



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

Mutações / Aneuploidia

01 - (PUC MG/2005)

A síndrome de Down é uma das muitas anomalias causadas por alterações no número cromossômico. Os cromossomos são corpúsculos intracelulares que dirigem o desenvolvimento do feto. No primeiro trimestre de vida, o rastreamento bioquímico pode ser feito por proteínas anormais no plasma materno ou por cariotipagem e é capaz de triar 68% das gestações com síndrome de Down.

Assinale a afirmativa INCORRETA.

- a) Anomalias cromossômicas ocorrem quando uma criança recebeu um número de cromossomos menor ou maior que o normal tanto nos autossomos quanto nos heterossomos.
- b) A síndrome de Down ocorre quando um feto recebeu um cromossomo a mais no par 21, causando alteração do desenvolvimento e levando ao aparecimento de características típicas da síndrome.
- c) A síndrome de Down pode surgir por não-disjunção cromossômica tanto na gametogênese feminina quanto na masculina.
- d) Os descendentes de dois indivíduos com síndrome de Down serão obrigatoriamente afetados por essa anomalia.

02 - (UFF RJ/1995/1ª Fase)

Pais normais tiveram uma criança portadora de uma síndrome genética (47, XY, +G). Os pais tinham idade acima de 40 anos. Pelo cariótipo exposto, a doença em questão é uma:

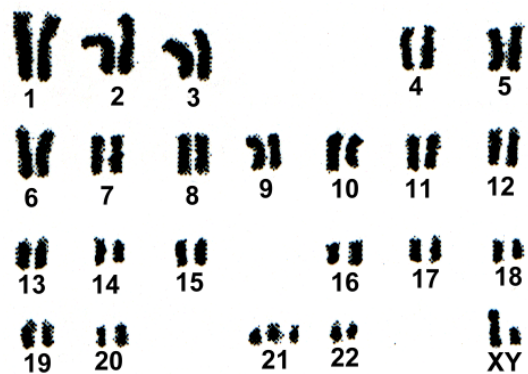
- a) trissomia do cromossomo 15.
- b) trissomia do cromossomo 18.
- c) trissomia do cromossomo 21.
- d) monossomia ligada ao X.

- e) trissomia ligada ao X.

03 - (UFF RJ/1996/1ª Fase)

Um indivíduo do sexo masculino apresenta como características fenotípicas: hipotonia, retardamento mental, cabeça braquicefálica com um occipício chato, olhos com pregas epicânticas, íris com manchas em torno da margem, nariz com ponte baixa, língua normalmente projetada e estriada, faltando a fissura central, mãos pequenas e largas, pés apresentando muitas vezes um largo espaço entre o primeiro e o segundo dedo e um sulco se estendendo proximalmente ao longo da superfície ao longo da superfície plantar, estatura abaixo do normal e o cariótipo da figura 1, correspondente à foto da figura 2.

Figura – 01



(THOMPSON, J.S.; THOMPSON, M.W.; Genética Médica. 3 ed. Rio de Janeiro, Interamericana, 1981. 365 p. Cap. 6. Aberrações cromossômicas, p. 150)

Figura – 02



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias



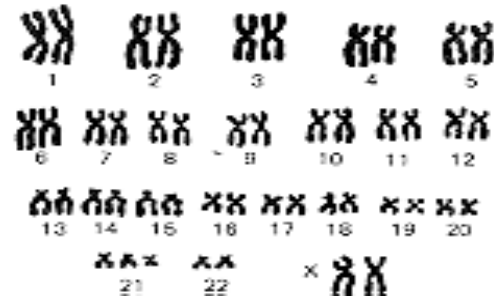
(THOMPSON, J.S.; THOMPSON, M.W.; Genética Médica. 3 ed. Rio de Janeiro, Interamericana, 1981. 365 p. Cap. 6. Aberrações cromossômicas, p. 149.)

Este indivíduo é portador de:

- a) síndrome de Turner
- b) síndrome de Down
- c) síndrome do cri du chat
- c) síndrome de Klinefeiter
- e) síndrome descrita por Edwards em 1960.

04 - (UFPA/1998/2ª Fase)

O cariótipo humano 45A + XX, cuja representação está ilustrada abaixo, indica uma aberração cromossômica.



- a) Que síndrome o cariótipo acima representa e qual o sexo da pessoa, dona desse cariótipo?
- b) Como é classificado esse tipo de aberração cromossômica?

05 - (UnB DF/1992/Julho)

Um médico percebeu que uma criança recém-nascida tinha, diferentemente de seus pais, olhos do tipo oriental, orelhas com implantação mais baixa do que o normal e uma única linha transversal nas palmas das mãos. Diante dessas evidências, o médico suspeitou que a criança fosse portadora da Síndrome de Down.

Julgue os itens abaixo, de acordo com os procedimentos que poderiam contribuir para o diagnóstico médico:

- 00. Verificar, pelo exame do cariótipo, se a criança tem cromossomos a mais.
- 01. Procurar modificações físicas no dedo mínimo e na boca.
- 02. Verificar a presença de agentes mutagênicos no ambiente em que a criança nasceu.
- 03. Fazer um levantamento dos hábitos alimentares da família.
- 04. Determinar os grupos sanguíneos dos pais e da criança.

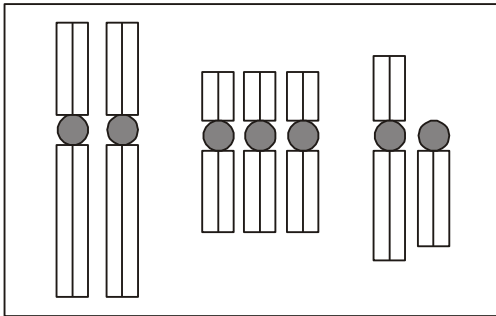
06 - (EFOA MG/1999)



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

Em uma certa espécie de animal selvagem, os machos normais apresentam complemento cromossômico igual a $2n = 6,XY$. Entretanto, um indivíduo anormal foi identificado na população e seu cariótipo foi representado pela seguinte forma:



Considerando-se os dados acima, pode-se afirmar que o indivíduo é:

- a) haplóide.
- b) poliplóide.
- c) triplóide.
- d) trissômico.
- e) monossômico.

07 - (FUVEST SP/1988/1ª Fase)

Um homem com cariótipo $47,XY$ pode originar-se da união de dois gametas, um com 24 cromossomos e outro com 23. O gameta anormal:

- a) é um óvulo
- b) é um espermatozóide
- c) pode ser um óvulo ou um espermatozóide
- d) é uma ovogônia
- e) é uma espermatogônia

08 - (PUC SP/2001/Janeiro)

Uma mulher triplo-X é fértil e produz óvulos normais e óvulos com dois cromossomos X.

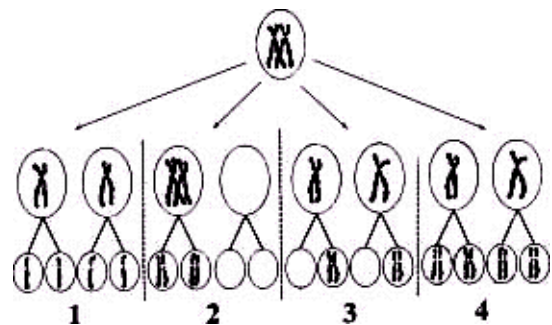
Sendo casada com um homem cromossomicamente normal, essa mulher terá chance de apresentar

- a) apenas descendentes cromossomicamente normais.
- b) apenas descendentes cromossomicamente anormais.
- c) 50% dos descendentes cromossomicamente normais e 50% cromossomicamente anormais.
- d) 25% dos descendentes cromossomicamente normais e 75% cromossomicamente anormais.
- e) 75% dos descendentes cromossomicamente normais e 25% cromossomicamente anormais.

09 - (UERJ/1999/1ª Fase)

Pela análise dos cromossomas, é possível detectar a anomalia que caracteriza a síndrome de Down.

O esquema abaixo apresenta quatro eventos da divisão celular.





Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

Os eventos possíveis da meiose que levam à síndrome de Down são os de número:

- a) 1 e 4
- b) 1 e 3
- c) 2 e 3
- d) 2 e 4

10 - (UERJ/1993/1ª Fase)

CROMOSSOMO TEM UM INÉDITO MAPA COMPLETO

Cientistas conseguiram mapear, pela primeira vez um cromossomo humano inteiro, o de número 21. O trabalho representa um enorme avanço no conhecimento do genoma humano. O cromossomo 21 está associado e várias doenças, como a síndrome de Down, e o mal de Alzheimer.

O genoma é uma espécie de enciclopédia biológica que contém todas as informações químicas para a criação do ser humano. Cada célula humana tem 23 pares de cromossomos. E cada cromossomo é formado por milhares de genes.

(Trechos do texto de O GLOBO de 01/10/92)

Sabendo-se que a síndrome de Down é o resultado da presença de um cromossomo a mais do tipo 21 e usando-se as informações contidas no texto acima, pode-se afirmar que todos os indivíduos portadores dessa síndrome apresentam:

- a) mal de Alzheimer
- b) pais com idade avançada
- c) deleção do cromossomo 21
- d) células com 47 cromossomos
- e) não disjunção dos 23 pares cromossômiais

11 - (UnB DF/2002/Janeiro)

Utilizada na Europa há vários anos, a equoterapia usa o cavalo como agente terapêutico. No Brasil, ela começou a ser aplicada por volta de 1985, como coadjuvante terapêutico no desenvolvimento psicomotor de portadores de síndrome de Down ou de outras deficiências neuropsicomotoras congênitas ou adquiridas. “Talvez mais importante que a parte fisioterápica, a relação que o paciente estabelece com o cavalo é que vai promover sua melhoria” – comenta Ylma Nascimento, da equipe da Associação Nacional de Equoterapia (ANDE).

A questão espiritual dos animais. 1998, p. 92–3 (com adaptações)

Considerando o texto acima, julgue os itens seguintes.

- 00. Os portadores da síndrome de Down possuem um cromossomo a menos no par 21.
- 01. As deficiências congênitas são aquelas adquiridas durante a gestação, provocadas, entre outros fatores, pela rubéola e pelo consumo de drogas.
- 02. Além de utilizados na equoterapia, os eqüinos também são usados na produção de soros antiofídicos, neles injetando-se doses crescentes de antígenos, o que provoca uma resposta imunitária, aumentando conseqüentemente a quantidade de anticorpos.
- 03. Tanto nos eqüinos quanto nos humanos, na contração muscular lenta trabalha-se o mecanismo anaeróbico, havendo formação de ácido láctico.
- 04. Os eqüinos e os coelhos possuem o ceco intestinal desenvolvido e adaptado à digestão de celulose; essa estrutura corresponde ao apêndice cecal ou vermiforme, que é vestigial em humanos.

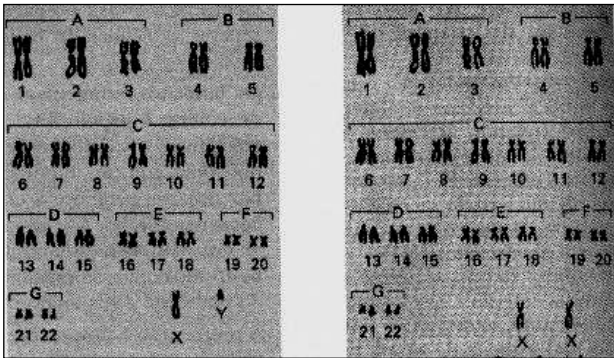


Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

12 - (UFSC/2002)

O cariótipo consiste na montagem fotográfica, em seqüência, de cada um dos tipos cromossômicos. Ele nos permite saber qual o número e qual a forma dos cromossomos de uma espécie, bem como estabelece o seu padrão cromossômico normal. A partir da análise da figura abaixo, e em relação a esse estudo, é **CORRETO** afirmar que:



01. o cariótipo é o “quadro cromossômico” das células haplóides de cada espécie.

02. na espécie humana, os cromossomos são classificados em 7 grupos, compreendendo 22 pares de cromossomos autossômicos, e mais um par de cromossomos sexuais que, no homem, é XY e, na mulher, XX.

04. para a obtenção do cariótipo, são utilizadas células de leucócitos em anáfase meiótica.

08. em fetos, normalmente a cariotipagem só deve ser feita quando há real suspeita de algum tipo de alteração cromossômica, já que as técnicas de coleta de material apresentam risco de aborto.

16. a partir da análise de cariótipos, informações valiosas podem ser obtidas, tais como a existência de cromossomos extras ou de quebras cromossômicas, auxiliando no diagnóstico de certas anomalias genéticas.

32. a Síndrome de Down, ou trissomia do cromossomo 16, e o daltonismo são exemplos de doenças de origem genética que podem ser diagnosticadas através do exame cariotípico.

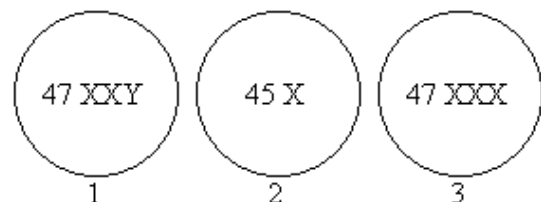
13 - (UEPB/1999)

Uma mulher mongolóide por trissomia do cromossomo 21 (síndrome de Down) pode gerar filhos normais porque:

- a) todos os óvulos que ela produz são haplóides e normais.
- b) a anomalia que ela apresenta n,º se transmite a nenhum dos descendentes.
- c) a aberração que ela apresenta é autossômica e não atinge seus óvulos.
- d) são iguais as probabilidades que ela tem de produzir óvulos normais e anormais.
- e) a formação de um zigoto normal depende do espermatozóide.

14 - (PUC MG/2000)

Considere a representação dos cariótipos de 3 indivíduos da espécie humana com alterações numéricas.



É **CORRETO** afirmar que o indivíduo:

- a) 1 apresenta uma aneuploidia.



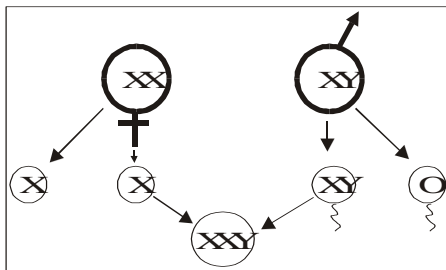
Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- b) 2 apresenta cromatina sexual.
- c) 3 não apresenta cromatina sexual.
- d) 2 apresenta uma euploidia.
- e) 3 é sempre do sexo masculino.

15 - (UFMS/2001/Verão - Biológicas)

O esquema abaixo representa gametas responsáveis pela formação de um indivíduo com alteração do seu número cromossômico:



Assinale a(s) alternativa(s) correta(s) que apresenta(m) algumas das características que esse indivíduo passa a possuir.

- 01. As células desse indivíduo apresentam cromatina sexual positiva (corpúsculo de Barr +).
- 02. Baixa estatura, órgãos sexuais pouco desenvolvidos e geralmente é estéril.
- 04. Aspecto masculino, braços e pernas muito longos e propensão à criminalidade.
- 08. Baixa estatura, prega transversal contínua na palma da mão, prega típica no canto dos olhos e língua fissurada.
- 16. Polidactilia, cegueira, surdez, pés defeituosos e retardo mental.

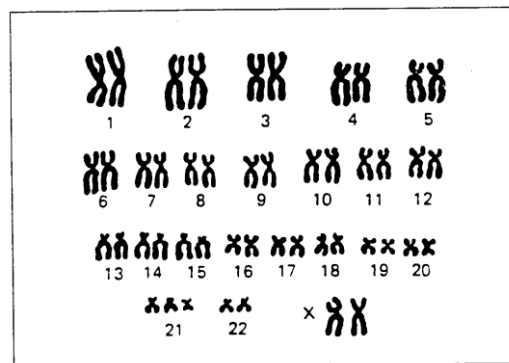
16 - (UFRRJ/1999/Janeiro)

Tendo um homem ingerido uma substância que causa erros na divisão meiótica da gametogênese, observou-se, neste indivíduo, a não disjunção do cromossomo X e a geração de espermatozoides defeituosos.

Que tipos de anomalias cromossômicas poderão ser formadas se esses espermatozoides fecundarem ovócitos normais? Justifique.

17 - (UnB DF/1995/Julho)

Analise a figura abaixo:



Julgue os seguintes itens.

- 00. O esquema mostra o cariótipo de um homem com síndrome de Down.
- 01. A idade paterna tem grande influência sobre a frequência da síndrome de Down.
- 02. O cariótipo observado na figura pode ser consequência de um erro em uma divisão mitótica.
- 03. É possível fazer o diagnóstico pré-natal de algumas doenças genéticas por amniocentese ou pelo exame das vilosidades coriônicas.

