cromossomos sexuais (alossomos);
 - Nos autossomos.

ANOMALIAS GENÉTICAS

Demonstração da não disjunção (erro na divisão dos cromossomos)





ANOMALIAS GENÉTICAS

CROMOSSOMOS SEXUAIS

- Nos seres humanos, dos 23 pares de cromossomos, 1 é formado pelos cromossomos sexuais;
- O restante dos cromossomos não sexuais são chamados de Autossomos.

Mulheres: 44 A + XX

Homens: 44 A + XY



ANOMALIAS GENÉTICAS

CARIÓTIPO

- Representação gráfica do conjunto de cromossomos de uma célula, organizados conforme tamanho, forma e número de cada um.
- Utilização: detecção de alterações genéticas, o que permite um aconselhamento genético mais adequado a casais que pretendam ter filhos.



ANOMALIAS GENÉTICAS

Ex: Cariótipo humano (23 pares de cromossomos)

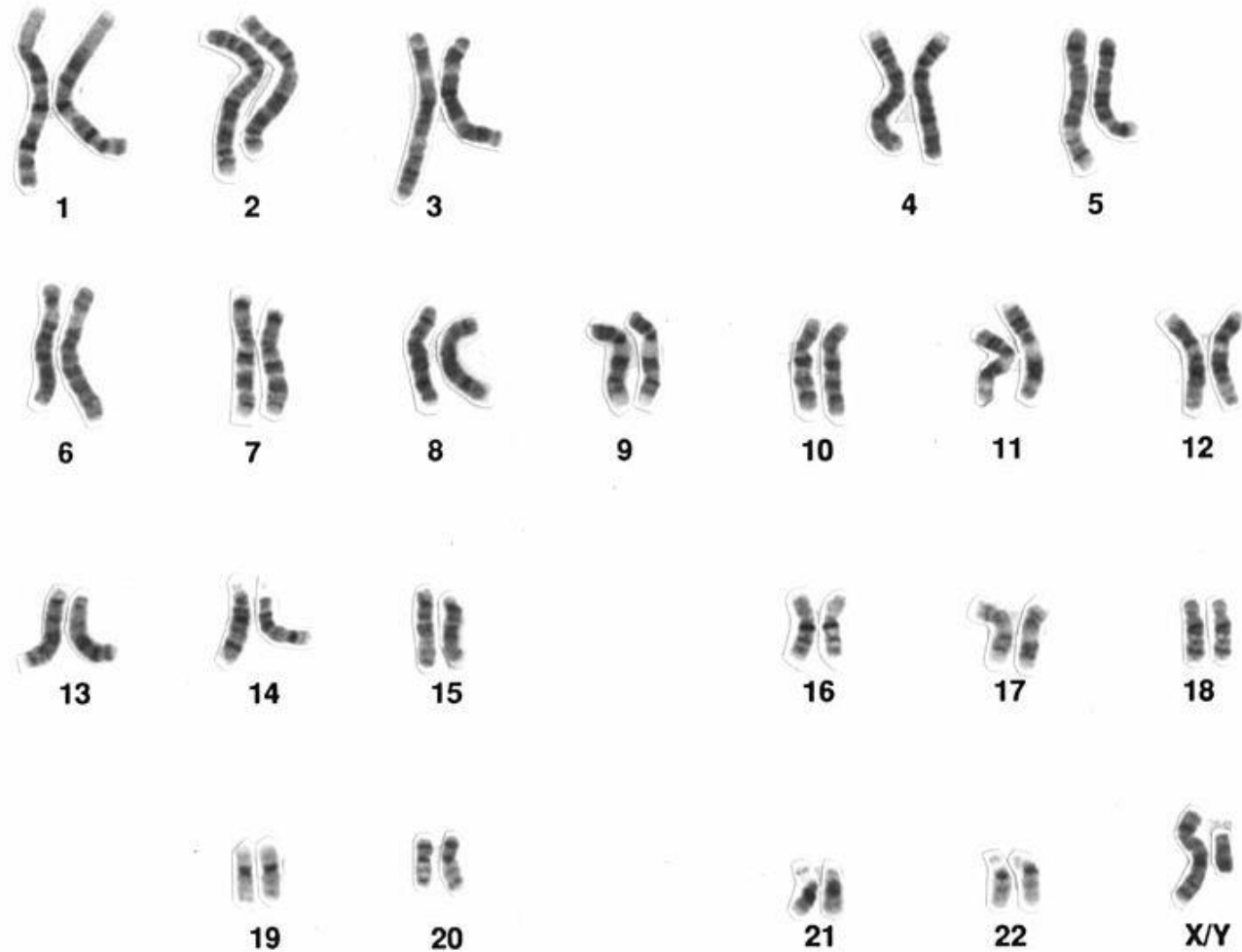


Imagem: Cariótipo humano do sexo masculino após bandeamento G, em 12 de abril de 2000 / Imagem: National Human Genome Research Institute / Source: Talking Glossary of Genetics / public domain



