

Databases – OMIM - <http://www.omim.org/>

1. Quantas entradas referentes a autismo (*autism*) existem no database OMIM? Quantas delas sem deficiência intelectual (*intellectual disability*)?
2. Diagnostique o problema da seguinte família: Três irmãos, a mãe deles morreu aos 42 com câncer de mama (*breast*) e o pai dela morreu de hepatoblastoma. O irmão da mãe teve câncer de próstata (*prostate*) aos 50 anos, mas fez tratamento com radioterapia e está bem. Um dos irmãos, com 13 anos, desenvolveu um osteosarcoma.

Que gene provavelmente está mutado nesta família?

Você consegue identificar alguma síndrome afetando esta família?

3. Em uma família de 4 filhos (3 meninos e uma menina), o menino mais velho começou a ter problemas para subir escadas aos 3 anos, e foi perdendo força muscular. 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 para subir escadas. Os pacientes foram diagnosticados como afetados por distrofia muscular (*muscular dystrophy*).

Qual é a herança provável da doença?

Qual é a doença e que gene afeta?

Que outras doenças são causadas por alterações no mesmo gene?

4. Um paciente apresentava um quadro com deficiência intelectual, autismo, puberdade precoce e escoliose (*intellectual disability, autism, early onset puberty, scoliosi*).

Que gene está afetado? Onde ele atua?

Você conseguiria identificar a síndrome do paciente?