

Atividade Herança Autossômica Recessiva.

1-) O Casal Priscila (26 anos) e Mario (27 anos), clinicamente normais e primos de 1º. grau (seus pais são irmãos), desejam saber se tem risco de virem a ter crianças afetadas por fenilcetonúria, uma vez que o irmão de Priscila é afetado por esta doença. Fenilcetonúria (PKU) é uma doença com padrão de herança autossômico recessivo, e a incidência da doença é de 1/50.000.

- a) Como você faria o aconselhamento genético para esta família, quanto ao risco de recorrência da PKU
- b) Há indicação de realizar algum teste genético.?
- c) Se Priscila e Mario não fossem primos, sua conduta mudaria?

2-) Casal jovem e não-consanguíneo (homem 30anos e mulher 25anos) encaminhado por infertilidade. A avaliação urológica do marido indicou a ausência bilateral de vasos deferentes e espermograma com azospermia. Negam casos semelhantes na família. Há indicação para a triagem de mutação no gene *CFTR*?