18 - (UNESP SP/2003/Janeiro)

José é uma pessoa muito interessada na criação de gatos. Um de seus gatos apresenta hipoplasia testicular



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

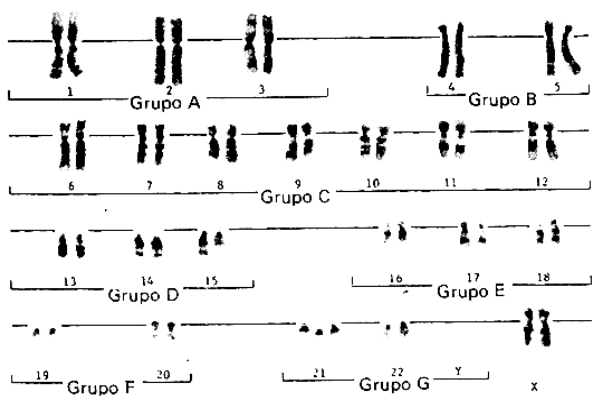
(testículos atrofiados) e é totalmente estéril. José procurou um veterinário que, ao ver as cores preta e amarela do animal, imediatamente fez o seguinte diagnóstico: trata-se de um caso de aneuploidia de cromossomos sexuais. As cores nos gatos domésticos são determinadas por um gene A (cor amarela) e outro gene P (cor preta), ambos ligados ao sexo, e o malhado apresenta os dois genes (A e P).

- O que é e qual o tipo de aneuploidia que o gato de José apresenta?
- Qual a explicação dada pelo veterinário relacionando a anomalia com as cores do animal?

19 - (UFAM/2004)

A Figura a seguir corresponde a um cariótipo humano. A numeração corresponde aos pares de cromossomos que podem ocorrer.

Através dele podemos afirmar que o indivíduo estudado é:



- Mulher com Síndrome de Down.
- Homem com Síndrome de Edwards.
- Mulher com Síndrome de Turner.

- Homem com Síndrome de Klinefelter.
- Mulher com Síndrome de Superfemea.

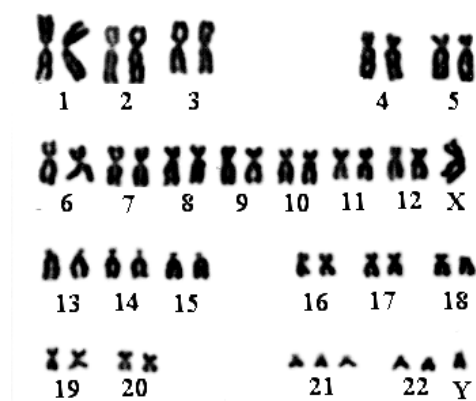
20 - (UFMG/2004)

A identificação do fator que origina indivíduos com síndrome de Down tornou-se possível pela utilização da técnica de:

- contagem e identificação dos cromossomos.
- cultura de células e tecidos.
- mapeamento do genoma humano.
- produção de DNA recombinante.

21 - (UFPR/2004)

Analisando a figura abaixo, que representa um cariótipo humano, é correto afirmar que se trata do cariótipo de um indivíduo:



- do sexo masculino.
- do sexo feminino.
- com Síndrome de Down.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- 08. com Síndrome de Patau.
- 16. com Síndrome de Edwards.
- 32. com cariótipo normal.
- 64. com uma anomalia numérica de autossomos.

22 - (FUVEST SP/2007/2ª Fase)

Suponha que na espermatogênese de um homem ocorra não-disjunção dos cromossomos sexuais na primeira divisão da meiose, isto é, que os cromossomos X e Y migrem juntos para um mesmo pólo da célula. Admitindo que a meiose continue normalmente,

- a) qual será a constituição cromossômica dos espermatozoides formados nessa meiose, no que se refere aos cromossomos sexuais?
- b) quais serão as possíveis constituições cromossômicas de crianças geradas pelos espermatozoides produzidos nessa meiose, no caso de eles fecundarem óvulos normais?

23 - (UPE/2004/Bio. 1)

Sobre indivíduos portadores da síndrome de Down, analise as afirmativas abaixo.

- 00. Em geral, os portadores apresentam língua protrusa, retardo mental de intensidade variável e malformações cardíacas.
- 01. Em ambos os sexos, a análise do núcleo interfásico revela a presença da cromatina sexual.
- 02. A alteração cromossômica, presente nesses indivíduos, pode surgir por uma disjunção irregular do par cromossômico 22, durante a separação dos homólogos na meiose I ou das cromátides irmãs na meiose II, em um dos parentais.

03. Os portadores podem apresentar cariótipo $45 A + XX$, quando do sexo feminino, ou $45 A + XY$, quando do sexo masculino.

04. Cariotipicamente, os portadores apresentam uma monossomia do par cromossômico 21.

24 - (UEPG PR/2005/Julho)

Mudanças acidentais no DNA podem levar a modificações das proteínas fabricadas, muitas das quais enzimas, com papel fundamental no metabolismo. Desta forma ocorre uma anomalia genética. Sobre esse fenômeno, assinale o que for correto.

01. A hemofilia, o daltonismo e o raquitismo são anomalias recessivas, ligadas ao sexo, que atingem principalmente indivíduos do sexo masculino.

02. O albinismo é uma anomalia genética que ocasiona a ausência parcial ou total do pigmento melanina na pele, cabelo e olhos. No albinismo clássico, falta a enzima 3, que converte a tirosina em DOPA, um intermediário na produção de melanina.

04. Existem duas categorias de anomalias genéticas que afetam a espécie humana: as causadas por um defeito num gene apenas e as causadas por um defeito nos cromossomos, seja na estrutura, seja no número. Trata-se respectivamente, das mutações gênicas e mutações cromossômicas, ou aberrações.

08. Na espécie humana, as alterações numéricas envolvem somente acréscimo de um ou alguns poucos cromossomos e são chamadas aneuploidias. Os indivíduos são, dessa forma, $2n + 1$, $2n + 2$, etc.

16. A síndrome de Down é um exemplo de aneuploidia autossômica do tipo trissomia, onde os cromossomos sexuais são normais (xx ou xy), mas pode haver um autossomo em dose tripla.

25 - (UFF RJ/2007/1ª Fase)

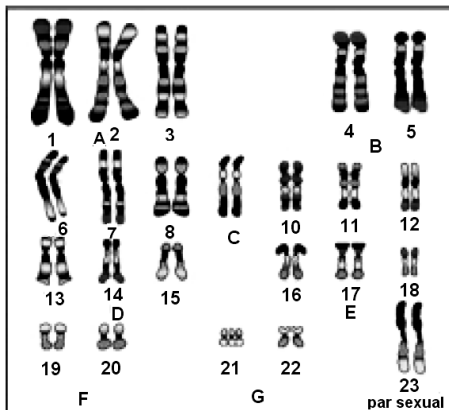


Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

O cariótipo humano é constituído pelo conjunto completo dos cromossomos ordenados de um indivíduo.

No exame pré-natal de um casal cuja futura mãe tenha mais de 35 anos de idade e apresente casos de doenças genéticas na família, o médico deve indicar uma avaliação do cariótipo fetal.



O cariótipo humano esquematizado acima é referente a um indivíduo com certas características apontadas em uma das opções. Indique-a.

- a) Normal e do sexo masculino
- b) Com síndrome de Klinefelter e do sexo masculino
- c) Com síndrome de Down e do sexo masculino
- d) Com síndrome de Klinefelter e do sexo feminino
- e) Com síndrome de Down e do sexo feminino

26 - (UFRJ/2006)

Ao analisar o cariótipo de células obtidas de uma criança com síndrome de Down, observou-se que 70% das células apresentavam 47 cromossomos, por exibirem a trissomia do cromossomo 21, e que 30% das células apresentavam um cariótipo normal, ou seja, 46 cromossomos, sem trissomia do 21.

Responda se o fenômeno da não-disjunção do par de cromossomos 21 ocorreu antes ou depois da formação do zigoto. Justifique sua resposta.

27 - (UFSC/2007)

As anomalias cromossômicas são bastante frequentes na população humana; um exemplo disso é que aproximadamente uma a cada 600 crianças no mundo nasce com síndrome de Down. Na grande maioria dos casos, isso se deve à presença de um cromossomo 21 extranumerário. Quando bem assistidas, pessoas com síndrome de Down alcançam importantes marcos no desenvolvimento e podem estudar, trabalhar e ter uma vida semelhante à dos demais cidadãos.

Sobre as anomalias do número de cromossomos, é CORRETO afirmar que:

- 01. podem ocorrer tanto na espermatogênese quanto na ovogênese.
- 02. ocorrem mais em meninas do que em meninos.
- 04. ocorrem somente em filhos e filhas de mulheres de idade avançada.
- 08. ocorrem preferencialmente em populações de menor renda, com menor escolaridade e pouca assistência médica.
- 16. ocorrem ao acaso, devido a um erro na gametogênese.
- 32. estão intimamente ligadas à separação incorreta dos cromossomos na meiose.
- 64. podem acontecer devido a erros na duplicação do DNA.

28 - (UEM PR/2006/Julho)

Um casal de europeus teve uma filha que apresentava os olhos com aparência de uma menina oriental, uma única prega na palma da mão e com desenvolvimento mental retardado. O médico consultado solicitou um exame de cromossomos. O resultado revelou que a menina tinha 45 cromossomos mais dois cromossomos X. O cromossomo excedente era do par 21. De posse desses resultados, o médico deu o diagnóstico de

- a) Fenilcetonúria.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- b) Síndrome de Turner (Pseudo-hermafroditismo feminino).
- c) Síndrome de Klinefelter (Pseudohermafroditismo masculino).
- d) AIDS congênita.
- e) Síndrome de Down (Mongolismo).

29 - (UFMS/2007/Inverno - Biológicas)

Várias síndromes genéticas apresentam como causa alterações cromossômicas, podendo-se citar, como exemplos, as síndromes de Turner, Down e Klinefelter. Em relação à Síndrome de Down, assinale a(s) proposição(ões) correta(s).

- 01. A maioria dos casos de Síndrome de Down ocorre por uma translocação cromossômica envolvendo o cromossomo 21.
- 02. A monossomia do cromossomo 21 é um tipo de alteração cromossômica que leva à Síndrome de Down.
- 04. A Síndrome de Down é uma alteração cromossômica do tipo numérica, sendo considerada uma aneuploidia.
- 08. A existência de três cromossomos 21 (trissomia do cromossomo 21) causa a Síndrome de Down.
- 16. A Síndrome de Down é uma alteração cromossômica atribuída a alterações nos cromossomos sexuais.
- 32. O exame do cariótipo é um método de diagnóstico para a Síndrome de Down.

30 - (UFRGS/2007)

Na novela das 20h, um dos temas tratados é o nascimento de uma criança com síndrome de Down. Trata-se de uma menina gêmea de um menino que não apresenta a síndrome.

Com base nessas informações, considere as afirmações abaixo.

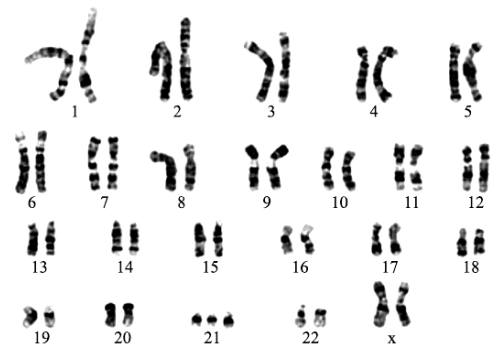
- I. Esses gêmeos são dizigóticos.
- II. A síndrome de Down é uma aneuploidia sexual.
- III. A síndrome dessa menina pode ser decorrente de um erro durante a meiose I ou II.

Quais são corretas?

- a) apenas I
- b) apenas II
- c) apenas III
- d) apenas I e III
- e) apenas II e III

31 - (UNESP SP/2007/Julho)

Observe o esquema do cariótipo humano de um certo indivíduo.

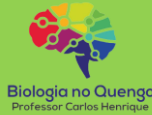


Sobre esse indivíduo, é correto afirmar que

- a) é fenotipicamente normal.
- b) apresenta síndrome de Edwards.
- c) apresenta síndrome de Turner.
- d) apresenta síndrome de Down.
- e) apresenta síndrome de Klinefelter.



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

32 - (UFF RJ/2008/1ª Fase)

Alguns indivíduos podem apresentar características específicas de Síndrome de Down sem o comprometimento do sistema nervoso. Este fato se deve à presença de tecidos mosaicos, ou seja, tecidos que apresentam células com um número normal de cromossomos e outras células com um cromossomo a mais em um dos pares (trissomia). Este fato é devido a uma falha no mecanismo de divisão celular denominada de não-disjunção.

Assinale a alternativa que identifica a fase da divisão celular em que esta falha ocorreu.

- a) anáfase II da meiose
- b) anáfase I da meiose
- c) anáfase da mitose
- d) metáfase da mitose
- e) metáfase II da meiose

33 - (UEMS/2008)

Na espécie humana, as alterações numéricas que envolvem acréscimo ou diminuição de um ou poucos cromossomos são chamados aneuploidias. Essas alterações podem comprometer a saúde ou mesmo inviabilizar a vida do seu portador. Uma dessas alterações é conhecida como Síndrome de Down, que se caracteriza pela seguinte fórmula cromossômica:

- a) $47, XXY - 2n+1$
- b) $45, X - 2n - 1$
- c) $47, + 18 - 2n + 1$
- d) $47, + 13 - 2n + 1$
- e) $47, + 21 - 2n + 1$

34 - (UFU MG/2008/Janeiro)

Do casamento entre um homem normal (cariótipo 46, XY) e uma mulher normal (cariótipo 46, XX) nasceu uma criança com uma aneuploidia – Síndrome de Down (cariótipo 47, XX, +21). Com relação aos processos normais de gametogênese e ao fato descrito acima, pode-se afirmar que:

- I. essa aneuploidia pode ter sido originada da não-disjunção dos cromossomos homólogos (par **21**), na meiose I da gametogênese paterna ou materna.
- II. na meiose I da gametogênese materna, normalmente ocorre a disjunção das cromátides-irmãs de um cromossomo **21**.
- III. essa aneuploidia pode ter sido originada da não-disjunção das cromátides-irmãs de um cromossomo **21**, na meiose II da gametogênese materna.

Com relação às afirmativas acima, marque a alternativa correta.

- a) somente III é correta.
- b) somente I é correta.
- c) somente II é correta.
- d) somente I e III são corretas.

35 - (FFCMPA RS/2008)

A distrofia muscular de Duchenne (DMD), de herança recessiva ligada ao X, causa tamanha degeneração na musculatura que o indivíduo afetado perde a locomoção ainda na primeira década de vida e, em geral, vem a óbito antes da idade adulta. Já que homens afetados não chegam a deixar descendentes, eles não passam seu cromossomo X e, assim, são raras as mulheres com DMD. No entanto, a literatura mostra, pelo menos, dois casos



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

de mulheres com síndrome de _____ que também tiveram DMD, por ter herdado um único X de suas mães portadoras.

A lacuna acima fica corretamente preenchida por

- a) Down
- b) Patau
- c) Edwards
- d) Klinefelter
- e) Turner

36 - (UDESC SC/2008/Julho)

Assinale a alternativa incorreta, sobre as alterações cromossômicas na espécie humana.

- a) Síndrome do poli-X (48, XXXX)
- b) Down mulheres (47, XX+21) e homens (47, XY+21)
- c) Klinefelter (47, XXX)
- d) Turner (45, X0)
- e) Síndrome do duplo Y (47, XYY)

37 - (UFPA/2009/2ª Fase)

A síndrome que pode afetar tanto indivíduos do sexo masculino quanto do sexo feminino e que é ocasionada, comumente, pela formação de gametas femininos (óvulos) com dois cromossomos 21 é a

- a) Síndrome de Klinefelter.

- b) Síndrome de Turner.
- c) Síndrome da distrofia muscular.
- d) Síndrome do raquitismo.
- e) Síndrome de Down.

38 - (UFU MG/2009/Janeiro)

Alterações nos cromossomos sexuais podem surgir devido a sua distribuição anormal durante a meiose.

De acordo com essa afirmação, marque a alternativa correta.

- a) Na síndrome do poli-Y, as pessoas afetadas nascem com 45 cromossomos, porque ocorre a não disjunção cromossômica na meiose materna.
- b) Na síndrome de Klinefelter, em 99,9% dos casos, ocorre a não disjunção cromossômica durante a meiose para a formação do zigoto.
- c) Na síndrome do poli-X, as pessoas afetadas são geradas a partir de espermatozoides que contêm dois cromossomos Y.
- d) A síndrome de Turner, na maioria dos casos, deve-se à não disjunção dos cromossomos durante a meiose para formação do espermatozoide.

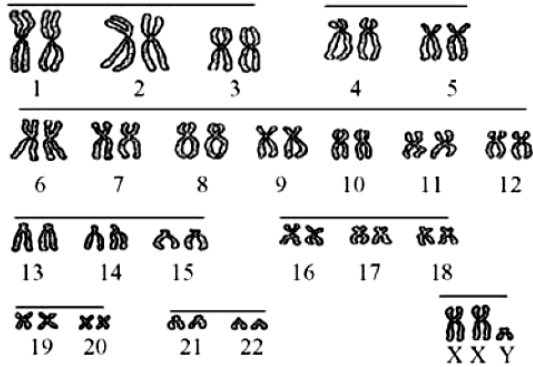
39 - (UNCISAL AL/2008)

Sr. Nequinho e D. Martinha são normais e geraram uma criança daltônica e com uma aberração cromossômica conforme pode ser observado no idiograma.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias



Após análise do idiograma, um geneticista afirmou acertadamente que a criança possui

- a) síndrome de Klinefelter e ocorreu uma não disjunção durante a meiose I da ovogênese.
- b) síndrome de Down e ocorreu uma não disjunção durante a meiose I da espermatogênese.
- c) síndrome de Patau e ocorreu uma não disjunção durante a meiose I da espermatogênese.
- d) síndrome de Klinefelter e ocorreu uma não disjunção durante a meiose II da ovogênese.
- e) síndrome do duplo XX e ocorreu uma não disjunção durante a meiose I da ovogênese.

