



ANÁLISE DE HEREDOGRAMA

INTRODUÇÃO

A análise de heredogramas 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

- Analisar heredogramas;

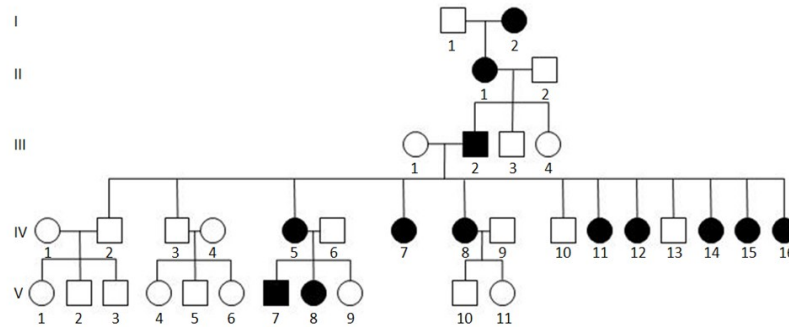
METODOLOGIA

- Analise as descrições dos casos e os respectivos heredogramas que ilustram o modo de transmissão da doença e responda aos questionamentos.

Caso 1

A hipofosfatemia ou raquitismo resistente a vitamina D é caracterizada por hipofosfatemia (nível baixo de fósforo no plasma sanguíneo, ou seja, abaixo de 2,3 mg/dL) persistente e hiperfosfatúria (alta concentração de fósforo na urina). Esta alteração metabólica causa má calcificação de estruturas mineralizadas, como ossos e dentes. Segundo Hernández e Laguna (2013) as manifestações bucais mais importantes

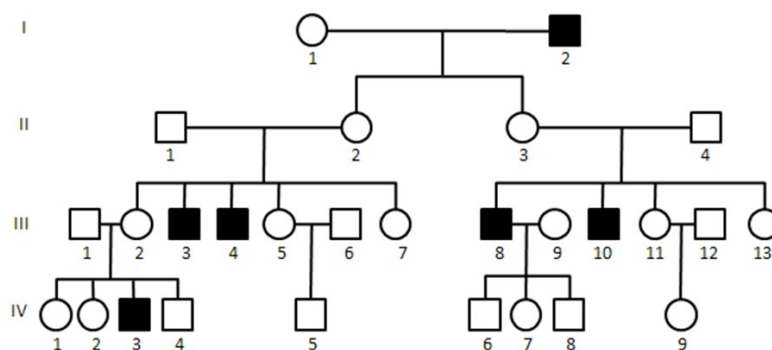
incluem formação recorrente de abscessos “espontâneos” que afetam vários dentes permanentes, cárie ou trauma associado à mineralização deficiente da dentina.



- Qual o padrão de herança da doença em questão?
- Podemos concluir que homens afetados só têm filhos (homens) afetados?
- Mulheres afetadas só terão filhos (homens) afetados?
- Todas as filhas de homens normais serão normais?
- Um casal de afetados nunca poderá ter filhos (ou filhas) normais?
- De qual genitor um homem afetado herda a doença? E uma mulher afetada?

Caso 2

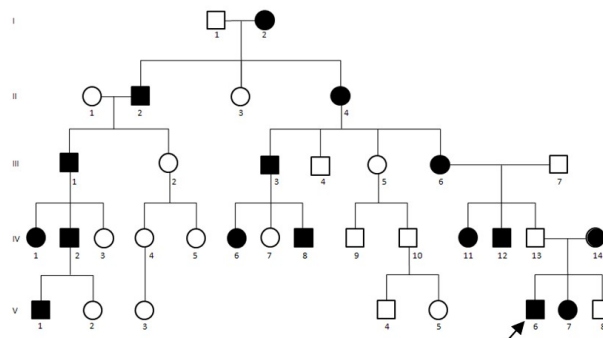
A displasia ectodérmica hipodróica ou síndrome de Christ-Siemens-Touraine é caracterizada por hipotricose (escassez de cabelo no couro cabeludo e pelos no corpo), hipohidrose (habilidade reduzida de suar) e hipodontia (ausência congênita de dentes). Ruschel et al. (2008) relatam um caso de um adolescente de dez anos e seis meses de idade que procurou atendimento odontológico acompanhada de sua mãe, apresentando como queixa principal “a falta de alguns dentes”. Os autores observaram ao exame clínico diversas alterações orais, por exemplo: microdontia dos incisivos centrais superiores permanentes, ausência do incisivo lateral superior esquerdo e molares permanentes superiores com a presença de apenas uma cúspide palatina.



