

## Questão 41

Cientistas desvendaram o mecanismo causador da síndrome de Pitt-Hopkins, uma disfunção neuropsiquiátrica que tem características do transtorno do espectro autista. A síndrome de Pitt-Hopkins tem como origem uma mutação no gene TCF4 e causa déficit cognitivo, atraso motor profundo, ausência de fala funcional e anormalidades respiratórias. O genoma humano tem duas cópias de cada gene. A síndrome de Pitt-Hopkins ocorre quando uma das cópias do TCF4 não funciona. Os cientistas buscam alternativas para inserir uma terceira cópia ou fazer com que a única cópia funcional expresse mais proteína para compensar a cópia defeituosa.

(Adaptado de <https://agencia.fapesp.br/estudo-abre-novas-possibilidades-de-tratamento-para-forma-de-autismo/38524/>. Acesso em 23/05/2022.)

Considerando as informações apresentadas e seus conhecimentos, é correto afirmar que a síndrome é causada em

- a) heterozigose, quando um dos alelos do gene TCF4 não produz proteína funcional devido às alterações de bases nitrogenadas que modificam a proteína traduzida.
- b) homozigose, quando os dois alelos do gene TCF4 não produzem proteína funcional devido à mutação da cromatina que modifica a proteína traduzida.
- c) heterozigose, quando uma das cromátides do gene TCF4 não produz proteína funcional devido à mutação da cromatina que modifica a proteína traduzida.
- d) homozigose, quando as duas cromátides do gene TCF4 não produzem proteína funcional devido às alterações das bases nitrogenadas que modificam a proteína traduzida.

**RESOLUÇÃO**

A Síndrome de Pitt-Hopkins é uma doença de padrão autossômico ocasionada por uma mutação no gene TCF4. Considerando que a síndrome ocorre quando um dos alelos do gene TCF4 não funciona, conclui-se que a síndrome é de efeito dominante e apenas um alelo é suficiente para manifestação do fenótipo. Desse modo, tanto genótipos heterozigotos (Aa) quanto homozigotos dominantes (AA) acarretam na presença da síndrome. A mutação que causa a síndrome é ocasionada por alterações nas bases nitrogenadas que compõem este alelo, o que repercute na produção de uma proteína defeituosa.

**ALTERNATIVA A**