



ELABORAÇÃO DE HEREDOGRAMA

INTRODUÇÃO

A aplicação da metodologia mendeliana à espécie humana não é possível. Obviamente os cruzamentos controlados não podem ser realizados, além de a prole ser em número reduzido e o ciclo de vida relativamente longo para análise genética no modelo de Mendel. Deste modo o estudo da herança de um determinado caráter em humanos é realizado por meio da análise de heredogramas. O heredograma é uma representação gráfica da história de uma característica em uma família. A sua análise permite concluir acerca da possível transmissão hereditária e caso confirmado a origem hereditária estabelecer o modo de herança e o diagnóstico da patologia, identificar os membros da família que apresentam a condição, calcular o risco de recorrência para outros familiares e avançar em estudos de ligação para localização e identificação de genes. A elaboração desta ferramenta é realizada a partir de informações prestada pelo probando e/ou seus familiares, com uso de símbolos padronizados. O registro do máximo de gerações e de informações dos familiares, especialmente acerca do caráter em estudo, deve ser uma regra básica para elaboração de um heredograma.

OBJETIVOS

- Elaborar heredograma a partir de descrição de casos clínicos;
- Identificar o modelo de herança dos casos descritos.

METODOLOGIA

- 1) Analise os casos clínicos apresentados a seguir;
- 2) Elabore o heredograma correspondente;
- 3) Indique o modelo de herança dos casos descritos.

Caso 1

A anodontia total, ausência completa de todos os dentes, decíduos e permanentes é rara e quase sempre está relacionada à síndrome da displasia ectodérmica hereditária (Salzedas et al., 2006), um grupo heterogêneo de doenças hereditárias caracterizado pela presença de alterações em duas ou mais estruturas de origem ectodérmica, incluindo pele, cabelos, unhas, dentes e glândulas écrinas (Araújo et al., 2001). Segundo Salzedas et al. (2006), na literatura encontram-se resultados divergentes quanto à frequência de envolvimento dos elementos dentários, contudo há consenso quanto à redução dos dentes terminais de cada série. Um casal tem um filho e uma filha com desenvolvimento dentário normal, o mesmo ocorrendo com a prole de um segundo casal. A filha do primeiro casal tem três filhos com o filho do segundo casal. Dos filhos desse último casal, o menino e menina (mais velha) têm anodontia; a filha mais nova de 13 anos de idade (M.C.M) tem dentição normal.

Caso 2

As displasias dentárias são defeitos relativamente raros em que os dentes apresentam mobilidade e podem esfoliar prematuramente devido a inadequada formação radicular (Seabra et al. 2008). Uma mulher grávida (Lúcia) tem um filho com displasia do esmalte e da dentina. Lúcia tem duas irmãs e um irmão normais. Esse último é casado com uma mulher não-aparentada e têm uma filha normal. Os pais de Lúcia são normais. A irmã de sua mãe é mãe do seu marido. Não há história familiar prévia dessa doença.

Caso 3

A amelogênese imperfeita é uma característica dominante em relação à normal, na qual segundo o Trevilatto e Werneck (2014), o esmalte dentário tem espessura normal, porém mole e frágil (hipocalcificado), podendo os dentes se durar durante a mastigação. A braquidactilia (dedos curtos) também é uma condição de herança autossômica dominante. Um homem com dentes normais e braquidactilia, cuja mãe tem dedos normais e o pai tem braquidactilia, casou-se com uma mulher com dedos normais e amelogênese imperfeita, assim como sua mãe e diferente de seu pai que tem dentes normais.

Caso 4

Com base no seguinte caso clínico, trace a genealogia do probando e identifique a doença ou síndrome apresentada pelo probando e seu pai, bem como o respectivo tipo de herança: D.P.C., 10 anos, sexo masculino, ainda apresenta todos os seus dentes decíduos, fato que já começa a acontecer com sua irmã, de oito anos. Sua irmã mais velha (13 anos) é normal. Outro aspecto a ser notado é que D.P.C. gosta de mostrar sua capacidade de unir os dois ombros na região anterior do tórax. Sua mãe relata que a avó paterna, o pai e uma das duas tias paternas do menino também conseguem realizar os mesmos movimentos com os ombros. A mãe do menino e seus seis irmãos mais jovens (três homens e três mulheres), bem como seus pais, são normais. Ao exame clínico, são observadas as seguintes características: proeminência dos ossos frontais, parietais e occipital; braquicefalia; mordida cruzada anterior e do lado esquerdo; presença de muitos dentes decíduos; mobilidade dos ombros e capacidade de levá-los para frente até juntá-los na linha mediana. Os exames radiográficos revelaram a presença de todos os germes dos dentes permanentes, de acordo com a idade cronológica, havendo atraso na erupção; forma atípica dos incisivos centrais superiores; separação de ambas as clavículas, cujos fragmentos apresentam bordos arredondados e definidos, sugerindo pseudo-artrose congênita das mesmas; escápulas mais elevadas do que o usual e cabeças dos úmeros em situação mais caudal do que em uma situação normal.

Referências

- Araújo BF, Nora AB, Marcon MZ, Medeiros DB, Araújo ES, Fachinello FZ. (2001). Síndrome da displasia ectodérmica anidróica no período neonatal - relato de caso. *Jornal de Pediatria*, 77(1): 55-58.
- Salzedas LMP, Giovanni EG, Simonato LE, Coclete GA. (2006). Relato de dois casos familiares de agenesia de incisivos laterais superiores. *Rev. Fac. Odontol. Univ. Passo Fundo*, 11(1):27-30.
- Seabra M, Macho V, Pinto A, Soares D, Andrade C. (2008). A importância das anomalias dentárias de desenvolvimento. *Acta Pediátrica Portuguesa*, 39(5): 195-200.
- Trevilatto PC, Werneck RI. (2014) **Genética Odontológica**: Série Abeno. Artes Médicas, VitalBook file.