

# TEMAS DE BIOLOGIA

PROPOSTAS PARA DESENVOLVER EM SALA DE AULA  
NÚMERO 5 JULHO DE 1997 EDITORA MODERNA

## ANALISANDO CARIÓTIPOS HUMANOS ABERRANTES

J. M. Amabis\* e G. R. Martho

Este folheto complementa e amplia as atividades sugeridas no Temas de Biologia nº 4 (*Organizando os cromossomos humanos: idiograma*). Partindo dos mesmos princípios empregados na identificação e na organização dos cromossomos de um cariótipo humano normal, propomos aos estudantes a análise de cariótipos aberrantes, relacionados a algumas das síndromes cromossômicas mais conhecidas.

Apresentamos, a seguir, a descrição dos cariótipos de três pacientes portadores de anomalias cromossômicas. Os desenhos desses cariótipos encontram-se nas páginas seguintes deste folheto.

O cariótipo nº 1 é de um homem afetado pela síndrome de Down, ou mongolismo. O cariótipo nº 2 é de uma mulher normal portadora de uma translocação equilibrada entre os cromossomos 15 e 21. O cariótipo nº 3 é de uma mulher afetada pela síndrome de Turner.

Na próxima página sugerimos algumas atividades complementares àquela proposta no Temas de Biologia nº 4, que foi a montagem de um idiograma humano normal. Se possível, os estudantes deverão ter em mãos esse idiograma, o que tornará mais fácil o trabalho de análise dos cariótipos aberrantes.

### CARIÓTIPO Nº 2

#### MULHER PORTADORA DE TRANSLOCAÇÃO EQUILIBRADA ENTRE OS CROMOSSOMOS 15 E 21

Na espécie humana pode ocorrer translocação entre um cromossomo 15 e um cromossomo 21, resultante de quebras simultâneas nos "braços" curtos desses cromossomos, que se soldam em posição trocada. Surgem, assim, dois cromossomos translocados, um com os braços longos dos cromossomos 15 e 21 e outro com os braços curtos (o qual se perde). A pessoa portadora da translocação, neste caso do sexo feminino, é normal, mas pode gerar descendentes afetados pelo mongolismo. Na página seguinte apresentamos o esquema do processo meiótico de pessoas que apresentam esse tipo de translocação, chamada equilibrada porque seu portador é normal, uma vez que apresenta praticamente todo o material genético dos cromossomos 15 e 21 reunidos no cromossomo translocado.

### CARIÓTIPO Nº 3

#### MULHER AFETADA PELA SÍNDROME DE TURNER

A síndrome de Turner é uma anomalia humana congênita, causada pela ausência de um cromossomo do par sexual. As pessoas afetadas são sempre do sexo feminino e apresentam 45 cromossomos em suas células, sendo 44 autosomos e apenas um cromossomo sexual X. Características típicas de mulheres com essa anomalia são: pescoço alado, isto é, com expansões laterais de pele, estreitamento da artéria aorta e baixa estatura. As gônadas não se diferenciam e não produzem hormônios, de modo que a pessoa afetada não menstrua e seus pêlos pubianos não se desenvolvem. A frequência de nascimentos de meninas com síndrome de Turner é da ordem de 1/2500 nascidas vivas (mais ou menos 0,04%). A causa mais comum dessa anomalia é a não-disjunção (isto é, a não-separação) dos cromossomos sexuais durante a meiose, o que leva à formação de gametas deficientes quanto ao cromossomo sexual.

### CARIÓTIPO Nº 1

#### HOMEM AFETADO PELA SÍNDROME DE DOWN (MONGOLISMO)

A síndrome de Down, ou mongolismo, é uma anomalia humana congênita causada pela trissomia do cromossomo de número 21. As células da pessoa afetada, neste caso do sexo masculino, apresentam 47 cromossomos. Pessoas portadoras dessa síndrome manifestam um conjunto de características: retardo mental, traços faciais mongolóides, prega típica na palma da mão, semelhante à dos símios (prega simiesca) e expectativa de vida reduzida. A frequência de nascimentos de crianças com mongolismo é da ordem de 1/700 nascidas vivas (mais ou menos 0,14%). A causa mais comum dessa anomalia é a não-disjunção (isto é, a não-separação) dos cromossomos 21 durante a meiose, o que leva à formação de gametas portadores de dois cromossomos 21.

