

55. A identificação da mutação gênica em nível populacional é essencial para a interpretação de padrões de prevalência/incidência observados para doenças genéticas. Em relação às mutações e às doenças genéticas, escreva **V** ou **F** conforme seja verdadeiro ou falso o que se afirma nos itens abaixo.

- () A Síndrome do X Frágil é uma doença genética que acomete mulheres que, em vez de terem o par de cromossomos sexuais, apresentam apenas um cromossomo X.
- () A mutação gênica é uma das origens da variabilidade genética e, em organismos mais complexos, pode ser responsável por doenças genéticas, morte celular e câncer.
- () Na hemofilia, as hemácias perdem o seu formato e adquirem a forma de foice, o que dificulta tanto a sua passagem pelos vasos sanguíneos quanto a coagulação sanguínea.
- () A fenilcetonúria é uma doença hereditária autossômica recessiva, ocasionada pela falta de capacidade do fígado em transformar a fenilalanina no aminoácido chamado triptofano.

Está correta, de cima para baixo, a seguinte sequência:

- A) V, F, V, F.
- B) F, V, F, V.
- C) F, V, F, F.
- D) V, F, V, V.

Assunto: Genética

(F) A síndrome do X frágil é uma condição genética e hereditária, sendo causada pela presença de um gene dominante presente no cromossomo X. A ausência de um cromossomo X nas mulheres é conhecida como síndrome de Turner (X0).

(V) A mutação gênica é uma das origens da variabilidade genética e, em organismos mais complexos, pode ser responsável por doenças genéticas, morte celular e câncer.

(F) Na hemofilia, ocorre a incapacidade ou a lentidão acentuada no processo de coagulação sanguínea. Quando as hemácias estão em forma de foice, essa condição é conhecida como anemia falciforme.

(F) A fenilcetonúria ocorre quando o organismo é incapaz de transformar o aminoácido fenilalanina, que é essencial e precisa ser ingerido por meio da dieta, no aminoácido tirosina.

Item: C