40 - (UDESC SC/2009/Julho)

As aberrações cromossômicas nos seres humanos podem provocar síndromes como a de Down (1), de Turner (2) e Klinefelter (3).

Assinale a alternativa que contém as características de um indivíduo afetado por essas síndromes, respectivamente.

- a) (1) O afetado é sempre do sexo feminino, possui 45 cromossomos, tendo apenas um cromossomo X. (2)

Sempre do sexo masculino e tem 47 cromossomos, sendo 2 cromossomos X e um Y. (3) O afetado possui 47 cromossomos: 1 cromossomo a mais no par 21.

b) (1) O afetado apresenta 47 cromossomos: 1 cromossomo a mais no par 21. (2) O afetado é sempre do sexo feminino, possui 45 cromossomos, tendo apenas um cromossomo X. (3) Sempre do sexo masculino e possui 47 cromossomos, sendo 2 cromossomos X e um Y.

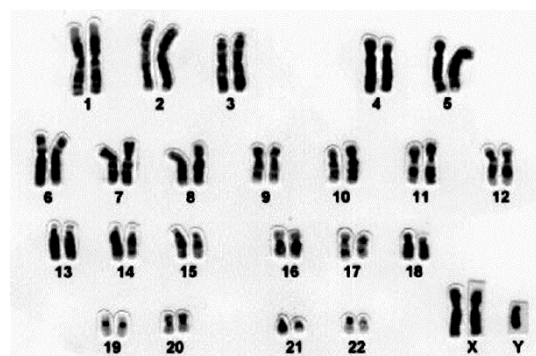
c) (1) O afetado possui 47 cromossomos: 1 cromossomo a mais no par 18. (2) O afetado é sempre do sexo masculino e tem 45 cromossomos, não possuindo o cromossomo Y. (3) Sempre do sexo masculino e possui 47 cromossomos, sendo 2 cromossomos X e um Y.

d) (1) O afetado apresenta 47 cromossomos: 1 cromossomo a mais no par 3. (2) O afetado é sempre do sexo feminino e possui 45 cromossomos, tendo apenas um cromossomo X. (3) Sempre do sexo masculino e possui 47 cromossomos, sendo 2 cromossomos X e um Y.

e) (1) O afetado é sempre do sexo feminino e possui 45 cromossomos. (2) O afetado possui 47 cromossomos: 1 cromossomo a mais no par 21, tendo apenas um cromossomo X. (3) Sempre do sexo masculino e possui 47 cromossomos, sendo 2 cromossomos X e um Y.

41 - (PUC RJ/2010)

Em um laboratório de citogenética, o geneticista deparou-se com o idiograma obtido do cariótipo de uma criança, mostrado a seguir:





Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

Disponível em:
<http://www.ghente.org/ciencia/genetica/klinefelter.htm>

Observando-se esse idiograma, é **CORRETO** afirmar que essa criança apresenta o fenótipo de:

- a) um menino com Síndrome de Klinefelter.
- b) uma menina com Síndrome de Klinefelter.
- c) um menino com Síndrome de Down.
- d) um menino com Síndrome de Turner.
- e) uma menina com Síndrome de Turner.

42 - (UEPB/2011)

Um casal, orientado pela pediatra que acompanha sua criança desde o nascimento e que agora com 8 anos apresentava um deficit de crescimento, buscou um médico, especialista em genética, para exames que elucidassem o problema apontado pela pediatra. Durante o exame clínico, o geneticista observou que a menina apresentava pescoço curto e largo, sem deficit de inteligência; solicitou então uma coleta de sangue para realização de cariotipagem.

Sobre o texto acima, são apresentadas as seguintes proposições:

(02) O cariótipo é o conjunto cromossômico ou a constante cromossômica diploide de uma espécie.

(04) Qualquer célula sanguínea coletada será analisada à microscopia eletrônica, para visualização dos cromossomos e montagem do cariótipo.

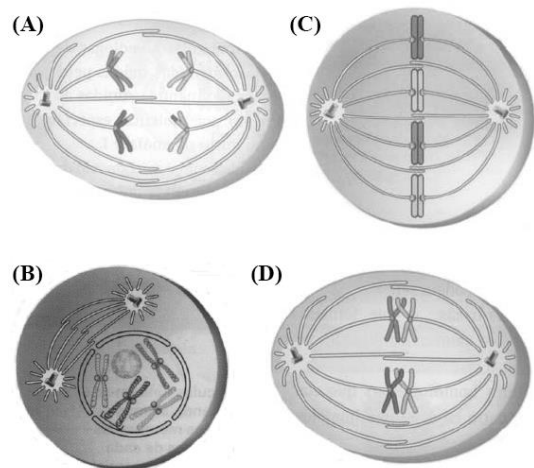
(07) Os leucócitos serão tratados com colchicina para que a divisão celular fique paralisada em metáfase, visto ser esta fase aquela na qual os cromossomos atingem o máximo de condensação.

(11) As características descritas sugerem um caso de síndrome de Turner, sendo necessário uma cariotipagem para diagnóstico conclusivo.

(16) As características descritas sugerem um caso de síndrome de Down, sendo necessário uma cariotipagem para diagnóstico conclusivo.

Σ das corretas = _____

Para realização da cariotipagem deverá ser utilizada a célula representada na alternativa:



Caso o exame confirme a suspeita clínica, o cariótipo da criança esta representado em:

- I. 2AXX
- II. 2AXX+21



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- III. 2AX0
- IV. 2AXXY
- V. 2AXY

A alternativa que reúne as respostas corretas é:

- a) 20 – D – II
- b) 25 – B – II
- c) 13 – A – IV
- d) 20 – C – III
- e) 25 – D – II

43 - (UFSC/2011)

Leia atentamente o trecho abaixo.

“... o que ele quer resolver agora não é o problema da criança, mas o espaço que ela ocupa na sua vida. E esses contatos medonhos do dia-a-dia: explicar. Já viu na enciclopédia que o nome da síndrome se deve a John Haydon Down (1828-1896), médico inglês. À maneira da melhor ciência do império britânico, descreveu pela primeira vez a síndrome frisando a semelhança da vítima com a expressão facial dos mongóis, lá nos confins da Ásia; daí “mongolóides”. Que tipo de mentalidade define uma síndrome pela semelhança com os traços de uma etnia?...”

TEZZA, Cristóvão. *O filho eterno*. 8. ed. Rio de Janeiro/São Paulo: Record, 2009. p. 42-43.

No texto acima é citado o nome do médico que descreveu uma síndrome, hoje chamada de Síndrome de Down e a razão de se usar (erroneamente) o termo mongolismo.

As síndromes cromossômicas são ocasionadas por alterações no número de cromossomos (aneuploidias) ou por alterações na sua estrutura (deleções, inversões, entre outras). Normalmente os seres humanos apresentam 46 cromossomos em pares de homólogos, um paterno e outro materno. A Síndrome de Down é determinada pela presença de 3 cromossomos (trissomia), ao invés do par usual de cromossomos homólogos no genoma humano.

- a) Qual par cromossômico apresenta a trissomia na Síndrome de Down?
- b) Escreva o cariótipo do portador da Síndrome de Down.
- c) Cite o nome e escreva o cariótipo de uma Aberração Cromossômica Numérica envolvendo os cromossomos sexuais.
- d) Na Síndrome de Edwards temos uma trissomia do cromossomo 18. Suponha que um gene “A” esteja localizado neste cromossomo e que um indivíduo portador desta síndrome seja homocigoto para este *locus*.
Qual seria o número de cópias deste gene na metáfase mitótica de uma célula deste indivíduo?
- e) Suponha que no cromossomo 18 existem dois genes denominados “A” e “B”. Um indivíduo de genótipo AaBb produz gametas na seguinte proporção: AB: 40%; Ab: 10%; aB: 10% e ab: 40%. Qual seria a distância aproximada destes genes no cromossomo?

44 - (ACAFE SC/2012/Janeiro)



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

Alterações no número padrão de cromossomos podem resultar em problemas para o desenvolvimento do indivíduo. As síndromes de Down e de Klinefelter, causadas pela presença de um cromossomo a mais nos genomas celulares e as síndromes de Turner e de Cri du Chat, relacionadas à falta de um cromossomo são exemplos desses processos. Estudos indicam que a presença de cromossomos extras pode dificultar processos essenciais para a vida celular, como a formação das fibras do fuso mitótico. Em raras ocasiões, embriões com três conjuntos de cromossomos conhecidos como triploídes podem se desenvolver, pelo menos por um determinado tempo. Um dos mecanismos conhecidos que levam à formação de embriões triploídes envolve a penetração de dois espermatozoides em um único ovócito. A triploidia é uma das mais frequentes anomalias observadas na gestação humana e análises citogenéticas indicam que de 15% a 18% dos embriões abortados espontaneamente são triploídes. Mais raramente, esse processo pode ocorrer pela fecundação de um ovócito por um espermatozoide diplóide ou pela presença de um ovócito diplóide. Embriões descartados em procedimentos de fecundação assistida têm levado a avanços na compreensão dos eventos que resultam em embriões com conjuntos extras de cromossomos. O acompanhamento desses embriões poderá apontar os mecanismos celulares que permitem a sobrevivência, proliferação e diferenciação do embrião triploide até o nascimento, em alguns casos.

BORGES, Jerry C. Uma casa com três senhores
(adaptado).

3/6/2011; www.cienciahoje.uol.com.br/

Sobre tema é correto afirmar, **exceto**:

a) Diferentemente dos animais, nas plantas é relativamente comum a presença de conjuntos extras de cromossomos (poliploidia), sendo que metade de todos os gêneros conhecidos de plantas possui espécies

poliplóides e cerca de dois terços de todas as gramíneas são poliplóides.

b) A tetraploidia (92 XXXX ou XXYY) ocorre quando uma célula replica seu DNA, mas não se divide, sendo observada apenas em células isoladas e não em todo o indivíduo.

c) A aneuploidia, diferentemente dos erros de ploidia, em que há um número errôneo de conjuntos completos de cromossomos, caracteriza-se pela ausência ou adição de um ou mais cromossomos individuais, sendo que as células com um cromossomo adicional ou ausente são trissômicas ou monossômicas para o referido cromossomo.

d) As síndromes de Down, de Klinefelter, de Turner e de Cri du Chat são decorrentes de alterações cromossômicas numéricas.

45 - (ACAFE SC/2012/Janeiro)

Todas as trissomias autossômicas possíveis podem ser encontradas entre os abortos precoces, mas apenas as trissomias 13, 18 e 21 sobrevivem, em geral, até o nascimento.

Sobre tema é correto afirmar, **exceto**:

a) As síndromes decorrentes das trissomias 13, 18 e 21 são a síndrome de Patau, síndrome de Edwards e síndrome de Down, respectivamente.

b) A síndrome de Down é a única trissomia autossômica compatível com a sobrevivência na vida adulta.

c) Indivíduos com síndrome de Down seja em decorrência de trissomia do 21, seja devido a translocações envolvendo o cromossomo 21 são estéreis.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

d) Em cerca de 3-4% dos casos de síndrome de Down, o indivíduo apresenta 46 cromossomos e a síndrome se deve a uma translocação robertsoniana envolvendo o cromossomo 21.

46 - (FMABC SP/2012)

Suponha que um homem apresente normalmente um erro na meiose e produza espermatozoides sem cromossomos sexuais e espermatozoides com dois cromossomos sexuais. Considerando que esse homem venha a ter descendentes com uma mulher que produza óvulos cromossomicamente normais, espera-se que esses descendentes tenham chance de apresentar

- a) a síndrome de Down ou a síndrome de Turner.
- b) a síndrome de Down ou a síndrome de Klinefelter.
- c) a síndrome de Turner ou a síndrome de Klinefelter.
- d) a trissomia do cromossomo X ou a síndrome de Turner.
- e) a trissomia do cromossomo X ou a síndrome do duplo-Y.

47 - (FCM MG/2012)

A amostra biológica de um embrião abortado espontaneamente, submetida a um exame laboratorial, apresentou uma Monossomia Dupla.

O registro que pode indicar o caso citado é:

- a) 46, XY, -1.

- b) 44, XX, -13, -20.
- c) 46, XX ou XY, -2.
- d) 48, XX ou XY, +8, +21

48 - (UCB DF/2012)

Diagnóstico molecular, oferecido gratuitamente na região Norte Fluminense, rastreia até 20 doenças genéticas e disponibiliza, em poucos dias, os resultados. Os testes diagnosticam tanto doenças causadas por alterações no número de cromossomos, como a síndrome de Down, quanto aquelas decorrentes de mutações gênicas, como a fibrose cística. A técnica para realização dos diagnósticos baseia-se na análise de sequências específicas do genoma dos indivíduos. Para o teste, uma amostra do material biológico do paciente é retirada por esfregaço bucal, de onde o DNA é extraído, e enviada para análise no laboratório. Os resultados devem ser dados ao paciente e seus familiares por profissionais especializados, os conselheiros genéticos.

Internet: <<http://cienciahoje.uol.com.br>>
(com adaptações). Acesso em 27/4/2012.

Com relação ao assunto do texto, julgue os itens a seguir, assinalando (V) para os verdadeiros e (F) para os falsos.

- 00. A maioria dos indivíduos com síndrome de Down apresenta 45 cromossomos autossômicos e dois sexuais.
- 01. Cada cromossomo metafásico apresenta uma única molécula de DNA associada com proteínas do tipo histonas.
- 02. Trissomia e monossomia cromossômicas são exemplos de mutações gênicas.
- 03. No esfregaço bucal, serão obtidas células epiteliais e conjuntivas advindas do tecido epitelial pseudoestratificado que compõe a boca.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

04. A análise de sequências específicas do genoma é um exemplo de terapia gênica.

49 - (UEPA/2013)

Como uma metodologia atual de análise, a amniocentese é um exame que diagnostica alterações no desenvolvimento humano intrauterino e consiste na retirada de líquido amniótico do interior do útero materno para posterior exame laboratorial. Dentre os possíveis parâmetros de análise desse exame consta o diagnóstico precoce da trissomia do cromossomo 21. A respeito da alteração cromossômica, afirma-se que:

- a) corresponde à aneuploidia denominada síndrome de Down.
- b) é uma mutação cromossômica numérica que acomete os alossomos.
- c) a representação do número de lote cromossômico nesta aneuploidia é $2n-1$.
- d) a ocorrência dessa aberração cromossômica está associada ao sexo feminino.
- e) a azoospermia e a ginecomastia são encontradas nos portadores desta aneuploidia.

50 - (ACAFE SC/2013/Julho)

As alterações 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.

51 - (UNIUBE MG/2013/Janeiro)

“A Síndrome de Down ou Trissomia do cromossomo 21 é o distúrbio genético mais comum na espécie humana e recebe esse nome em homenagem ao médico britânico John Langdon Down, que a descreveu em 1862. A síndrome é caracterizada por uma combinação de diferenças maiores e menores na estrutura corporal. Pessoas com esta síndrome podem ter uma habilidade cognitiva abaixo da média, geralmente variando de retardo mental leve a moderado, e, num pequeno número de casos, o retardo é profundo.”

Fonte:

http://pt.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Down. Acesso em: nov 2012.

Em relação à Síndrome de Down, analise as informações a seguir:

- I. A expressão “trissomia do cromossomo 21” significa que o indivíduo apresenta três cromossomos 21 ao invés de dois.
- II. A incidência da Síndrome de Down geralmente está relacionada com o aumento da idade da mãe.
- III. A Síndrome de Down é uma alteração cromossômica que envolve cromossomos autossomos.



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

IV. A alteração genética presente em indivíduos com Síndrome de Down pode ser visualizada com a análise do cariótipo.

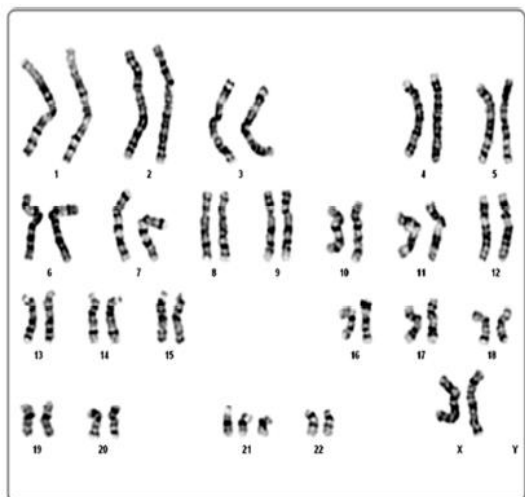
V. Indivíduos com Síndrome de Down geralmente apresentam 45 autossomos e 2 cromossomos sexuais.