ANOMALIAS GENÉTICAS

ANEUPLOIDIAS

- Aneuploidias autossômicas : Síndrome de Down, Síndrome de Patau e Síndrome de Edwards.
- Aneuploidias relacionadas aos cromossomos sexuais: Síndrome de Turner e Síndrome de Klinefelter.



ANOMALIAS GENÉTICAS

Síndrome de Down (Trissomia do 21)

- Os indivíduos portadores dessa síndrome possuem um cromossomo a mais no par 21 autossômico.
- Alguns sinais percebidos são:
 - Retardo mental;
 - Pescoço e dedos curtos;
 - Linha reta da palma da mão;
 - Baixa estatura;
 - Extremidade externa dos olhos voltada para cima (entre outros).

[\(5\)](#)

ANOMALIAS GENÉTICAS

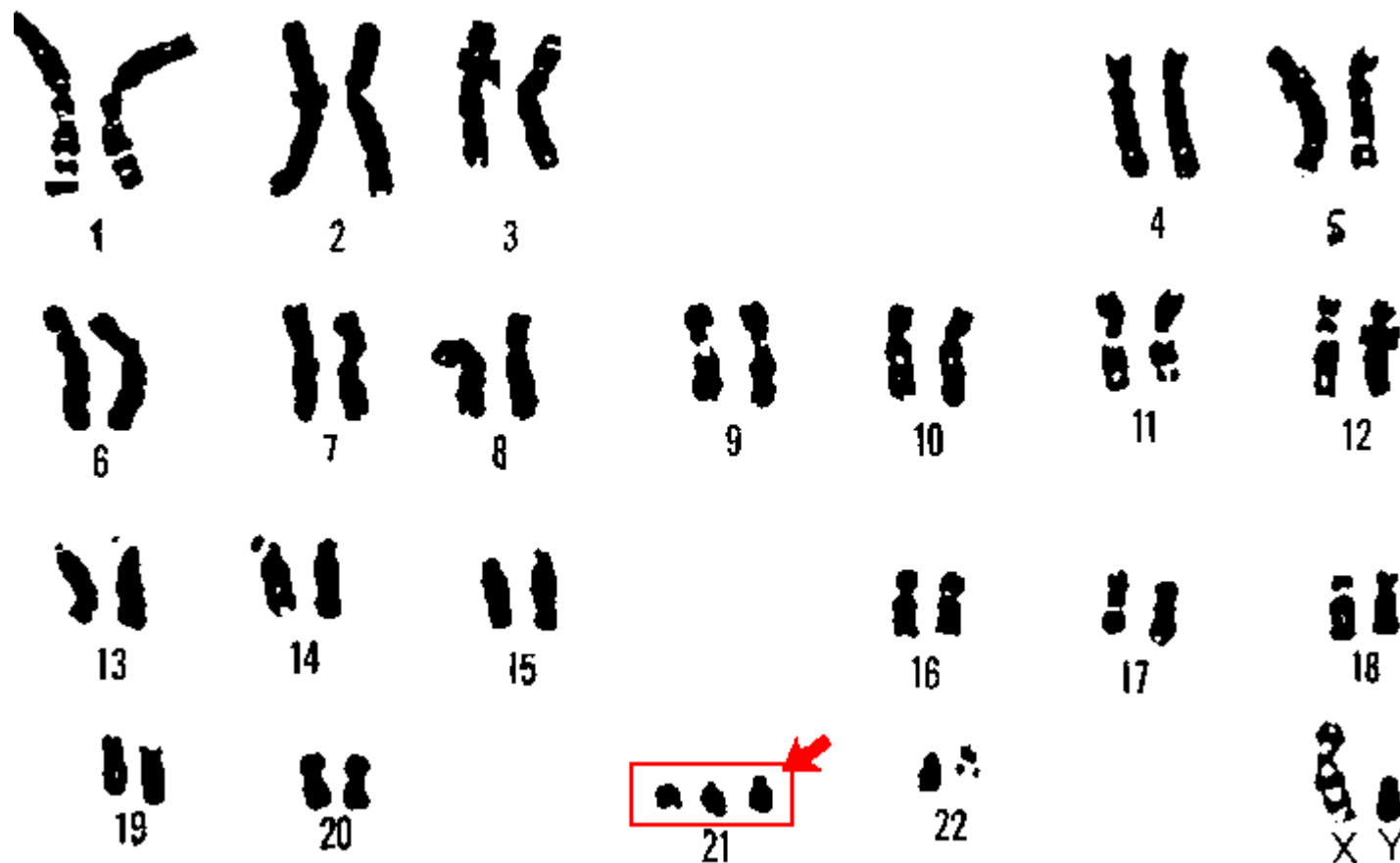


Imagem: U.S. Department of Energy Human Genome Program / Cariótipo da trissomia do cromossomo 21 (Síndrome de Down), em 5 de outubro de 2006 / Source: http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/graphics/slides/elsikaryotype.shtml / Public Domain

Cariótipo demonstrando a trissomia do cromossomo 21



ANOMALIAS GENÉTICAS

Imagem: Menino com síndrome de down, em setembro de 2008 / Fotografia: Vanellus Foto / GNU Free Documentation License



Síndrome de Down



Imagem: Pablo Pineda, ator espanhol com síndrome de down em 13 de novembro de 2010 /
Fotografia: Drivaspacheco / Creative Commons Attribution-Share Alike 3.0 Unported



ANOMALIAS GENÉTICAS

Demonstração da linha simiesca



Imagem: Prega palmar transversal única, em 10 de fevereiro de 2008 /
Fotografia: WurdBendur / GNU Free Documentation License