\* Professor do Departamento de Biologia do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo

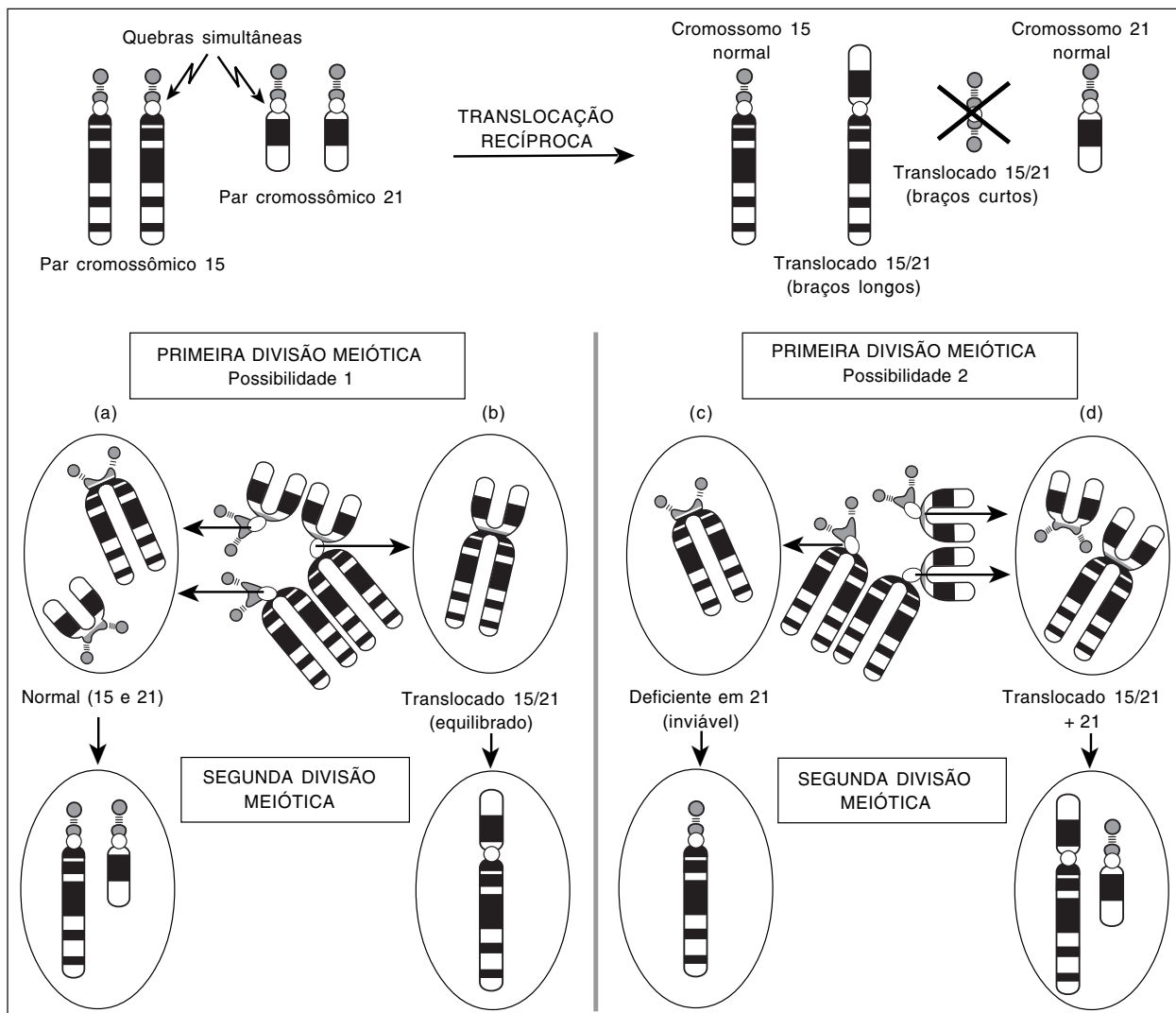
## SUGESTÕES DE ATIVIDADES E COMENTÁRIOS

As atividades deste folheto complementam a montagem de um idiograma humano normal, apresentada no Temas de Biologia nº 4. Depois de ter trabalhado com os desenhos do cariótipo normal, os estudantes não encontrarão dificuldades para analisar desenhos de cariótipos aberrantes e traçar um diagnóstico simplificado do problema cromossômico apresentado.

