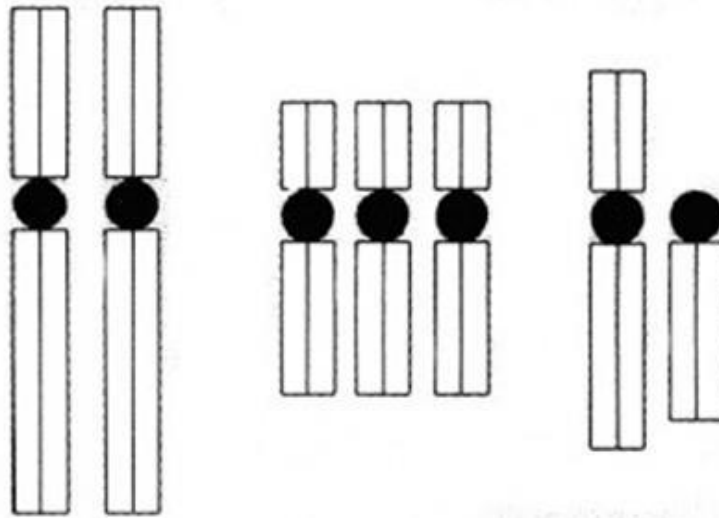

Exercícios: Mutações

EXERCÍCIOS

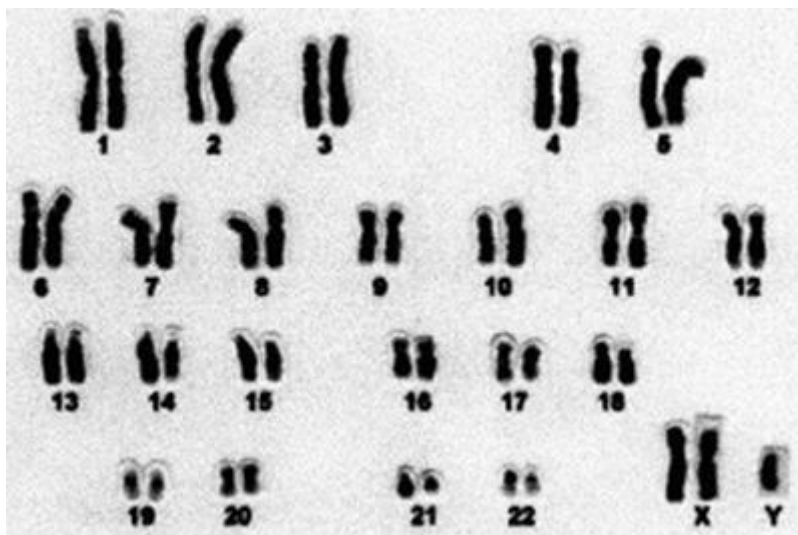
1. A cariotipagem é um método que analisa células de um indivíduo para determinar seu padrão cromossômico. Essa técnica consiste na montagem fotográfica, em sequência, dos pares de cromossomos e permite identificar um indivíduo normal (46, XX ou 46, XY) ou com alguma alteração cromossômica. A investigação do cariótipo de uma criança do sexo masculino com alterações morfológicas e comprometimento cognitivo verificou que ela apresentava fórmula cariotípica 47, XY, 18. + A alteração cromossômica da criança pode ser classificada como
 - a) estrutural, do tipo deleção.
 - b) numérica, do tipo euploidia.
 - c) numérica, do tipo poliploidia.
 - d) estrutural, do tipo duplicação.
 - e) numérica, do tipo aneuploidia.
2. Algumas mutações genéticas, como a síndrome de Down, ocorrem quando um segmento de um cromossomo se prende a outro cromossomo que não é o seu homólogo. Assim, não necessariamente a síndrome de Down é causada por uma trissomia livre do cromossomo 21, mas também pode ser causada pela situação descrita, que é uma:
 - a) duplicação.
 - b) translocação.
 - c) deleção.
 - d) inversão pericêntrica.
 - e) inversão acêntrica.
3. A substituição de apenas um nucleotídeo no DNA pode representar uma grave consequência ao seu portador, em função de uma modificação de um componente molecular na proteína sintetizada a partir do trecho alterado. É o caso da anemia falciforme, na qual a síntese da hemoglobina humana normal, Hb A, é parcial ou totalmente substituída pela hemoglobina falciforme mutante, Hb S, em decorrência da presença de um nucleotídeo com adenina no lugar de outro com timina. Tal mutação é responsável pela
 - a) leitura incompleta do RNAm transcrito, codificador da hemoglobina.
 - b) alteração na sequência de aminoácidos da hemoglobina sintetizada.
 - c) modificação na sequência de nucleotídeos da hemoglobina das hemácias.
 - d) tradução de uma hemoglobina mutante com um aminoácido a mais.
 - e) transcrição de uma hemoglobina mutante com um aminoácido a menos.

4. Em certa espécie de animal selvagem, os machos normais apresentam complemento cromossômico igual a $2n = 6, XY$. Entretanto, um indivíduo anormal foi identificado na população e seu cariótipo foi representado pela forma seguinte forma:



Considerando-se os dados acima, pode-se afirmar que o indivíduo é:

- haploide.
 - trissômico.
 - triploide.
 - poliploide.
 - monossômico.
5. Em um laboratório de citogenética, o geneticista deparou-se com o idiograma obtido do cariótipo de uma criança, mostrado a seguir:



Observando-se esse idiograma, é correto afirmar que essa criança apresenta o fenótipo de:

- Um menino com síndrome de Klinefelter.
- Uma menina com síndrome de Klinefelter.
- Um menino com síndrome de Down.
- Um menino com síndrome de Turner.
- Uma menina com síndrome de Turner.

6. O daltonismo tem herança ligada ao X. Um indivíduo anormal, com cariótipo 47, XXY, era daltônico. Seus genitores tinham visão normal para cores.
- Qual genitor formou o gameta com 24 cromossomos? Explique.
 - O erro correu na primeira ou na segunda divisão da meiose? Explique.
7. O metabolismo celular é controlado por uma série de reações em que estão envolvidas inúmeras proteínas. Uma mutação gênica pode determinar a alteração ou a ausência de algumas dessas proteínas, levando a mudanças no ciclo de vida da célula.
- Explique a relação que existe entre gene e proteína.
 - Por que podem ocorrer alterações nas proteínas quando o gene sofre mutação?
 - Em que situação uma mutação não altera a molécula protéica?

GABARITO

Exercícios

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
6.
 - a) A mãe, portadora do gene para daltonismo (d) situado no cromossomo X.
 - b) Ocorreu na segunda divisão.
7.
 - a) Gene é um segmento do DNA localizado nos cromossomos. Possui um código químico representado por sequências de bases nitrogenadas (adenina, guanina, citosina e timina). Cada trinca de bases é capaz de codificar um aminoácido de uma proteína. A sequência de trincas determinará a sequência dos aminoácidos de um polipeptídeo.
 - b) Mutações são modificações na sequência ou na composição das bases do DNA (gene) que podem causar a produção de uma proteína alterada, ou mesmo a não produção da proteína.
 - c) A substituição de uma base nitrogenada no DNA pode não causar nenhuma alteração na proteína produzida pela célula porque o código genético é degenerado, ou seja, um mesmo aminoácido pode ser codificado por diferentes trincas de bases.