ANOMALIAS GENÉTICAS

Síndrome de Patau

- Os indivíduos portadores dessa síndrome possuem um cromossomo a mais no par 13 autossômico.
- Os portadores apresentam (6):
 - Graves malformações do sistema nervoso central;
 - Baixo peso ao nascimento;
 - Defeitos na formação dos olhos ou ausência dos mesmos;
 - Fenda palatina e/ou lábio leporino;
 - Anormalidades no controle da respiração, entre outros,
 - Além de prognóstico de sobrevivência muito curto.



ANOMALIAS GENÉTICAS

| | | | | | | |
|-----------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|
| XX 1 | XX 2 | XX 3 | | XX 4 | XX 5 | |
| XX 6 | XX 7 | XX 8 | XX 9 | XX 10 | XX 11 | XX 12 |
| XXX 13 | XX 14 | XX 15 | | XX 16 | XX 17 | XX 18 |
| XX 19 | XX 20 | | XX 21 | XX 22 | | XX X |

47, XX, +13

Cariótipo de um portador da Síndrome de Patau



ANOMALIAS GENÉTICAS

Síndrome de Edwards

- Os indivíduos portadores dessa síndrome possuem um cromossomo a mais no par 18 autossômico.
- Os portadores apresentam [\(7\)](#):
 - Hipertonia (característica típica);
 - Cabeça pequena, alongada e estreita;
 - Zona occipital muito saliente;
 - Orelhas baixas e mal formadas;
 - Defeitos oculares;
 - Maxilares recuados;
 - Anomalias do aparelho reprodutor.
 - Mão cerrada segundo uma forma característica (2º e 5º dedos sobrepostos, respectivamente, aos 3º e 4º dedos);
 - Pés virados para fora e com calcanhar saliente;
 - Acentuada má formação cardíaca;
 - Anomalias renais (rim em ferradura)



