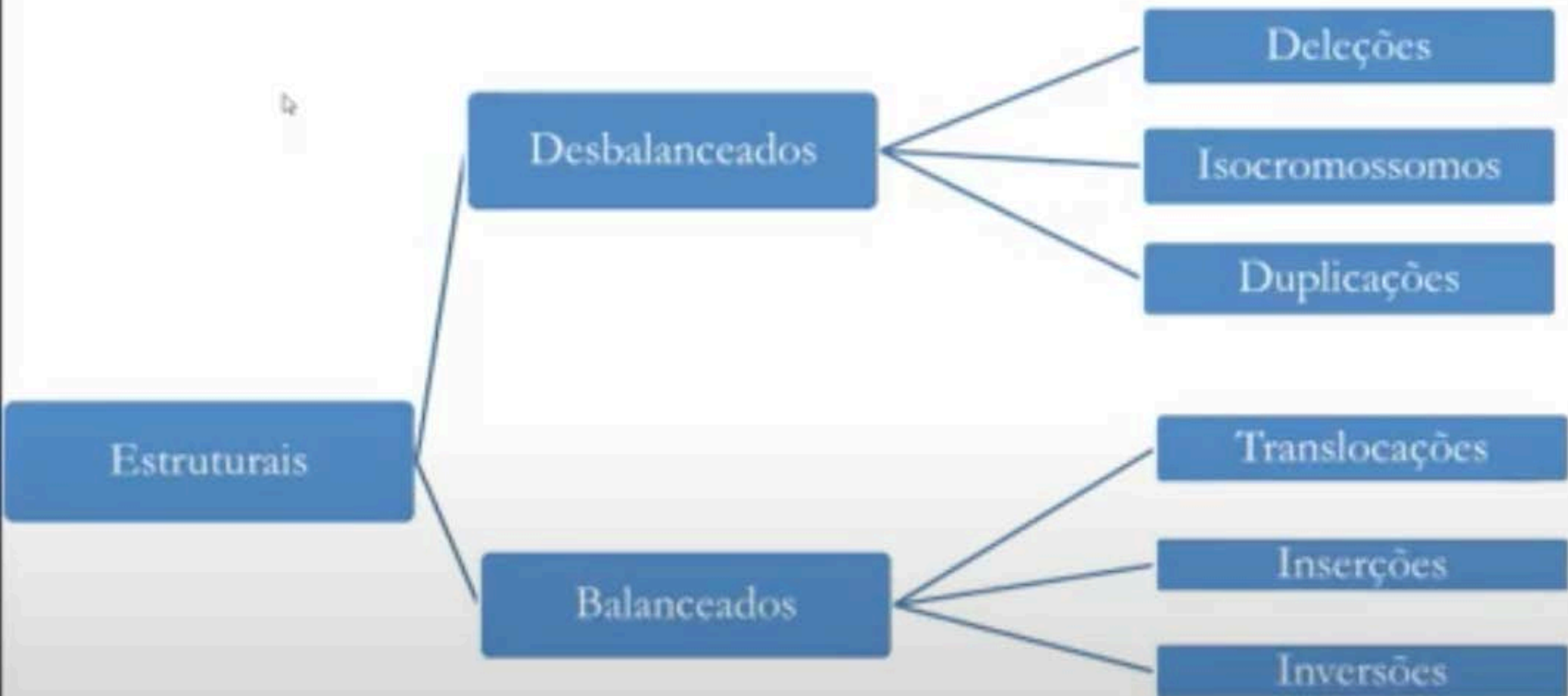


# Alterações cromossômicas estruturais



# Anomalias estruturais de cromossomos

Alterações balanceadas =  
Rearranjos equilibrados

Não produzem perda  
ou ganho de material  
cromossômico

## ◆ Translocações

Recíproca

Robertsoniana

## ◆ Inversões

Paracêntricas

Pericêntricas

Alterações desbalanceadas =  
Rearranjos não equilibrados

Produzem perda ou  
ganho de material  
cromossômico

## ◆ Deleções

## ◆ Duplicações

## ◆ Cromossomos em anel

## ◆ Isocromossomo

## ◆ Dissomia uniparental \*

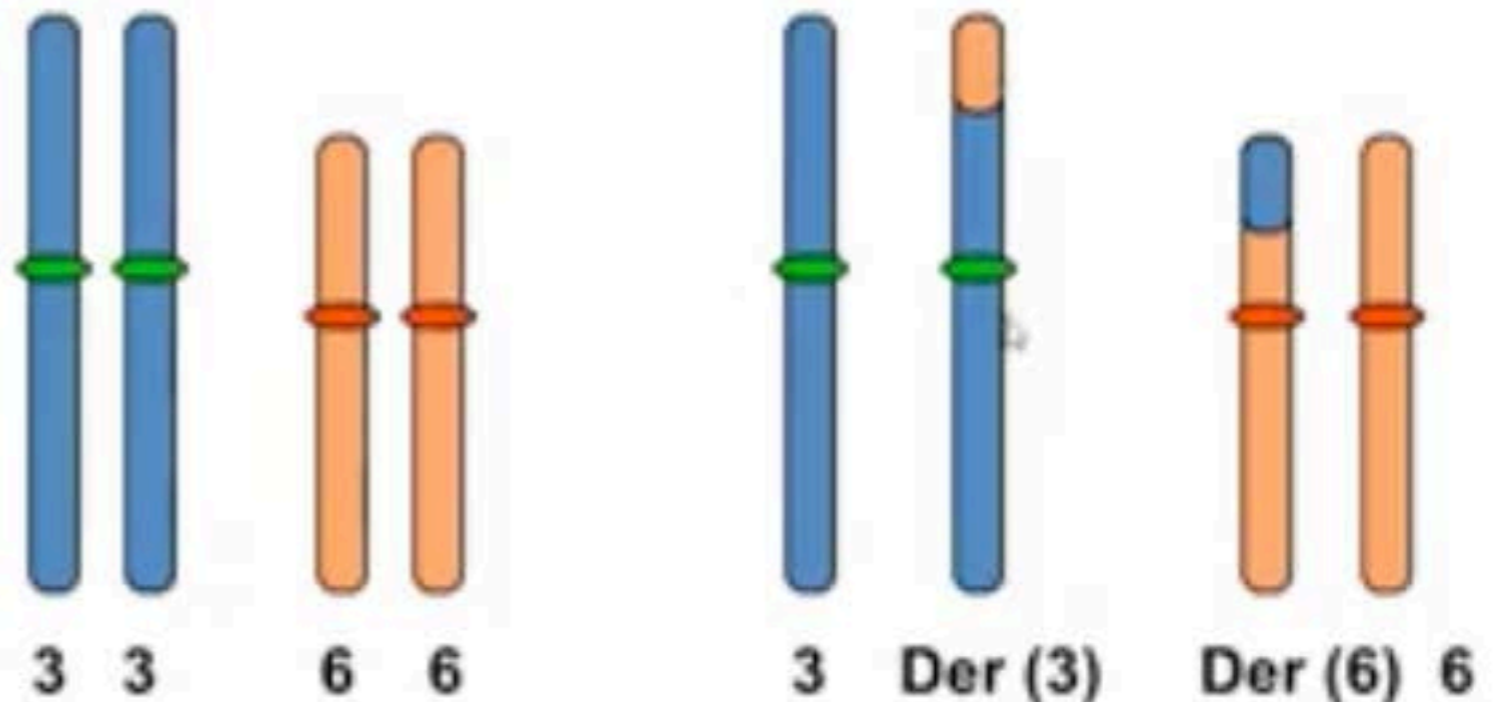
