

Exercício OMIM - BIO 300 - Aula 1

1. Diagnostique o problema da seguinte família

São 3 irmãos. A mãe deles morreu aos 42 com câncer de mama (breast cancer) e o pai dela morreu de tumor no cérebro (brain tumor). O irmão da mãe teve leucemia (leucemia) aos 40 anos, mas fez tratamento e está bem. Um dos irmãos, com 13 anos, tem um osteosarcoma.

Você consegue identificar alguma síndrome afetando a família?

Que gene está envolvido?

2. Em uma família de 4 filhos (3 meninos e uma menina), o menino mais velho começou a ter problemas de subir escadas aos 3 anos, e foi perdendo força muscular (muscular degeneration/ muscular dystrophy). Aos 11 anos ele estava em cadeira de rodas e não podia mais andar. O tio materno, que tinha história similar, morreu de parada cardíaca aos 22 anos, mas a mãe é normal. O irmão de 3 anos começa a ter problemas de subir escadas. Os pacientes foram diagnosticados como afetados por distrofia muscular

Desenhe o heredograma da família

Qual a herança provável da doença?

Qual é a doença e que gene afeta?

Que outras doenças são causadas por alterações no mesmo gene?

3. Quantas entradas referentes a autismo existem nesse database?

4. Um paciente apresentava um quadro de deficiência intelectual, autismo, puberdade precoce, estenose pulmonar e escoliose (mental retardation, autism, early onset puberty, scoliosis, pulmonary stenosis). Os pais dele eram primos em primeiro grau.

Qual é o provável padrão de herança?

Você conseguiria identificar a síndrome do paciente?

Que gene está afetado? Onde ele atua?