

Assista o vídeo de instrução  
para realização desse MAPA



M.A.P.A

## FUNDAMENTOS DA GENÉTICA HUMANA

**Nome:** Suháila Orba Abib

**R.A:** 23260509-5

**Disciplina:** Fundamentos da Genética Humana

### INSTRUÇÕES PARA REALIZAÇÃO DA ATIVIDADE

- 2. Todos os campos acima (cabeçalho) deverão ser devidamente preenchidos.**
3. O(A) aluno(a) deverá utilizar este modelo padrão para realizar a atividade.
4. Esta atividade deverá ser realizada individualmente. Caso identificada cópia indevida de colegas, as atividades de ambos serão zeradas. Também serão zeradas atividades que contiverem partes de cópias da Internet ou livros sem as devidas referências e citações de forma correta.
5. Para realizar esta atividade, leia atentamente as orientações e atente-se ao comando da questão. Procure argumentar de forma clara e objetiva, de acordo com o conteúdo da disciplina. Certifique-se que tenha assistido aos vídeos de apoio disponíveis na sala do café.
6. Neste arquivo resposta, coloque apenas as respostas identificadas de acordo com as questões.
7. Após terminar o seu arquivo resposta, salve o documento em PDF e o nomeie identificando a disciplina correspondente, para evitar que envie o MAPA na disciplina errada. Envie o arquivo resposta na página da atividade MAPA, na região inferior no espaço destinado ao envio das atividades.

## **FORMATAÇÃO EXIGIDA**

- 2. O documento deverá ser salvo no formato PDF (.pdf).**
3. Tamanho da fonte: 12
4. Cor: Automático/Preto.
5. Tipo de letra: Arial.
6. Alinhamento: Justificado.
7. Espaçamento entre linhas de 1.5.
8. Arquivo Único.

## **ATENÇÃO**

### **VALOR DA ATIVIDADE: 3.5**

Esta atividade deve ser realizada utilizando o formulário abaixo. Apague as informações que estão escritas em vermelho, pois são apenas demonstrações e instruções para te auxiliar, e, posteriormente, preencha todos os campos com suas palavras/imagens. **Coloque as referências utilizadas nas normas da ABNT**

Dias após a chegada de seu recém-nascido, Joana e Mário marcaram uma consulta médica com o pediatra para atender ao bebê.

Durante a consulta (anamnese) o médico verifica que existem características fenotípicas na criança diferentes das consideradas normais. Dentre as características físicas, o médico verificou esterno curto, pés com plantas arqueadas e boca pequena. Além disso, uma má formação congênita dificultou a identificação do sexo da criança durante o pré-natal e logo após o parto.

Sem ter certeza de um diagnóstico, o médico solicitou que o casal realizasse a cariotipagem da criança, a qual iria identificar uma possível síndrome e o sexo da criança.

O resultado da cariotipagem do bebê está apresentado abaixo (Figura 1).

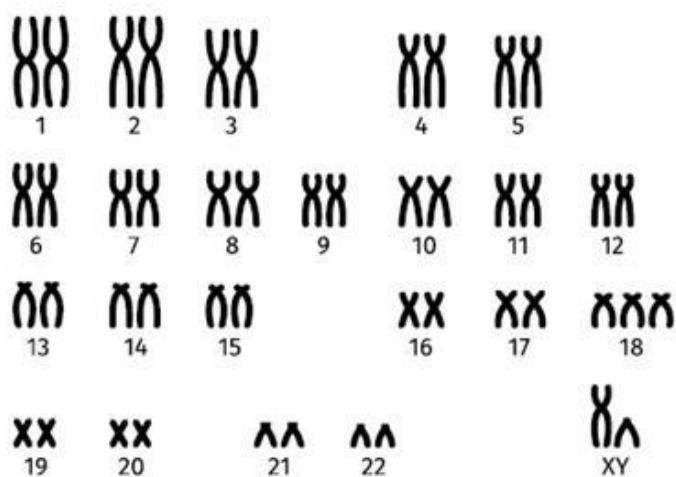


Figura 1. Resultado da cariotipagem do recém-nascido de Joana e Mário.

Fonte: [www.shutterstock.com](http://www.shutterstock.com)

Além da cariotipagem, o médico solicitou a análise de chances de a criança possuir alguma doença genética, pois, durante a anamnese da criança, o casal relatou que há casos de hipercolesterolemia familiar (uma doença autossômica dominante que acarreta ao aumento do colesterol plasmático LDL), podendo ser representado pelos genótipos HH ou Hh) e albinismo (com caráter recessivo – genótipo aa) em ambas as famílias.