# Balanceados

## Translocação recíproca

Troca de segmentos entre cromossomos

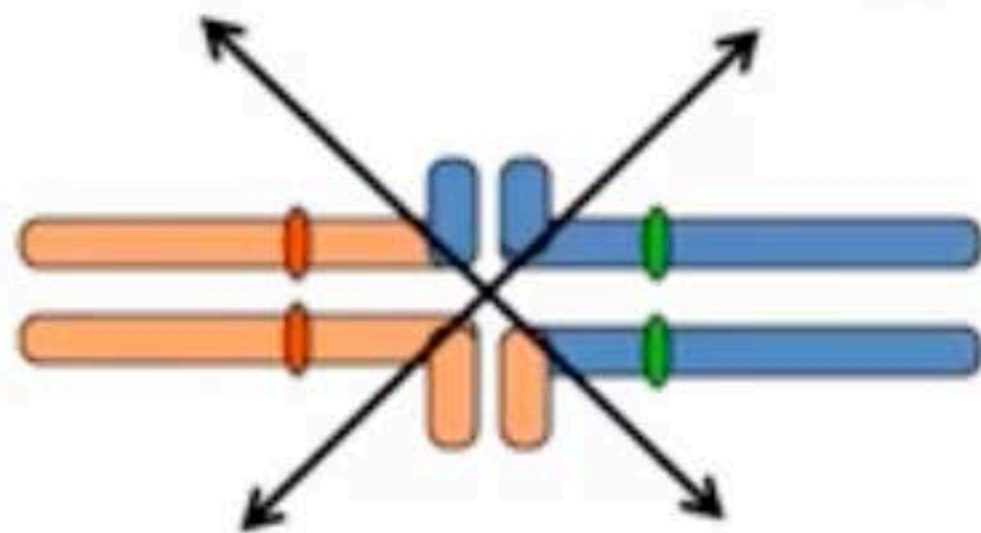
Frequência

1/500 recém nascidos

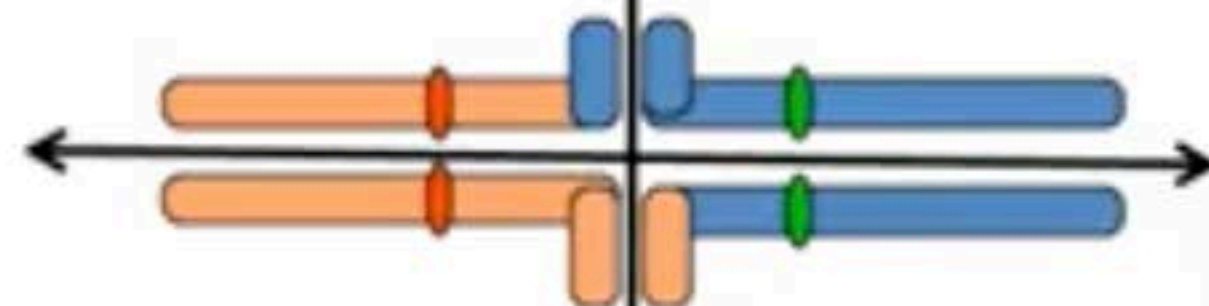


- Costumam ser inofensivas no portador. **Por que?**  
**Quando não são?**
- Estão associadas a um alto risco de gametas não equilibrados. **Como?**

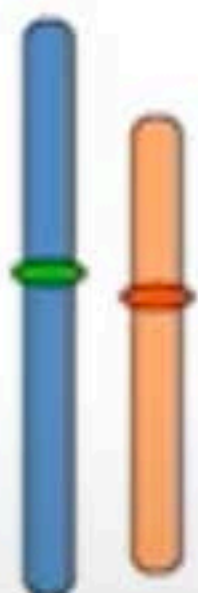
# Translocação recíproca: consequências



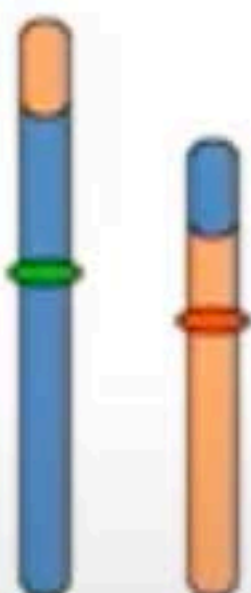
Segregação alternada



Segregação adjacente

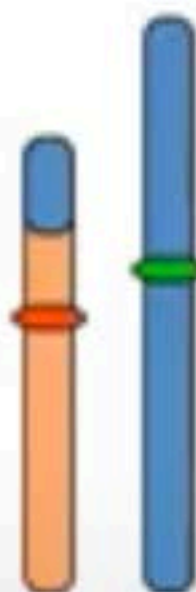


3 6

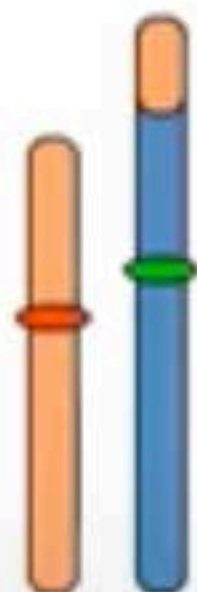


Der (3) der (6)

