



## ANÁLISE DA SEGREGAÇÃO INDEPENDENTE

Analise as duas situações descritas a seguir, teste a hipótese de que os genes relacionados em cada uma segregam independentemente. Apresente sua conclusão e faça uma pesquisa e identifique a localização destes genes.

### Situação I

Em humanos a síndrome orofaciodigital VI, definida segundo Lopez et al. (2014) por dois critérios diagnósticos: sinal de dente molar (Figura 1) e um ou mais dos seguintes: (1) hamartoma(s) de língua e/ou frênulo adicional e/ou entalhe do lábio superior; (2) polidactilia mesoaxial de uma ou mais mãos ou pés; (3) hamartoma hipotalâmico é uma condição recessiva. A homocistinúria, também uma condição recessiva, é uma doença clinicamente multissistêmica, destacando-se a miopia, subluxação do cristalino, atraso mental, alterações esqueléticas e eventos

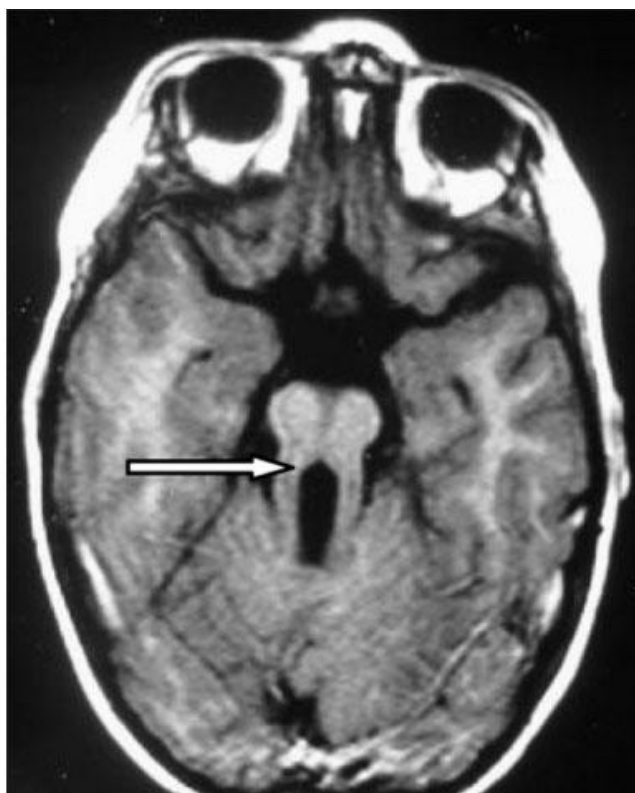


Figura 1 – Molar tooth sign (seta). Fonte: Embiruçu et al. (2009)

tromboembólicos (Marcão et al., 2015). A seguinte prole foi observada a partir de diversos casamentos entre parentais não portadores destas duas condições.

|                                                  |     |
|--------------------------------------------------|-----|
| Filhos sem as duas condições                     | 783 |
| Filhos portadores de síndrome orofaciodigital VI | 30  |
| Filhos portadores de homocistinúria              | 37  |
| Filhos portadores das duas condições             | 150 |

## Situação II

A dentinogênese imperfeita (DI) é uma característica de origem genética de herança autossômica dominante causada por mutações no gene sialofosfoproteína da dentina (DSPP). Clinicamente os dentes apresentam coloração que varia do cinza-azulado ao castanho-escuro e com aspecto translúcido opalescente devido à presença de depósitos minerais nos poucos túbulos dentinários existentes e à ausência de câmara pulpar (Mallmann et al. 2002). A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva de expressão clínica diversificada, apresentando um envolvimento multissistêmico, caracterizada por doença pulmonar progressiva, disfunção pancreática exócrina, acometimento intestinal, doença hepática, infertilidade masculina (azoospermia obstrutiva) e concentrações elevadas de eletrólitos no suor (Castro e Firmida, 2011). A seguinte prole foi observada a partir de diversos casamentos entre parentais com dentinogênese imperfeita, sem fibrose cística e não portadores de dentinogênese imperfeita com fibrose cística.

