

A) Alterações cromossômicas estruturais

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. 140-153.

OBS: A Fig. 6.16 representa o pareamento e a segregação dos cromossomos em um indivíduo portador de translocação Robertsoniana. Analise essa Figura para responder a questão.

1. Na Fig. 6.16 estão representados os gametas que um indivíduo portador de translocação $t(14;21)$ pode formar.
 - a) Observe os zigotos resultantes da união de gametas normais com esses gametas.
 - b) Quais desses zigotos podem desenvolver-se até o nascimento?
 - c) Com base na resposta ao item b, estime o risco de criança com síndrome de Down na prole do portador da translocação.
 - d) O risco empírico de criança com síndrome de Down na prole de mulher portadora de translocação $t(14;21)$ é de cerca de 15% e de homem portador é de aproximadamente 2%.
 - Dê uma explicação para a diferença entre o risco teórico e o observado.
 - Sugira um mecanismo que possa explicar a diferença dos riscos para a prole de homens e mulheres portadores de translocação equilibrada.

2. A grande maioria das alterações cromossômicas está associada a atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. O que essa observação permite concluir?