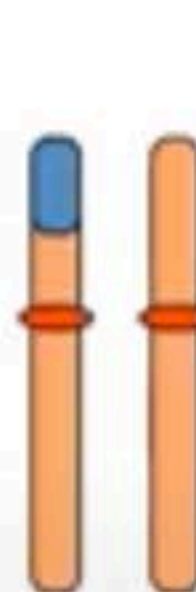
GAMETAS BALANCEADOS



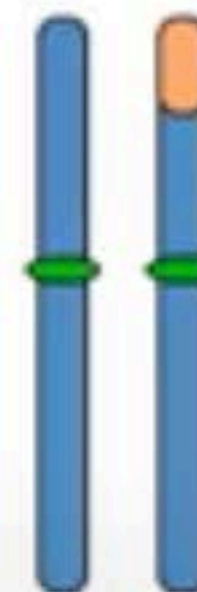
Der (6) 3



6 Der (3)



Der (6) 6



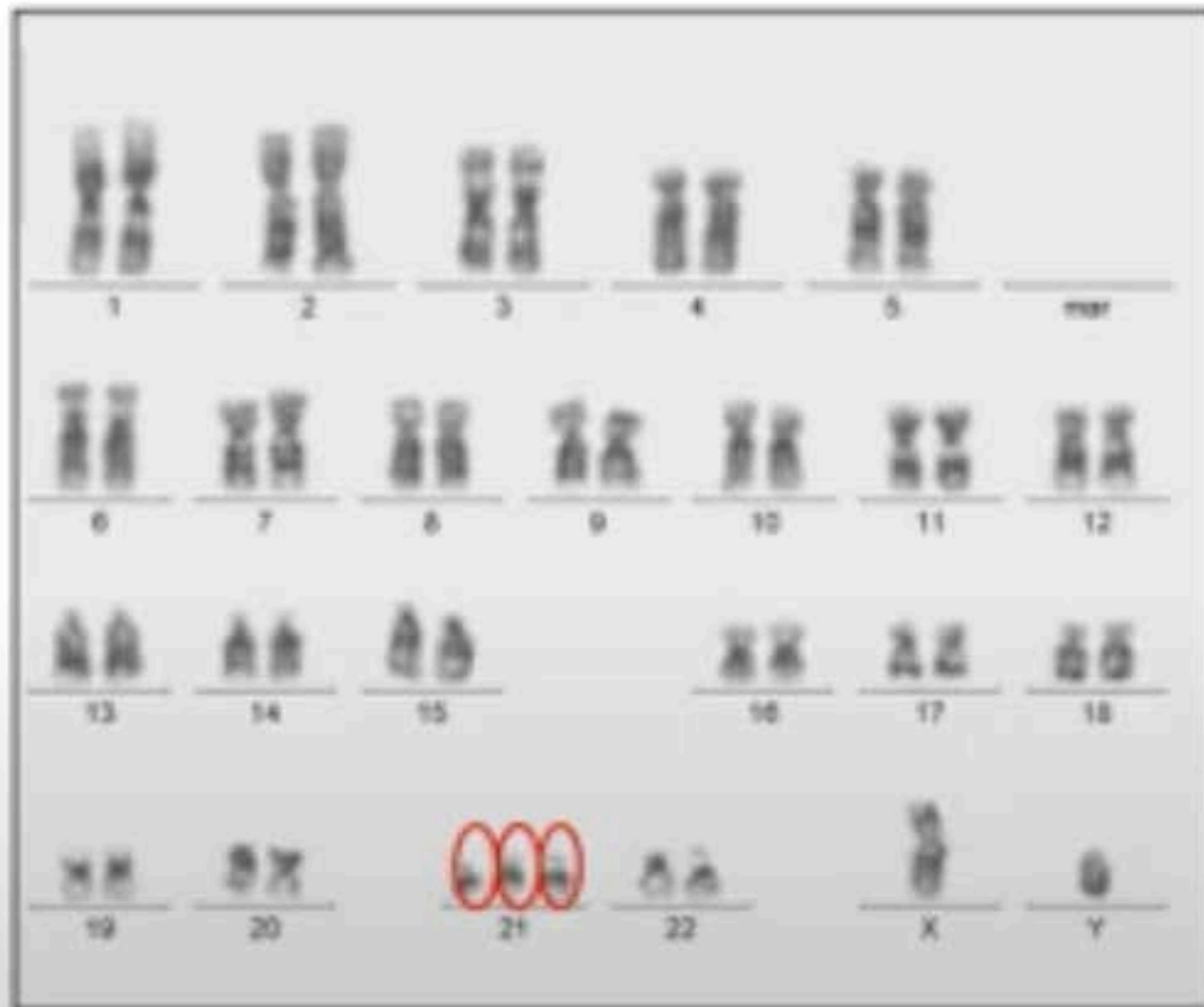
3 Der (3)

GAMETAS NÃO BALANCEADOS

# Translocação Robertsoniana

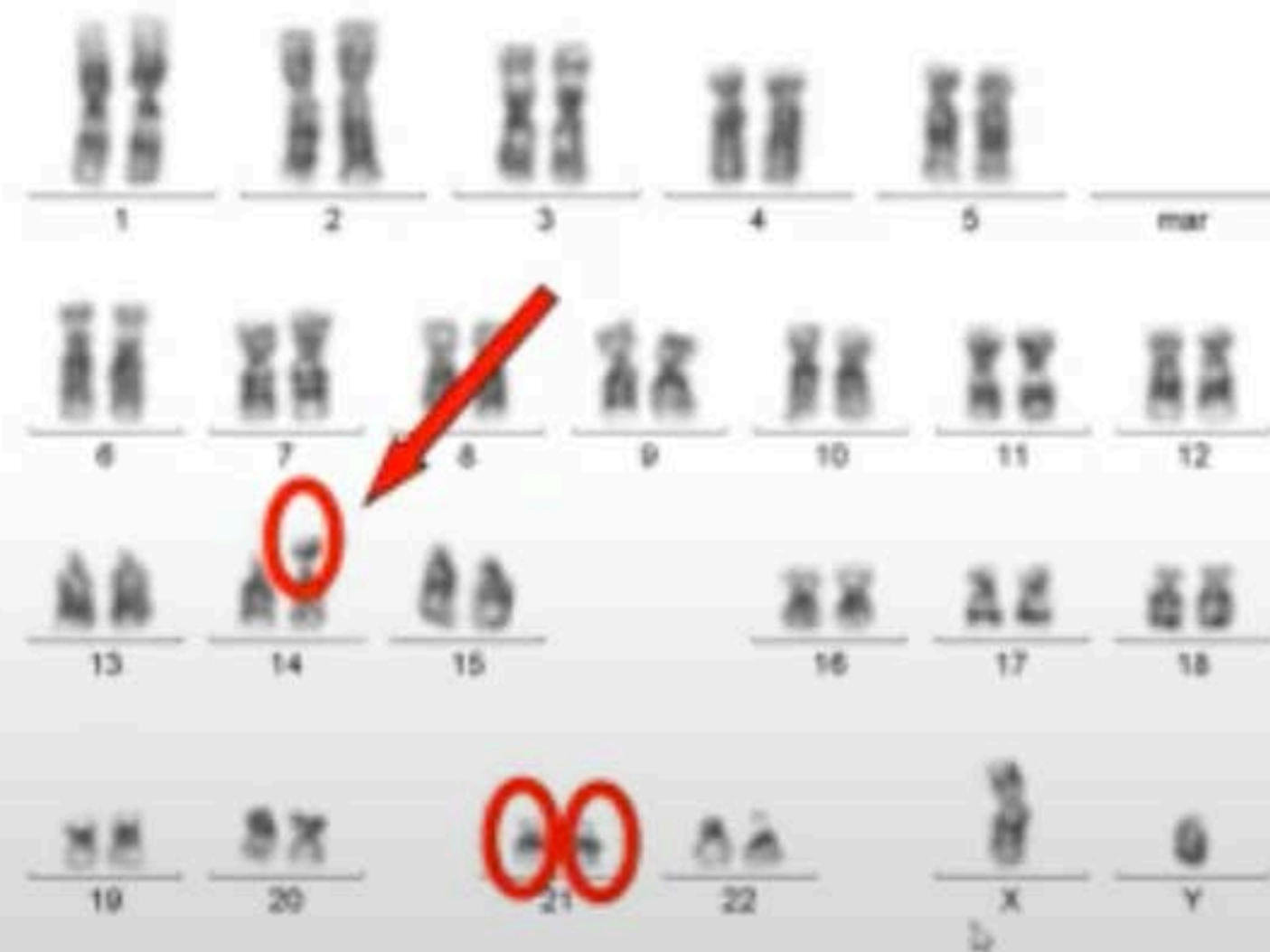
Cromossomos acrocêntricos (13, 14, 15, 21 e 22)