Estão CORRETAS as informações contidas em:

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

52 - (IFGO/2013/Julho)

O cariótipo é o conjunto de cromossomos de uma célula. Na espécie humana, existem 46 cromossomos nas células somáticas ($2n = 46$). A partir dessas informações, analise o cariótipo humano a seguir:



Disponível em: <<http://www.citogene.com.br/img/img-trissomia-docromossoma-21.gif>>. Acesso em: 29 jun. 2013.

Analise as afirmações a seguir, acerca do indivíduo que possui o cariótipo apresentado.

- I. É do sexo feminino.
- II. É do sexo masculino.
- III. Não apresenta nenhuma alteração quanto ao número de cromossomos.
- IV. Possui Síndrome de Down.
- V. Possui Síndrome de Turner.

Está(ão) correta(s):

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

53 - (UFT/2013)

Uma criança apresenta em seu cariótipo três cromossomos sexuais, dois correspondem ao X e um ao Y. Podemos dizer que esta criança:

- a) possui síndrome de Turner e é do sexo feminino



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- b) possui síndrome de Klinefelter e é do sexo masculino
- c) possui síndrome de Turner e é do sexo masculino
- d) possui síndrome de Down e é do sexo feminino
- e) possui síndrome de Klinefelter e é do sexo feminino

54 - (UEPA/2014)

Pela primeira vez, cientistas conseguiram identificar uma maneira de neutralizar a alteração genética responsável pela Síndrome de Down. Em um estudo feito com células de cultura, pesquisadores da Universidade de Massachusetts, Estados Unidos, “desligaram” o cromossomo extra, presente nas células de pessoas com o distúrbio. Assim, eles foram capazes de corrigir padrões anormais de crescimento celular, característicos da Síndrome de Down. A descoberta abre portas para o desenvolvimento de novos mecanismos que poderão ajudar no tratamento do distúrbio.

Adaptado de:

<http://veja.abril.com.br/noticia/ciencia/cientistas-desligam-gene-que-causa-a-sindrome-de-down>

Sobre a alteração cromossômica referida no texto, afirma-se que:

- a) o cariótipo de mulheres com a síndrome é representado por 45,X.
- b) o cariótipo de homens com a síndrome é representado por 47,XXY.
- c) trata-se de uma monossomia do cromossomo sexual Y.
- d) trata-se de uma trissomia do cromossomo 21.

- e) os portadores da síndrome são altos e apresentam ginecomastia e azoospermia.

55 - (UFJF MG/PISM)

A síndrome de Down é uma doença genética que promove uma série de alterações no fenótipo do indivíduo portador. No ano de 2013, um grupo de pesquisadores demonstrou que um gene responsável pela inativação de um dos cromossomos X de mamíferos poderia ser utilizado para silenciar o cromossomo 21 extra, presente nos portadores da doença. Em relação à síndrome de Down, responda:

- a) Que tipo de alteração cromossômica é encontrada nas células de indivíduos com síndrome de Down?
- b) Considere um gene A situado no cromossomo 21. Se os pais de uma criança portadora de síndrome de Down fossem de genótipo AA (mãe) e Aa (pai) e a não disjunção dos cromossomos homólogos ocorresse na mãe, quais seriam os possíveis genótipos da criança para esse gene?
- c) Considere que a mãe da criança, representada na letra b, também seja portadora do gene do daltonismo (gene recessivo ligado ao X). Qual a probabilidade desse casal ter um novo filho (homem), com síndrome de Down e daltonismo? Considere que a taxa de não disjunção do cromossomo 21, na mãe, fosse de 10%.

56 - (Unievangélica GO/2014/Janeiro)

Leia o texto a seguir.

O conjunto de características morfológicas dos cromossomos de uma célula constitui seu cariótipo e o tamanho, a forma e o número dos cromossomos são



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

constantes entre os indivíduos de mesma espécie. Desvios em relação ao cariótipo normal são conhecidos como alterações ou aberrações cromossômicas e geralmente causam transtornos ao funcionamento celular, produzindo alterações morfológicas e fisiológicas. Um exemplo é a alteração cromossômica que resulta na síndrome de Klinefelter, em humanos. Na síndrome de Klinefelter os homens têm estatura média geralmente maior que a média, órgãos genitais pouco desenvolvidos e desenvolvimento das mamas, entre outras características.

GRIFFITHS, Anthony. J. F. *et al.* **Introdução à genética**. 9. ed. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 2008. p. 473.

A constituição cromossômica na síndrome de Klinefelter é representada pelo cariótipo

- a) $22AA + XXY$ ou 47, XXY
- b) $22AA + X$ ou 45, X0
- c) $22AA + XXX$ ou 47, XXX
- d) $22AA + XYY$ ou 47, XYY

57 - (UEFS BA/2014/Julho)

Um indivíduo recém-nascido, sexo feminino, foi diagnosticado com Síndrome de Down.

Sobre esse indivíduo, é incorreto afirmar:

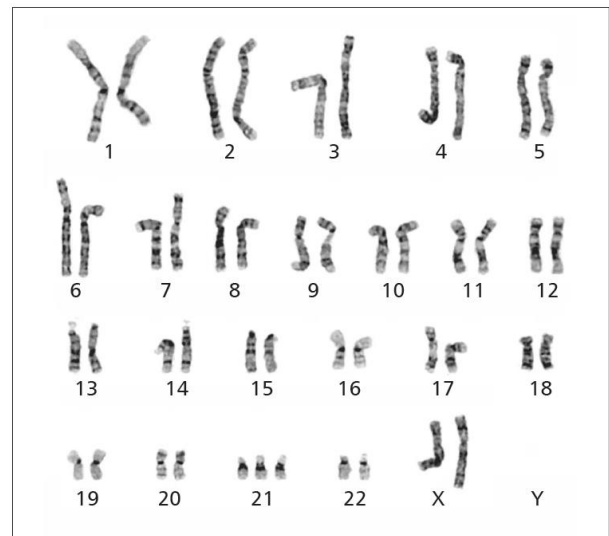
- a) Apresenta o cariótipo 47, XX, 21.
- b) É portador de uma aneuploidia autossômica.
- c) Apresenta constituição sexual cromossômica 46, XXX.

d) É provável que a progenitora da criança tenha mais de 35 anos.

e) Provavelmente a origem da síndrome ocorreu por não disjunção do cromossomo durante a ovogênese.

58 - (CEFET MG/2015)

Analise a imagem a seguir do cariótipo de um indivíduo que apresenta uma anomalia.



Disponível em: <<http://1.bp.blogspot.com>>. Acesso em: 24 set. 2014.

A causa dessa anomalia é a ocorrência de

- a) deleção do cromossomo Y.
- b) curvatura nos cromossomos.
- c) troca de partes entre os cromossomos.
- d) alteração nos tamanhos dos cromossomos.
- e) ausência de disjunção cromossômica na meiose.



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

59 - (PUC GO/2015/Janeiro)

Ocasões há, em que o sertanejo dá para assobiar. Cantar, é raro; ainda assim, à surdina; mais uma voz íntima, um rumorejar consigo, do que notas saídas do robusto peito. Responder ao pio das perdizes ou ao chamado agoniado da esquiva jaó, é o seu divertimento em dias de bom humor.

É-lhe indiferente o urro da onça. Só por demais repara nas muitas pegadas, que em todos os sentidos cortam a estrada.

— Que bichão! murmura ele contemplando um rasto mais fortemente impresso no chão; com um bom onceiro não se me dava de acuar este diabo e meter-lhe uma chumbada no focinho.

O legítimo sertanejo, explorador dos desertos, não tem em geral família. Enquanto moço, o seu fim único é devassar terras, pisar campos onde ninguém antes pusera pé, vadear rios desconhecidos, despontar cabeceiras e furar matas que descobridor algum até então haja varado.

Cresce-lhe o orgulho na razão direta da extensão e importância das viagens empreendidas; o seu maior gosto cifra-se em enumerar as correntes caudais que transpôs, os ribeirões que batizou, as serras que trasmontou e os pantanais que afoitamente cortou, quando não levou dias e dias a rodeá-los com rara paciência.

Cada ano que finda lhe traz mais um valioso conhecimento e acrescenta uma pedra ao monumento da sua inocente vaidade.

— Ninguém pode comigo, exclama ele enfaticamente. Nos campos da Vacaria, no sertão do Mimoso e nos *pantanos* do Pequiri, sou rei.

E esta presunção de realza infunde-lhe certo modo de falar e de gesticular majestático em sua singela manifestação.

A *certeza*, que tem de que nunca poderá perder-se na vastidão, como que o liberta da obsessão do desconhecido, o exalta e lhe dá foros de infalibilidade.

Se estende o braço, aponta com segurança para o espaço e declara peremptoriamente:

— Neste rumo, daqui a vinte léguas fica o espigão-mestre de uma serra *braba*, depois um rio grosso: dali a cinco léguas outro mato sujo que vai findar num brejal. Se *vassuncê* frechar direitinho assim, umas duas horas, topa com o Pouso do Tatu, no caminho que vai a Cuiabá.

O que faz numa direção, com a mesma imperturbável serenidade e firmeza o indica em qualquer outra.

A única interrupção que aos outros consente, quando conta os inúmeros descobrimentos, é a da admiração. À mínima suspeita de dúvida ou pouco caso, incendem-se-lhe de cólera as faces e no gesto denuncia indignação.

— *Vassuncê* não *credita!* protesta então com calor. Pois encilhe o seu *bicho* e caminhe como eu lhe disser. Mas *assunte* bem, que no terceiro dia de viagem ficará decidido quem é *cavouqueiro* e *embromador*. Uma *coisa* é *mapiar* à toa, outra, andar com tento por este mundo de Cristo.

(TAUNAY, Visconde de. **Inocência**.

3. ed. São Paulo: FTD, 1996, p. 30-31. Adaptado.)

“É-lhe indiferente o urro da onça. Só por demais repara nas muitas pegadas, que em todos os sentidos cortam a estrada.

— Que bichão! murmura ele contemplando um rasto mais fortemente impresso no chão; com um bom onceiro não se me dava de acuar este diabo e meter-lhe uma chumbada no focinho.”

O trecho extraído da obra *Inocência*, de Visconde de Taunay (texto), faz menção a um dos maiores felinos do mundo, a onça, um animal ameaçado de extinção. Acredita-se que a onça-preta (pelagem totalmente preta) seja uma variação da onça-pintada (pelagem amarelo-



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

castanho com manchas pretas), um caso de mutação dentro na mesma espécie.

Sobre o tema mutação, leia atentamente as alternativas abaixo e marque a única correta:

- a) A poliploidia é uma aneuploidia que produz alterações estruturais nos cromossomos.
- b) A deleção é uma mutação cromossômica que leva à redução do número de cromossomos do genótipo.
- c) A trissomia é uma aneuploidia causada por alteração numérica dos cromossomos.
- d) A triploidia é uma alteração estrutural dos cromossomos.

60 - (UNITAU SP/2014/Julho)

Uma mulher, de aparência física normal, e seu filho, com retardo mental e outras anomalias, foram submetidos a um teste de cromatina sexual (corpúsculo de Barr). Para isso, as suas células da mucosa bucal foram raspadas, fixadas (as células foram mortas, mas preservadas quanto à morfologia), coradas e analisadas ao microscópio. Os resultados mostraram que a mãe possuía duas cromatinas sexuais, e o filho, também duas. Ambos tiveram os seus cariótipos analisados. Com relação a esse assunto, pergunta-se:

- a) Por que as cromatinas sexuais ficam visíveis numa célula da mucosa bucal em intérfase, exceto nos indivíduos XY, XYY e portadores da síndrome de Turner?
- b) Quantos e quais cromossomos sexuais e aneuploidias podem ser esperados das análises dos cariótipos da mãe e do filho? Justifique sua resposta.

61 - (ACAFE SC/2015/Janeiro)

Recentemente foi noticiado que cientistas conseguiram “silenciar” cromossomo extra responsável pela síndrome de Down. A inserção de um gene pode “calar” a cópia extra do cromossomo 21, que causa a síndrome de Down, segundo um estudo publicado na revista Nature. O método pode ajudar pesquisadores a identificar os caminhos celulares por trás dos sintomas como deficiência cognitiva e desenvolver tratamentos direcionados. A pesquisa foi feita com células-tronco em laboratório.

"A correção genética de centenas de genes em todo um cromossomo extra se manteve fora do reino da possibilidade [até agora]. Nossa esperança é que para as pessoas que vivem com a síndrome de Down, esta primeira prova abra várias novas possibilidades excitantes para estudar a síndrome, e traga para a consideração a terapia cromossômica", diz Jeanne Lawrence, uma bióloga celular da Escola de Medicina da Universidade de Massachusetts, nos EUA, principal autora do estudo.

Fonte: Ciência Hoje, 17/07/2013 Disponível em:
<http://noticias.uol.com.br/ciencia>

Acerca das informações acima e dos conhecimentos relacionados ao tema, assinale a alternativa correta.

- a) Quando há um aumento ou diminuição de um par de cromossomos, denominamos aneuploidia, podendo ser autossômica, como a Síndrome de Down, ou sexual, como a Síndrome de Patau.
- b) Crianças portadoras da Síndrome de Down têm 47 cromossomos, pois têm três cromossomos 21, ao invés de dois. Esta cópia extra de cromossomo expressará no organismo algumas características físicas específicas. Porém, o problema de saúde e de aprendizado provocado por essa trissomia varia de acordo com a genética familiar da criança e fatores ambientais, dentre outros.



Professor: Carlos Henrique

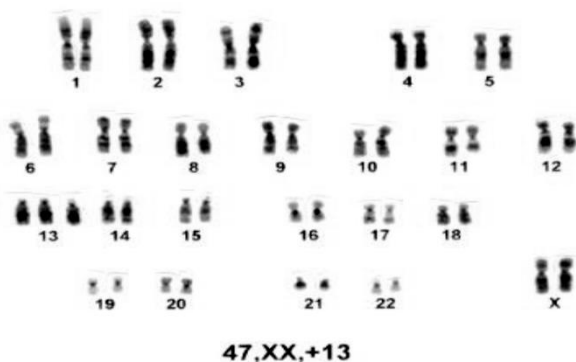
Genética – Aneuploidias e euploidias

c) O fator cromossômico causador da Síndrome de Down é a não-disjunção mitótica, podendo ocorrer tanto na primeira quanto na segunda divisão. Quando acontece na primeira divisão, todos os gametas apresentam alteração numérica. Porém, quando ocorre na segunda divisão, teremos metade dos gametas normais e a outra metade com alteração numérica.

d) Processo semelhante ao utilizado pelos cientistas para inativar o cromossomo 21 extra ocorre naturalmente com um dos cromossomo X da mulher. O cromossomo X inativado é sempre o que apresenta genes que determinam doenças genéticas, mecanismo este chamado de compensação de dose.

62 - (FCM PB/2015/Julho)

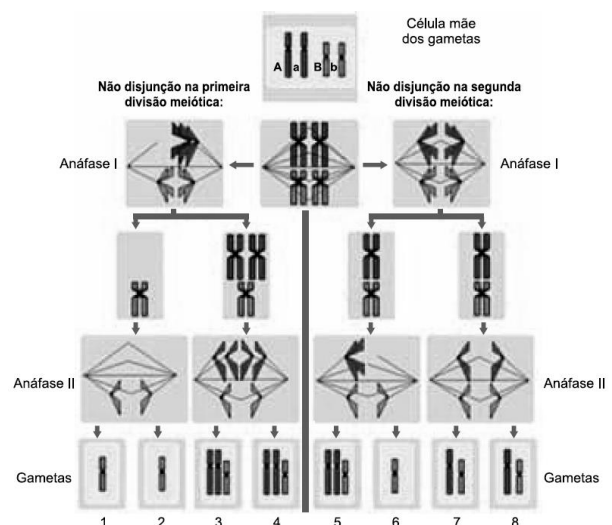
As síndromes genéticas são bastante conhecidas e causadas, por mutação cromossômica. Caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas. A maioria dos fetos portadores, com a alteração cromossômica mostrada no cariótipo (figura 01), não chega ao termo. Dos nascidos vivos, a quase totalidade evolui para o óbito no primeiro ano de vida, o diagnóstico é usualmente confirmado pelo estudo dos cromossomos. Após a avaliação do cariótipo, demonstrado na figura 01; assinale a alternativa CORRETA quanto ao diagnóstico.



- a) Monossomia do cromossomo X; síndrome de Turner.
- b) Síndrome do triplo X; síndrome do Klinefelter.
- c) Trissomia do cromossomo 13; síndrome de Edwards.
- d) Trissomia do cromossomo 18; síndrome de Down.
- e) Trissomia do cromossomo 13; síndrome de Patau.

63 - (FGV/2015/Janeiro)

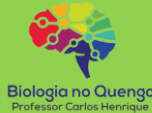
As células numeradas de 1 a 4 da figura representam gametas masculinos resultantes de uma divisão meiótica anômala em que não ocorreu disjunção dos cromossomos homólogos vermelhos na anáfase I. As células numeradas de 5 a 8 da figura representam gametas masculinos resultantes de outra divisão meiótica anômala em que não ocorreu a disjunção das cromátides vermelhas na anáfase II. Os cromossomos azuis representam o processo sem anomalias em todos os demais pares de cromossomos humanos.



