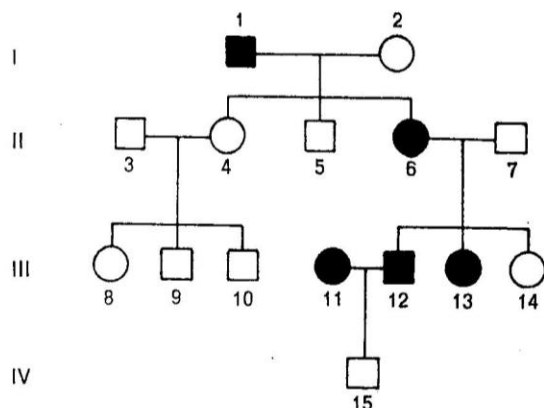


EXERCÍCIO – INTERPRETAÇÃO DE HEREDOGRAMAS

Examine atentamente cada um dos heredogramas apresentados nos 10 casos seguintes e responda, em cada caso, as questões referentes a ele.

Caso 1

■ ● fibromatose gengival



Descrição:

Hiperplasia da gengiva devido a fibroma.

Questão 1. O padrão da herança é do tipo:

Resp.: _____

Questão 2. Que se espera do casamento do indivíduo 10 com o 13?

Resp.: _____

Questão 3. Quais os indivíduos seguramente homozigotos do heredograma?

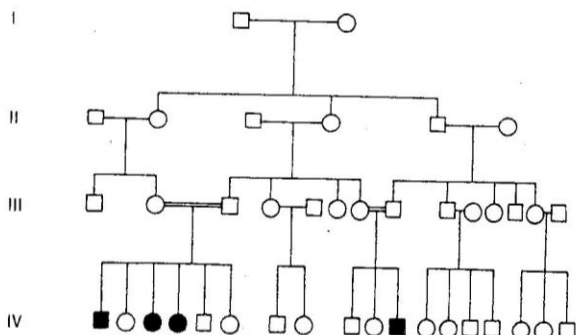
Resp.: _____

Questão 4. Quais os indivíduos seguramente heterozigotos do heredograma?

Resp.: _____

Caso 2

■ ● albino



Descrição:

Ausência de melanina em todo o corpo.

Questão 1. O padrão da herança é do tipo:

Resp.: _____

Questão 2. O aparecimento de afetados pode ser associado ao casamento de consangüíneos? Por quê?

Resp.: _____

Questão 3. Pode-se admitir que o gene correspondente esteja situado no cromossomo X com alelo no Y?

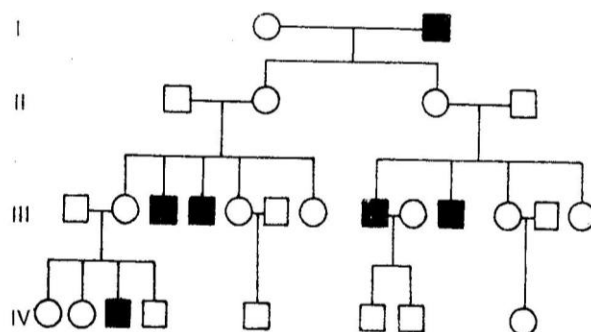
Resp.: _____

Questão 4. Pode-se admitir que o gene correspondente esteja situado no cromossomo X sem alelos no Y?

Resp.: _____

Caso 3

■ disqueratose congênita



Descrição:

Pigmentação cutânea, distrofia das unhas, afecção da mucosa oral, lacrimejar constante, anemia e muitas vezes atrofia testicular.

Questão 1. O padrão da herança é do tipo:

Resp.: _____

Questão 2. A sua resposta à questão anterior baseou-se no fato de não surgirem afetados na geração II?

Resp.: _____

Questão 3. O casamento de consangüíneos possibilitaria o aparecimento de mulheres afetadas?

Resp.: _____

Questão 4. A ausência de mulheres afetadas pode ser interpretada como sendo um caso de genes letais?

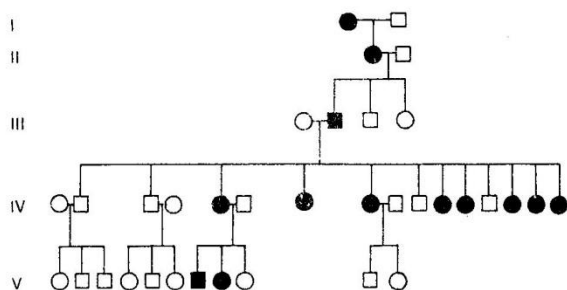
Resp.: _____

Questão 5. Que se espera do cruzamento do homem da geração I com uma de suas filhas?

Resp.: _____

Caso 4

■ ● hipofosfatemia ou raquitismo resistente a vitamina D



Descrição:

Só com elevadas doses de vitamina D pode-se evitar o raquitismo; não se sabe se o defeito ocorre na absorção intestinal do cálcio ou na reabsorção do fosfato.

