

SEMIOLOGIA GENÉTICA E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

- Indicações para Referir ao Geneticista

- I. Anormalidades congênitas presumidas ou conhecidas
 - malformações congênitas de qualquer tipo
 - genitália ambígua e outras anomalias de desenvolvimento sexual
 - retardo mental (causa desconhecida)
 - exposição fetal ou parental a agentes ambientais
- II. desordens familiar ou hereditárias reconhecidas
- III. anomalias cromossômicas suspeitadas ou conhecidas
- IV. abortos ou natimortos múltiplos
- V. diagnóstico pré-natal

- Semiologia Genética

Anamnese:

- História Familiar (heredograma)
- História Obstétrica – Perinatal
- História pós-natal – desenvolvimento, social

Exame Físico: Completo

- Medidas antropométricas
- Anomalias maiores e menores

Exames complementares: específicos

- Citogenéticos
- Dosagens Enzimáticas
- Exames Moleculares

Consultas interdisciplinares

- Aconselhamento Genético

- Preliminar
- Definitivo – Diagnóstico
 - Recorrência na família
 - Medidas Preventivas
 - Tratamento
 - Prognóstico
- Aspectos Psicológicos e Sociais
- Organizações de apoio
- Questões Éticas

BIBLIOGRAFIA: G. Carakushansky – Doenças Genéticas da Infância
John Opitz – Tópicos Recentes de Genética Clínica

EXERCÍCIOS: ACONSELHAMENTO GENÉTICO

1. Uma mulher heterozigota para um gene anormal autossômico dominante, com penetrância de 90%, deseja ter um filho. Qual a probabilidade dessa criança ser fenotipicamente normal?
2. Um casal heterozigoto para anemia falciforme (herança autossômica recessiva) deseja ter apenas dois filhos e pergunta qual o risco de todos os dois nascerem com a doença.
3. Esse mesmo casal perguntou qual seria o risco de nascerem um afetado e um normal.
4. Finalmente, esse mesmo casal deseja saber qual a probabilidade dos dois serem normais.
5. SOME gora os riscos que você deu a esse casal nas respostas 2, 3 e 4. Que total encontrou? Explique porque.
6. Um casal jovem teve recentemente seu primeiro filho, um menino aparentemente normal. Os pais são normais. Porém, a mãe do recém-nascido tem um irmão e um tio materno hemofílicos (herança recessiva ligada ao X). O casal quer saber qual o risco do recém-nascido ter hemofilia.
7. Claro que para esse mesmo casal você dirá que a probabilidade do recém-nascido não ter hemofilia é de 75%. Será que você acertaria calcular esses 75% se o casal primeiro perguntasse qual é a probabilidade do filho não ter hemofilia?
8. O retinoblastoma tem um padrão de herança autossômico dominante com penetrância de 80%. Porém, 96% dos afetados são casos esporádicos. Dentre estes casos esporádicos, os que apresentam manifestação bilateral devem ser considerados como mutações novas e, dos casos esporádicos unilaterais, somente 15-20% são mutações novas, os restantes são fenocópias.
 - 8.I – Famílias com vários casos de retinoblastoma:
 - a) propósito afetado unilateralmente. Qual o risco de ter filhos afetados?
 - b) propósito afetado bilateralmente. Qual a probabilidade de seus filhos apresentarem retinoblastoma?
 - c) propósito sadio, apresenta um filho afetado unilateralmente. Qual é o prognóstico para futuros filhos?
 - 8.II Casos esporádicos
 - a) propósito afetado unilatealmente. Qual o risco de ter filhos afetados?
 - b) propósito afetado bilateralmente. Qual a probabilidade de seus filhos apresentarem retinoblastoma?
 - c) propósito sadio, apresenta um filho afetado unilateralmente. Qual é o prognostico para futuros filhos?