



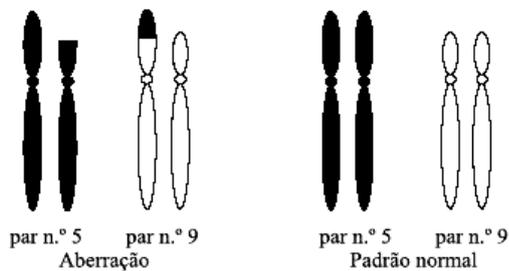
Professor: Carlos Henrique

Genética – Mutações - Translocações

Mutações / Translocação

01 - (FMTM MG/2006/Janeiro F2)

Um homem fenotipicamente normal, após submeter-se à análise de seu cariótipo, descobriu que era portador de uma rara aberração cromossômica estrutural que envolvia dois pares de cromossomos. Tal aberração está representada a seguir, juntamente com o padrão normal.



a) Em relação aos cromossomos esquematizados, quantos gametas diferentes serão produzidos pelo homem portador da aberração?

b) Se o homem em questão casar-se com uma mulher que apresenta o padrão normal, seria possível terem uma criança de padrão normal? Justifique sua resposta.

02 - (UNIFAP AP/2006)

No processo evolutivo, existem fatores que tendem a aumentar a variabilidade genética em uma população como a mutação gênica e a mutação cromossômica. Esta última apresenta duas modalidades, que são: as mutações numéricas e as mutações estruturais. Com relação às mutações estruturais, explique os tipos existentes dessas alterações.

03 - (UFMT/2003)

As mutações cromossômicas, ao contrário das mutações gênicas, são detectadas por exame microscópico e se caracterizam por alterações no número ou na estrutura dos cromossomos. É importante lembrar que um grande número de doenças geneticamente determinadas em humanos são causadas por alterações dos cromossomos. Em relação às mutações cromossômicas, julgue os itens.

00. A síndrome de Turner (45,XO), por monossomia do cromossomo X, e a síndrome de Down (47,XX+21 ou 47,XY+21), por trissomia do cromossomo 21, são exemplos de alterações cromossômicas numéricas.

01. A não-disjunção dos cromossomos ou cromátides homólogos é a causa das alterações estruturais dos cromossomos.

02. As deleções são rearranjos balanceados, não mudam a quantidade de material genético, não apresentam anomalias particulares no nível fenotípico, sendo, em geral, viáveis.

03. As translocações recíprocas são aquelas que envolvem quebras em cromossomos de pares diferentes, com conseqüente troca dos segmentos situados entre as quebras.

04 - (UFC CE/2004)

Um cientista realizou uma pesquisa para compreender o aparecimento de uma alteração no tamanho diminuído de uma das asas de um lote de insetos polinizadores. O pesquisador constatou que cromossomos não-homólogos dos animais com a asa modificada apresentavam um rearranjo, indicando uma troca mútua de segmentos, sugerindo, portanto, que essa alteração era a causa provável do aparecimento da asa menor. A aberração estrutural, que incidiu nesses cromossomos, denomina-se:

- a) deficiência.
- b) inversão.
- c) translocação.

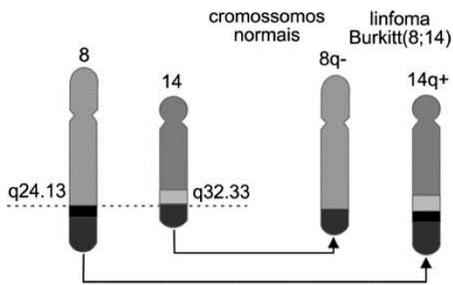


Professor: Carlos Henrique

Genética – Mutações - Translocações

- d) crossing-over.
- e) deleção.

05 - (ESCS DF/2013)



Robert Weinberg. **Biologia do Câncer**. 1.ª ed.

A figura acima ilustra uma aberração cromossômica denominada

- a) duplicação.
- b) aneuploidia.
- c) translocação.
- d) mutação gênica.
- e) deleção.