Questão 1. O padrão da herança é do tipo:
Resp.: _____

Questão 2. A partir do heredograma podemos concluir que homens afetados só têm filhos (homens) afetados?
Resp.: _____

Questão 3. Mulheres afetadas só terão filhos (homens) afetados?
Resp.: _____

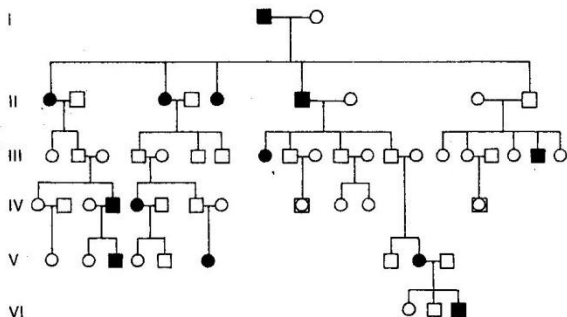
Questão 4. Todas as filhas (mulheres) de homens normais serão normais?
Resp.: _____

Questão 5. Um casal de afetados nunca poderá ter filhos (ou filhas) normais?
Resp.: _____

Questão 6. De qual genitor um homem afetado herda sua característica? E uma mulher afetada?
Resp.: _____

Caso 5

● ■ polidáctilo
□ ○ homens e mulheres



Descrição:

Presença de um dedo extra. Há uma variação muito grande na expressão dessa característica, desde a presença de um dedo extra completamente desenvolvido até a de uma simples protusão carnosa.

O padrão da herança é do tipo *autossômico dominante*. Sabendo isso responda às questões:

Questão 1. Na genealogia apresentada, o número de indivíduos afetados corresponde ao esperado?
Resp.: _____

Questão 2. Como explicar o surgimento de afetados na geração III, descendentes de normais da geração II?
Resp.: _____

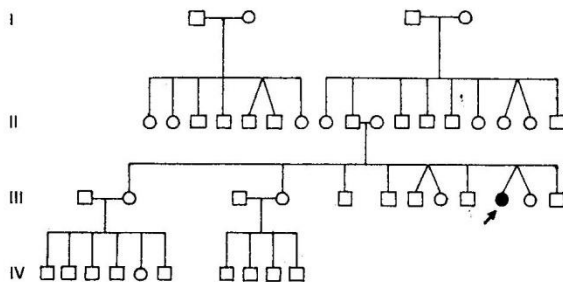
Questão 3. A mutação seria uma explicação razoável para o aparecimento de descendentes afetados de indivíduos normais?
Resp.: _____

Questão 4. O padrão da herança poderia ser confundido com a herança ligada ao sexo (recessiva ou dominante)?
Resp.: _____

Questão 5. O padrão da herança poderia ser confundido com autossômico recessivo?
Resp.: _____

Caso 6

● acondroplasia ou condrodistrofia fetal



Descrição:

Nanismo congênito apresentando membros anormalmente curtos, mãos em forma de tridente e cabeça grande. Tipo de Herança:

Devida a um gene autossômico dominante. (Algumas genealogias publicadas, entretanto, sugerem transmissão por um gene autossômico recessivo.)

Questão 1. Como explicar o surgimento da gêmea acondroplásica?
Resp.: _____

Questão 2. A penetrância incompleta seria uma explicação razoável para o aparecimento da afetada?
Resp.: _____

Questão 3. O padrão da herança poderia ser confundido com autossômico recessivo?
Resp.: _____

Questão 4. Se fossem gêmeas monozigóticas, deveriam ser ambas afetadas?

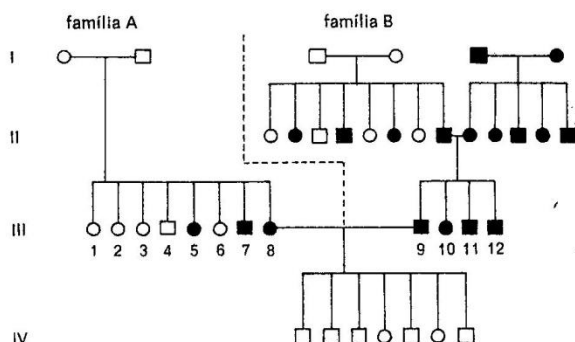
Resp.: _____

Questão 5. Os descendentes da acondroplásica têm maior probabilidade de ser afetados do que os descendentes de sua irmã?

Resp.: _____

Caso 7

■ ● surdo-mudo



Descrição:

Devido à ocorrência de surdez congênita não há desenvolvimento da fala.

Tipo de Herança:

70 a 90% dos casos são devidos a genes autossômicos recessivos situados em cerca de 10 loci diferentes.