Durante a conversa com Joana e Mário, o médico levantou o histórico familiar da criança:

- Hipercolesterolemia familiar: Joana possui hipercolesterolemia familiar, assim como sua mãe, no entanto, seu pai não apresenta. Mário não apresenta a hipercolesterolemia familiar, assim como o restante de seus familiares.
- Albinismo: Joana não apresenta albinismo, no entanto sua mãe é albina. Mário, assim como Joana, não é albino, no entanto, possui pai com albinismo.

Diante de todos estes fatos, você já parou para pensar como o cariótipo influencia as características genotípicas e fenotípicas de um indivíduo?

## **ENTÃO, O QUE DEVO FAZER NESTA ATIVIDADE?**

Imagine que você é o profissional de saúde que analisou o cariótipo desse indivíduo. Você deverá utilizar o aprendizado da disciplina para analisar o resultado da cariotipagem, para identificar se a criança possui síndrome e qual é o seu sexo, além disso, deverá elaborar quadro de Punnet com os prováveis genótipos e fenótipos baseados no histórico familiar da criança, para descobrir a chance de a criança apresentar hipercolesterolemia familiar, assim como albinismo.

Para isso, iremos orientá-lo a desenvolver esta atividade, seguindo alguns passos para atingirmos nosso objetivo. Siga-os e você terá a oportunidade de fazer um trajeto imersivo, e se sentir um profissional de saúde capaz de impactar positivamente na comunidade.

## **DESENVOLVENDO O TRABALHO**

Levando em consideração as informações levantadas pelo médico para análise de herança genética e pelo exame de cariotipagem, desenvolva as atividades abaixo.

1- Analise o cariótipo e identifique se a criança apresenta alguma síndrome cromossômica e qual o sexo biológico do recém-nascido. Após essa identificação, justifique como chegou a essa conclusão.

Essa criança apresenta síndrome de Edward e seu sexo é masculino. Pois no cariótipo mostra que na trissomia 18 tem um cromossomo a mais, em vez de ser dois, existem três e o sexo é definido pelo cromossomo sexual, sendo XY.

2- Após analisar a anamnese realizada pelo médico, você recebeu os dados para desenvolver os cálculos e o resultado (laudo) das probabilidades. Levando em consideração o histórico familiar e a anamnese da criança responda as questões abaixo:

A - Considerando que Joana possui hipercolesterolemia familiar e Mário não apresenta essa condição, elabore um quadro de Punnett, para representar o cruzamento entre Joana e Mário, e indique a chance de a criança apresentar hipercolesterolemia familiar e justifique sua resposta de acordo com os dados alcançados.

		Hipercolesterolemia	
♂	♀	h	h
H		Hh	Hh
h		hh	hh

A criança tem 50% de chance de apresentar Hipercolesterolemia. Porque a Joana possui a doença, sendo possível passar para o filho.

B - Baseado nas informações sobre albinismo na família da criança, elabore um quadro de Punnett, para representar o cruzamento entre Joana e Mário, e indique a chance de a criança apresentar albinismo e justifique sua resposta de acordo com os dados alcançados.

		Albinismo	
♂	♀	A	a
A		AA	Aa
a		Aa	aa

Esse bebê tem 25% de chance de ter Albinismo. Pois seus pais são portadores da doença e quando cruzadas tem a possibilidade de juntarem dois aa os quais causam a doença.

3. QUAL a probabilidade de a criança apresentar a hipercolesterolemia familiar E albinismo?

**Obs.: Para responder à questão 3,** utilize a regra de probabilidades (regra do e) disponível no link abaixo (Caso não consiga clicar, copie o link e cole no seu navegador): <https://pt.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/mendelian-genetics-ap/a/probabilities-in-genetics>. Além do link para estudo, esse tema será trabalhado durante as aulas ao vivo.

Na Hipercolesterolemia temos 2/4 de chance de ter a doença e no albinismo de 1/4 de possibilidade. Fazendo o cálculo pela regra de três pegamos esses dois valores e multilicamos, dando um resultado de 2/16, ou simplificado 1/8 ou 12,5% de chance desta criança ter as duas doenças juntas.

## REFERÊNCIAS