

**BIO229 - Genética Humana****Lista de Exercícios 7**

**Questão 1.** A prevalência de uma doença é 3 de indivíduos para cada 1000 indivíduos de para uma população que vive em São Paulo.

As famílias 1 e 2 são compostas por indivíduos que vivem em São Paulo. Na família 1, a prevalência é de 4 indivíduos para 50 familiares e na família 2 é de 8 indivíduos para 30 familiares.

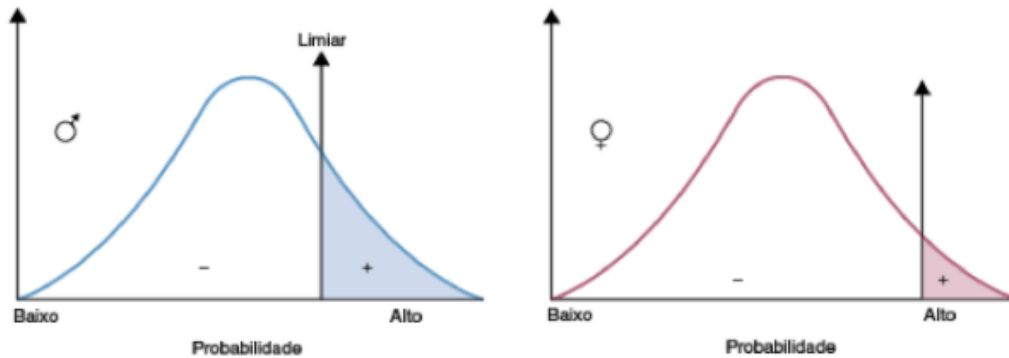
Dado que o risco relativo ( $\lambda_r$ ) é igual a razão descrita abaixo:

$$\frac{\text{prevalência da doença nos parentes de uma pessoa afetada}}{\text{prevalência da doença na população geral.}} = \lambda_r$$

- (a) Calcule os riscos relativos da família 1 e família 2
- (b) Pode-se afirmar que fatores genéticos estão envolvidos nos riscos relativos de cada família? Justifique
- (c) Aponte possíveis fatores que poderiam contribuir para os distintos valores de lambda observados nas duas famílias.
- (d) A prevalência dessa doença entre irmãos de pacientes do sexo masculino e com idade na faixa entre 15-20 anos que também apresentam a doença é de 3,5%; enquanto a prevalência dessa doença entre indivíduos não aparentados do sexo masculino e com idade na faixa entre 15-20 anos é de 0,2%. O que esses dados indicam?

**Questão 2.** A estenose de piloro é uma condição que se manifesta após o nascimento e é causada por estreitamento ou obstrução do piloro, área entre o estômago e o intestino. A prevalência dessa doença é de 3:1000 nascidos vivos em caucasianos, mas é cinco vezes mais comum em homens do que em mulheres.

Considerando o modelo de herança multifatorial, analise o modelo de limiar abaixo e ordene, em ordem crescente, os riscos de recorrência para essa doença: (i) *filha de pai afetado*; (ii) *filho de mãe afetada*; (iii) *filho de pai afetado*; (iv) *filha de mãe afetada*.



**Questão 3.** A concordância para a esclerose múltipla é de 28% para gêmeos monozigóticos (MZ) e 3% para gêmeos dizigóticos (DZ).

- a) Calcule a herdabilidade dessa doença.
- b) Amanda e Paula são gêmeas dizigóticas. Considerando que Amanda tem esclerose múltipla, Paula deveria se preocupar com a chance de desenvolver essa condição? Justifique.

**Questão 4.** O transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) afeta 5% das crianças e adolescentes e 3% dos adultos. A herdabilidade dessa doença varia de 0.6 a 0.9 em diferentes populações, e um indivíduo adotado apresenta maiores chances de desenvolver a doença caso um de seus pais biológicos a apresente.

Um estudo de associação realizado em uma coorte de 270 pares de irmãos identificou, nos Estados Unidos, áreas dos cromossomos 16 e 17 que podem conter genes de susceptibilidade à essa doença. Por outro lado, um estudo similar realizado na Holanda apontou sítios nos cromossomos 7 e 15.

- a) Discuta a contribuição de fatores genéticos e ambientais para o TDAH, com base nos dados acima. É possível estimar a porcentagem da contribuição genética e ambiental para essa condição, em um indivíduo?
- b) Por que os resultados diferem para as duas populações?