

Desafios – FATORES COMPLICADORES

Leia a reportagem **“Acondroplasia – Viver num mundo de gigantes.”**

(<http://www.eurordis.org/pt-pt/content/acondroplasia-viver-num-mundo-de-gigantes>).

Quando Marco nasceu e sua doença foi diagnosticada, seus pais procuraram um serviço de aconselhamento genético para saber:

- 1) O que é essa doença?
- 2) Como pode ser genética se nenhum de nós tem, nem ninguém da família?
- 3) Podemos ter mais filhos com isso?
- 4) E meu filho doente, tem chance de mais tarde vir a ter filhos afetados?

O casal se separou e o pai de Marco casou com outra mulher. Se lembrando do nosso aconselhamento genético anterior, ele teve mais filhos com a segunda mulher. Porém, a segunda criança nasceu também com acondroplasia. Ele quer saber:

- 5) “Como é que o raio caiu duas vezes no mesmo lugar”? Por que isso aconteceu duas vezes comigo?
- 6) E agora, eu tenho risco alto de ter mais filhos com essa doença?
- 7) Já a mãe de Marco, que também se casou de novo, quer saber se ela tem risco de ter mais filhos com acondroplasia agora com o novo marido.

Leia a reportagem **“O bebê de Fabíola e Fernando”**. Desenhe o heredograma da família. Explique como é possível o casal com acondroplasia ter um filho normal.

Um rapaz diagnosticado com retinoblastoma procura o serviço de A.G. Ele relata que apesar de seus pais não terem a doença, várias pessoas na família de sua mãe eram afetadas. Sua bisavó foi a 1ª na família a parecer com retinoblastoma. Ela teve 3 filhos: dois meninos, um deles afetado, e uma menina afetada. O filho afetado teve três filhos, um deles afetado. O filho normal teve 3 filhas normais. A filha afetada, a avó do propósito, teve um filho afetado e duas filhas normais – uma delas a mãe do propósito.

- 1) Desenhe o heredograma da família – qual é o modo de herança mais provável?
- 2) Por que um casal normal teve um filho afetado?
- 3) Qual é o risco do tio afetado do propósito ter um filho afetado?
- 4) Qual é o risco da tia normal do propósito ter um filho afetado? Compare com o risco da mãe do propósito ter outro filho afetado.

Uma menina é encaminhada ao serviço de A.G. com o diagnóstico clínico de neurofibromatose. Ela de fato possui centenas de neurofibromas espalhados por suas costas, escoliose, e hipertensão. Seus pais estão preocupados porque nunca viram nada parecido neles ou em suas famílias. Além disso, têm medo de seu filho caçula poder desenvolver a mesma coisa.

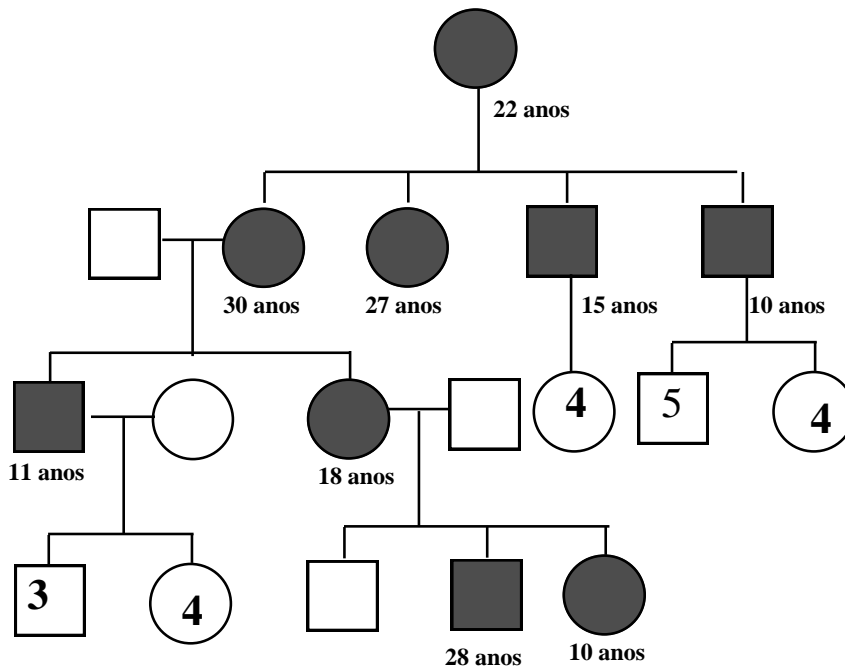
- 1) Sabendo que a neurofibromatose tem herança autossômica dominante e penetrância completa, como a doença pode ter aparecido na filha?
- 2) Neste caso, qual é o risco do caçula desenvolver a doença? E do casal ter outro filho afetado?

Numa inspeção clínica mais detalhada do casal e do filho menor, observamos que o pai possui várias sardas na virilha, e o filho caçula possui um pequeno nódulo na íris esquerda. Já a mãe também possui sardas, mas somente na face.

- 3) Como essas observações clínicas alteram o aconselhamento genético feito anteriormente?

A maioria dos casos de surdo-mudez tem herança autossômica recessiva. Um casal de surdos-mudos teve um filho normal. Como você explica que essa criança não seja surda-muda? Desenhe o heredograma e esquematize os genes/alelos.

Uma mulher é encaminhada a um serviço de genética com uma história familiar de cegueira progressiva rápida, tendo ela mesma perdido a visão aos 18 anos. Foi levantado o heredograma abaixo, onde estão indicadas as idades de perda de visão de cada membro afetado da família e o número de filhos normais (dentro dos símbolos).



- 1) Essa doença é hereditária? Qual é o padrão mais provável de herança?
- 2) Qual é o risco dos homens afetados terem filhos(as) afetados? Por que?
- 3) Como esse tipo de mutação pode explicar a grande variabilidade de início dos sintomas nesta família?
- 4) Proponha uma forma inovadora de terapia para que a menina de 10 anos da última geração possa ter filhos saudáveis.