Questão 1. O padrão da herança nas famílias A e B é do tipo:

Resp.: _____

Questão 2. Trata-se de um caso de heterogeneidade genética?

Resp.: _____

Questão 3. Como pode ser interpretado o fato de a geração IV só apresentar indivíduos normais, se ambos seus ancestrais são afetados?

Resp.: _____

Questão 4. Trata-se de um caso de pleiotropia?

Resp.: _____

Questão 5. O casamento III-6 com III-11 poderá gerar filhos surdos-mudos?

Resp.: _____

Descrição:

Daltonismo ou cegueira para cores é perda de percepção para as cores vermelho, verde ou azul. A cegueira para o verde é denominada deuteranopia quando total ou deuteranomalía quando parcial; a cegueira para o vermelho, protanopia ou protanomalía e a cegueira para o azul, tritanopia ou tritanomalía.

Tipo de Herança:

O padrão de herança é recessivo ligado ao sexo. Atualmente, o conceito mais aceito é de que os genes para protanopia e deuteranopia estejam em loci diferentes no cromossomo X. A cegueira parcial para o azul é mais rara e, embora ligada ao sexo, sua relação com os outros dois tipos é desconhecida.

Questão 1. Quantos caracteres estão em estudo?

Resp.: _____

Questão 2. Trata-se de herança ligada ao sexo? Por quê?

Resp.: _____

Questão 3. As mulheres da geração II em B e C são genotipicamente iguais?

Resp.: _____

Questão 4. Os homens da geração III em A poderiam apresentar apenas uma das características afetadas?

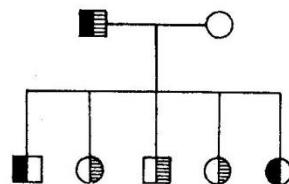
Resp.: _____

Questão 5. Numa das genealogias (A, B ou C) existe uma recombinação comprovada. Qual é?

Resp.: _____

Caso 9

● ■ Hb S
● ■ Hb C
■ ■ Hb S + Hb C



Questão 1. Os genes responsáveis pela síntese das hemoglobinas S e C são alelos?

Resp.: _____

Questão 2. Um genitor duplamente afetado pode transmitir os dois tipos de hemoglobinas aberrantes para o mesmo filho?

Resp.: _____

Questão 3. Um genitor duplamente afetado pode deixar de transmitir alguma dessas hemoglobinas aberrantes para algum de seus filhos?

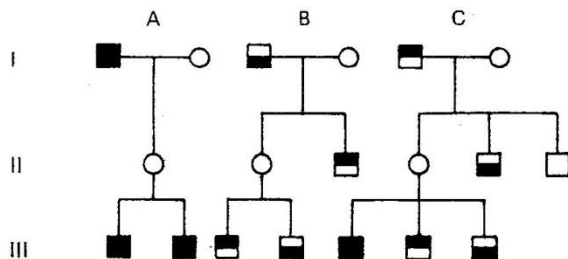
Resp.: _____

Caso 8

■ macho duplamente afetado (daltônico e com deficiência em G6PD)

■ macho daltônico

■ macho com deficiência em G6PD

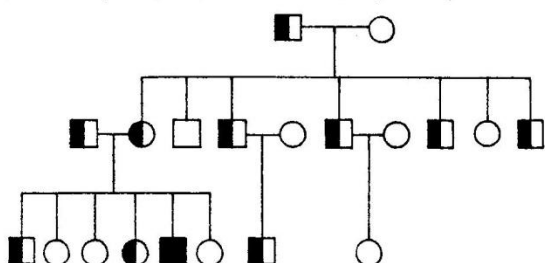


Questão 4. Baseado na teoria "um gene uma cadeia polipeptídica", espera-se que as hemoglobinas S e C apresentem uma alteração na mesma cadeia polipeptídica da hemoglobina. Por quê?
 Resp.: _____

Caso 10

■ anemia falciforme (100% Hb S)

◐ traço falciforme (60% Hb A + 40% Hb S)



Questão 1. Qual o tipo de relação que há entre o gene da hemoglobina falcêmica e o da hemoglobina normal?

Resp.: _____

Questão 2. O fenótipo "anemia falcêmica" é _____ (dominante/recessivo) porque só ocorre quando os genes responsáveis por ele estão em _____ (dose simples/dose dupla).

Questão 3. O fenótipo "traço falcêmico" é _____ (dominante/recessivo) pois se expressa com os genes em _____ (dose simples/dose dupla).

Questão 4. O tipo de herança é _____ pois no heterozigoto há _____ independente dos dois _____

Bibliografia a consultar

BORGES-OSORIO, Maria Regina; ROBINSON, Wanyce Miriam. **Genética humana**. 2. ed Porto Alegre: Artmed, 2001. 459p.

LIMA, Celso Piedemonte de. **Genética humana**. 3. ed Sao Paulo: Harbra, 1996. 442 p