ANOMALIAS GENÉTICAS

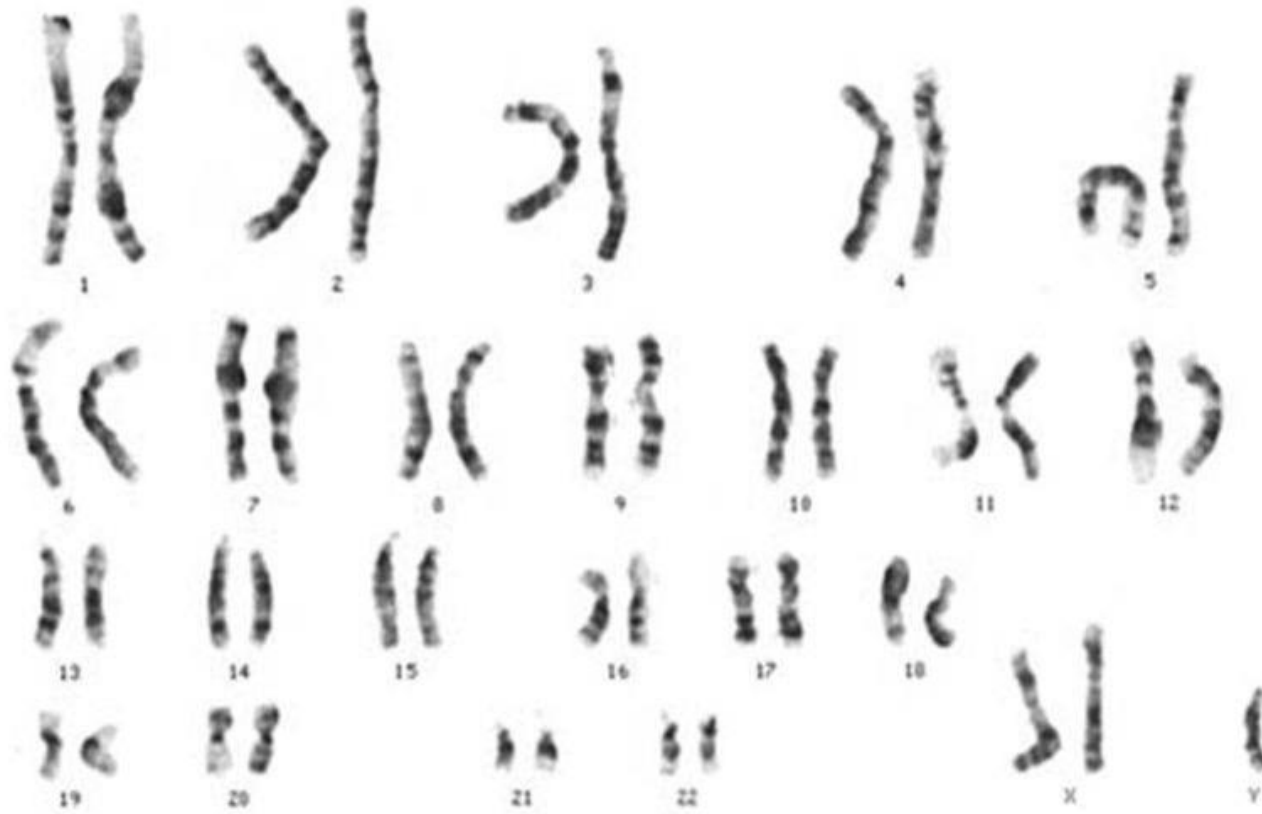


Imagem: GNU Free Documentation License.

Cariótipo de um portador da Síndrome de Klinefelter -47, XX+ 18



ANOMALIAS GENÉTICAS

Características de um portador da Síndrome de Edwards

- Hipertonicidade, Esterno e pescoço curtos, pelve estreita;
- Pés virados para fora e calcanhar saliente;
- 2º e 5º dedos se sobrepondo ao 3º e 4º;
- Micrognatia (mandíbula recuada);
- Crânio alongado na região occipital e orelhas com implantação baixa.



Imagem: Bobjgalindo / GNU Free Documentation License.



ANOMALIAS GENÉTICAS

Síndrome de Turner

- Mutação monossômica que afeta o sexo feminino, provocada pela ausência de um cromossomo sexual, possuindo apenas um cromossomo X.
- Os sinais característicos são [\(8\)](#):
 - Tórax largo;
 - Ovários não funcionais;
 - Pescoço curto e largo;
 - Baixa estatura.