- a) Qual o padrão de herança da doença?
- b) Que evidência você observou para responder à questão anterior?
- c) Casamentos consanguíneos possibilitariam o aparecimento de mulheres afetadas?
- d) A ausência de mulheres afetadas pode ser interpretada como sendo um caso de genes letais?
- e) Que se espera do cruzamento do homem da geração I com uma de suas filhas?

Caso 3

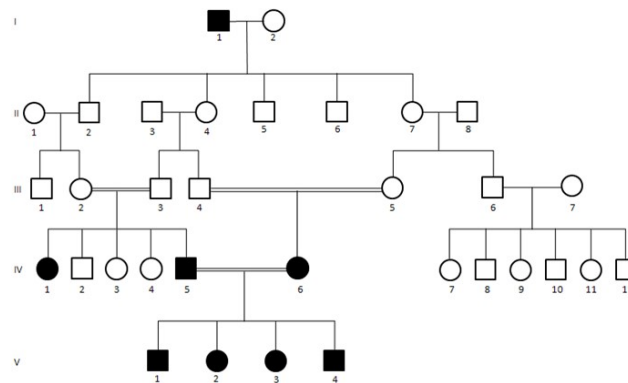
A fibromatose gengival hereditária (FGH) é uma desordem rara (1 caso/750.000 pessoas) caracterizada pelo crescimento fibroso acentuado do tecido gengival (Zangrando et al., 2008). Zangrando et al. (2008) relataram um caso de um indivíduo de 34 anos de idade que se apresentou a clínica de pós-graduação da disciplina de Periodontia da Faculdade de Odontologia-USP queixando-se de dores nos dentes e aumento da gengiva. Segundo estes autores o aumento gengival foi observado pelo paciente aos 12 anos, na região anterior, e aos 20 anos, na região posterior, antes da utilização de medicamentos. O paciente relatou caso semelhante na irmã e tio paterno, porém estes casos não puderam ser confirmados. Ao exame intra-bucal, Zangrando et al. (2008) observaram crescimento gengival severo envolvendo principalmente face vestibular de dentes anteriores e faces vestibular e palatina de dentes posteriores, na maxila. Na mandíbula, havia aumento gengival severo circundando dentes posteriores. A maioria dos dentes encontrava-se com as coroas clínicas, parcial ou completamente, recobertas por tecido gengival, havendo mau posicionamento de alguns elementos dentários. O tecido gengival apresentou consistência firme e fibrosa a palpação, coloração rósea e alguns sinais inflamatórios, devido à dificuldade no controle de placa pelo paciente



- Qual o padrão de herança da doença?
- Que evidência(s) você observou para responder à questão anterior?
- Quais os indivíduos seguramente homozigotos do heredograma?
- Quais os indivíduos seguramente heterozitos do heredograma?
- Que se espera do cruzamento do indivíduo III-4 com uma mulher de sem FGH?

Caso 4

A Síndrome Orofaciodigitais (OFDS) tipo II é uma condição genética descrita pela primeira vez em 1941 por Mohr caracterizada por malformações orais, além de comprometer outros órgãos. Polidactilia, sindactilia, coração com único átrio, hipotonia foram algumas das manifestações clínicas identificadas por Goudar et al. (2012) um caso reportado na Índia. As alterações orais mais comumente relatadas incluem fissura labial parcial mediana, hipertrofia do frênulo da língua e fissura palatal.



- Qual o padrão de herança da síndrome?
- O aparecimento de afetados pode ser associado a casamentos consangüíneos? Por quê?
- Pode-se admitir que o gene correspondente esteja situado no cromossomo X com alelo no Y? Justifique.
- Pode-se admitir que o gene correspondente esteja situado no cromossomo X sem alelo no Y? Justifique.

Referências

Hernández GG, Laguna FB (2013) Características dentales del raquitismo hipofosfatémico. Reporte de un caso. Revista Odontológica Mexicana, 17 (2), 103-110.

Ruschel HC, Leopoldo CR, Cruz FF, Faraco Junior IM (2008) Displasia ectodérmica de baixa expressividade - relato de caso. RFO, 13 (3), 66-72.

Zangrando MSR, Lima LAPA, Pustiglioni FE, Lotufo RFM (2008) Fibromatose gengival hereditária: relato de caso clínico. R. Periodontia, 18 (03), 40-45.

Goudar PHK, Joshi R, Hiremath SV, Gai PB (2008) Mohr syndrome: A rare case of oro-facial-digital syndrome type II with congenital heart disease. International Journal os case reports and images, 3 (2), 32-35.