95% Trissomia livre do 21



47 XY, +21

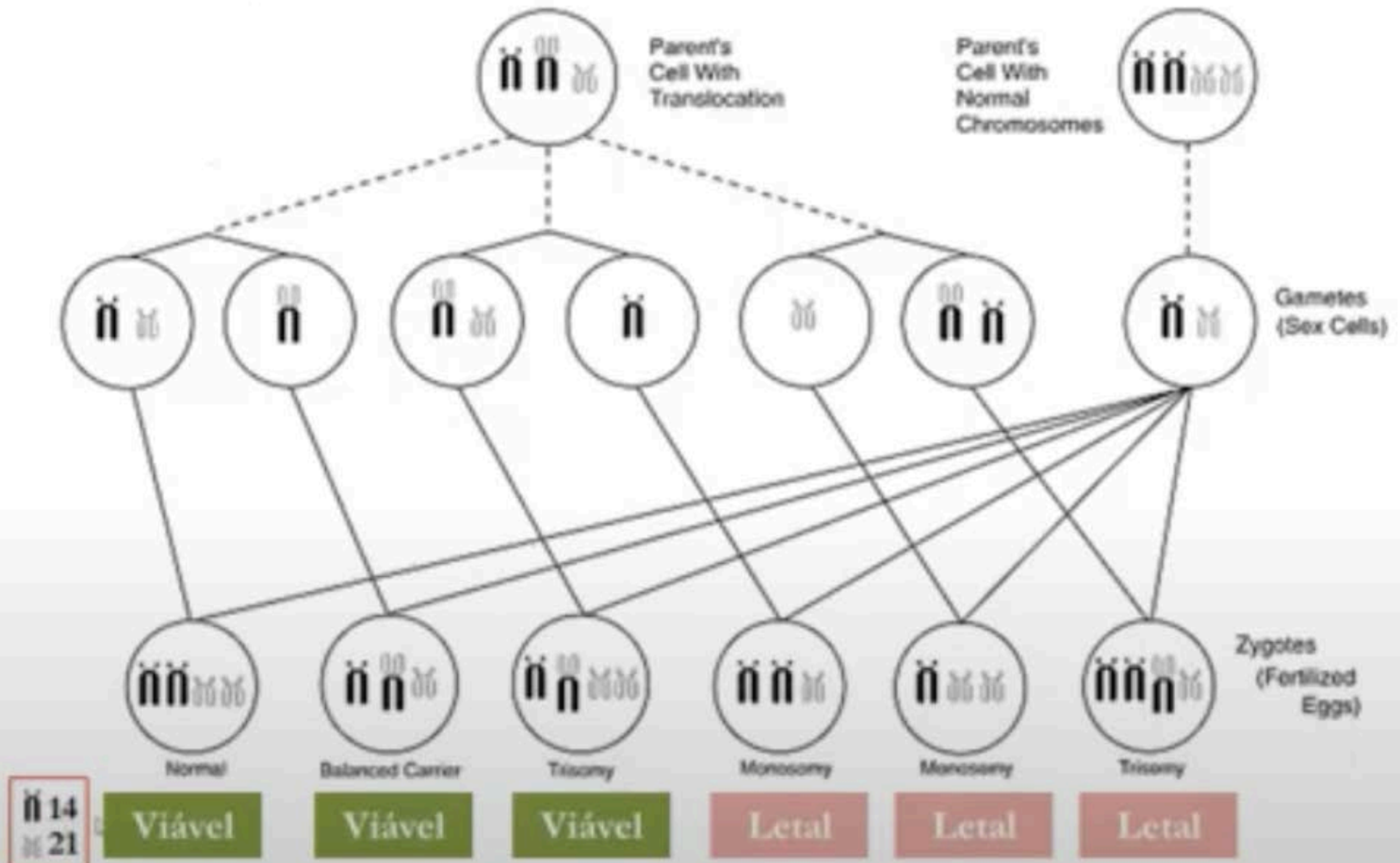
~ 4% Translocações



46 XY

t(14q21q)

# Translocação Robertsoniana: meiose



# Estudo de caso

Em um serviço médico no interior da Paraíba, Roberta, 27 anos, comenta para o médico em sua consulta com o terceiro filho, recém nascido e afetado por síndrome de Down, que tem outros dois filhos mais velhos, um menino e uma menina, também afetados pela mesma síndrome. O médico que a atendeu após a primeira gestação disse que não havia o que fazer por falta de recursos, mas que ela não se preocupasse pois não haveria risco de outro filho com Down maior que o risco populacional.

**OBS: Cada um dos três filhos é de um pai diferente**

# Roteiro para estudo do caso

## 1. Hipótese mais provável da ocorrência

- Levantamento da hipótese clínica
- Pedido de exame
- Resultado esperado deste exame
- Contextualização da causa e risco de recorrência

