



ANÁLISE DA SEGREGAÇÃO

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

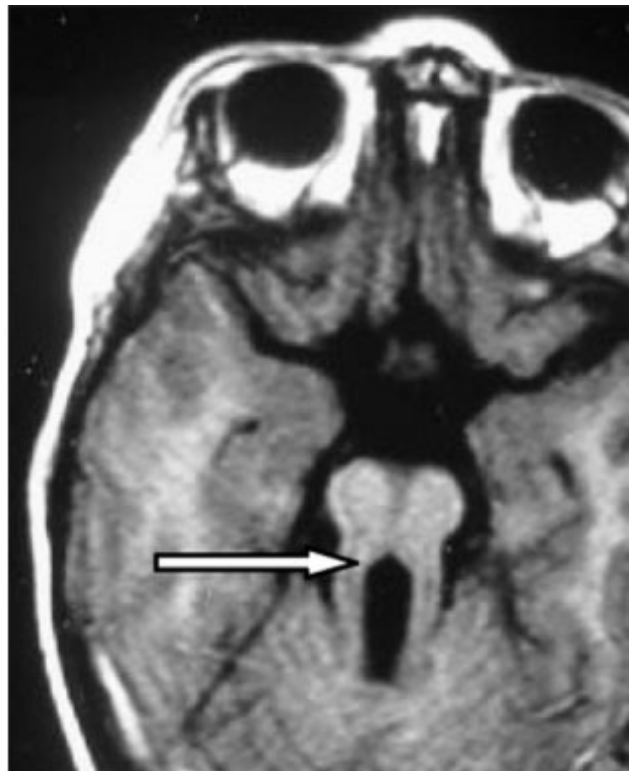


Figura 1 – Molar tooth sign (seta). Fonte: Embiruçu et al. (2009)

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.

Embirucu, 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 (χ^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