(www.uel.br. Adaptado)



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

É correto afirmar que os gametas indicados pelos números

- a) 1, 2 e 6, ao fecundarem óvulos normais, formarão pessoas com 47 cromossomos, portadoras de uma nulissomia.
- b) 3, 4 e 5, ao fecundarem óvulos normais, formarão pessoas com 48 cromossomos, portadoras de uma tetrassomia.
- c) 7 e 8, ao fecundarem óvulos normais, formarão pessoas com 45 cromossomos, portadoras de uma monossomia.
- d) 1, 2 e 6, ao fecundarem óvulos normais, formarão pessoas com 46 cromossomos, não portadoras de síndromes cromossômicas.
- e) 3, 4 e 5, ao fecundarem óvulos normais, formarão pessoas com 47 cromossomos, portadoras de uma trissomia.

64 - (UFJF MG/2015/PISM)

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-corrige-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.

65 - (UFRGS/2015)

Uma mulher com cariótipo 47, XXX tem cariótipo anormal. Essa anomalia

- a) é uma triploidia.
- b) é uma aneuploidia autossômica.
- c) pode ter origem no gameta paterno.
- d) caracteriza-se pela presença de um corpúsculo de Barr.
- e) causa alterações somente em genes exclusivos do sexo feminino.

66 - (UNIRG TO/2015/Julho)

O Projeto Genoma Humano tem como objetivos identificar os genes humanos, determinando sua função e a sequência dos nucleotídeos do DNA das células humanas. O sequenciamento completo do DNA humano constitui uma importante ferramenta para a compreensão de diversas doenças graves. A respeito de anomalias genéticas analise os itens apresentados abaixo. .



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

I. O daltonismo e a hemofilia são anomalias recessivas ligadas ao sexo, atingindo principalmente indivíduos do sexo masculino.

II. A síndrome de Turner ocorre em homens que apresentam estatura maior que a média populacional. Tem pequeno desenvolvimento dos órgãos genitais, ausência de espermatozoide e desenvolvimento de seios.

III. Na síndrome de Down os indivíduos apresentam 47 cromossomos, sendo que o cromossomo suplementar é o autossomo 21, por isso é referida como sendo uma trissomia do 21. Os portadores podem ser de ambos os sexos.

Em relação às proposições analisadas, assinale a alternativa cujos itens estejam corretos.

- a) I e II
- b) II e III
- c) I e III
- d) I, II e III

67 - (PUC GO/2012/Julho)

O meu Nirvana

No alheamento da obscura forma humana,
De que, pensando, me desencarcerero,
Foi que eu, num grito de emoção, sincero
Encontrei, afinal, o meu Nirvana!

Nessa manumissão schopenhauereana,

Onde a Vida do humano aspecto fero

Se desarraiga, eu, feito força, impero

Na imanência da Idéia Soberana!

Destruída a sensação que oriunda fora

Do tato – íntima antena aferidora

Destas tegumentárias mãos plebéias –

Gozo o prazer, que os anos não carcomem,

De haver trocado a minha forma de homem

Pela imortalidade das Idéias!

(ANJOS, Augusto dos. Eu e outras poesias. São Paulo: Martins Fontes, 1994. p. 134.)

Observe o seguinte fragmento do texto 02:

“No alheamento da obscura forma humana,
De que, pensando, me desencarcerero,
Foi que eu, num grito de emoção, sincero
Encontrei, afinal, o meu Nirvana”

A forma humana, em seus aspectos morfoanatômicos, pode ser influenciada por diferentes fatores que podem causar alterações fenotípicas, como algumas aneuploidias sexuais. Em uma dessas aneuploidias (44AXXY), os homens apresentam, em geral, uma estatura maior que a média populacional, com pequeno desenvolvimento dos órgãos genitais, geralmente com azoospermia e desenvolvimento dos seios juntamente com outras alterações sexuais secundárias, podendo ocorrer distúrbios de comportamento.



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

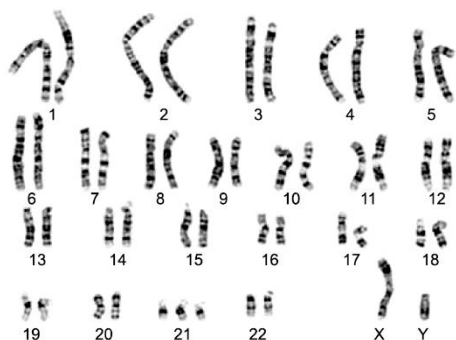
Genética – Aneuploidias e euploidias

Considerando as características acima, assinale a alternativa que contenha o nome da síndrome descrita:

- a) Síndrome de duplo Y
- b) Síndrome de Klinefelter
- c) Síndrome de Turner
- d) Síndrome de Down

68 - (FAMERP SP/2016)

Analise a figura, que mostra o cariótipo de uma pessoa.



(www.downsyndromeaction.org)

Considerando apenas o cariótipo obtido, é correto afirmar que a análise corresponde a

- a) um homem com uma triploidia.
- b) um homem com uma aneuploidia.
- c) uma mulher com uma trissomia.
- d) um homem com uma monossomia.
- e) uma mulher com uma poliploidia.

69 - (FMABC SP/2016)

Espermatozoides humanos originados por meiose anormal, podem apresentar as constituições XX e XY. Se fecundarem óvulos cromossomicamente normais, e caso os embriões completem seu desenvolvimento, serão originados indivíduos respectivamente, com cariótipos:

- a) 47, XXX e 47, XYY, sendo o primeiro caso uma criança do sexo feminino e o outro, uma criança do sexo masculino, ambos cromossomicamente anormais.
- b) 46, XX e 46, XY, sendo o primeiro caso uma criança do sexo feminino e o outro, uma criança do sexo masculino, ambos cromossomicamente normais.
- c) 47, XXX e 47, XXY, sendo o primeiro caso uma criança com trissomia do cromossomo X e o outro, uma criança com síndrome de Klinefelter.
- d) 48, XXX e 48, XXY, sendo o primeiro caso uma criança com trissomia do cromossomo X e o outro, uma criança com síndrome de Turner.

70 - (UNITAU SP/2016/Julho)

As aneuploidias podem ser originadas por falhas ocorridas no momento da formação dos gametas, ou por alterações na fase de segmentação do zigoto, sendo denominadas anomalias pré-zigóticas e pós-zigóticas, respectivamente.

Sobre essas falhas, assinale a alternativa CORRETA.

- a) Falhas pré-zigóticas resultam da não disjunção dos cromossomos homólogos na mitose.



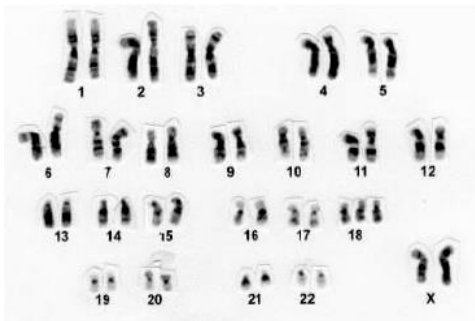
Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- b) Falhas pós-zigóticas resultam da não disjunção dos cromossomos homólogos na meiose.
- c) Falhas pré-zigóticas resultam da não disjunção das cromátides irmãs na mitose.
- d) Falhas pós-zigóticas resultam da disjunção das cromátides irmãs na meiose.
- e) Falhas pré-zigóticas resultam da não disjunção dos cromossomos homólogos na meiose.

71 - (OBB/2014/2ª Fase)

Observe o cariótipo abaixo:



Marque a alternativa que contenha a aneuploidia e o sexo, respectivamente, deste indivíduo:

- a) Down; feminino
- b) Down; masculino
- c) Edwards; feminino
- d) Turner; feminino
- e) Klinefelter; masculino

72 - (FCM PB/2017/Janeiro)

A meiose é um processo complexo, e erros meióticos em seres humanos parecem ser surpreendentemente comuns. Os cromossomos homólogos podem não se separar durante a meiose I, ou pode não haver a separação das cromátides irmãs durante a meiose II. Em qualquer uma dessas situações, são formados gametas contendo um número anormal de cromossomos, um cromossomo extra ou a falta de um cromossomo. Se um desses gametas se funde com um gameta normal será formado um zigoto com um número anormal de cromossomos, o que traz sérias consequências. Na maioria dos casos, o zigoto desenvolve-se originando um embrião anormal que morre em algum estágio entre a concepção e o nascimento. Baseado nesse contexto, qual é a principal causa das anormalidades cromossômicas?

- a) Disjunção cromossômica meiótica.
- b) Não disjunção cromossômica meiótica.
- c) Não disjunção cromossômica mitótica.
- d) Disjunção cromossômica mitótica.
- e) Erros mitóticos nas células germinativas.

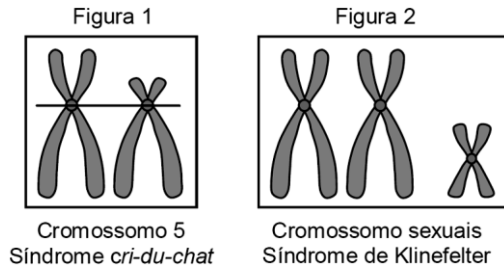
73 - (FPS PE/2017/Janeiro)

Os portadores da Síndrome *cri-du-chat* possuem choro que se assemelha ao miado dos gatos. Já a Síndrome de Klinefelter provoca esterilidade masculina, dentre outros sintomas. Considerando que ambas as doenças são produzidas devido a aberrações cromossômicas, analise as figuras abaixo.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias



As figuras 1 e 2, representam, respectivamente:

- a) uma deleção e uma triploidia.
- b) uma translocação e uma nulissomia.
- c) uma deleção e uma trissomia.
- d) uma translocação e uma nulissomia.
- e) uma inversão e uma triploidia.

74 - (UniRV GO/2017/Janeiro)

As cromossomopatias, conhecidas também como aberrações cromossômicas, podem ser classificadas em numéricas e estruturais. Julgue os itens referentes a esse assunto, assinale V (verdadeiro) ou F (falso) para as alternativas:

- a) Para a indicação clínica de análise cromossômica, existem situações específicas e achados clínicos frequentes que sinalizam uma necessidade para tal análise. Um exemplo disso é a malformação dos membros por ingestão de talidomida durante a gravidez.
- b) Euploidia é quando ocorre perda ou acréscimo de um ou alguns cromossomos. Aneuploidia é quando ocorre perda ou acréscimo de genomas.
- c) Um mosaico humano é do tipo XXY/XY. Esse indivíduo provavelmente surgiu por não disjunção mitótica no zigoto XY.

d) Na década de 90, foi descoberto o gene **SRY** no cromossomo **Y**, cujo produto atua na diferenciação dos testículos. Indivíduos com deleção dessa sequência gênica não desenvolvem os testículos e têm fenótipo feminino, mesmo tendo o genótipo XY.

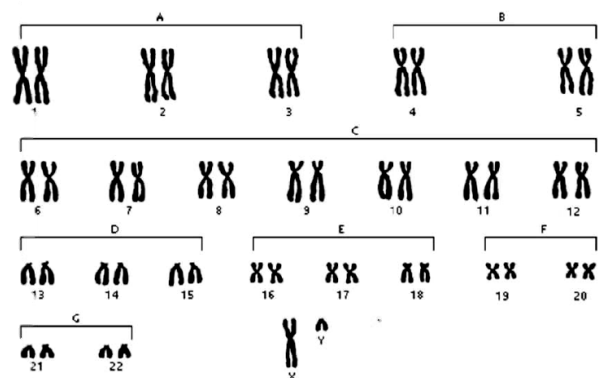
75 - (Faculdade São Francisco de Barreiras BA/2017/Janeiro)

A síndrome de Down é uma condição genética, descrita há mais de um século por John Langdon Down. Os fenótipos comumente associados a essa síndrome são: face larga e achatada, baixa estatura, QI abaixo da média, olhos com pregas epicânticas, mãos curtas com uma linha simiesca no meio e uma língua grande e cheia de sulcos.

Com relação a essa síndrome, pode-se afirmar que o cariótipo dos portadores é

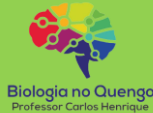
- a) 47, XY + 21 ou 47, XX + 21
- b) 45, XY + 21 ou 45, XX + 21
- c) 46, XY + 14 ou 46, XX + 14
- d) 47, XY + 14 ou 47, XX + 14
- e) 46, XY + 21 ou 46, XX + 21

76 - (UDESC SC/2017/Julho)





Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

Fonte:
<https://www.youtube.com/watch?v=2B9unRdTvXw>

Na figura é mostrado um cariótipo. Analise as proposições em relação aos cariótipos e assinale (V) para verdadeira e (F) para falsa.

- () Pelo cariótipo apresentado, pode-se deduzir que o número haploide (n) desta espécie é igual a 23.
- () Neste cariótipo são observados 23 pares de homólogos.
- () Constata-se um caso de trissomia com translocação no par de número 22, neste cariótipo.
- () Neste cariótipo o primeiro par de cromossomos homólogos é do tipo metacêntrico.
- () Se este cariótipo fosse um indivíduo que apresentasse Mosaicismo poder-se-ia encontrar cariótipos diferentes.

Assinale a alternativa que contém a sequência correta, de cima para baixo.

- a) V – F – V – F – V
- b) V – F – F – V – V
- c) V – V – F – F – V
- d) F – V – V – V – F
- e) F – V – V – F – F

77 - (UEM PR/2017/Julho)

Quanto à determinação do sexo, a espécie humana pertence ao sistema XY, cujas fêmeas têm duas séries de

autossomos (2 A) e cromossomos sexuais iguais (sexo homogamético), enquanto os machos têm duas séries de autossomos (2 A) e cromossomos sexuais diferentes (sexo heterogamético). Sobre o assunto e considerando os erros nos cromossomos sexuais (sem considerar os autossomos), assinale a(s) alternativa(s) **correta(s)**.

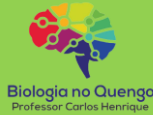
- 01. Se um espermatozoide com apenas um cromossomo X fecundar um gameta feminino com dois cromossomos X, o zigoto resultante terá três cromossomos X, originando um indivíduo com fenótipo feminino e estéril, e com retardo mental, conhecido como síndrome de Turner.
- 02. Se um espermatozoide com apenas um cromossomo Y fecundar um gameta feminino com dois cromossomos X, o zigoto resultante terá três cromossomos sexuais XXY, resultando em um indivíduo com fenótipo masculino, com atrofia testicular e esterilidade, quadro conhecido como síndrome de Klinefelter.
- 04. Na espécie humana, a presença de quantidade adequada de cromossomos X é importante na determinação da fertilidade, e é o pai quem determina o sexo da prole.
- 08. Se um espermatozoide com um cromossomo Y fecundar um gameta feminino sem cromossomo sexual algum, o zigoto resultante originará um homem estéril, de baixa estatura, com graus variados de retardo mental, caracterizando a síndrome de YO.
- 16. Se um espermatozoide com apenas um cromossomo X fecundar um gameta feminino que não possui cromossomo X algum, o zigoto formado não se desenvolverá.

78 - (Mackenzie SP/2018/Verão)

A síndrome de Turner afeta mulheres que, como consequência, apresentam baixa estatura, esterilidade e



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

pouco desenvolvimento de características sexuais secundárias. Em algumas mulheres, entretanto, são encontradas duas linhagens celulares diferentes sendo uma com cariótipo normal e outra com o cariótipo típico dessa síndrome. Nesses casos, os sintomas tendem a ser mais brandos sendo possível, inclusive, a fertilidade. A esse respeito, considere as seguintes afirmações.

- I. Nas células alteradas, verifica-se a ausência de um dos cromossomos sexuais.
- II. Nos casos em que há duas linhagens celulares, o zigoto era normal e a alteração ocorreu nas células do embrião.
- III. Todas as filhas dessas mulheres apresentarão a síndrome.

Assinale

- a) se somente as afirmativas I e II forem corretas.
- b) se somente as afirmativas II e III forem corretas.
- c) se somente as afirmativas I e III forem corretas.
- d) se todas as afirmativas forem corretas.
- e) se somente a afirmativa I for correta.

79 - (Mackenzie SP/2018/Verão)

As mutações podem ser gênicas, quando atingem apenas um ou poucos genes, ou cromossômicas, quando alteram os cromossomos, seja na sua estrutura, seja no seu número. Neste caso, fala-se em aberrações cromossômicas que podem ser por aneuploidias (não envolvem conjunto n inteiros de cromossomos) e euploidias (envolvem conjunto n inteiros de cromossomos).

A respeito dessas mutações, são feitas as seguintes afirmações:

- I. As síndromes de Down, de Turner e de Klinefelter constituem tipos de aneuploidias.
- II. O albinismo constitui um tipo de euploidia.
- III. O daltonismo constitui um tipo de aneuploidia.
- IV. A hemofilia constitui um tipo de mutação gênica.