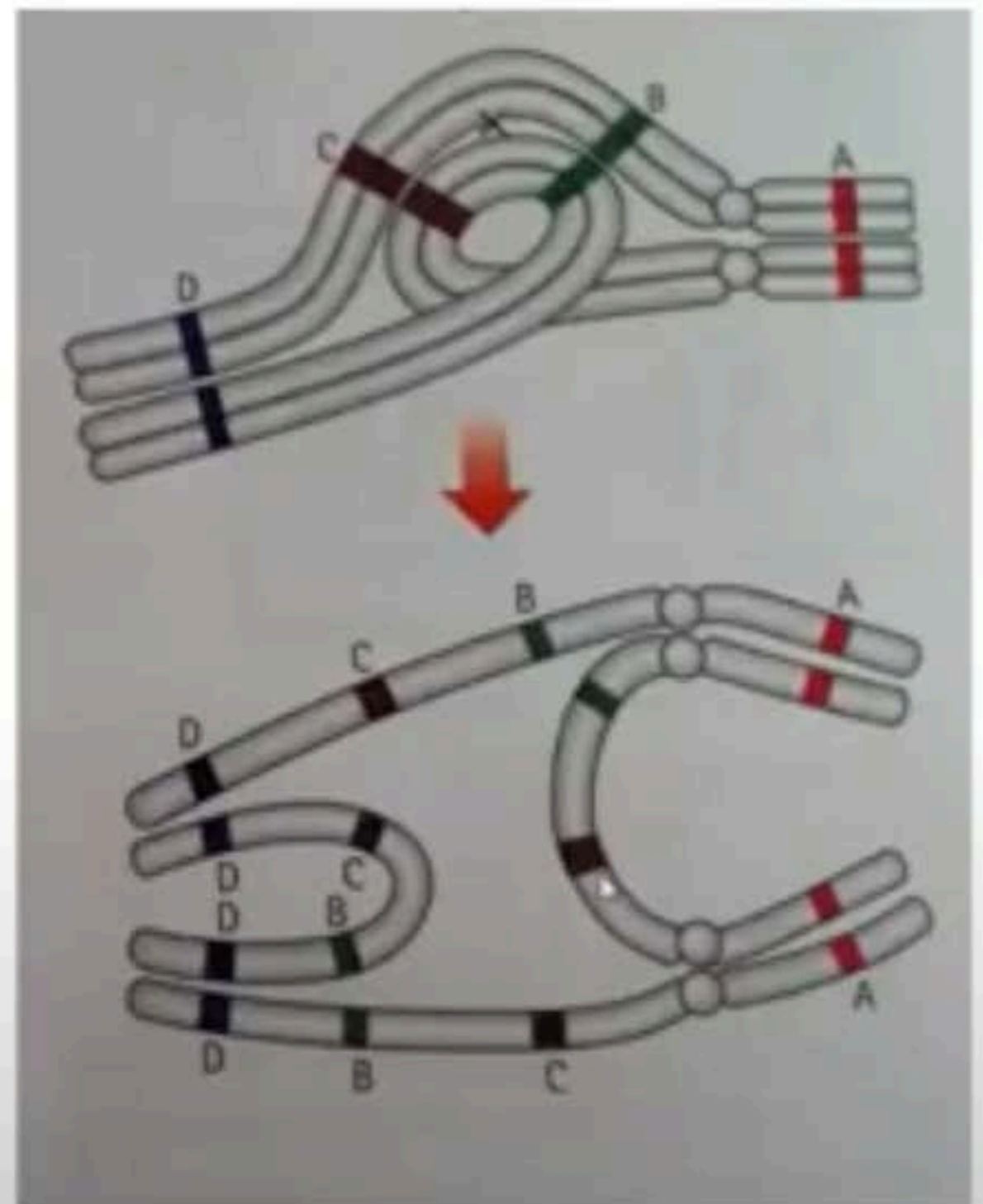
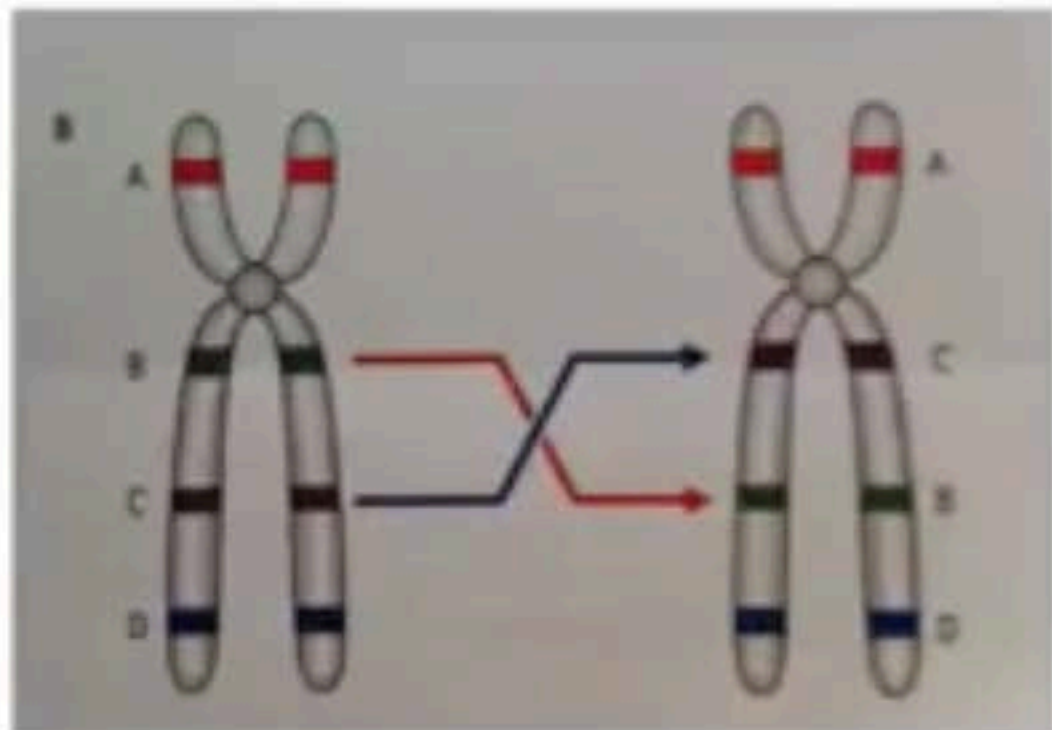
## 2. Erro do médico na primeira gestação

