

AS BASES CROMOSSÔMICAS DAS DOENÇAS GENÉTICAS

A) Alterações cromossômicas numéricas

TEXTO:

L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad e R.L. White - Genética Médica. Elsevier, Rio de Janeiro, tradução da 3ª ed. americana, 2004.

Cap. 6 - Citogenética Clínica: A base cromossômica das doenças humanas. Pp. 123-140.

1. Para examinar os cromossomos humanos em linfócitos de sangue periférico explique por que se deve utilizar:
 - a) anticoagulante na coleta do sangue;
 - b) colchicina na cultura;
 - c) solução hipotônica antes da fixação do material.
2. Como se representam os cariótipos de
 - a) homem normal?
 - b) mulher normal?
 - c) homem com síndrome de Down?
 - d) mulher com síndrome de Turner?
 - e) homem com síndrome de Klinefelter?
3. TABELA - Riscos de ocorrência e recorrência da síndrome de Down, segundo a idade materna.

Idade materna ao nascer a criança	Risco de Ocorrência	Risco de Recorrência
Menos de 35 anos	0,1%	1,0%
de 35 a 39 anos	0,4%	1,5%
de 40 a 44 anos	1,5%	2,5%
de 45 a 49 anos	3,5%	4,5%

- a) O que mostra a Tabela com relação à ocorrência da síndrome de Down?
 - b) Compare a gametogênese no homem e na mulher e procure uma explicação para esse efeito da idade materna na incidência da síndrome de Down.
4. O exame cromossômico de uma criança com baixa estatura mostrou três tipos de células: 45,X; 46,XX e 47,XXX. Qual mecanismo pode ter dado origem a esse mosaicismo.

INDICAÇÕES PARA SE FAZER UMA ANÁLISE DE CROMOSSOMOS



- Pessoas com suspeita de síndrome cromossômica reconhecível (p. ex., síndrome de Down)
- Padrão não reconhecível de duas ou mais malformações primárias
- Genitália ambígua
- Retardo mental ou atraso de desenvolvimento em crianças dismórficas ou com múltiplas anomalias físicas
- Genitores e filhos de pessoas com:
 - Translocações
 - Deleções
 - Duplicações
- Natimortos com:
 - Malformações
 - Sem motivo reconhecível para morte fetal
- Mulheres com:
 - Baixa estatura proporcional e amenorréia primária
- Homens com:
 - Testículos pequenos ou ginecomastia significativa
 - Suspeita de síndrome do X frágil