Uma possibilidade é dividir a classe em seis grupos: dois deles devem receber a xerocópia do Cariótipo nº 1, dois outros, a xerocópia do Cariótipo nº 2 e os dois últimos, a xerocópia do Cariótipo nº 3. Cada grupo deve receber, também, a xerocópia da página de atividades do Temas nº 4 (com as instruções para identificar os cromossomos) e a xerocópia da página deste folheto que contém o gabarito para montar o idiograma aberrante. Além disso, é importante que os estudantes tenham em mãos o idiograma que montaram para o cariótipo normal ou uma xerocópia da página deste folheto que traz um idiograma já montado.

O Cariótipo nº 2, pertencente a uma mulher portadora de translocação equilibrada entre os cromossomos 15 e 21, envolve dificuldades adicionais em relação aos cariótipos de números 1 e 3. Por isso apresentamos, a seguir, um esquema do mecanismo envolvido nesse tipo de anomalia, bem como a representação esquemática do processo meiótico que ocorre na pessoa portadora dessa translocação e que gera descendência viável.

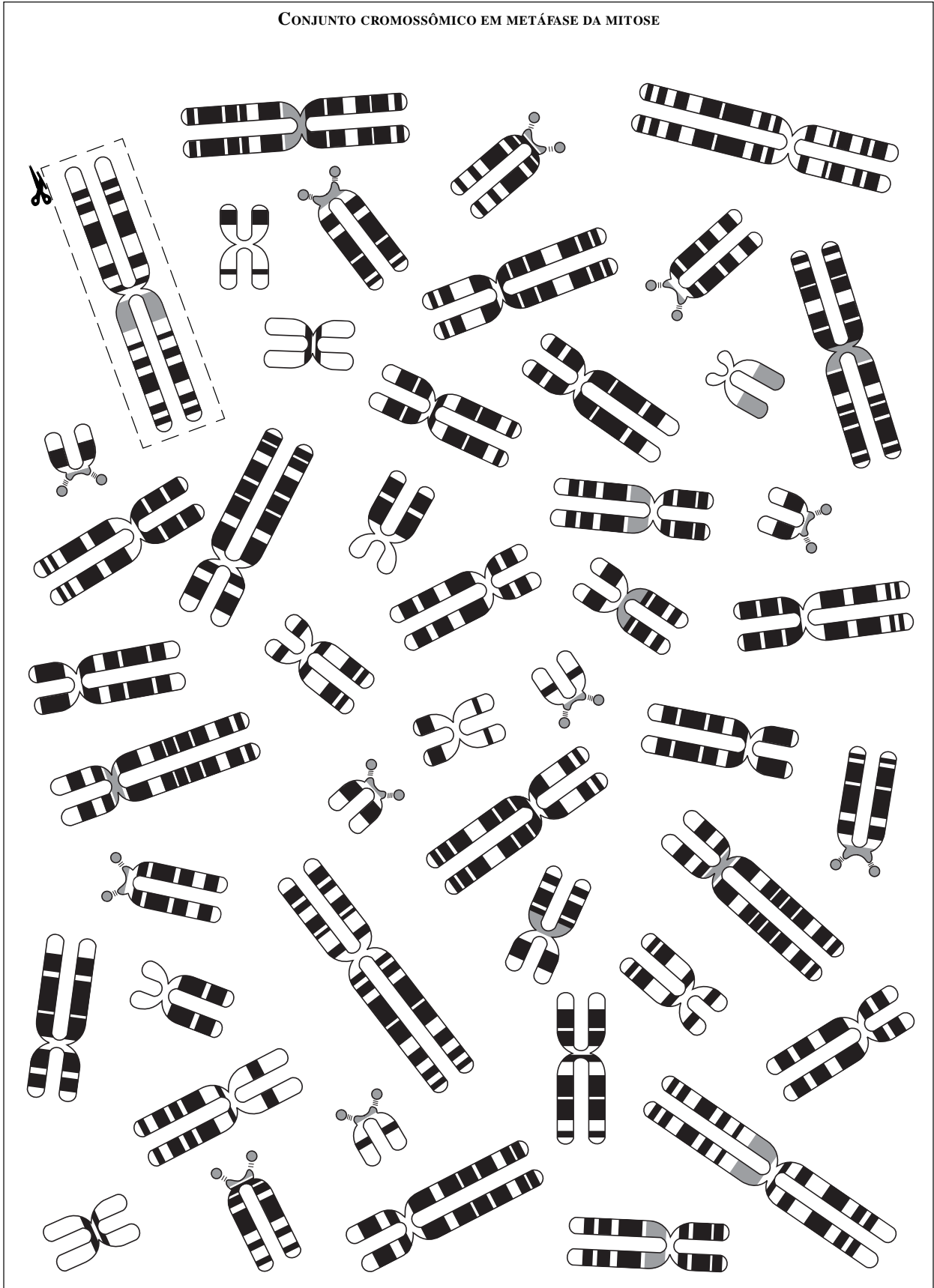
Como se pode ver, a pessoa pode formar, quanto aos cromossomos 15 e 21, os seguintes tipos de gameta: a) normais; b) portadores do cromossomo translocado 15/21; c) deficientes no cromossomo 21; d) portadores de um cromossomo translocado e de um cromossomo 21. Se casar com um homem normal, essa mulher tem chances de originar crianças normais (a), ou crianças portadoras de translocação equilibrada (b), ou crianças deficientes em um cromossomo 21, inviáveis (c) ou crianças mongolóides (d).



