

ESTUDO DIRIGIDO

INATIVAÇÃO DO X

Bibliografia:

LB Jorde, JC Carey, MJ Bamshad e RL White – Genética Médica. Elsevier, Rio de Janeiro, tradução da 3ª ed. americana, 2004.
Cap. 4 – Herança Ligada ao X e Mitocondrial. Pp. 101-103.

1. A síntese da enzima G6PD depende de um gene localizado no cromossomo X. Como você explica que homens e mulheres normais apresentem os mesmos níveis da enzima?
2. A deficiência da enzima G6PD é determinada por um gene recessivo.
 - a) Em média, qual a quantidade de enzima que deve ser produzida por mulheres heterozigotas quando comparadas com mulheres homozigotas normais, homens normais e homens portadores do gene recessivo?
 - b) Uma mulher heterozigota pode apresentar deficiência da enzima semelhante a de um homem?
3. Em que observações Mary Lyon se baseou para postular sua hipótese da inativação do X?
4. Que observações indicam que o corpúsculo de Barr é um cromossomo X?
5. Se uma mulher normal tem um único X ativo em suas células somáticas, como você explica que uma mulher com cariótipo 45,X tenha alterações fenotípicas?
6. Que segmento do cromossomo X é necessário estar presente para que se tenha a inativação desse cromossomo?