

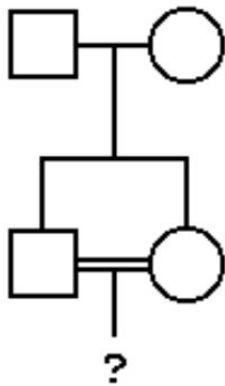
MAG5004 - Genética de Populações e Saúde Humana
(2020)

DOENÇAS CONDICIONADAS POR MECANISMO AUTOSSÔMICO RECESSIVO

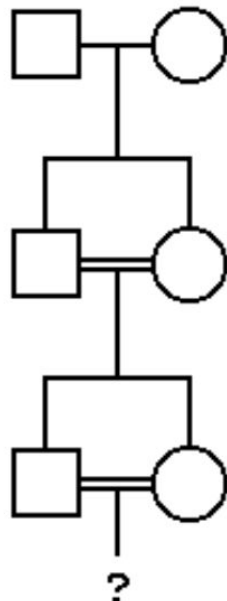
1) Que é coeficiente de endocruzamento F ?

2) Calcular o valor do coeficiente de endocruzamento F para os indivíduos assinalados por ponto de interrogação nos três heredogramas abaixo:

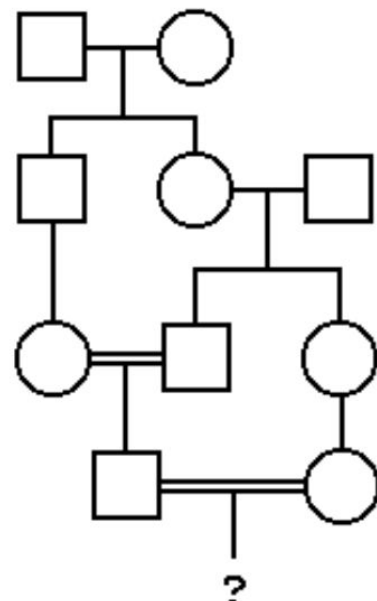
A



B



C



3) Qual o risco de doença recessiva determinada por alelo de frequência populacional $q = 0.01$ na prole de indivíduos não consanguíneos? E nas proles apresentadas acima? Qual o parentesco dos dois casais consanguíneos do heredograma C?

4) A incidência de fenilcetonúria ao nascimento é da ordem de 1 em 10.000 entre filhos de não consanguíneos. Sabendo-se que a taxa de casamentos entre primos em primeiro grau é de 1% na população, pergunta-se:

a) Qual a incidência de fenilcetonúria na população geral?

b) Em que porcentagem dos casos os genitores dos afetados são primos em primeiro grau?

c) E no caso da doença de Wilson onde a incidência da doença é da ordem de $1/160.000$, qual é essa porcentagem?

5) Dois irmãos casam-se com duas irmãs. Do primeiro casal nasce uma criança afetada por fenilcetonúria e do segundo nasce uma criança afetada por albinismo óculo-cutâneo. Os dois casais procuram um serviço de aconselhamento genético. Que risco você daria para a futura prole deles?