# CARIÓTIPO Nº 1

CONJUNTO CROMOSSÔMICO EM METÁFASE DA MITOSE

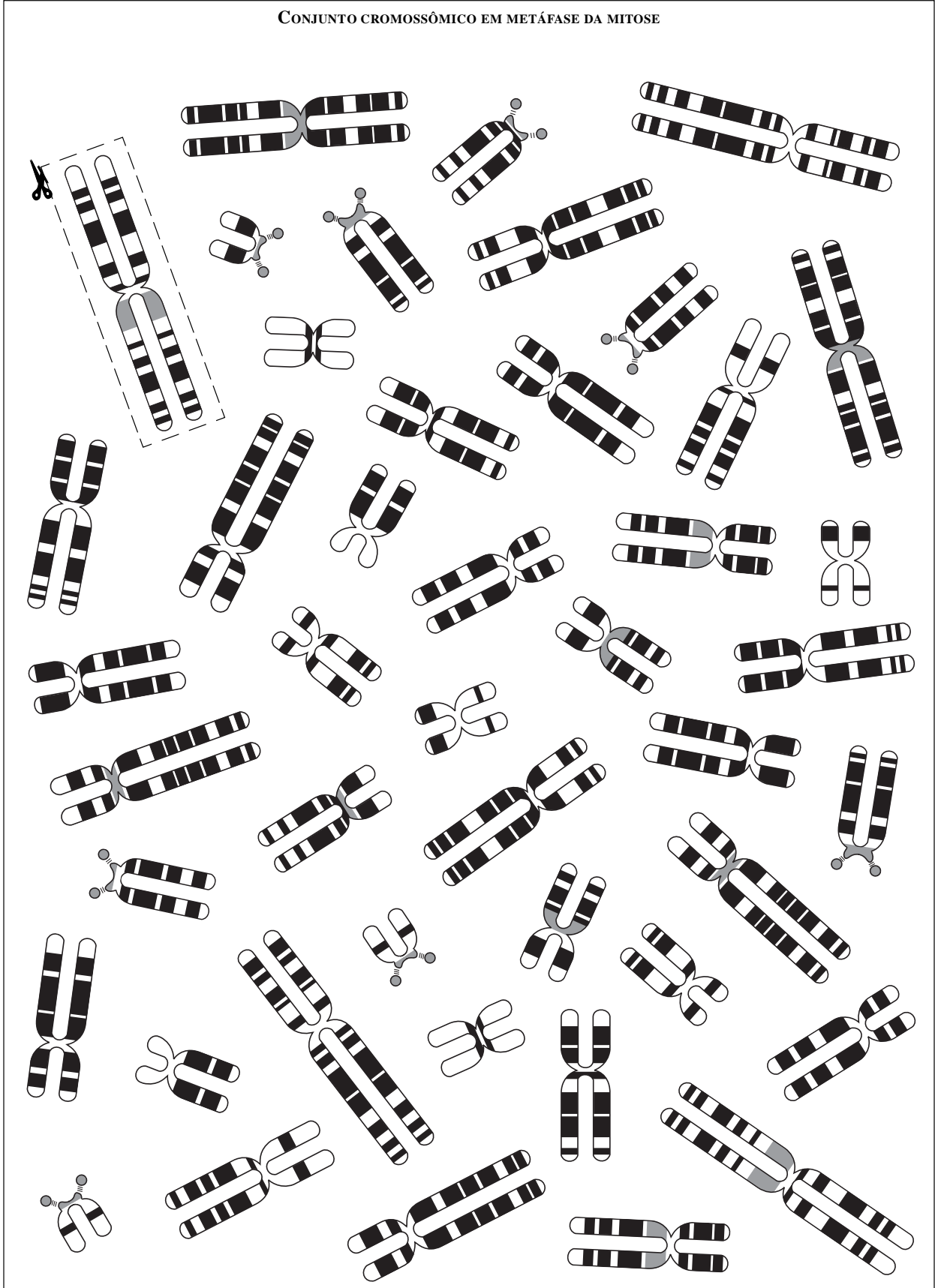
©Amabis e Martho / Editora Moderna - Reprodução autorizada



