

## Mutações cromossômicas

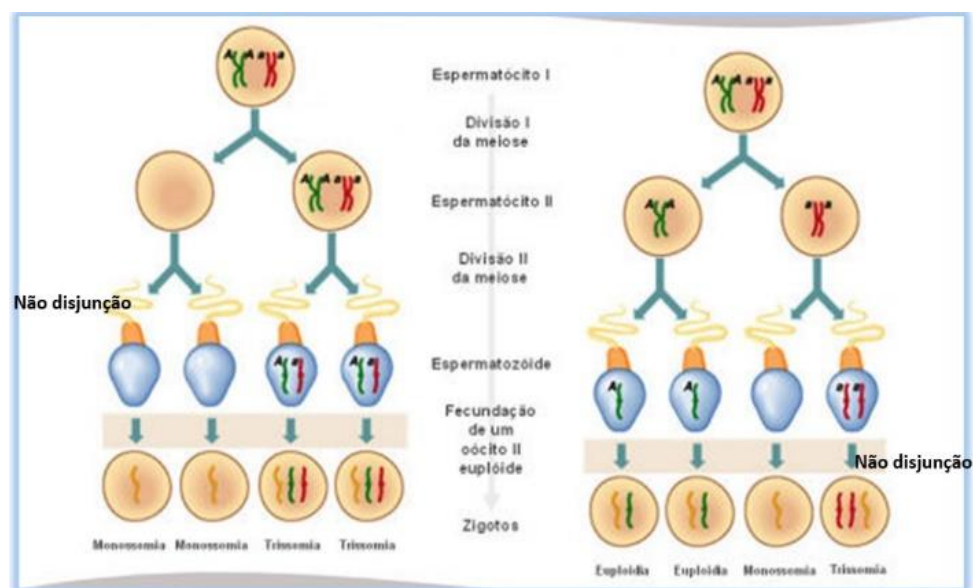
### Resumo

As alterações cromossômicas são síndromes genéticas provocadas por:

- (1) alterações estruturais, ocasionadas pelo ganho, perda ou pela inversão de nucleotídeos
- (2) alterações numéricas em consequência da falta ou excesso de cromossomos nas células. As mutações numéricas são, ainda, subdivididas em euploidias e aneuploidias.

Na Euploidia, altera-se todo o conjunto cromossômico. Pode ser do tipo Monoploidia, em que o indivíduo possui um genoma ( $n$ ), como na partenogênese; e Poliploidia, em que pode haver triploidia ( $3n$ ), tetraploidia ( $4n$ ) e assim por diante, muito comum no reino vegetal.

As aneuploidias são consequências de erros na distribuição dos cromossomos durante a meiose na gametogênese ou na mitose durante o desenvolvimento embrionário. É um defeito de segregação de cromossomos homólogos ou de cromátides-irmãs, resultando na produção de gametas com mais ou menos cromossomos que o normal. Esta alteração é um mecanismo comum de aparecimento de trissomias ou monossomias. Pode ocorrer durante as fases de meiose I e II ou durante a mitose. E é a causa principal da Síndrome de Down e várias outras síndromes.



Causas – M. C. Numéricas

### Classificação das aneuploidias

As principais aneuploidias são:

Nulissomias ( $2n-2$ ): Indivíduo não apresenta nenhum cromossomo de determinado par.

Monossomias ( $2n-1$ ): Indivíduo apresenta apenas um cromossomo de um determinado par.

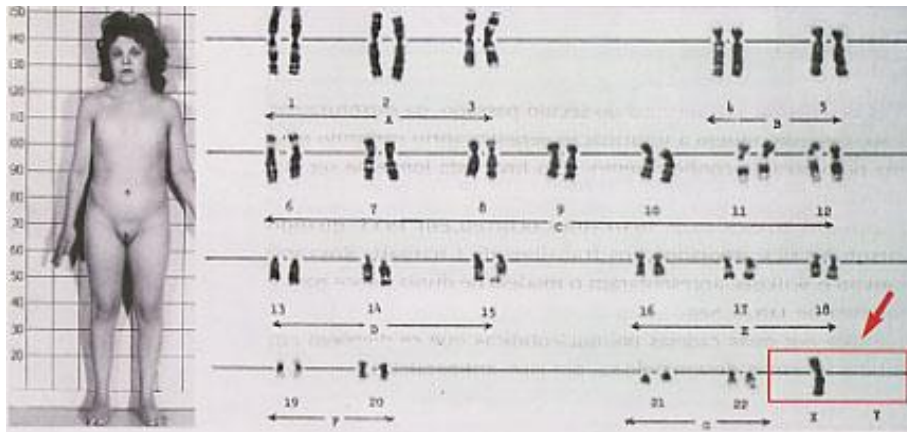
Trissomia ( $2n+1$ ): Indivíduo portador dessa alteração apresenta um cromossomo a mais que o normal em um determinado par, ou seja, apresenta três cromossomos de um mesmo tipo.

