

Exemplos de Aneuploidias

Trissomia 21 ou Síndrome de Down	
Cariótipo	45 + XY ou 45 + XX
Causa	Deve-se à trissomia do cromossoma 21, que surge como consequência de erros durante a meiose.
Sinais	A síndrome manifesta-se por atraso mental, peso abaixo da média, existência de uma prega na parte superior das pálpebras, que lembra os olhos da raça oriental, várias alterações faciais (nariz e orelhas), mãos curtas e com uma alteração característica típica nas impressões digitais, a boca mantém-se geralmente aberta, a língua é um pouco saliente, a esperança de vida é reduzida, a maturidade sexual não é, na maioria dos casos, atingida e, por vezes, surge doença cardíaca congénita.
Síndrome de Turner	
Cariótipo	44 + XO
Causa	Deve-se a uma monossomia nos cromossomas sexuais em que somente ocorre um cromossoma X (genótipo XO). O aparecimento desta síndrome pode estar relacionado com a não disjunção dos cromossomas sexuais em indivíduos masculinos e femininos. Em ambos os casos, da junção de um gâmeta sem cromossoma sexual (nulossomia) a um gâmeta com um cromossoma X resulta um zigoto XO.
Sinais	Os indivíduos afectados são fenotipicamente femininos, mas estéreis, pois possuem gónadas anormais. São atarracados e apresentam caracteres sexuais pouco marcados. Apresentam ainda uma prega de pele que liga o pescoço aos ombros. Sofrem, geralmente, de alterações no sistema cardiovascular.
Síndrome de Klinefelter	
Cariótipo	44 + XXY
Causa	Esta síndrome corresponde a uma trissomia nos cromossomas sexuais, a qual resulta da não disjunção dos cromossomas sexuais durante a meiose. Se um espermatozóide XY, originado de uma não disjunção, se une a um gâmeta com X, formar-se-á um zigoto XXY. O mesmo pode ocorrer quando um óvulo XX, proveniente de uma não disjunção, se liga a um espermatozóide com Y.
Sinais	Os indivíduos portadores desta síndrome possuem um fenótipo masculino, mas com testículos pequenos, incapazes de produzir espermatozóides. São indivíduos geralmente altos e alguns revelam algum atraso mental. Em alguns indivíduos pode ainda ocorrer desenvolvimento das glândulas mamárias.