06 - (FCM PB/2016/Janeiro)

As anormalidades dos cromossomos podem ser numéricas ou estruturais e envolver um ou mais cromossomos autossomos, sexuais ou ambos. Os rearranjos estruturais resultam de quebra cromossômica seguida de reconstituição em uma combinação anormal. Essas alterações ocorrem espontaneamente numa baixa frequência e também podem ser induzidas por agentes causadores de quebras como a radiação ionizante, infecções virais e substâncias químicas. Qualquer alteração que abalar o equilíbrio normal dos genes

funcionais pode resultar em desenvolvimento anormal. Baseado nesse contexto, com relação às anormalidades da estrutura dos cromossomos, é possível afirmar:

- I. Deleção é a perda de um segmento cromossômico, resulta de uma ou mais quebras em um cromossomo.
- II. Inversões resultam de duas quebras em um mesmo cromossomo, ocorrendo a perda desses segmentos cromossômicos.
- III. Translocações são deleções de segmentos de cromossomos, que ocorrem entre cromossomos não-homólogos, ou entre homólogos.
- IV. Duplicações ocorrem entre cromossomos homólogos, um deles sofre duas quebras e o outro uma; o cromossomo tem um pedaço repetido.
- V. Translocações são transferências de segmentos de cromossomos, que ocorrem entre cromossomos não-homólogos, ou entre homólogos.

Marque a opção correta:

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

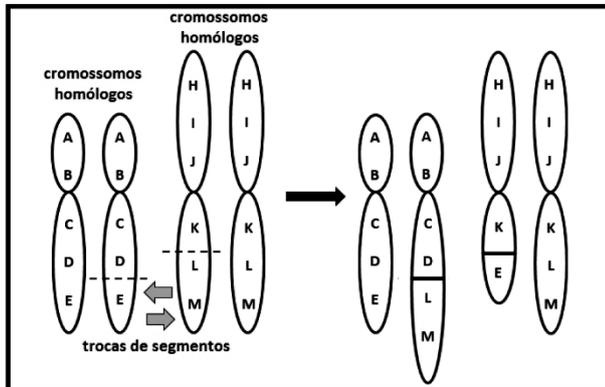
07 - (UNITAU SP/2016/Janeiro)

Observe o esquema abaixo e assinale a alternativa que indica a aberração cromossômica por ele representada.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Mutações - Translocações



- a) deleção
- b) duplicação
- c) inversão
- d) translocação
- e) adição

08 - (OBB/2014/2ª Fase)

Existem casos em que indivíduos com cariótipo normal ($2n=46$ cromossomos) manifestam síndromes como a de Down e Patau. Isso pode ocorrer devido ao seguinte tipo de mutação:

- a) deleção
- b) substituição
- c) inversão
- d) translocação
- e) permutação

09 - (UFSC/2019)

Elizabeth, filha do Sr. José e da Sra. Maria, nasceu com múltiplas anomalias congênitas associadas a uma

síndrome genética. No histórico familiar consta que a Sra. Maria teve um aborto prévio e que a sua irmã também teve dois abortos. O médico solicitou o cariótipo do bebê e dos seus pais para a análise. Os resultados revelaram:

- Sr. José: cariótipo masculino normal: 46, XY
- Sra. Maria: translocação balanceada entre os cromossomos 1 e 22 (Figuras B e C)
- Elizabeth: produto de segregação não balanceado

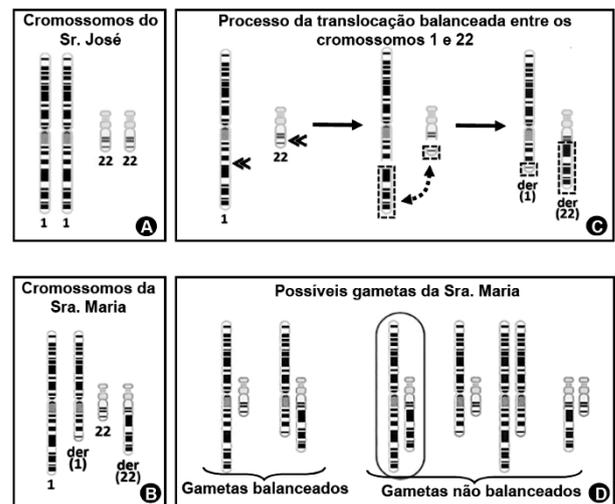


Figura: Representação dos cromossomos com padrões de bandeamento específicos (bandas claras e escuras). (A) os pares de cromossomos 1 e 22 do Sr. José; (B) os cromossomos 1, 22, der(1) e der(22) da Sra. Maria; (C) os processos de translocação entre os cromossomos 1 e 22: os locais onde ocorrem as quebras estão indicados pelas cabeças de setas; através de mecanismo de reparo do DNA, ocorre a junção das extremidades, formando dois cromossomos derivados, denominados “der (1)” e “der (22)”; (D) os possíveis gametas da Sra. Maria, que podem resultar em gametas balanceados (com todas as informações genéticas dos cromossomos 1 e 22) ou em gametas não balanceados (com a ausência de alguma informação genética do cromossomo 1 ou 22). O gameta que deu origem a Elizabeth está circundado.