## Exemplos de aneuploidias

**Síndrome de Down** (47, XX + 21 ou 47, XY +21): observa-se um indivíduo com 47 cromossomos, com um cromossomo de número 21 a mais. A síndrome de Down leva ao surgimento de características como a prega palpebral, a língua fissurada e a prega transversal contínua na palma da mão. Além disso, pessoas com essa síndrome podem ter certo atraso no desenvolvimento e estão mais sujeitas a problemas cardíacos.



**Síndrome de Turner** (45, X0): observa-se a presença de apenas um cromossomo sexual X, sendo, portanto, uma monossomia. Nesse caso, verifica-se um indivíduo do sexo feminino com pouco desenvolvimento das mamas, ovários rudimentares, tórax largo, baixa estatura e pescoço alargado. Geralmente não causa atraso mental e, quando este se apresenta, é leve. É a única monossomia viável em seres humanos.



**Síndrome de Klinefelter** (47, XXY): há, geralmente, três cromossomos sexuais (XXY), ou seja, é uma trissomia. Indivíduos com essa síndrome são do sexo masculino, possuem órgãos genitais pouco desenvolvidos, não produzem espermatozoides, podem apresentar crescimento das mamas e possuem diminuição do nível intelectual.



Quer ver este material pelo Dex? Clique [aqui](#)

## Exercícios

---

1. O número de cromossomos da espécie humana pode, Às vezes, apresentar alterações. Pessoas com síndrome de Klinefelter possuem 47 cromossomos, entre os quais, os cromossomos sexuais são representados por XXY. Com base nessas informações e outros conhecimentos sobre o assunto, É INCORRETO afirmar que
  - a) os pais de um indivíduo Klinefelter têm número normal de cromossomos nas células somáticas.
  - b) a presença de dois cromossomos X impede a manifestação do fenótipo masculino.
  - c) a ocorrência do fenótipo mutante é resultado de um cromossomo extra.
  - d) a fecundação de um óvulo X por um espermatozoide XY dê origem a um indivíduo Klinefelter.
  
2. No início do desenvolvimento, todo embrião humano tem estruturas que podem se diferenciar tanto no sistema reprodutor masculino quanto no feminino. Um gene do cromossomo Y, denominado SRY (sigla de sex-determining region Y), induz a formação dos testículos. Hormônios produzidos pelos testículos atuam no embrião, induzindo a diferenciação das outras estruturas do sistema reprodutor masculino e, portanto, o fenótipo masculino. Suponha que um óvulo tenha sido fecundado por um espermatozoide portador de um cromossomo Y com uma mutação que inativa completamente o gene SRY. Com base nas informações contidas no parágrafo anterior, pode-se prever que o zigoto
  - a) será inviável e não se desenvolverá em um novo indivíduo.
  - b) se desenvolverá em um indivíduo cromossômica (XY) e fenotipicamente do sexo masculino, normal e fértil.
  - c) se desenvolverá em um indivíduo cromossômica (XY) e fenotipicamente do sexo masculino, mas sem testículos.
  - d) se desenvolverá em um indivíduo cromossomicamente do sexo masculino (XY), mas com fenótipo feminino.
  - e) se desenvolverá em um indivíduo cromossômica (XX) e fenotipicamente do sexo feminino.
  
3. A síndrome de Down é causada por uma anomalia cromossômica em que o portador apresenta células com três cromossomos do número 21. Os afetados apresentam geralmente baixa estatura, pescoço relativamente curto, olhos oblíquos, mãos curtas e largas, entre outras características. Essa síndrome é um exemplo de:
  - a) Euploidia.
  - b) Aneuploidia.
  - c) Deleção.
  - d) Duplicação.
  - e) Translocação.

4. Nas aneuploidias, um tipo de aberração cromossômica numérica, ocorrem alterações no número de um ou mais pares de cromossomos. Um exemplo de aneuploidia é a síndrome de Turner, em que o indivíduo apresenta apenas um cromossomo X, sendo, portanto, sempre do sexo feminino. Nesse caso ocorre uma pessoa com baixa estatura, ovários atrofiados, pescoço alado, deficiência hormonal, entre outras características. Esse tipo de aneuploidia recebe o nome de:
- a) Nulissomia.
  - b) Monossomia.
  - c) Trissomia.
  - d) Tetrassomia.
5. A cariotipagem é um método que analisa células de um indivíduo para determinar seu padrão cromossômico. Essa técnica consiste na montagem fotográfica, em sequência, dos pares de cromossomos e permite identificar um indivíduo normal (46, XX ou 46, XY) ou com alguma alteração cromossômica. A investigação do cariótipo de uma criança do sexo masculino, com alterações morfológicas e comprometimento cognitivo, verificou que ela apresentava fórmula cariotípica 47, XY, +18.
- A alteração cromossômica da criança pode ser classificada como:
- a) estrutural, do tipo deleção.
  - b) numérica, do tipo euploidia.
  - c) numérica, do tipo poliploidia.
  - d) estrutural, do tipo duplicação.
  - e) numérica, do tipo aneuploidia.
6. As anomalias cromossômicas são bastante frequentes na população humana. Cada espécie apresenta um cariótipo típico, isto é, um conjunto de cromossomos caracterizado e identificado em número, forma e tamanho. Alterações no material genético, quantitativas ou qualitativas, podem ocorrer durante os processos de preparação para duplicação. Mesmo durante as divisões mitóticas ou meióticas acontecem irregularidades (aberrações) na divisão celular ou ocorrem ação de agentes externos como as radiações que podem cortar cromossomos. Como os cromossomos são os depositários dos genes, qualquer alteração numérica ou estrutural é capaz de modificar a expressão gênica, originando organismos anormais ou inviáveis. Qual das seguintes síndromes humanas apresenta uma monossomia?
- a) Síndrome de Edwards.
  - b) Síndrome de Klinefelter.
  - c) Síndrome de Turner.
  - d) Síndrome de Patau.
  - e) Síndrome de Down.