Estão corretas, apenas,

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

80 - (FAMERP SP/2018)

Pesquisadores da Universidade de Massachusetts, EUA, demonstraram que seria possível tratar a Síndrome de Down, silenciando o cromossomo extra encontrado na pessoa com a doença. O princípio se baseia em aplicar o mecanismo natural que ocorre nas células somáticas das mulheres, em que um dos cromossomos fica inativado, formando o corpúsculo de Barr.

(Veja, 24.07.2013. Adaptado.)

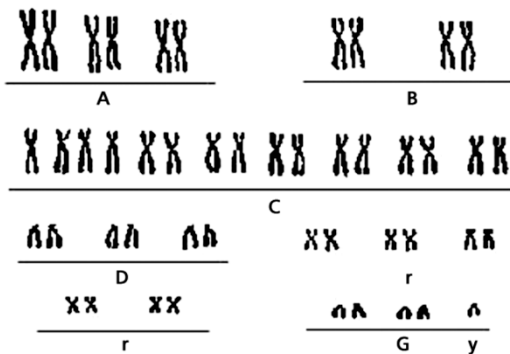


Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- a) Qual cromossomo extra a pessoa com Síndrome de Down apresenta nas células anormais? Esse cromossomo é classificado como autossômico ou sexual?
- b) Caso o hipotético mecanismo para o tratamento da síndrome tenha sucesso, com qual aspecto morfológico o cromossomo extra ficaria quando inativado? Por que esse mecanismo pode ser um tratamento ou uma forma de minimizar os sintomas da Síndrome de Down?

81 - (UNIT SE/2016)



A organização observada é resultado de uma técnica denominada de cariotipagem que permite a análise dos cromossomos de um indivíduo e assim compreender se ele é, ou não, portador de alguma alteração cromossômica.

A partir da análise do Ideograma e com base nos seus conhecimentos, é correto afirmar:

- a) Nos grupos os cromossomos, não estão organizados em pares de homólogos.
- b) O ideograma em destaque é de um homem (47, XXY), portador da Síndrome de Klinefelter.
- c) O cromossomo X é o segundo menor cromossomo observado, maior somente do que o Y.

- d) O ideograma observado é de um indivíduo do sexo masculino sem alteração cromossômica.
- e) A célula normalmente utilizada para o desenvolvimento dessa técnica é diploide e do tecido epitelial.

82 - (UNIT SE/2016)

O DNA é uma molécula reativa e estima-se que mais de 20 mil lesões no DNA sejam induzidas de maneira endógena por dia por célula, além de outras induzidas por agentes exógenos, como a luz ultravioleta, resultando em bloqueio físico das maquinarias de replicação e transcrição do DNA. Em resposta a lesões no DNA, células ativam respostas que promovem regulação do ciclo celular e reparo do DNA, evitando catástrofes durante a replicação ou na mitose. Caso a quantidade de danos ultrapasse a capacidade de reparo, as células podem induzir morte celular como último recurso. A importância das respostas ao dano no DNA é exemplificada por síndromes humanas, com fenótipo de envelhecimento precoce ou aumento de risco de câncer, e seu estudo poderá contribuir para o entendimento da tumorigênese e desenvolvimento de melhores terapias.

LIMA, Leonardo Carmo de Andrade. Resposta a danos no DNA após exposição à luz ultravioleta: apagando o fogo antes do incêndio celular. Disponível em: <<http://www.ib.usp.br/revista/volume14f1>>. Acesso em: 4 nov. 2015.

As síndromes mais recorrentes nas células humanas têm como representação a

- a) euploidia com triploidia (3n).
- b) euploidia com tetraploidia (4n).
- c) euploidia com pentaploidia (5n).



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- d) aneuploidia com trissomia do par 21 ($2n + 1$).
- e) aneuploidia com monossomia do par 21 ($2n - 1$).

83 - (UNIT AL/2016)

A síndrome do X frágil, também conhecida como síndrome de Martin-Bell, é uma condição genética que causa debilidades intelectuais, problemas de aprendizado e de comportamento, além de diversas características físicas peculiares. Ainda que ocorra em ambos os gêneros, afeta mais frequentemente os meninos e geralmente com grande severidade. A síndrome do X frágil é tão comum que requer consideração no diagnóstico diferencial de deficiência intelectual e está entre as indicações mais frequentes para a análise de DNA, a consulta genética e o diagnóstico pré-natal. Estima-se que a incidência da síndrome ocorra em 1 em cada 4.000 nascimentos masculinos e em 1 em 8.000 meninas. O nome “X-frágil” refere-se a um marcador citogenético no cromossomo X, um sítio frágil no qual a cromatina não se condensa apropriadamente durante a mitose. Nesses casos, o cromossomo X apresenta, no seu braço longo, um sítio frágil, próximo a uma zona suscetível de quebra. (A SÍNDROME do..., 2015).

Disponível em:

<<http://www.minhavidade.com.br/saude/temas/sindrome-do-x-fragio>>.

Acesso em: 29 set. 2015.

A partir da informação do texto e com base nos conhecimentos sobre Genética, é correto afirmar:

- a) A síndrome em destaque é classificada como numérica por deleção.
- b) Para os indivíduos do sexo masculino, a herança dessa característica é de origem paterna.

- c) As filhas de homens afetados têm um risco de apenas 50% de herdar o cromossomo X frágil.
- d) O efeito fenotípico da aberração cromossômica é relacionado à perda de sequências polinucleotídicas.
- e) A probabilidade de expressão do cromossomo X frágil é maior no homem por ser uma herança holândrica.

84 - (FCM PB/2018/Janeiro)

MJS, branca, com um ano de idade, segunda filha de uma mãe com 45 anos. Irmã com sete anos, hígida. Nascida de parto cesariano de emergência com 32 semanas, peso de 2620g, comprimento de 42cm e APGAR 1/9. Permaneceu 10 dias internada na UTI neonatal devido à cardiopatia congênita. Devido aos sinais apresentados ao exame físico e à cardiopatia congênita, a paciente foi encaminhada ao cardiologista pediátrico para avaliação, o qual solicitou o exame do cariótipo. O resultado do cariótipo foi de achados condizentes com a Síndrome de Edwards. Baseado na história clínica, qual é o cariótipo que identifica a síndrome observada neste caso?

- a) 45, XO
- b) 47, XX + 21
- c) 47, XY + 21
- d) 47 XX + 18
- e) 47, XX + 13

85 - (UEL PR/2019)

A síndrome de Down, que afeta um em cada mil recém-nascidos, não é uma doença, mas a mais comum das alterações cromossômicas. Trata-se de uma condição genética que vem acompanhada de algumas peculiaridades para as quais os pais devem estar atentos desde o nascimento da criança. A pessoa com síndrome



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

de Down faz parte do universo da diversidade humana e tem muito a contribuir com desenvolvimento de uma sociedade inclusiva.

Assinale a alternativa que representa, corretamente, um cariótipo de portador da Síndrome de Down.

- a) 45, X.
- b) 46, XX.
- c) 47, XXY.
- d) 47, XY + 21.
- e) 47, XY + 18.

86 - (Fac. Santo Agostinho BA/2018/Julho)

Qualquer erro ou dano em um gene pode desencadear uma doença genética. As doenças genéticas podem ser definidas como alterações na sequência de nucleotídeos em uma parte do DNA, as quais alteram a estrutura de uma proteína e, conseqüentemente, causam anomalias anatômicas e fisiológicas. As alternativas abaixo apresentam características de algumas doenças genéticas. Analise-as e assinale a que corresponde a uma doença cromossômica.

- a) Problemas no mecanismo de coagulação sanguínea com facilidade de desenvolvimento de hemorragias.
- b) Trissomia gerada pela união de gametas formados com 24 cromátides.
- c) Defeito ou falta da enzima fenilalanina hidroxilase e acúmulo de fenilalanina no organismo.
- d) Má formação das hemácias adquirindo forma de foice.

87 - (FATEC SP/2019/Janeiro)

Atualmente existem exames pré-natais não invasivos capazes de detectar anomalias cromossômicas nos embriões humanos a partir da décima semana de gestação apenas com a análise de uma amostra de sangue materno, do qual é recolhido DNA fetal diluído.

Suponha que uma mulher tenha se submetido a um desses exames durante a gravidez, e que o resultado do laboratório tenha indicado que o feto tem exatamente um par de cromossomos 13, exatamente um par de cromossomos 18, exatamente um par de cromossomos 21, apenas um cromossomo X e nenhum cromossomo Y.

Contando apenas com esses dados, o laudo do exame deve ser o de que o bebê, quando nascer, apresentará sexo biológico

- a) feminino e síndrome de Turner.
- b) feminino e síndrome de Klinefelter.
- c) masculino e síndrome de Edwards.
- d) masculino e síndrome de Down.
- e) masculino e síndrome de Patau.

88 - (PUC SP/2019/Janeiro)

Leia com atenção o texto a seguir.

A síndrome de Down se caracteriza pelo funcionamento intelectual inferior à média, que se manifesta antes dos 18 anos. Além do déficit cognitivo e da dificuldade de comunicação, a pessoa com Síndrome de Down apresenta redução do tônus muscular, cientificamente chamada de hipotonia. Também são comuns problemas



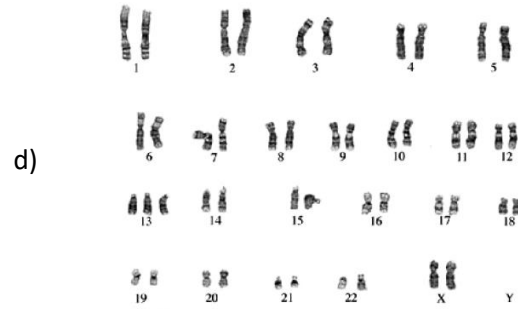
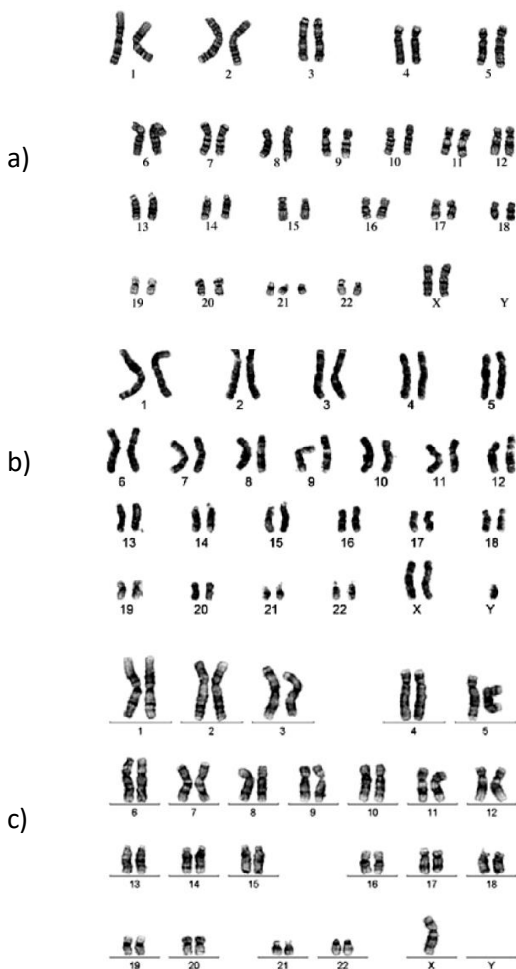
Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

na coluna, na tireoide, nos olhos e no aparelho digestório. Muitas vezes, a criança nasce com anomalias cardíacas, solucionáveis com cirurgias. O diagnóstico preciso requer a análise do cariótipo.

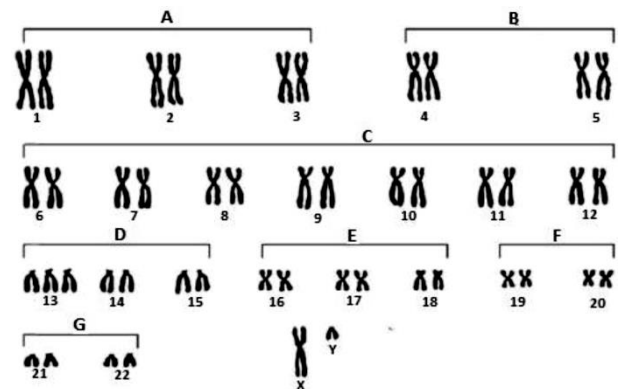
Fonte <<https://novaescola.org.br/conteudo/280/o-que-e-sindrome-de-down>>
(modificado).

Dentre as opções de cariótipo a seguir, assinale aquela que contribui para o diagnóstico preciso, mencionado no texto:



89 - (UNITAU SP/2019/Janeiro)

O cariótipo que segue pertence a um indivíduo com síndrome cromossômica e que apresenta características como baixo peso ao nascer, fenda palatina, rins policísticos, defeitos cardíacos desde o nascimento, polidactilia, malformações do sistema nervoso, microftalmia bilateral, orelhas com implantação baixa e malformadas.



(Disponível em: <https://www.portaleducacao.com.br>.
Adaptado)

Com base nas características descritas e no cariótipo apresentado, é CORRETO afirmar que o indivíduo apresenta

- a) Síndrome de Patau, uma aneuploidia do tipo trissomia.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- b) Síndrome de Patau, uma euploidia do tipo triploidia.
- c) Síndrome de Edwards, uma aneuploidia do tipo trissomia.
- d) Síndrome de Edwards, uma euploidia do tipo triploidia.
- e) Euploidia do tipo trissomia, cuja síndrome resultante não pode ser inferida.

90 - (UFRGS/2019)

Pessoas que apresentam Síndrome de Down são em geral trissômicas para o cromossomo 21.

Esse problema ocorre predominantemente devido à não disjunção do par cromossômico na

- a) anáfase I da meiose.
- b) prófase II da meiose.
- c) metáfase da mitose.
- d) telófase I da meiose.
- e) metáfase II da meiose.

91 - (FCM PB/2019/Julho)

A Síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica com prevalência de 1:20.000 nascidos vivos. Apresenta malformações congênitas, incluindo comprometimento do sistema nervoso central, cardíaco, circulatório e urogenital, além de defeitos estruturais faciais e déficit intelectual. O tempo médio de sobrevivência é de 7-10 dias, sendo complicações pulmonares a causa mais comum de morte. Identifique o tipo de mutação cromossômica envolvida nessa síndrome genética.

- a) Trissomia do cromossomo 21.
- b) Trissomia do cromossomo 13.
- c) Trissomia do cromossomo 18.
- d) Monossomia XO.
- e) Trissomia do cromossomo 14.

92 - (UNINORTE AM/2019)

A Síndrome de Turner constitui uma alteração genética que afeta o sexo feminino, cujos indivíduos geralmente apresentam tórax largo, disgenesia gonadal, pescoço curto e largo, e baixa estatura, entre outras características.

Sobre as causas dessa Síndrome, e outras que ocorrem na espécie humana, é correto afirmar:

- a) A Síndrome de Turner é uma enfermidade recessiva ligada ao sexo, ou seja, o alelo responsável pela sua manifestação é transmitido por ambos os genitores.
- b) A principal causa das síndromes cromossômicas humanas é a não disjunção das cromátides irmãs na meiose I.
- c) A Síndrome de Klinefelter acomete indivíduos do sexo masculino que apresentam dois ou mais cromossomos Y.
- d) A maioria das síndromes cromossômicas da espécie humana é originada pela não disjunção dos cromossomos homólogos na meiose II.
- e) A não disjunção de cromossomos homólogos na meiose I resulta em desbalanço cromossômico em todos os gametas gerados.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

93 - (SANTA CASA SP/2018)

Paula tem Síndrome de Turner e é irmã gêmea de Marisa, que tem características fenotípicas da Síndrome do Triplo X. Análises genéticas confirmaram que as irmãs são gêmeas monozigóticas e que Marisa tem três cromossomos sexuais X.

- a) Qual o número diploide de cromossomos de Paula e qual o número diploide de cromossomos de Marisa?
- b) Considerando os eventos de divisão celular, explique como o zigoto, comum às duas irmãs, pôde gerar uma criança com síndrome de Turner e a outra criança com Síndrome do Triplo X.

94 - (UNIRG TO/2020/Janeiro)

A síndrome de Turner e a síndrome de Down são exemplos de aneuploidias nas quais ocorre, respectivamente,

- a) monossomia e trissomia.
b) nulissomia e monossomia.
c) trissomia e trissomia.
d) monossomia e nulissomia.

95 - (UNIPÊ PB/2019/Julho)

Uma mulher que apresenta duas cromatinas sexuais é fértil e produz óvulos normais e óvulos com dois cromossomos X. Sendo casada com um homem cromossomicamente normal, essa mulher terá chance de apresentar

- 01) apenas descendentes com cromossomos anormais.
02) descendentes anormais em uma proporção de 25%.
03) apenas descendentes com todos os cromossomos normais.
04) descendentes normais e anormais, em uma proporção de 50%.
05) descendentes do sexo masculino, em uma proporção de 75%.

