

56. Pesquisadores da Universidade Estadual do Ceará investigam o uso de um medicamento já conhecido, a lamivudina, como possível alternativa terapêutica para a síndrome de Rett. Essa síndrome é uma doença genética rara que afeta principalmente meninas e está associada a mutações no gene MECP2. Esse gene codifica uma proteína envolvida na regulação da expressão de outros genes, especialmente no sistema nervoso. Sobre esse tema, assinale a opção correta.

- A) Mutações no gene MECP2 podem comprometer a regulação da expressão de diversos genes neuronais, alterando a plasticidade sináptica.
- B) A manifestação da síndrome decorre de o gene MECP2 permanecer ativo nos dois cromossomos X das células nervosas femininas, produzindo quantidade excessiva de proteína reguladora e comprometendo a transmissão sináptica.
- C) A síndrome de Rett é uma doença causada por alteração no número de cromossomos, de forma semelhante ao que ocorre na síndrome de Down.
- D) A mutação no gene MECP2 impede a formação de neurônios durante o desenvolvimento embrionário, tornando inviável a sobrevivência pós-natal dos indivíduos afetados pela síndrome.

Assunto: Genética

- A) **Verdadeira** - O gene **MECP2** (localizado no cromossomo X) produz uma proteína homônima que atua em regiões específicas do DNA para silenciar ou ativar outros genes. A realização de sinapses requer a tradução normal de proteínas nos neurônios.
- B) **Falsa** - Em fêmeas de mamíferos, ocorre o processo de **inativação do cromossomo X** (Cromatina sexual). Cada célula nervosa da menina inativa um X.
- C) **Falsa** - A **Síndrome de Down**: É uma aneuploidia (trissomia do 21) — um cromossomo inteiro a mais. A **Síndrome de Rett**: É uma **mutação gênica pontual** em que ocorre a mutação de um gene específico, e o número de cromossomos (46) permanece normal.
- D) **Falsa** - Na Síndrome de Rett, os neurônios são formados normalmente durante a embriogênese. A criança geralmente nasce sem sintomas aparentes e se desenvolve de forma "normal" até os 6 ou 18 meses de vida.

Item: A