## CARIÓTIPO Nº 2

CONJUNTO CROMOSSÔMICO EM METÁFASE DA MITOSE

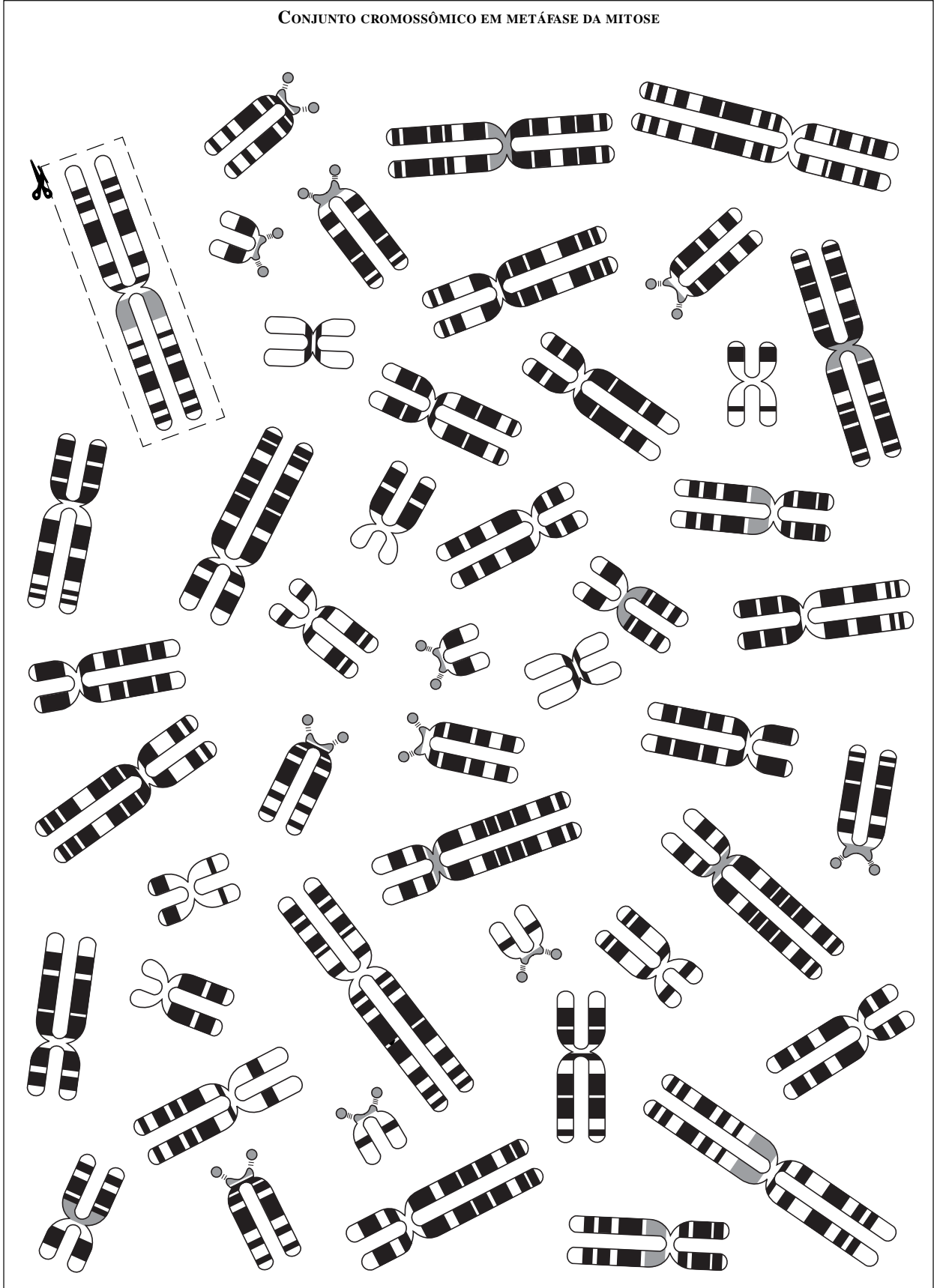
©Amabis e Martho / Editora Moderna - Reprodução autorizada



