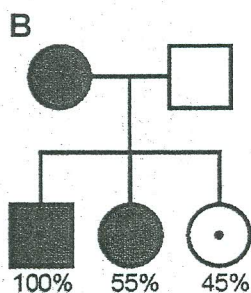
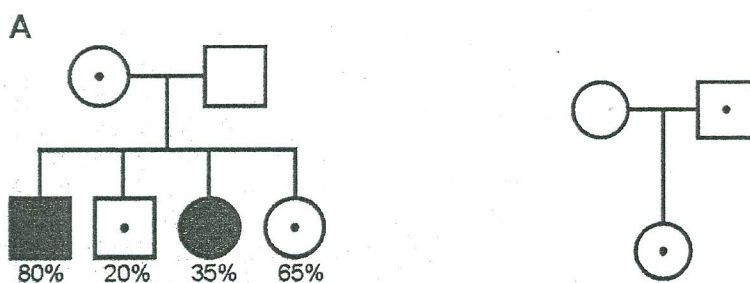


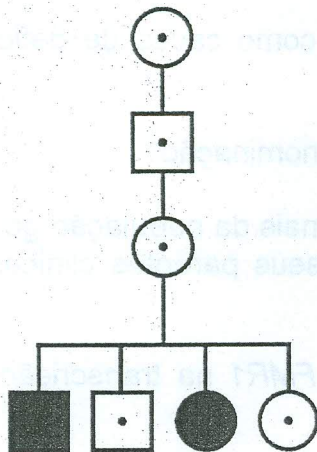
A SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL

1. Liste as principais causas genéticas de deficiência mental.
2. Por que a herança ligada ao X tem recebido atenção como causa de deficiência mental?
3. Por que a síndrome do cromossomo X frágil tem essa denominação?
4. Quais as diferenças entre o gene *FMR1* de pessoas normais da população geral, de afetados pela síndrome do cromossomo X frágil e de seus parentes clinicamente normais que são portadores do gene alterado?
5. Qual o efeito das mutações e pré-mutações do gene *FMR1* na transcrição e na tradução do gene?
6. Na Figura abaixo está representado o risco de prole com deficiência mental para homens e mulheres portadores clinicamente normais e para mulheres portadoras que têm deficiência mental. Na prole desses portadores só estão representados os indivíduos que herdaram o gene alterado, ou seja, 50% do total da prole.
 - A. Risco empírico de crianças com deficiência mental na prole de homens e mulheres portadores, clinicamente normais.
 - B. Risco empírico de crianças com deficiência mental na prole de mulheres portadoras com deficiência mental.



Explique a razão de os riscos diferirem nas proles dos portadores representados em A e B.

7. O risco de afetados pela síndrome do X frágil aumenta na prole das mulheres portadoras clinicamente normais com o passar das gerações. Qual a causa desse aumento de risco?



8. O que se sabe sobre a função da FMRP?
9. Que quadros clínicos os portadores de pré-mutações do gene *FMR1* podem apresentar?
10. Um menino tem retardo mental cuja causa não foi determinada. Você considera indicado que ele se submeta a teste para investigar se ele tem a síndrome do cromossomo X frágil? Por que?