|                                                           |     |
|-----------------------------------------------------------|-----|
| Filhos com dentinogênese imperfeita, sem fibrose cística  | 380 |
| Filhos com dentinogênese imperfeita e fibrose cística     | 360 |
| Filhos sem dentinogênese imperfeita com fibrose cística   | 375 |
| Filhos sem dentinogênese imperfeita e sem fibrose cística | 385 |

## Referências

Castro, Marcos C. S.; Firmida, Mônica C. O tratamento na fibrose cística e suas complicações. 2011; 10 (4): 82-108.

Embiruçu, Emília K; Martyn, Marcília L.; Schlesinger, David; Kok, Fernando. Autosomal recessive ataxias: 20 types, and counting. Arq. Neuro-Psiquiatr. 2009; 67 (4): 143-1156.

Lopez, Estelle; Thauvin-Robinet, Christel; Reversade, Bruno et al. *C5orf42* is the major gene responsible for OFD syndrome type VI. Hum Genet, 2014; 133 (3): 367-377.

Mallmann, Fernando; Bertolini, Fabiano; Federizzi, Leonardo; Souza, João G. M. Dentinogênese imperfeita Tipo II ou dentina opalescente hereditária: revisão de literatura e relato de caso clínico. Revista da Faculdade de Odontologia-UPF. 2002; 7 (2): 33-38.

Marcão, Ana; Couce, María L.; Nogueira, Célia; Fonseca, Helena; Ferreira, Filipa; Fraga, José M.; Bóveda, M. Dolores; Vilarinho, Laura. Rastreio neonatal da homocistinúria clássica revela uma elevada frequência da deficiência em MAT I/III na Península Ibérica. Boletim Epidemiológico Observações. 2015; 5 (Supl 7): 21-24.

## ANEXO

Tabela de Qui-Quadrado ( $\chi^2$ )\*

| Graus de liberdade | P = 0,99 | 0,95    | 0,80   | 0,50   | 0,20   | 0,05   | 0,01   |
|--------------------|----------|---------|--------|--------|--------|--------|--------|
| 01                 | 0,000157 | 0,00393 | 0,0642 | 0,455  | 1,642  | 3,841  | 6,635  |
| 02                 | 0,020    | 0,103   | 0,446  | 1,386  | 3,219  | 5,991  | 9,210  |
| 03                 | 0,115    | 0,352   | 1,005  | 2,366  | 4,642  | 7,815  | 11,345 |
| 04                 | 0,297    | 0,711   | 1,649  | 3,357  | 5,989  | 9,488  | 13,277 |
| 05                 | 0,554    | 1,145   | 2,343  | 4,351  | 7,289  | 11,070 | 15,086 |
| 06                 | 0,872    | 1,635   | 3,070  | 5,348  | 8,558  | 12,592 | 16,812 |
| 07                 | 1,239    | 2,167   | 3,822  | 6,346  | 9,803  | 14,067 | 18,475 |
| 08                 | 1,646    | 2,733   | 4,594  | 7,344  | 11,030 | 15,507 | 20,090 |
| 09                 | 2,088    | 3,325   | 5,380  | 8,343  | 12,242 | 16,919 | 21,666 |
| 10                 | 2,558    | 3,940   | 6,179  | 9,342  | 13,442 | 18,307 | 23,209 |
| 15                 | 5,229    | 7,261   | 10,307 | 14,339 | 19,311 | 24,996 | 30,578 |
| 20                 | 8,260    | 10,851  | 14,578 | 19,337 | 25,038 | 31,410 | 37,566 |
| 25                 | 11,524   | 14,611  | 18,940 | 24,337 | 30,675 | 37,652 | 44,314 |
| 30                 | 14,953   | 18,493  | 23,364 | 19,336 | 36,250 | 43,773 | 50,892 |

\*Dados retirados de Fisher and Yates, *Statistical Tables for Biological, Agricultural and Medical Research*, Oliver and Boyd