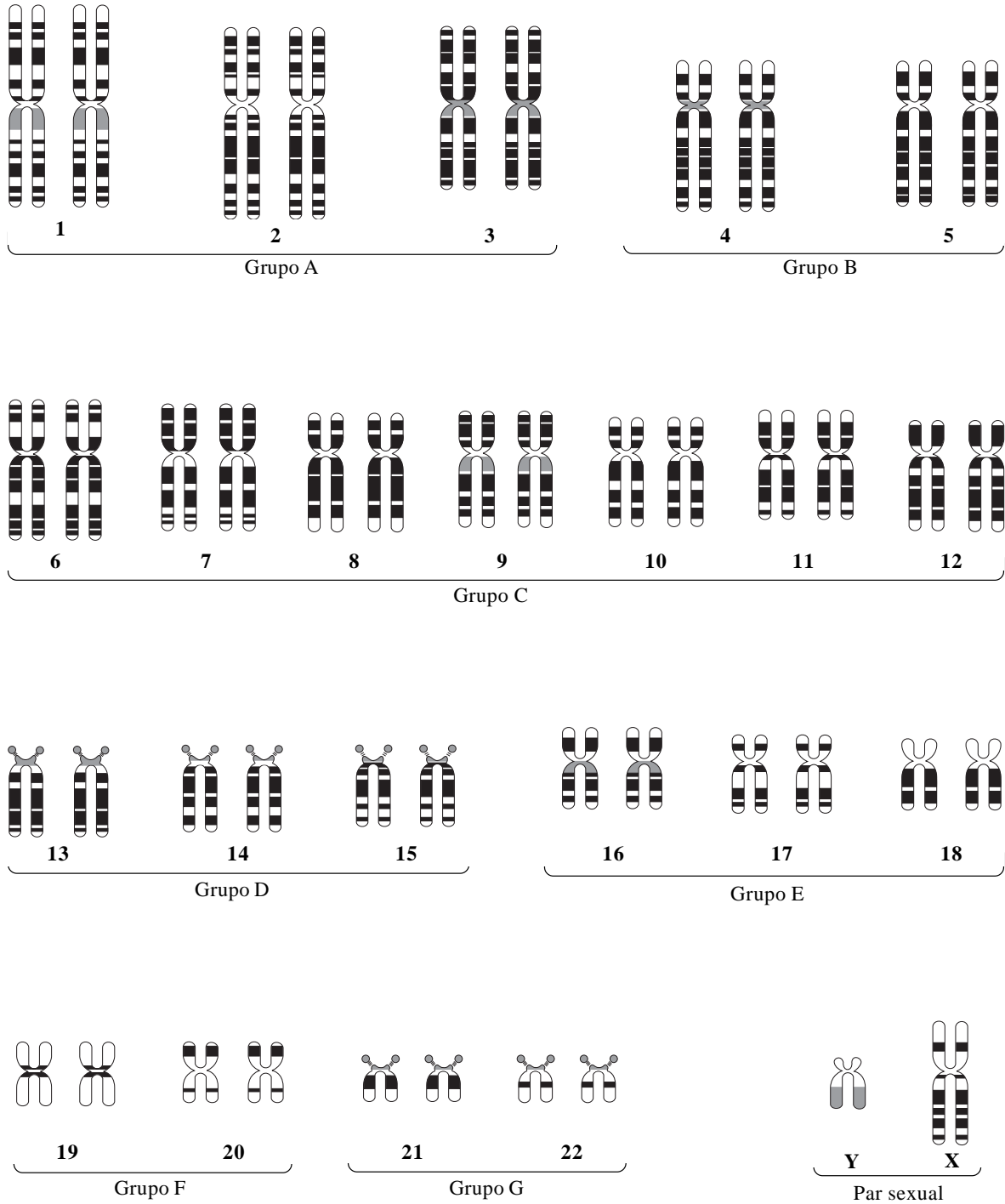
# CARIÓTIPO Nº 3

CONJUNTO CROMOSSÔMICO EM METÁFASE DA MITOSE

©Amabis e Martho / Editora Moderna - Reprodução autorizada

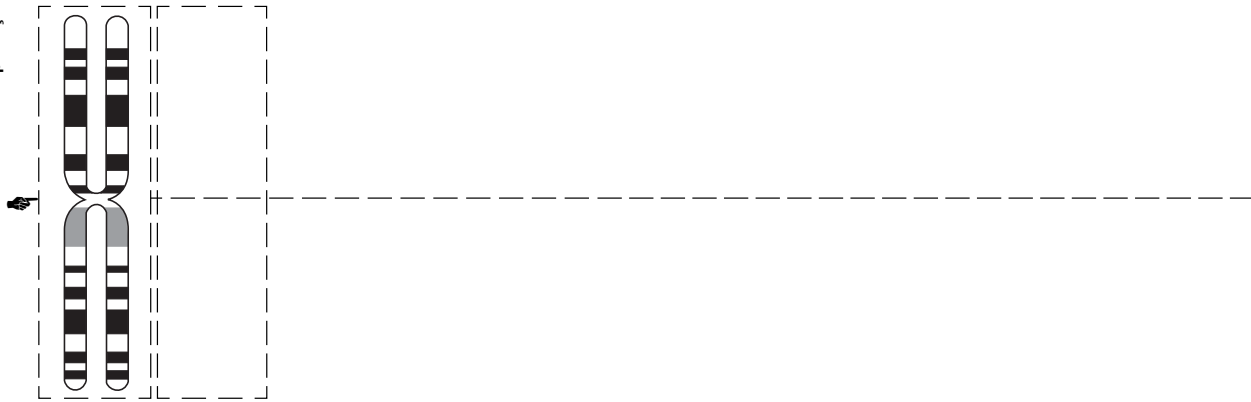


## IDIograma HUMANO NORMAL (SEXO MASCULINO)

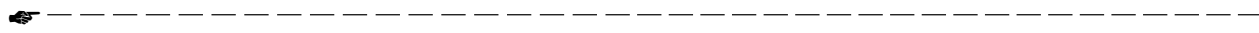


**IDIOGRAMA DO CARIÓTIPO** N.º \_\_\_\_\_ **DIAGNÓSTICO:** \_\_\_\_\_

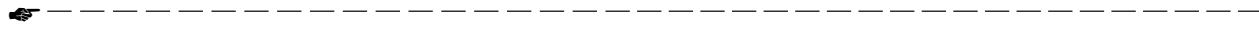
Montado por: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_



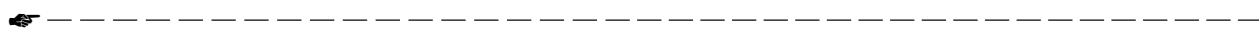
1 2 3 Grupo A 4 5 Grupo B



6 7 8 9 10 11 12 Grupo C



13 14 15 Grupo D 16 17 18 Grupo E



19 20 Grupo F 21 22 Grupo G Y X Par sexual