ANOMALIAS GENÉTICAS

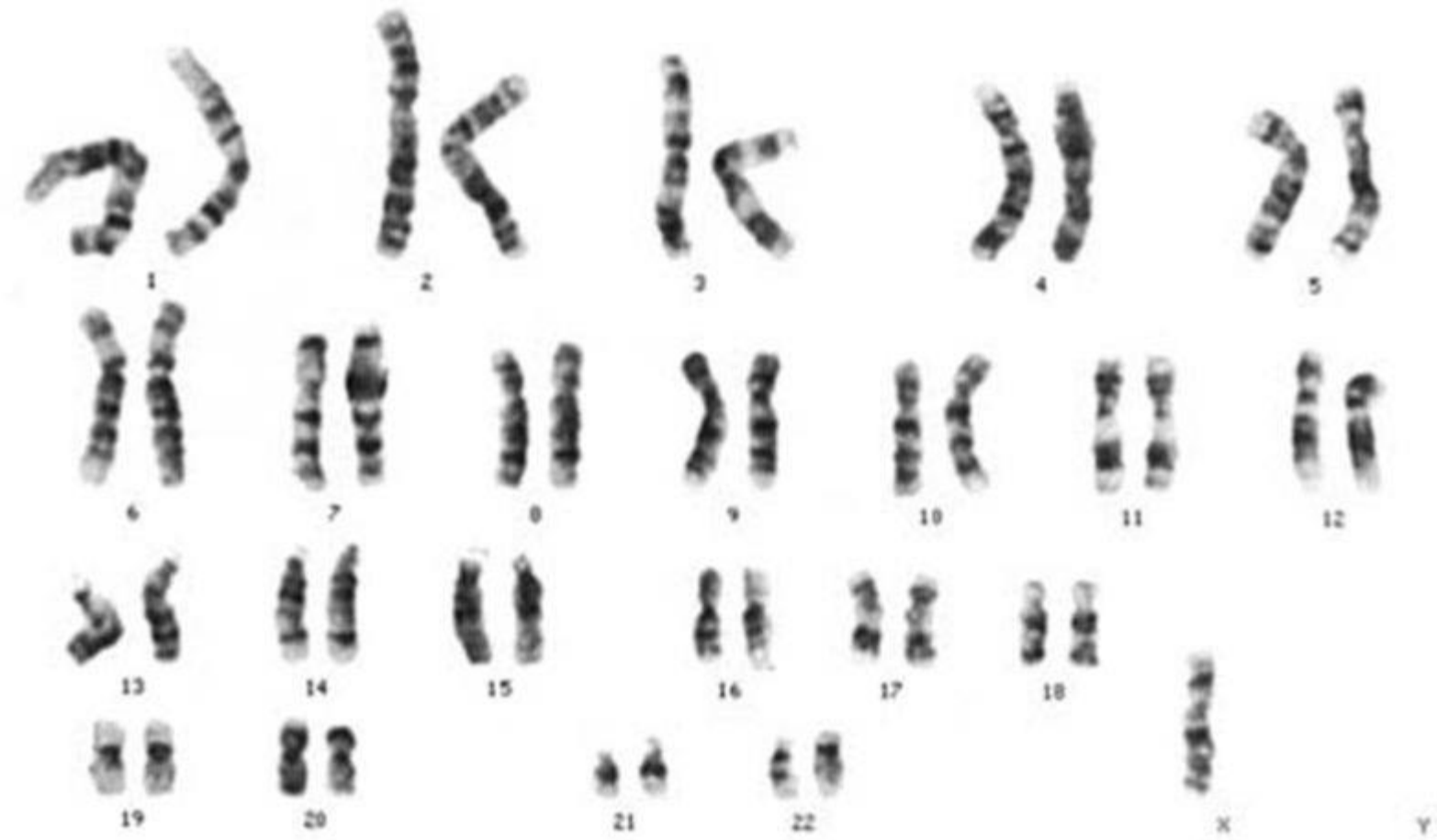


Imagem: GNU Free Documentation License.

Cariótipo demonstrando a mutação monossômica



ANOMALIAS GENÉTICAS

Características de uma portadora da Síndrome de Turner

- Baixa estatura;
- Tórax largo;
- Mamilos muito separados;
- Metacarpo curto;
- Unhas pequenas;
- Machas marrons;
- Muitas dobras na pele;
- Constrição da aorta;
- Pouco desenvolvimento dos seios;
- Deformidades no cotovelo;
- Ovários subdesenvolvidos;
- Sem menstruação.



ANOMALIAS GENÉTICAS



- Baixa estatura, ombros largos e seios reduzidos
- Linha posterior de implantação dos cabelos baixa



ANOMALIAS GENÉTICAS

Síndrome de Klinefelter

- Mutação no cromossomo sexual, a qual afeta indivíduos masculinos portadores de dois cromossomos X e um Y.
- Apresenta os seguintes sinais [\(9\)](#):
 - Alta estatura;
 - Ginecomastia (desenvolvimento das glândulas mamárias);
 - Testículos não funcionais ;
 - Coeficiente intelectual baixo ou médio.