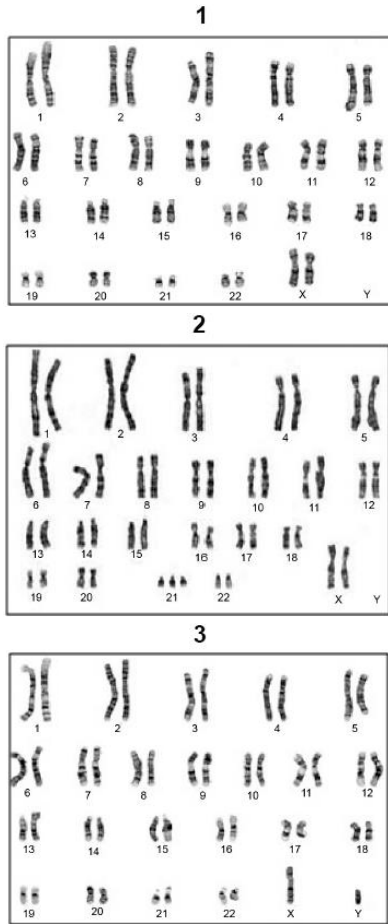
96 - (ACAFE SC/2019/Janeiro)

O conjunto de cromossomos de uma célula constitui seu cariótipo. Nos humanos, os cariótipos de homens e mulheres são iguais em relação aos autossomos e diferem em relação aos cromossomos sexuais. Assim como em outras espécies, humanos podem nascer com alterações cromossômicas em relação ao cariótipo normal. Abaixo estão representados os cariótipos de três indivíduos.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias



Assinale a alternativa que indica corretamente o que representa cada cariótipo.

- a) O cariótipo 1 representa uma mulher com Síndrome de Klinifelter.
- b) O cariótipo 2 representa uma mulher sem alterações cromossômicas.
- c) O cariótipo 3 representa um homem com Síndrome de Turner.
- d) O cariótipo 3 representa um homem sem alterações cromossômicas.
- e) O cariótipo 2 representa um homem com Síndrome de Down.

97 - (UECE/2019/Julho)

As anomalias cromossômicas podem ser de dois tipos: anomalias numéricas e anomalias estruturais. Considerando essas anomalias, assinale a afirmação verdadeira.

- a) A síndrome de Down, causada principalmente pela trissomia do cromossomo 21, é um exemplo de alteração cromossômica numérica do tipo aneuploidia.
- b) As anomalias estruturais que envolvem alteração na estrutura de um conjunto extra de cromossomo são denominadas de aneuploidias.
- c) As anomalias numéricas caracterizadas pela ausência ou adição de um cromossomo são denominadas de poliploidias.
- d) As anomalias estruturais do tipo poliploidias identificadas na espécie humana são espontaneamente abortadas ou têm viabilidade restrita ao nascer.

98 - (Fac. Santo Agostinho BA/2020/Janeiro)

Síndrome de Down:

Identificada pela primeira vez pelo geneticista francês Jérôme Lejeune em 1959. O Dr. Lejeune dedicou sua vida à pesquisa genética visando melhorar a qualidade de vida dessa síndrome.

Crianças e jovens portadores da síndrome têm características físicas semelhantes e estão sujeitos a algumas doenças. Embora apresentem deficiências intelectuais e de aprendizado, são pessoas com personalidade única, que estabelecem boa comunicação e são sensíveis e interessantes. Quase sempre o “grau” de acometimento dos sintomas é inversamente proporcional ao estímulo dado a essas crianças durante a infância.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

Sobre a síndrome de Down marque a alternativa correta:

- a) a síndrome é uma anomalia genética, onde os portadores apresentam erros nos cromossomos sexuais, sendo, portanto, estéreis.
- b) o indivíduo portador apresenta três cromossomos a mais, totalizando 49 cromossomos, o que justifica as características da anomalia.
- c) a síndrome é causada pela presença de um cromossomo 21 a mais nas células dos afetados, isto é, em vez de dois cromossomos 21, a pessoa possui três.
- d) a síndrome é sempre causada em função de um erro na separação dos cromossomos durante a meiose materna.
- e) o indivíduo, apresenta um cariótipo 47XX ou 47XY, caracterizando como uma herança genética restrita ao sexo.

99 - (UniRV GO/2019/Julho)

As aberrações cromossômicas são alterações estruturais ou alterações numéricas de cromossomos nas células, podendo levar ao desenvolvimento de algumas síndromes. Quanto às mutações cromossômicas, leia as afirmações abaixo e assinale V (verdadeiro) ou F (falso) para as alternativas.

- a) Euploidia é quando ocorre perda ou acréscimo de um ou mais cromossomos. Aneuploidia é quando ocorre perda ou acréscimo de genomas.
- b) As Síndromes de Turner e Klinefelter são síndromes que correspondem a aneuploidias de cromossomos.
- c) Todos os mosaicismos germinativos são identificados pela análise de cariótipo obtidos da cultura temporária de linfócitos do sangue periférico.

- d) Durante a prófase, quando os cromossomos estão mais abertos e ativos metabolicamente, são mais vulneráveis a eventos que provocam modificações de sua estrutura. As aberrações estruturais dos cromossomos resultam de quebra cromossômica seguida de reconstituição em uma combinação anormal.

Mutações / Euploidias

100 - (UFG/1996/1ª Fase)

As explosões das bombas atômicas, em agosto de 1945, sobre as cidades de Hiroshima e Nagasaki, completaram, em 1995, cinquenta anos. O fim da guerra e o início da era atômica se anunciavam e o clarão escurecia os olhares do mundo, que oscilavam entre o pavor e o medo. O desconhecido explodia em solo japonês. A bomba detonava os horrores da guerra, levantava a poeira atômica das nações rivais e emitia sinais de que os tempos seriam outros para as nações. Por certo nunca mais seriam os mesmos para os “filhos do clarão”.

Cinquenta anos após o desastre de Hiroshima e Nagasaki, o mundo ainda encontra-se às voltas com o perigo nuclear. Sobre os efeitos de radiações em organismos animais e vegetais, é correto afirmar que elas são:

- 01. agentes mutagênicos, cujo efeito é inversamente proporcional à dose absorvida;
- 02. agentes de preservação de alimentos, visto que inibem o desenvolvimento de microorganismos (agentes contaminantes);
- 04. agentes cancerígenos, postos que o câncer se inicia quando genes de células normais são alterados, originando os oncogenes;
- 08. agentes terapêuticos usados para destruir células cancerosas;
- 16. agentes que atuam na estrutura das bases nitrogenadas, gerando cadeias polipeptídicas de ácidos nucléicos alterados.

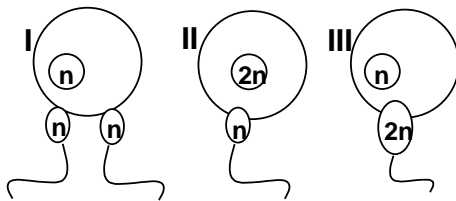


Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

101 - (EFOA MG/2002/Julho)

Aproximadamente 2% de embriões triplóides, em humanos, surgem como resultados dos seguintes tipos de fertilização (I, II e III), representados abaixo. Analise-os e assinale a alternativa CORRETA:



- a) No tipo I, o embrião resultante será um aneuplóide.
- b) Uma trissomia será produzida pela fertilização III.
- c) Nos três tipos, a estrutura dos cromossomos será alterada.
- d) Uma não-disjunção cromossômica justifica os gametas em I.
- e) Os três tipos de fertilização originam embriões poliplóides.

102 - (UFAC/2006)

A reprodução da maioria dos seres vivos envolve um processo sexual em que se alternam os fenômenos de meiose e fecundação. Na espécie humana, a meiose é gamética, e a fecundação reconstitui a diploidia. Uma distribuição errada de cromossomos durante a meiose origina gametas com um número anormal de cromossomos. A partir desses gametas, podem surgir zigotos de indivíduos com um número anormal de cromossomos em suas células. Mediante essas afirmações, indique a alternativa que representa o par de gametas que poderá originar um zigoto com chances de desenvolver um embrião com Síndrome de Turner.

	Gametas	Gametas
	Masculinos	Femininos
a)	22 + XY ;	22 + X
b)	22 + Y ;	22 + X
c)	22 + X ;	22 + X
d)	22 + 0 ;	22 + XY
e)	22 + 0 ;	22 + X

103 - (UFSCar SP/2003/2ª Fase)

A moderna teoria da evolução admite que a fonte primária da variabilidade dos seres vivos é a mutação gênica.

- a) Como se pode definir mutação gênica em termos moleculares?
- b) Por que mutações em células germinativas são mais importantes para a espécie do que aquelas que ocorrem em outras células do corpo?

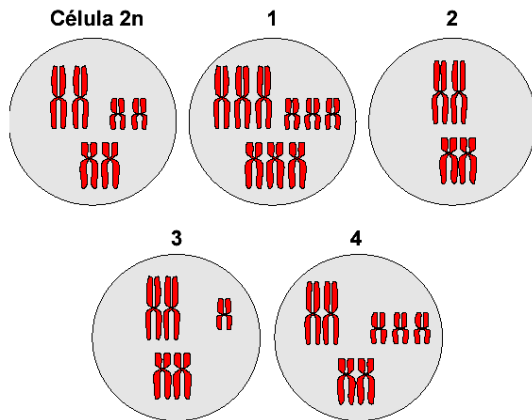
104 - (UFPE/UFRPE/2004/1ª Etapa)

As aberrações cromossômicas (ou mutações cromossômicas) são caracterizadas pela alteração da quantidade de cromossomos de uma células ou pela alteração da estrutura de um ou de alguns cromossomos. Tomando como referência uma célula 2n, normal, com três pares de cromossomos, analise as figuras e assinale a alternativa que designa corretamente, de 1 a 4, nesta ordem, as aberrações ilustradas.



Professor: Carlos Henrique

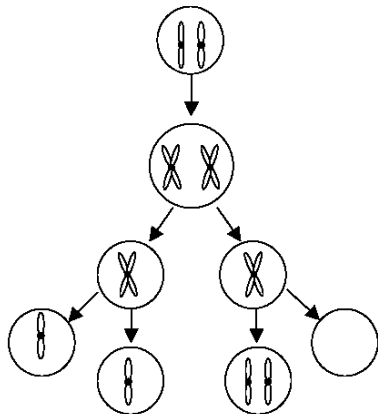
Genética – Aneuploidias e euploidias



- a) triploidia, nulissomia, monossomia e trissomia
- b) nulissomia, monossomia, triploidia e trissomia
- c) monossomia, nulissomia, haploidia e triploidia
- d) haploidia, tetraploidia, pentaploidia e trissomia
- e) trissomia, monossomia, haploidia e triploidia

105 - (FMTM MG/2004/Janeiro F2)

O esquema demonstra a não-disjunção do cromossomo X durante a meiose que antecede a formação do óvulo feminino. Observe:



Sabe-se que apenas uma dessas 4 células-filhas dará origem ao óvulo. Se esse óvulo for fecundado por um espermatozóide normal Y, a probabilidade de o descendente apresentar a síndrome de Klinefelter é

- a) 1/2.
- b) 1/4.
- c) 1/8.
- d) 1/32.
- e) 1/64.

106 - (FUVEST SP/2005/1ª Fase)

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 espermatozóide 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.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

e) se desenvolverá em um indivíduo cromossômica (XX) e fenotipicamente do sexo feminino.

107 - (UEG GO/2004/Janeiro)

Muitos vegetais cultivados pelo homem, como plantas ornamentais e frutas são poliplóides e normalmente mais robustos que seus ancestrais diplóides; têm geralmente folhas, flores e frutos maiores. Batata, café, alfafa e amendoim são normalmente tetraplóides e maiores que as variáveis diplóides. O trigo é geralmente hexaplóide (6n); os morangos grandes são octoplóides (8n).

CÉSAR; SEZAR. *Biologia*. 1. ed. São Paulo: Saraiva. p. 551.

O texto acima trata de aberrações cromossômicas numéricas, mais especificamente, euploidias. No ser humano, as aberrações cromossômicas (numéricas ou estruturais) também podem ocorrer com uma certa frequência.

Sobre essas aberrações no ser humano, marque a alternativa CORRETA:

- Doenças genéticas como hemofilia, polidactilia, eritroblastose fetal e anemia falciforme são exemplos de alterações genéticas estruturais.
- As síndromes de Down, de Turner e de Klinefelter são exemplos de aneuploidias no ser humano.
- Por apresentar a ausência de um cromossomo no núcleo de suas células, um indivíduo com síndrome de Down pode ser considerado um transgênico.
- O hermafroditismo verdadeiro é uma alteração cromossômica bastante comum no ser humano e é constituído por cromossomos sexuais do tipo XXY.
- Um clone, por apresentar os cromossomos idênticos ao ser que o originou, pode ser considerado uma aberração cromossômica numérica.

108 - (UFG/2005/2ª Fase)

As globinas constituem um bom exemplo da importância da informação genética na estrutura primária e na função das proteínas.

a) Considere o segmento de DNA, cuja seqüência de nucleotídeos é 5' – GTG – CAC – CTG – ACT – CCT – GAG – GAG – AAG – 3' e, utilizando-se da tabela do código genético apresentada a seguir, forneça o produto da síntese protéica (polipeptídio parte da cadeia beta prevista para a globina humana).

Primeira base	Segunda base						Terceira base	
	U	C	A	G				
U	UUU	phe	UCU	ser	UAU	tyr	UGU	cys
	UUC	phe	UCC	ser	UAC	tyr	UGC	cys
	UUA	leu	UCA	ser	UAA	pare	UGA	pare
C	CUU	leu	CCU	pro	CAU	his	CGU	arg
	CUC	leu	CCC	pro	CAC	his	CGC	arg
	CUA	leu	CCA	pro	CAA	gln	CGA	arg
A	AUU	ile	ACU	thr	AAU	asn	AGU	ser
	AUC	ile	ACC	thr	AAC	asn	AGC	ser
	AUA	ile	ACA	thr	AAA	lys	AGA	arg
G	AUG	met	ACG	thr	AAG	lys	AGG	arg
	GUU	val	GCU	ala	GAU	asp	GGU	gly
	GUC	val	GCC	ala	GAC	asp	GGC	gly
G	GUA	val	GCA	ala	GAA	glu	GGA	gly
	GUG	val	GCG	ala	GAG	glu	GGG	gly

b) Utilize um exemplo de alteração estrutural da globina humana (cadeia beta) para explicar como uma mutação pontual, do tipo substituição, pode afetar a saúde e a quantidade de vida do portador dessa mutação.

109 - (UFG/2005/2ª Fase)

Uma mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase pode acarretar o acúmulo do aminoácido fenilalanina no sangue, sendo o excesso transformado em compostos tóxicos que comprometem o desenvolvimento físico e mental da criança fenilcetonúrica. No entanto, o desenvolvimento de novas metodologias nas áreas da bioquímica e da biologia molecular permitiu a implementação de exames diagnósticos, indubitavelmente importantes no caso de doenças tratáveis, como a fenilcetonúria.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

a) Explique, do ponto de vista genético, por que o tratamento iniciado logo após o nascimento, o qual inclui uma dieta restrita à fenilalanina, pode melhorar a qualidade de vida das crianças afetadas por fenilcetonúria.

b) Apresente dois testes laboratoriais para a detecção de portadores de fenilcetonúria e explique os princípios desses testes.

110 - (UFTM MG/2007)

Em uma visita ao oftalmologista, Mariana, que é portadora da síndrome de Turner, descobriu que também é daltônica, assim como seu pai. Na família de sua mãe, não há qualquer caso de daltonismo.

Considerando-se que o daltonismo é determinado por um alelo recessivo ligado ao sexo, pode-se dizer que é mais provável que o fato de Mariana ser portadora da síndrome de Turner seja devido a um lote cromossômico anômalo herdado pela via

a) paterna, e o espermatozóide carregava dois cromossomos X.

b) paterna, e o espermatozóide carregava apenas um cromossomo X.

c) paterna, e o espermatozóide não carregava nenhum cromossomo sexual.

d) materna, e o óvulo carregava apenas um cromossomo X.

e) materna, e o óvulo não carregava nenhum cromossomo sexual.

111 - (UFSC/2009)

Aproximadamente uma a cada 600 crianças nasce com síndrome de Down, pois anomalias cromossômicas são freqüentes na população. Na grande maioria dos casos, isso se deve à presença de um cromossomo 21

extranumerário. Quando bem assistidas, pessoas com síndrome de Down alcançam importantes marcos no desenvolvimento e podem estudar, trabalhar e ter uma vida semelhante à dos demais cidadãos.

Sobre as anomalias no número de cromossomos, é CORRETO afirmar que:

01. ocorrem ao acaso, sempre devido a um erro na ovulogênese.

02. podem acontecer devido a erros na transcrição do RNA.

04. podem ocorrer tanto na espermatogênese quanto na ovulogênese.

08. ocorrem mais em meninas do que em meninos.

16. ocorrem somente em filhos e filhas de mulheres que dão à luz em idade avançada.

32. ocorrem preferencialmente em populações de menor renda, com menor escolaridade e pouca assistência médica.

64. estão intimamente ligadas à separação incorreta dos cromossomos na meiose.

112 - (UNIFESP SP/2009)

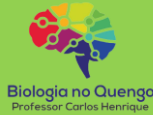
A laranja-baía surgiu de uma mutação cromossômica e é uma espécie triploide. Em consequência da triploidia, apresenta algumas características próprias. Sobre elas, foram feitas as seguintes afirmações:

I. A laranja-baía tem meiose anormal.

II. Plantas de laranja-baía possuem pouca variabilidade genética.



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

III. Todas as plantas de laranja-baía são clones.

Está correto o que se afirma em

- a) I, apenas.
- b) II, apenas.
- c) III, apenas.
- d) I e II, apenas.
- e) I, II e III.

