

ATIVIDADE 14

LEIA O CONTEÚDO COM ATENÇÃO E FAÇA O QUE SE PEDE NA ATIVIDADE.  
NÃO É NECESSÁRIO ENVIAR POR E-MAIL

Olá turma! Vamos dar continuidade ao nosso assunto sobre genética. Hoje falaremos a respeito de alterações fenotípicas causadas por erros na transmissão dos cromossomos.

### SÍNDROMES GENÉTICAS HUMANAS

#### Mutações cromossômicas

Cada gameta humano (óvulo e espermatozoide) carrega consigo 23 cromossomos, que posteriormente irão se unir formando um zigoto com 46 cromossomos, o zigoto dará origem ao embrião (*novo serzinho*). No entanto, no processo de formação dos gametas (meiose) podem ocorrer erros na separação dos cromossomos, resultando em gametas com **alterações numéricas** ou na **estrutura de alguns cromossomos**.

A maioria dos zigotos originados de uma fecundação de gametas com cromossomos alterados, não se desenvolvem. Porém, em alguns casos eles podem se desenvolver e originar indivíduos portadores de **síndromes genéticas**.

Segue abaixo algumas das síndromes mais comuns que podem ocorrer na espécie humana:

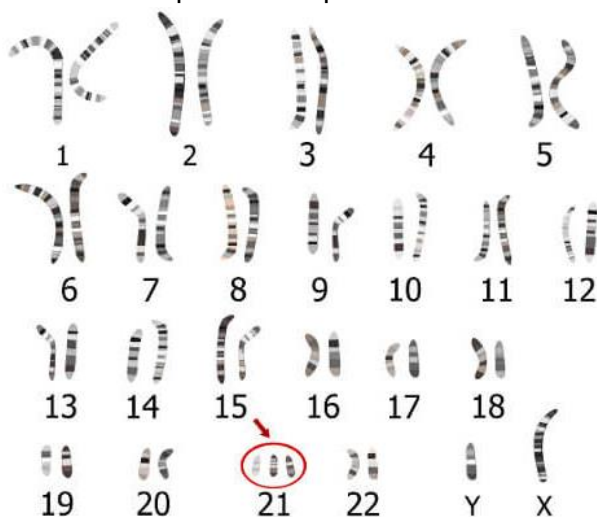
#### - Síndrome de Down

Síndrome causada pela existência de um cromossomo a mais, neste caso, chamada de trissomia do 21. Ao invés de possuir um par de cromossomos 21, um de herança paterna e outro de herança materna, indivíduos com a síndrome possuem três cromossomos 21.

A síndrome está associada com atraso no desenvolvimento infantil, feições faciais características (olhos separados, fendas palatais com atraso de desenvolvimento), deficiência mental leve e, em alguns casos, convulsões.

No século passado, mais precisamente até à década de 1980, as pessoas com **síndrome de Down** tinham sobrevida de 20, 30 anos. Hoje, a expectativa de vida é de 60, 70 anos.

Observe a imagem abaixo do cariótipo de uma pessoa com a trissomia do cromossomo 21:



#### - Síndrome de Edwards

Caracterizada pela trissomia do cromossomo 18, está associada a atraso mental e de crescimento, malformações graves do coração, crânio alongado, boca pequena e pescoço curto. É a síndrome mais comum depois da Síndrome de Down.

Aproximadamente 50% das crianças que nascem com Síndrome de Edwards não sobrevivem à primeira semana de vida. A taxa de mortalidade é mais comum em meninos do que em meninas.

#### **- Síndrome de Klinefelter**

Anomalia cromossômica caracterizada pela existência de um cromossomo sexual X a mais em indivíduos do sexo biológico masculino, ou seja, o paciente apresenta um trio de cromossomos sexuais (XXY). A síndrome está associada a esterilidade do paciente, limitação das funções do sistema reprodutor, distúrbios na fala e desenvolvimento de mamas nos pacientes (ginecomastia).

#### **PARA AGREGAR MAIS CONHECIMENTO ASSISTA AO VÍDEO:**

<https://www.youtube.com/watch?v=5thgnUvMVow>

#### **ATIVIDADE:**

- Faça um pequeno resumo em tópicos anotando os principais conceitos do conteúdo em seu caderno.
- Pesquise as seguintes síndromes cromossômicas, apontando de maneira sucinta: causa ou tipo de alteração cromossômica, sinais/sintomas, expectativa de vida.

1 – Síndrome de Turner

2 – Síndrome de Cri du Chat

3 – Síndrome de Patau

4 – Síndrome do Duplo Y