ANOMALIAS GENÉTICAS

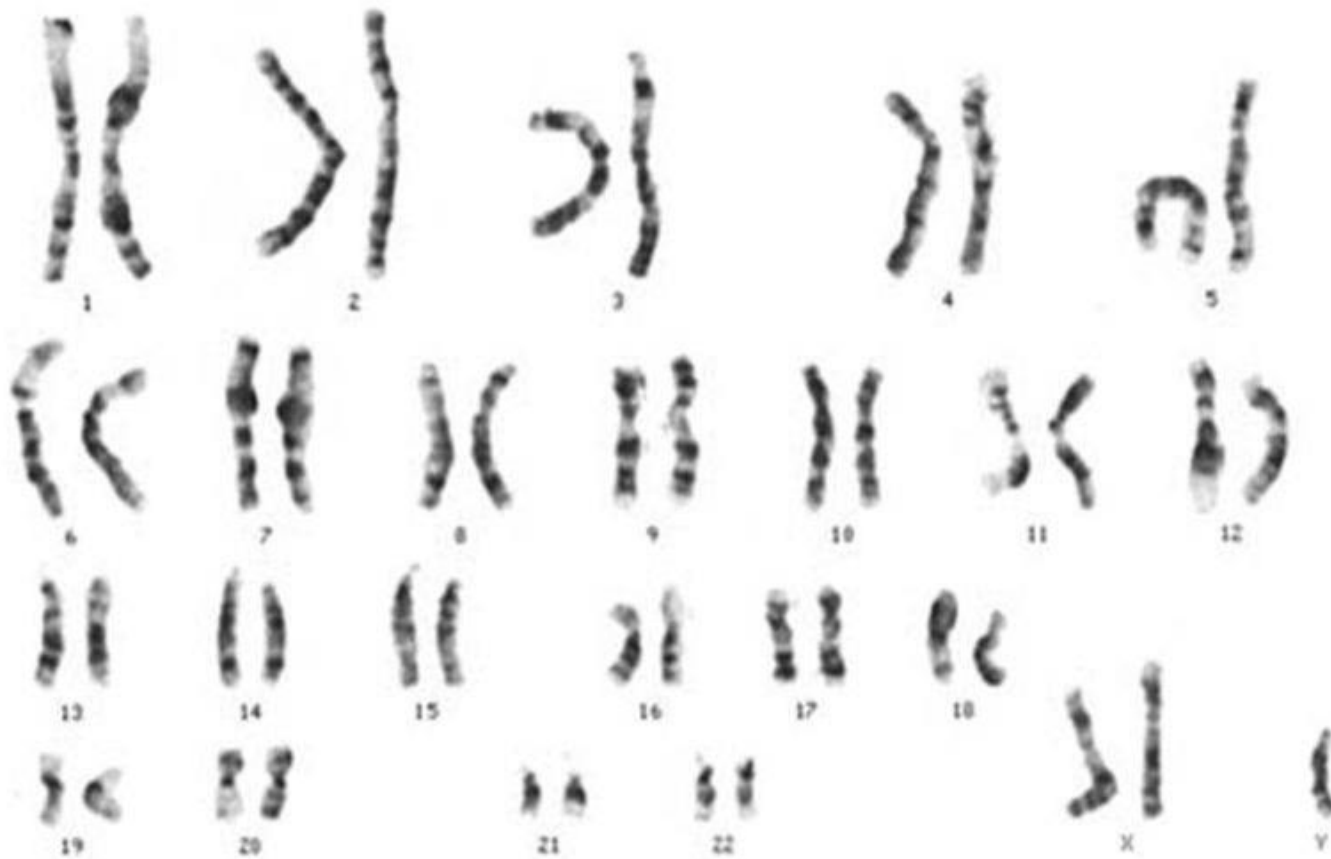


Imagem: 47,XXY / Disponibilizado por: The cat / GNU Free Documentation License

Cariótipo de um portador da
Síndrome de Klinefelter



ANOMALIAS GENÉTICAS

Características de um portador da Síndrome de Klinefelter

- Calvície frontal ausente;
- Tendência para crescer menos pelos;
- Desenvolvimento dos seios;
- pelos púbicos femininos;
- Testículos reduzidos;
- Fraco crescimento de barba;
- Ombros estreitos;
- Ancas largas;
- Braços e pernas compridas.



ANOMALIAS GENÉTICAS

Portador da Síndrome de Klinefelter



Imagens: (a) e (b) Malcolm Gin / GNU Free Documentation License.



fim