Livro Genética Médica – Thompson & Thompson

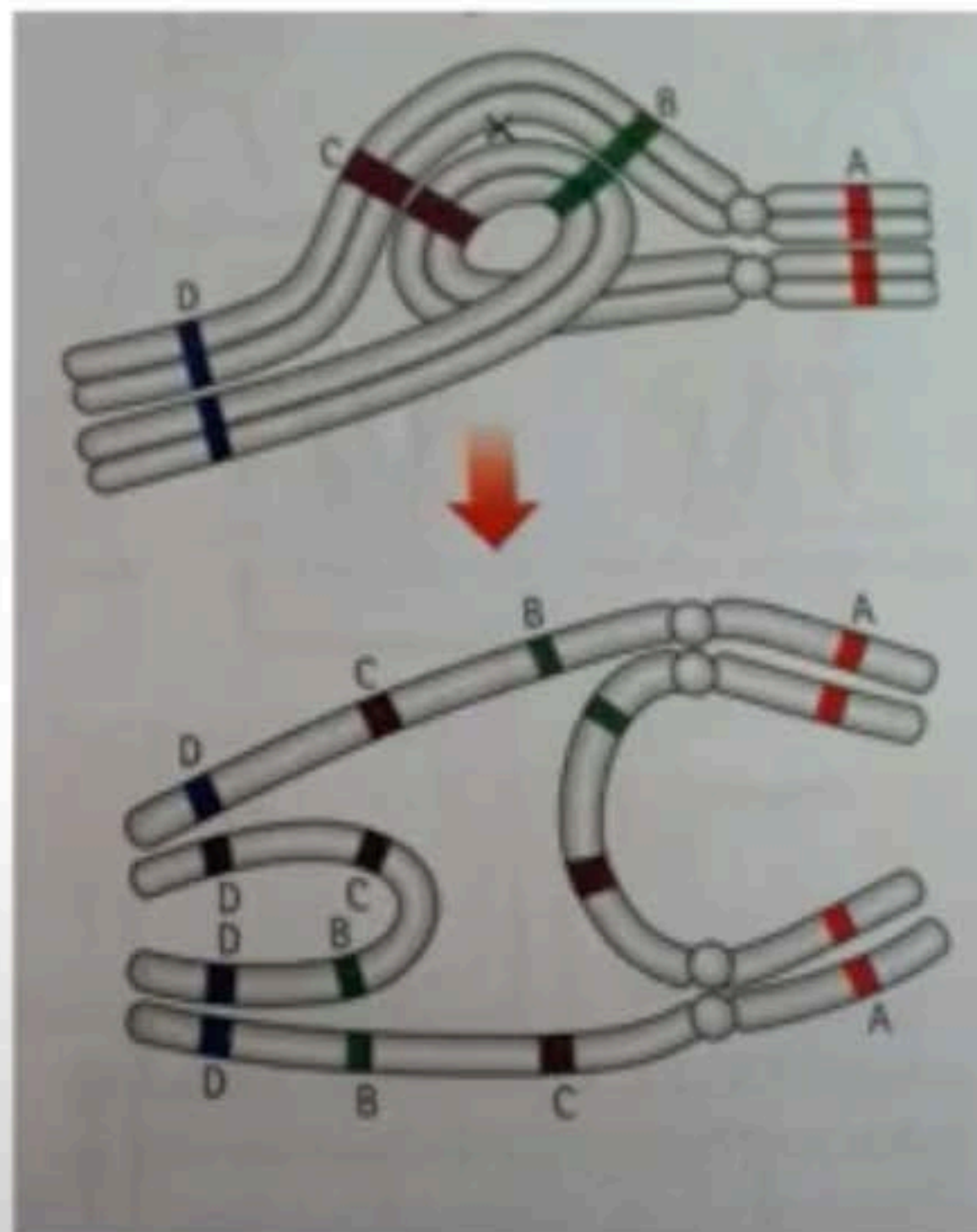
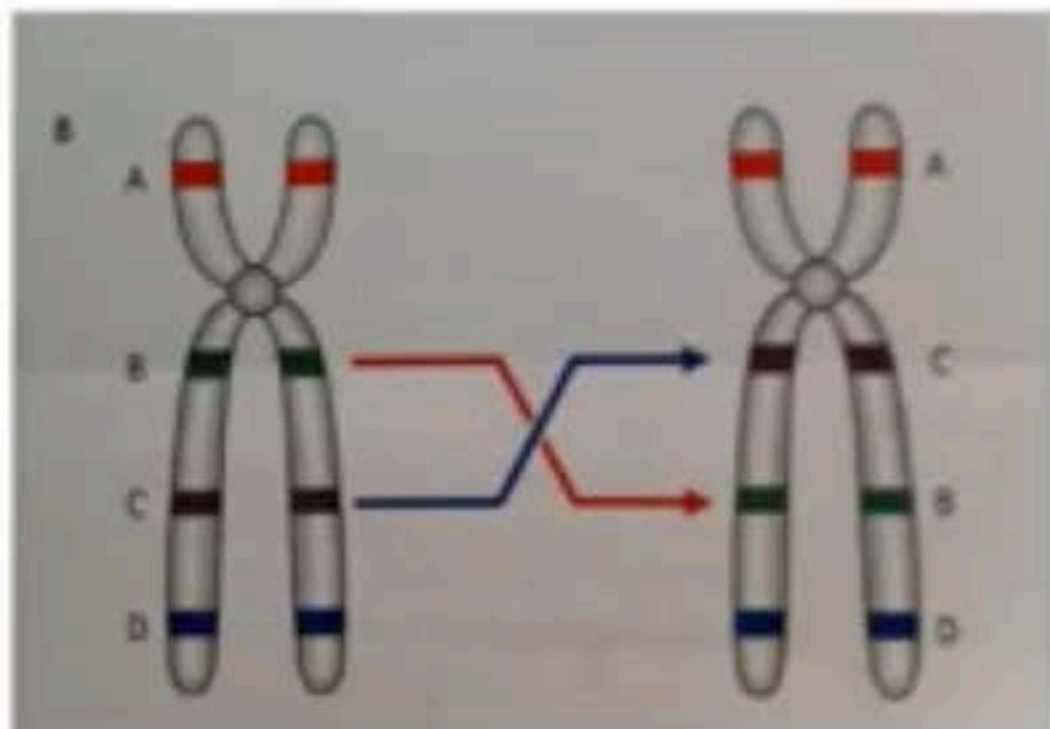
Capítulo 6



