



## RESOLUÇÃO COMENTADA BAHIANA DE MEDICINA / 2023.2

### QUESTÕES DISCURSIVAS

#### QUESTÃO 01

A maternidade em idade avançada tornou-se um fenômeno comum na atual sociedade. O maior investimento das mulheres em sua formação acadêmica as leva a estabelecer novos objetivos profissionais e a buscar estabilidade econômica antes de formar sua família. As diferentes formas de relacionamentos afetivos de hoje e os avanços da medicina, que permitem a gravidez em alguns casos mesmo que a mãe não seja jovem, são alguns dos fatores que influenciaram o adiamento da maternidade. No entanto a gravidez tardia (após os 35 anos) implica em alguns riscos adicionais, como a maior probabilidade de gestação de fetos portadores de anomalias cromossômicas.

Especialistas falam sobre chances e riscos da gravidez tardia. Disponível em: <<https://portal.fiocruz.br/noticia>>. Acesso: maio 2023. Adaptado.

Atualmente, sabe-se que a principal causa da formação de fetos portadores de anomalias cromossômicas são as alterações meióticas que ocorrem, mais frequentemente, nas mulheres acima de 40 anos de idade e nos homens a partir dos 55 anos.

Com base nos conhecimentos sobre a divisão celular associada à formação de gametas,

⇒ compare as consequências reprodutivas da ocorrência de eventos de não disjunção nas duas fases do processo.

#### Resolução:

Gametas originados de não disjunções cromossômicas, durante a meiose I ou reducional (R!), apresentarão cromossomos extras, caso o problema ocorra na meiose II ou equacional (E!), sem a separação das cromátides-irmãs, células poderão ser geradas com as cromátides irmãs, com o teor de DNA duplicado e outras sem esse material genético. Em ambas as situações, os gametas alterados poderão, se fecundados gerar indivíduos com aneuploidias.

#### QUESTÃO 02

Desde março deste ano, o novo Centro de Referência de Doença Falciforme da Bahia tem oferecido atendimento aos portadores de anemia falciforme em Salvador. A doença é caracterizada pela alteração do formato dos glóbulos vermelhos do sangue que passam a ter formato de uma foice. O formato alterado dificulta a chegada de oxigênio aos órgãos e tecidos, provocando dores crônicas, anemias e infecções. A Bahia é um dos estados com maior incidência da doença, uma vez que é mais comum na população negra, que corresponde a 76,3% da população baiana.

Agência Brasil, 2023. Centro ampliará atendimento a paciente de doença falciforme na Bahia. Disponível em: <https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia>. Acesso: maio 2023. Adaptado.

Com base nos conhecimentos sobre a biologia molecular e os aspectos evolutivos associados à anemia falciforme,

⇒ explique a origem molecular desta doença.

⇒ identifique a situação em que a anemia falciforme pode ser vantajosa ao seu portador, justificando a sua resposta.

#### Resolução:

A origem molecular da anemia falciforme é uma mutação gênica por substituição, onde a trinca CTC é substituída por CAC que, quando transcrita gera no RNAm o códon GUG que representa o aminoácido valina, proporcionando uma alteração na sequência de aminoácidos da cadeia beta da hemoglobina presente na hemácia que, em condições de hipóxia, adquire uma forma de foice.

Em regiões onde a malária é endêmica, indivíduos que tenham o traço dessa anemia (HBAHBS) apresentarão vantagem frente aqueles que não têm esse fenótipo, pois o 'Plasmodium', agente etiológico da malária não conseguirá parasitar seus eritrócitos e com isso não haverá a manifestação da doença.



### QUESTÃO 03

O Projeto Genoma Humano, concluído em 2003, revelou a existência aproximada de 20-30 mil genes, um número muito menor que o imaginado inicialmente. Entretanto estudos recentes indicam que o número e a diversidade de proteínas produzidas a partir desses genes são muito maiores, com importantes repercussões evolutivas.

Com base nos conhecimentos de biologia molecular,

⇒ explique o fenômeno descrito.

#### **Resolução:**

O grande teor de proteínas, frente ao “limitado” número de genes, deve-se às combinações de éxons que podem ocorrer durante o ‘splicing’, processamento do RNAm, que nesse caso é denominado de alternativo, proporcionando a origem de RNAs mensageiros que não representam a informação transcritas, podendo assim, quando traduzidos, gerar proteínas distintas.