Professor: Carlos Henrique

Genética – Mutações - Translocações

READ, Andren; DONNAI, Dian. *Genética clínica: uma nova abordagem*.

Porto Alegre: Artmed, 2008, p. 43-45. [Adaptado].

Sobre a estrutura dos cromossomos e o caso clínico acima, é correto afirmar que:

01. o gameta da Sra. Maria que deu origem a Elizabeth possui um segmento em excesso do cromossomo 1.
02. a causa mais provável do aborto prévio que a Sra. Maria teve foi a fecundação de um gameta com alteração cromossômica balanceada.
04. todas as alterações cromossômicas resultam em síndromes genéticas, especialmente as alterações estruturais.
08. o próximo filho da Sra. Maria, caso não ocorra aborto, tem 100% de probabilidade de apresentar malformações congênitas múltiplas.
16. os cromossomos são componentes celulares cuja estrutura química é constituída exclusivamente por uma longa molécula de DNA.
32. o caso de Elizabeth é um exemplo de aneuploidia, uma alteração cromossômica numérica.
64. o pai de Elizabeth foi responsável por 50% dos cromossomos com alterações estruturais que resultaram nas anomalias congênitas múltiplas da filha.

10 - (ENEM/2018/2ª Aplicação)

Em pacientes portadores de astrocitoma pilocítico, um tipo de tumor cerebral, o gene BRAF se quebra e parte dele se funde a outro gene, o KIAA1549. Para detectar essa alteração cromossômica, foi desenvolvida uma sonda que é um fragmento de DNA que contém partículas fluorescentes capazes de reagir com os genes BRAF e

KIAA1549 fazendo cada um deles emitir uma cor diferente. Em uma célula normal, como os dois genes estão em regiões distintas do genoma, as duas cores aparecem separadamente. Já quando há a fusão dos dois genes, as cores aparecem sobrepostas.

Disponível em: <http://agencia.fapesp.br>.

Acesso em: 3 out. 2015.

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

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

11 - (UNISA SP/2012)

O câncer ou tumor maligno surge devido a alterações cromossômicas que corrompem o sistema de controle das divisões celulares, acarretando divisões celulares descontroladas.

| | Antes do <i>crossing-over</i> | Após o <i>crossing-over</i> |
|--|-------------------------------|-----------------------------|
| Representação dos cromossomos de número 9 e 22 | | |



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Mutações - Translocações

As figuras representam uma alteração cromossômica conhecida por

- a) translocação, devido a um crossing-over entre cromossomos não homólogos.
- b) deleção, devido a um crossing-over desigual entre cromossomos não homólogos.
- c) isocromossomos, devido a uma divisão anormal do centrômero durante a anáfase I da meiose.
- d) mutação gênica do tipo deficiência, devido a um crossing-over desigual entre cromossomos não homólogos.
- e) mutação gênica do tipo duplicação, no qual um cromossomo fica com um pedaço extra, e devido a um crossing-over entre cromossomos não homólogos.

GABARITO:

1) Gab:

- a) 4
- b) Sim. Um dos cromossomos do par 5 é normal, assim como um do par 9. Portanto, o homem produz gameta normal com cromossomo 5 e 9 normal, que fecundaria o ovócito da mulher normal e daria origem a uma criança com padrão normal.

2) Gab:

Mutações numéricas:

- Alteração do nº de genes: deleção, duplicação, cromossomo em anel, isocromossomos

- Mudança na localização dos genes: Inversões e translações

Alteração do nº de genes:

- Deleções ou Transferências: perdas de segmentos de cromossomos
- Duplicações: repetição de um segmento cromossômico, causando aumento do número de genes
- Cromossomo em anel: um cromossomo apresenta deleções terminais e suas extremidades, agora sem os telômeros, tendem a se reunir, levando à formação de um cromossomo em anel
- Isocromossomos: forma-se quando a divisão do centrômero durante a divisão celular se dá transversalmente em vez de longitudinalmente

Mudança na localização dos genes:

- Inversões: reorganização na seqüência dos genes, devido a duas quebras de um cromossomo, seguidos de soldadura do segmento quebrado aos pontos que quebra, mas em posição invertida
- Translocações: transferência de segmentos de um cromossomo para outro, geralmente não-homólogo

3) Gab: VFFV

4) Gab: C

5) Gab: C

6) Gab: E



Professor: Carlos Henrique



BIOLOGIA

Genética – Mutações - Translocações

7) Gab: D

8) Gab: D

9) Gab: 01

10) Gab: E

11) Gab: A