

# DOENÇAS MONOGÊNICAS E SUA TRANSMISSÃO

- **Conceitos Básicos:** Gene, mutação
  - Genes autossomos e ligados ao X
  - Lócus, alelos
  - Homozigotos, heterozigotos, heterozigoto composto
  - Genes dominantes, Recessivos, codominante

## - Tipos de Herança Monogênica

**Autossômica:** Dominante  
Recessiva

**Ligada ao X:** Dominante  
Recessiva

## - Fatores que alteram o padrão típico de herança monogênica

Penetrância, Expressividade  
Heterogeneidade Genética  
Idade de início variável  
Mutação Nova

## - Heredograma

Símbolos

## - Cálculo de Risco de Recorrência

Considerações Gerais  
Consangüinidade

## **CRITÉRIO PARA A IDENTIFICAÇÃO DE TRANSMISSÃO HEREDITÁRIA MONOGÊNICA**

### **A. HERANÇA AUTOSSÔMICA MONOGÊNICA DOMINANTE SIMPLES:**

1. Na prole de casais onde apenas um dos cônjuges tem a anomalia, encontrar-se-á, aproximadamente, o mesmo número de filhos com e sem anomalia;
2. Nas irmandades que incluem indivíduos anômalos, haverá, em média, a mesma proporção de homens e mulheres anômalas;
3. A proporção de filhos anômalos, bem como a razão de sexo entre os filhos anômalos, independe de ser o pai ou a mãe o transmissor da anomalia;
4. Os filhos normais de casais em que um dos cônjuges tem a anomalia, cruzando com pessoas normais, terão prole sem a anomalia em questão, ao passo que os descendentes com a anomalia terão a probabilidade de  $\frac{1}{2}$ , ou seja, 50% de probabilidade de transmitir o fenótipo à sua prole;
5. Não há salto de gerações.

### **B. HERANÇA AUTOSSÔMICA MONOGÊNICA RECESSIVA SIMPLES:**

1. Tanto os progenitores quanto os ancestrais mais remotos de um indivíduo anômalo são, geralmente, normais;
2. Os dois sexos são igualmente afetados pela anomalia, pois o gene é autossômico;
3. Em média, as irmandades que apresentam anômalos mostram a distribuição de normais: anômalos de 3:1;
4. Do cruzamento entre indivíduos com a anomalia nascem apenas indivíduos anômalos, pois os pais são homozigotos;
5. Da união de indivíduos anômalos com indivíduos normais nascem, geralmente, indivíduos normais;
6. A incidência de casamentos consangüíneos entre os progenitores e indivíduos com a anomalia é mais alta do que a existente na população geral.

### C. HERANÇA LIGADA AO SEXO MONOGÊNICA DOMINANTE SIMPLES

1. O fenótipo dominante será transmitido de anômalo para anômalo sem saltar geração;
2. A proporção de filhos anômalos e normais, bem como a razão de sexo entre os filhos anômalos, depende de ser o pai ou a mãe o transmissor da anomalia;
  - a) Mulheres com o fenótipo anômalo, casadas com homens normais, poderão ter filhos e filhas com anomalia. A proporção em cada sexo, de anômalos e normais, será de 1: 1;
  - b) Mulheres com fenótipo normal, cruzando com homens anômalos, poderão ter filhas anômalas, sendo os filhos sempre normais;
3. Na população encontrar-se-ão, aproximadamente, duas vezes mais mulheres do que homens com fenótipo anormal.

### D. HERANÇA LIGADA AO SEXO MONOGÊNICA RECESSIVA SIMPLES:

1. O fenótipo anômalo salta gerações;
2. Os homens com a anomalia geralmente não tem filhos anômalos. A presença de filhos anômalos de pai anômalo, somente ocorre quando a mulher é heterozigota (portadora do gene para a anomalia);
3. Os homens com a anomalia geralmente são filhos de mulheres sem anomalia, porém portadora do gene para a anomalia;
4. Nas irmandades de um homem anômalo a proporção de irmãos do sexo masculino com e sem a anomalia é de 1 : 1;
5. As mulheres com a anomalia, quando ocorrem, são filhas de um casal onde o homem tem a anomalia e a mulher pode ter ou não, mas neste último caso será heterozigota;
6. Na população haverá mais homens do que mulheres anômalas.