113 - (UNISC RS/2009/Julho)

Na espécie humana, o sexo heterogamético é representado pelo homem que produz espermatozoides com cromossomo X ou Y, enquanto a mulher só produz óvulos com um cromossomo X. Em uma mulher, ocorreu a fertilização do óvulo por dois espermatozoides simultaneamente. Como resultado dessa fertilização, desenvolver-se-á(ão)

- a) um embrião com síndrome do triplo X (47, XXX).
- b) um embrião com síndrome de Klinefelter (47, XXY).
- c) gêmeos dizigóticos.
- d) um embrião com três conjuntos cromossômicos (triploide).
- e) as alternativas “a” e “b” estão corretas.

114 - (UFRJ/2011)

A síndrome do triplo X, ou trissomia do X, afeta uma em cada mil mulheres aproximadamente. Essa anomalia

cromossômica se caracteriza pela presença de um cromossomo X a mais em suas células. No entanto, ao contrário das trissomias dos autossomos que causam várias alterações fenotípicas, muitas mulheres com três cromossomos X são aparentemente normais.

Identifique o processo celular específico dos cromossomos X responsável pela ausência de características negativas nas mulheres com trissomia do X.

115 - (UECE/2011/Janeiro)

São esperados dois corpúsculos de *barr* nas pessoas portadoras dos seguintes conjuntos cromossômicos:

- a) 2AXYY (supermacho).
- b) 2AX0 (síndrome de Turner).
- c) 2AXXX (superfêmea).
- d) 2AXXY (síndrome de Klinefelter).

116 - (UECE/2011/Julho)

A mutação cromossômica cujo indivíduo mutante possui “n” cromossomos em suas células é do tipo

- a) aneuploidia e haploidia.
- b) euploidia e monossomia.
- c) euploidia e haploidia.
- d) aneuploidia e monossomia.

117 - (IFPE/2015)



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

O conceito de mutação foi proposto no começo do século XX, pelo biólogo holandês Hugo de Vries. Segundo ele, “a mutação é uma modificação brusca do material genético, ao acaso, que pode ser transmitida aos descendentes”. As mutações podem ocorrer ao nível de genes (mutações gênicas) e ao nível dos cromossomos (mutação cromossômica). Sobre essas alterações genéticas, assinale a única afirmativa correta.

- a) *Deficiência* ou *deleção* é uma euploidia e, nesse caso, ocorre perda de um segmento cromossômico.
- b) A *translocação* é uma mutação gênica onde ocorre a troca de segmentos entre cromossomos não homólogos.
- c) A *triploidia* e a *tetraploidia* são euploidias e, portanto, nesses casos, ocorre acréscimo de um ou dois genomas, respectivamente, em um organismo diplóide.
- d) A perda ou substituição de um ou mais nucleotídeos na molécula de DNA caracteriza uma mutação cromossômica estrutural.
- e) O acréscimo ou perda de um ou mais cromossomos em uma célula caracteriza uma mutação cromossômica estrutural.

118 - (IFPE/2015)

O conceito de mutação foi proposto no começo do século XX, pelo biólogo holandês Hugo de Vries. Segundo ele, “a mutação é uma modificação brusca do material genético, ao acaso, que pode ser transmitida aos descendentes”. As mutações podem ocorrer ao nível de genes (mutações gênicas) e ao nível dos cromossomos (mutação cromossômica). Sobre essas alterações genéticas, assinale a única afirmativa correta.

- a) *Deficiência* ou *deleção* é uma euploidia e, nesse caso, ocorre perda de um segmento cromossômico.

- b) A *translocação* é uma mutação gênica onde ocorre a troca de segmentos entre cromossomos não homólogos.
- c) A *triploidia* e a *tetraploidia* são euploidias e, portanto, nesses casos, ocorre acréscimo de um ou dois genomas, respectivamente, em um organismo diplóide.
- d) A perda ou substituição de um ou mais nucleotídeos na molécula de DNA caracteriza uma mutação cromossômica estrutural.
- e) O acréscimo ou perda de um ou mais cromossomos em uma célula caracteriza uma mutação cromossômica estrutural.

119 - (ENEM/2015/1ª Aplicação)

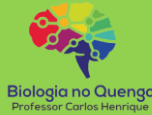
A cariotipagem é um método que analisa células de um indivíduo para determinar seu padrão cromossômico. Essa técnica consiste na montagem fotográfica, em sequência, dos pares de cromossomos e permite identificar um indivíduo normal (46, XX ou 46, XY) ou com alguma alteração cromossômica. A investigação 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.



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

120 - (FGV/2017/Janeiro)

O número de cromossomos presentes no núcleo celular é característico em cada espécie de ser vivo eucarionte, porém podem ocorrer variações geradas naturalmente pelo ambiente, ou intencionalmente por meio de procedimentos laboratoriais. Em relação a essas variações no número de cromossomos nucleares, é correto afirmar que a poliploidia,

- a) nos gatos domésticos, é responsável pela alta diversidade de raças existentes.
- b) em uma colônia de bactérias, constitui a principal metodologia biotecnológica para produção de transgênicos.
- c) no trigo cultivado, é responsável pela padronização de características com interesse econômico.
- d) no protozoário plasmódio, causador da malária, constitui o principal tratamento para a doença.
- e) em uma colônia de leveduras, confere maior capacidade metabólica fotossintetizante.

121 - (UNIVAG MT/2019/Julho)

As mutações cromossômicas podem ocorrer ao acaso ou ser induzidas pelo ser humano para alguma finalidade. Pesquisas na área da agricultura, por exemplo, envolvem desenvolvimento de variedades poliploides que apresentam características relativas à maior produtividade e melhor qualidade dos alimentos.

Na espécie humana, a ocorrência de poliploides

- a) é verificada nas síndromes relacionadas às trissomias, tais como Down e Turner.
- b) é verificada nos casos de doenças congênitas, como a anemia falciforme (siclemia).
- c) é inexistente, uma vez que não existem doenças humanas relacionadas a mutações.
- d) é inexistente, uma vez que geraria embriões inviáveis.
- e) é verificada nos casos de doenças hereditárias, tais como o albinismo e a hemofilia.

Mutações / Aneuploidia

122 - (FMJ SP/2010)

Considere que Cintia apresente três cromossomos no par 21. Qual a probabilidade de ela gerar uma segunda criança do sexo feminino com Síndrome de Down?

- a) 1.
- b) 1/2.
- c) 2/3.
- d) 1/4.
- e) 3/4.

123 - (UEFS BA/2014/Janeiro)

Paciente do sexo feminino, portadora de Síndrome de Down, apresenta uma alteração cromossômica que pode ser identificada pela fórmula cariotípica

- a) 45, XO
- b) 46, XX



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

- c) 47, XY + 13
- d) 47, XX + 21
- e) 69, XXX

124 - (UEFS BA/2014/Janeiro)

O processo natural ao qual o texto faz alusão e que inspirou o procedimento experimental para neutralizar a alteração genética associada à Síndrome de Down se verifica quando,

- a) no momento da fecundação, o ovócito II não completa a divisão meiótica.
- b) em células somáticas, no estágio de prófase, é possível visualizar dois corpúsculos de Barr.
- c) por uma técnica de biotecnologia, o cromossomo extra é substituído por uma cópia normal.
- d) no início do desenvolvimento embrionário, um dos cromossomos X é aleatoriamente inativado.
- e) por um mecanismo de ativação gênica, há uma superprodução de proteínas específicas, essenciais ao desenvolvimento normal.

GABARITO:

1) Gab: D

2) Gab: C

3) Gab: B

4) Gab:

- a) Mulher com Síndrome de Down (trissomia do 21)
- b) Trissomia

5) Gab: CCEEE

6) Gab: D

7) Gab: B

8) Gab: C

9) Gab: C

10) Gab: D

11) Gab: ECCEC

12) Gab: 26

13) Gab: D

14) Gab: A

15) Gab: VFFFF



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

16) Gab: Os espermatozoides que possuem 22 AXX e 22 AO ao se unirem com óvulos normais 22 AX, formarão zigoto com as seguintes fórmulas genéticas 44 AXXX e 44 AXO, que possuirão as síndromes do triplo X (superfêmea) e a de Turner, respectivamente.

17) Gab: FFVV

18) Gab:

a) Aneuploidia é uma aberração cromossômica numérica em que o portador apresenta determinados cromossomos supra ou infranumerários. O gato de José apresenta uma trissomia (XXY) dos cromossomos sexuais.

b) O macho normal (XY) não pode apresentar as duas cores, pois só possui um cromossomo sexual X. Deste modo, ou são pretos ($X^P Y$) ou amarelos ($X^A Y$).

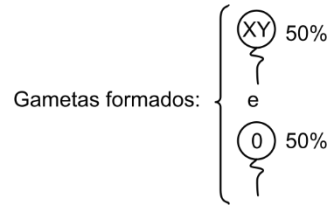
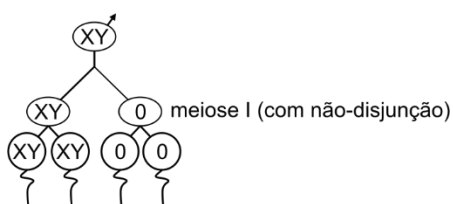
19) Gab: A

20) Gab: A

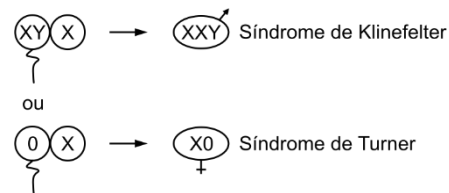
21) Gab: VFVFFFV

22) Gab:

a)



b)



23) Gab: VFFVF

24) Gab: 22

25) Gab: E

26) Gab:

A não-disjunção foi pós-zigótica, decorrente de uma divisão mitótica anômala. Se a não-disjunção tivesse ocorrido antes da fecundação, o cariótipo anormal seria detectado em todas as células pesquisadas.

27) Gab: 49

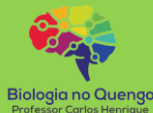
28) Gab: E

29) Gab: 44

30) Gab: D



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

31) Gab: D

32) Gab: C

33) Gab: E

34) Gab: D

35) Gab: E

36) Gab: C

37) Gab: E

38) Gab: D

39) Gab: D

40) Gab: B

41) Gab: A

42) Gab: D

43) Gab:

a) Par 21 ou 21^o Par

b) 47, XY + 21 ou 45A, XX + 21

47, XX + 21 ou 45A, XY + 21

c) Síndrome de Klinefelter 47, XXY

48, XXXY

48, XYY

49, XXXYY

Síndrome 47, XYY

Homens XX 46, XX (Mas é homem)

Ou:

Síndrome de Turner 45, X
ou 44A, X

Trissomia do X 47,
XXX

Mulheres XY 46, XY

Síndrome da Insensibilidade Androgênica .. 46,
XY

d) Seis cópias

e) 20 unidades de Recombinação ou 20 centimorgans



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

44) Gab: D

45) Gab: C

46) Gab: C

47) Gab: B

48) Gab: VFFFF

49) Gab: A

50) Gab: C

51) Gab: A

52) Gab: C

53) Gab: B

54) Gab: D

55) Gab:

a) Trissomia

b) $\frac{1}{2} X^A X^A X^A$ e $\frac{1}{2} X^A X^A X^a$

c) $\frac{1}{4} \times \frac{1}{10} = \frac{1}{40}$ ou $\frac{1}{2}$ ser homem $\times \frac{1}{2}$ ser daltônico $\times \frac{1}{10}$ probabilidade de não disjunção

56) Gab: A

57) Gab: C

58) Gab: E

59) Gab: C

60) Gab:

a) Mesmo na intérfase das células somáticas, um dos cromossomos X fica espiralado tornando-se corável e visível ao microscópio. Os machos XY, XYY e portadores da síndrome de Turner possuem somente um cromossomo X, que fica desespiralado na intérfase e não fica corado, não sendo visível.

b) A mãe pode ter a síndrome do triplo X (metafêmea, XXX) e o filho XXXY (síndrome de Klinefelter). Como ambos possuem duas cromatinas sexuais, indica que ambos possuem dois cromossomos X condensados. Mas, todos os indivíduos devem possuir um cromossomo X que não fica visível na intérfase. Portanto, ambos devem possuir três cromossomos X, mas o filho, por ter fenótipo masculino, deve também possuir o cromossomo Y.

61) Gab: B

62) Gab: E



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

63) Gab: E

64) Gab: D

65) Gab: C

66) Gab: C

67) Gab: B

68) Gab: B

69) Gab: C

70) Gab: E

71) Gab: C

72) Gab: B

73) Gab: C

74) Gab: FFVV

75) Gab: A

76) Gab: B

77) Gab: 06

78) Gab: A

79) Gab: C

80) Gab:

a) Síndrome de Down é um trissomia com fórmula $47XY+21$ para o homem e $47XX+21$ para mulher. O cromossomo extra é o 21 e autossômico.

b) O cromossomo extra seria condensado (heteropicnótico) e aderido ao envoltório nuclear e se comparado ao corpúsculo de Barr, ficaria inativo. Com isso poderia minimizar os sintomas da síndrome.

81) Gab: B

82) Gab: D

83) Gab: D

84) Gab: D

85) Gab: D

86) Gab: B



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Aneuploidias e euploidias

87) Gab: A

88) Gab: A

89) Gab: A

90) Gab: A

91) Gab: B

92) Gab: E

93) Gab:

a) Paula apresenta número diploide de cromossomos $2N = 45, X0$, enquanto Marisa é $2N = 47, XXX$.

b) Durante a primeira mitose do zigoto, ocorreu a não disjunção das duas cromátides de um dos dois cromossomos X. O resultado foi a formação de um blastômero com um cromossomo X e outro com três. A separação precoce dos dois primeiros blastômeros gerou uma das gêmeas com um cromossomo X e a outra com três cromossomos X.

94) Gab: A

95) Gab: 04

96) Gab: D

97) Gab: A

98) Gab: C

99) Gab: FVFF

100) Gab: FVVVF

101) Gab: E

102) Gab: E

103) Gab:

a) A mutação gênica é uma alteração na seqüência de bases do DNA.

b) Porque, através das células germinativas, as mutações passam para os gametas e, conseqüentemente, afetam as próximas gerações.

104) Gab: A

105) Gab: B

106) Gab: D

107) Gab: B



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

108) Gab:

a) Produto da síntese protéica (polipeptídio): val - his - leu - thr - pro - glu - glu - lys

b) Exemplo de mutação pontual no gene que codifica a cadeia da globina humana: substituição do nucleotídeo A por T no códon correspondente ao ácido glutâmico.

Conseqüência: anemia falciforme

- alteração estrutural do polipeptídio (substituição do ácido glutâmico pela valina);
- alteração da função da proteína (globina);
- redução da capacidade de transporte de oxigênio;
- manifestação dos sintomas da anemia falciforme.

109) Gab:

a) Fenilcetonúria – exemplo de defeito genético que permite:

- evidenciar a interação do genótipo com o ambiente na expressão gênica;
- intervenção nas condições ambientais e redução (impedimento) da manifestação dos efeitos pleiotrópicos do gene (conjunto de sintomas da fenilcetonúria).

b) Exemplos de testes laboratoriais para a detecção ou triagem de portadores de fenilcetonúria:

- Teste do pezinho
- Princípio . dosagem do aminoácido fenilalanina no sangue do recém-nascido para avaliação indireta da ação da enzima fenilalanina hidroxilase.
- Análise do DNA pela técnica de PCR
- Princípio . detecção de mutações no gene codificador da enzima fenilalanina hidroxilase por meio da amplificação “in vitro” de parte da seqüência desse gene

e comparação do produto obtido com um padrão estabelecido (normal) para diagnóstico de portadores (homozigotos e heterozigotos para fenilcetonúria).

- Análise de DNA por meio de seqüenciamento direto de nucleotídeos
- Princípio . caracterização completa da seqüência de nucleotídios do gene (ou parte dele), que codifica a enzima, e comparação com padrão normal.
- Análise de DNA por meio de sonda molecular (hibridização “in situ”)

Princípio . utilização de seqüência de DNA ou RNA em sistema que permite a revelação de mutações que alteram o tamanho da seqüência original do gene de interesse.

110) Gab: E

111) Gab: 68

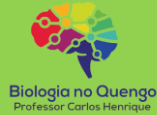
112) Gab: E

113) Gab: D

114) Gab:

Inativação do cromossomo X. Depois de algumas divisões do zigoto apenas um cromossomo X é ativo, os demais são inativados formando a cromatina sexual, ou corpúsculo de Barr, que é um cromossomo X inativado.

115) Gab: C



Professor: Carlos Henrique

Genética – Aneuploidias e euploidias

116) Gab: C

117) Gab: C

118) Gab: C

119) Gab: E

120) Gab: C

121) Gab: D

122) Gab: D

123) Gab: D

124) Gab: D