# Inversões paracêntricas



# Inversões paracêntricas

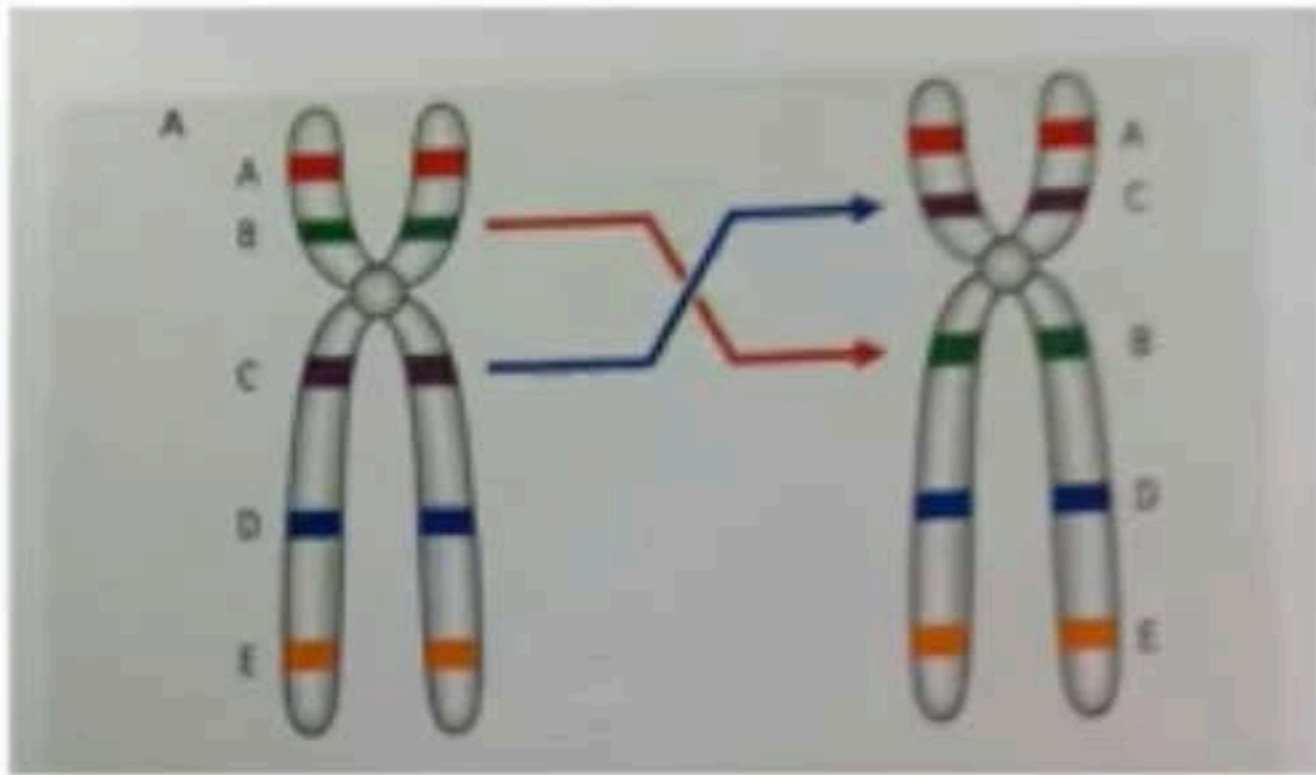


Forma gametas não equilibrados  
dicêntricos e acêntricos

Geralmente inviáveis

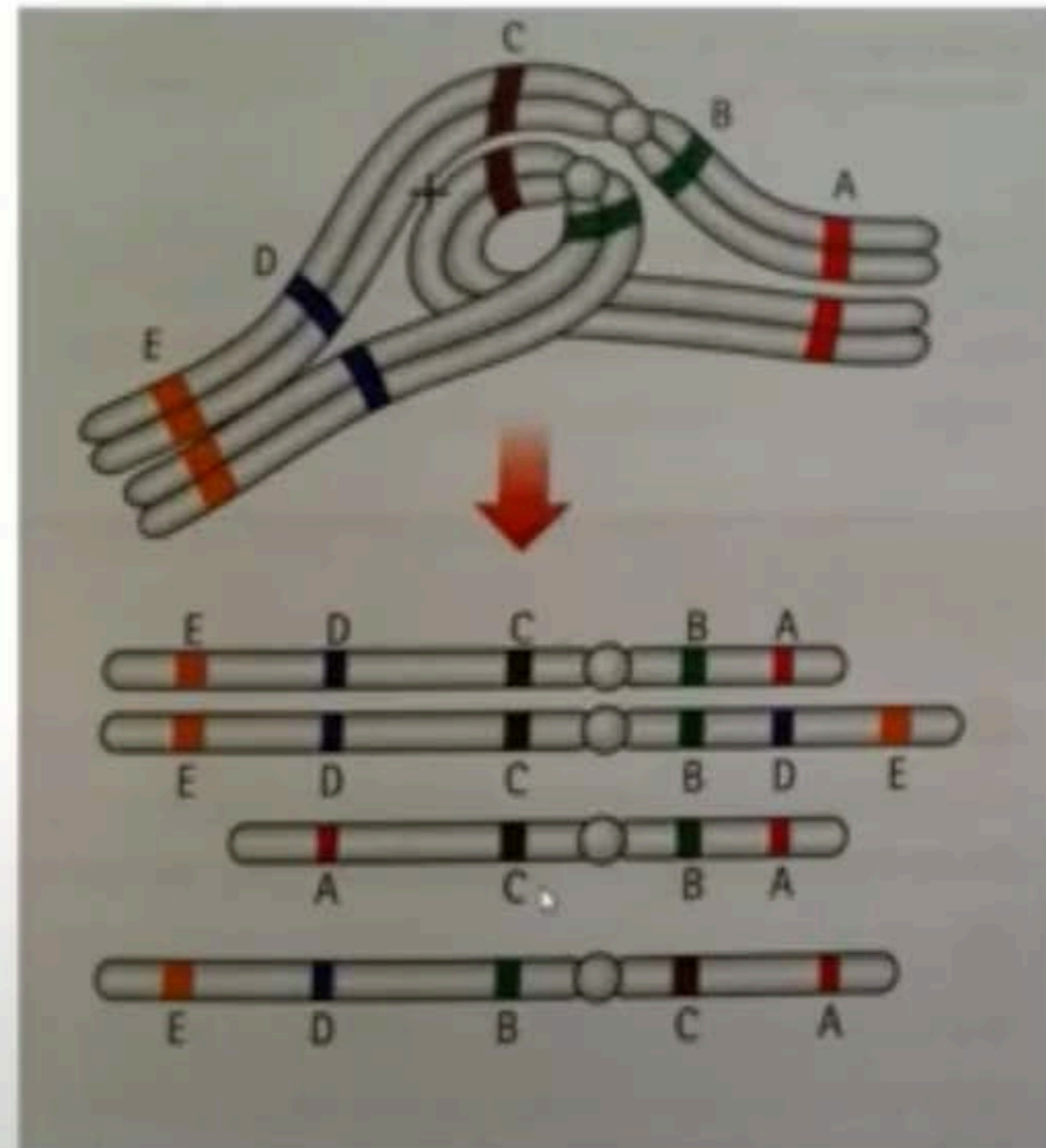
Risco de que um portador tenha um filho  
nascido vivo com cariotipo anormal é  
muito baixo.

# Inversões pericêntricas



Pode levar à produção de gametas não-equilibrados

→ Duplicação e deleções de segmentos cromossômicos



Quanto maior a inversão, maior risco de quadro clínico

## Observações importantes

O fenótipo nas alterações estruturais desbalanceadas (duplicações, deleções, translocações, inversões) depende de:

1. Tamanho do segmento desbalanceado;
2. Quais **regiões do genoma** estão afetadas e quais **genes** envolvidos.

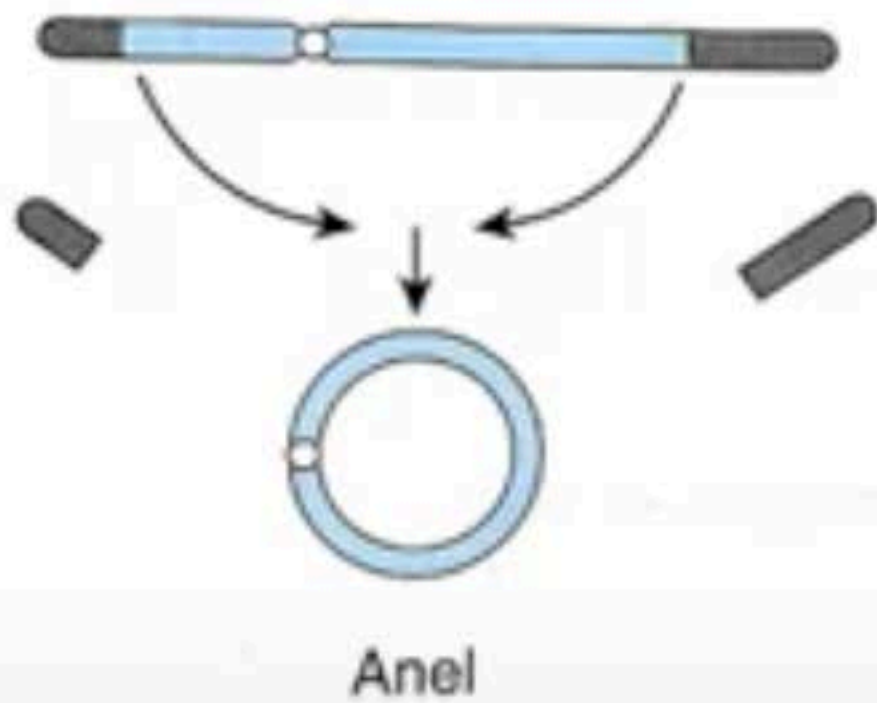
Inversões:

1. Pericêntricas: o risco de defeitos de nascimento na prole aumenta com o tamanho;
2. Paracêntricas: risco muito baixo de um fenótipo anormal

