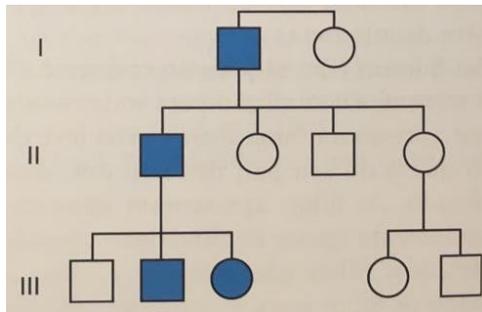


Questões para Estudo (RCG 1002)

- Citogenética e Alterações Cromossômicas
- Heranças Clássicas
- Heranças Não Clássicas
- Herança Multifatorial

- 1) Qual técnica pode ser utilizada para identificação de alterações cromossômicas?
- 2) Quais os principais tipos de alterações cromossômicas? Cite exemplos.
- 3) Defina Aneuploidias e Euploidias.
- 4) Para cada um dos seguintes, determine se a análise cromossômica está ou não indicada e se estiver, para qual dos membros da família? Em cada caso, para que tipo de anomalia cromossômica pode a família estar em risco?
 - a. Uma mulher grávida de 29 anos de idade e o seu marido de 41 anos, sem história de defeitos genéticos.
 - b. Uma mulher grávida de 41 anos de idade e seu marido de 29 anos, sem história de defeitos genéticos.
 - c. Um casal cujo único filho apresenta síndrome de Down.
 - d. Um casal cujo único filho apresenta fibrose cística.
 - e. Um casal que tem dois meninos com grave retardo mental.
- 5) Dado o heredograma abaixo, qual(ais) é (são) os padrões de herança mais prováveis; menos prováveis, porém possíveis; incompatíveis. Justifique sua resposta.



- 6) O que é heteroplasmia? Quais podem ser as implicações clínicas?
- 7) Como podemos identificar um padrão de herança mitocondrial em uma família?
- 8) O que é imprinting genômico? Quais as consequências genéticas? Quais são suas implicações clínicas?