7. As aberrações cromossômicas são alterações estruturais (perda de pedaços ou inversões) ou alterações numéricas (falta ou excesso) de cromossomos nas células. Essas alterações podem levar ao desenvolvimento de algumas síndromes, ou mesmo à inviabilização do desenvolvimento embrionário. Uma síndrome conhecida é aquela na qual indivíduos nascem com uma monossomia do cromossomo X, ou seja, com cariótipo 45,X. Esta síndrome também é conhecida como:
- a) Síndrome de Down.
  - b) Síndrome de Klinefelter.
  - c) Síndrome de Turner.
  - d) Síndrome de Patau.
8. A identificação do fator que origina indivíduos com síndrome de Down se tornou possível pela utilização da técnica de
- a) contagem e identificação dos cromossomos.
  - b) cultura de células e tecidos.
  - c) mapeamento do genoma humano.
  - d) produção de DNA recombinante.
9. Um cientista realizou uma pesquisa para compreender o aparecimento de uma alteração no tamanho diminuído de uma das asas de um lote de insetos polinizadores. O pesquisador constatou que cromossomos não homólogos dos animais com a asa modificada apresentavam um rearranjo, indicando uma troca mútua de segmentos, sugerindo, portanto, que essa alteração era a causa provável do aparecimento da asa menor. A aberração estrutural, que incidiu nesses cromossomos, denomina-se:
- a) Deficiência.
  - b) Inversão.
  - c) Translocação.
  - d) Crossing-over.
  - e) Deleção.
10. Assinale a alternativa correta.
- a) Os indivíduos com síndrome de Klinefelter possuem cariótipo 47, XXY, e o cromossomo a mais pode ter sido herdado da mãe ou do pai.
  - b) Por meio da observação de hemácias da corrente sanguínea, é possível determinar se um indivíduo tem número normal de cromossomos.
  - c) Os indivíduos com síndrome de Down apresentam um par de cromossomos nº 21 a mais.
  - d) As aberrações cromossômicas só podem ser diagnosticadas após o parto.
  - e) Desde que um indivíduo da espécie humana tenha 46 cromossomos em suas células, ele será normal.

## Gabarito

---

1. **B**  
A presença do cromossomo Y faz com que, mesmo com dois cromossomos X, o fenótipo masculino ainda seja expressado, como a presença de testículos, pênis, entre outros fatores.
2. **D**  
Sem a ativação do gene SRY, não haverá o processo de diferenciação fenotípica masculina, e o embrião se desenvolverá com fenótipo feminino.
3. **B**  
A síndrome de Down caracteriza-se como uma aneuploidia, uma alteração numérica que modifica pouco o número de cromossomos.
4. **B**  
Esse tipo de aneuploidia recebe o nome de monossomia, pois o indivíduo apresenta um cromossomo a menos que o normal ( $2n-1$ ).
5. **E**  
Edwards é uma alteração numérica, a trissomia do cromossomo 18, e pode ser classificada como uma aneuploidia, pois é a adição de apenas um cromossomo.
6. **C**  
A Síndrome de Turner trata-se de uma monossomia, ela ocorre quando a mulher carrega apenas um cromossomo X, sendo então  $XO$ .
7. **C**  
A presença de um único cromossomo X caracteriza a síndrome de Turner.
8. **A**  
Síndrome de Down e outras alterações cromossômicas se tornaram possíveis de serem identificadas devido a técnicas de contagem de cromossomos.
9. **C**  
A troca de fragmentos entre cromossomos não-homólogos é chamada translocação.
10. **A**  
Klinefelter é uma aneuploidia na qual o indivíduo apresenta um cromossomo X a mais. Esse cromossomo X pode ter vindo da mãe, em um óvulo  $XX$ , ou do pai, em um espermatozoide  $XY$ .