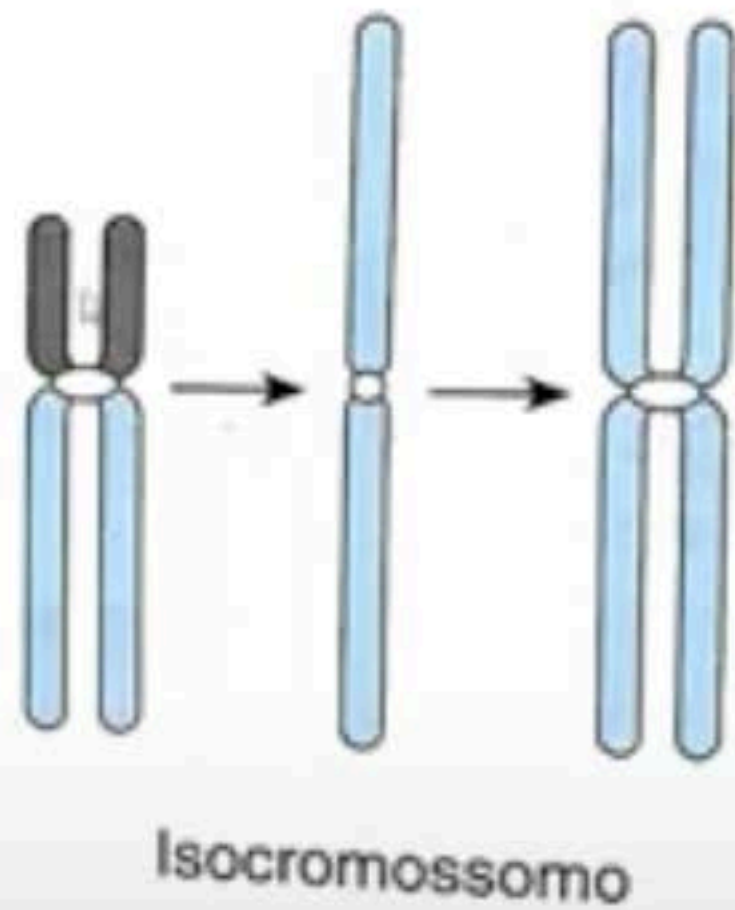
Sugestão de vídeo – como resolver um crossing over em um cromossomo alterado por inversão paracêntrica: <https://www.youtube.com/watch?v=Z13o9KGltWA>

# Desbalanceados

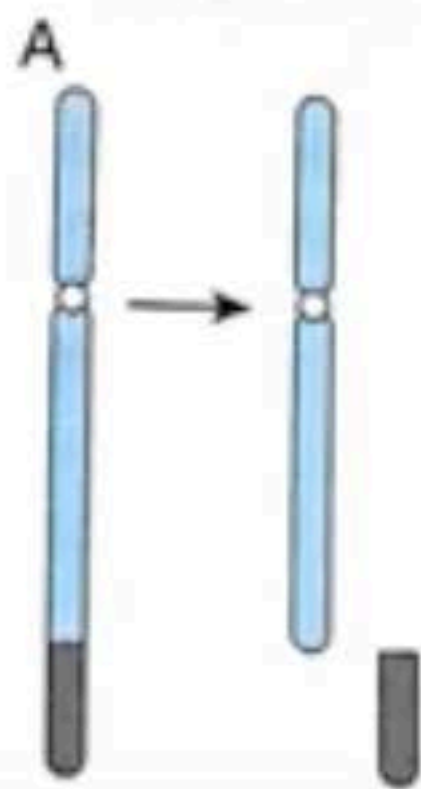
C



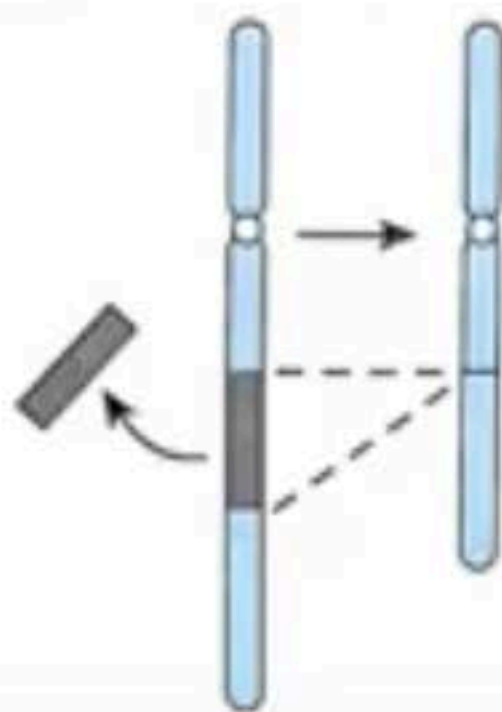
D



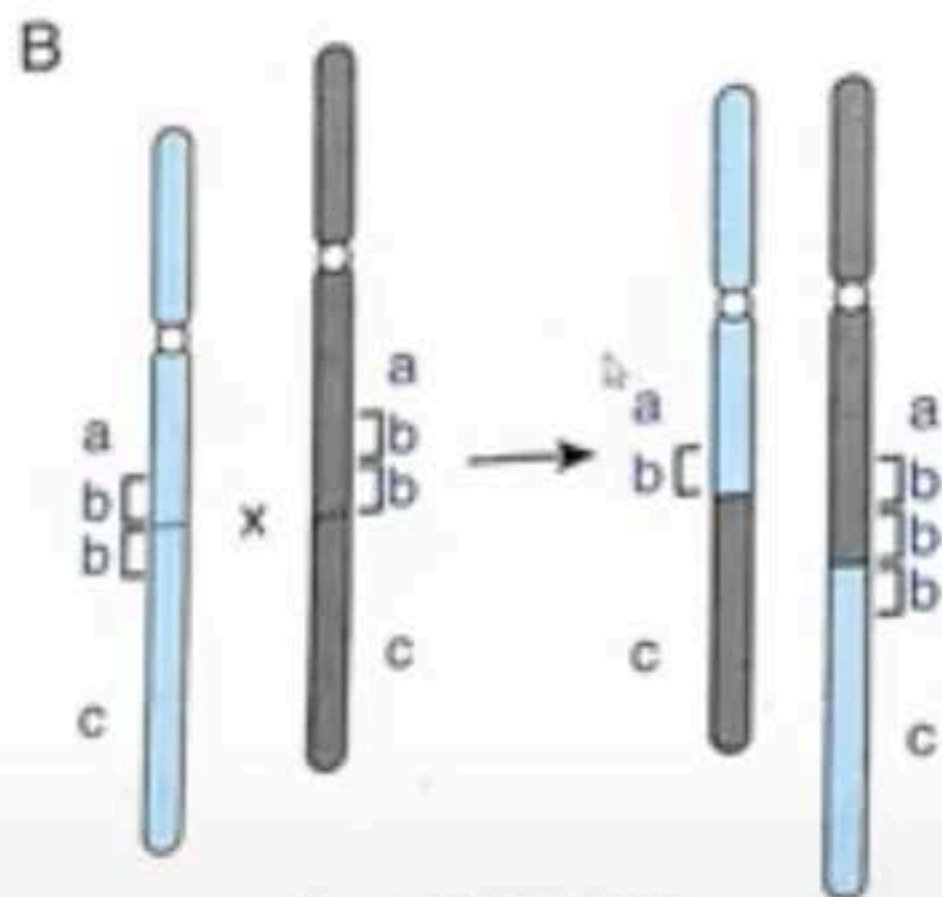
# Desbalanceados



Deleção terminal



Deleção intersticial



Crossing-over desigual