

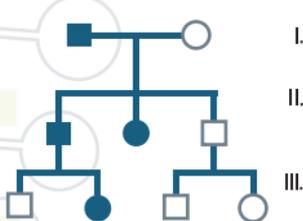
Grupo de Estudos de Genética

Instrumento de apoio ao diagnóstico de doenças genéticas

Principais padrões de hereditariedade

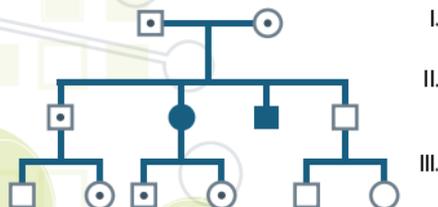
Autossómico Dominante

- . A pessoa com uma cópia do gene afetado desenvolve doença.
- . Não existem “portadores” exceto nas doenças de início tardio, como a Paramiloidose, onde são chamados de portadores assintomáticos aqueles que conhecem o seu estatuto genético mediante teste genético preditivo.
- . A doença afeta ambos géneros.
- . Pode ser herdada ou pode acontecer por uma mutação “de novo”.



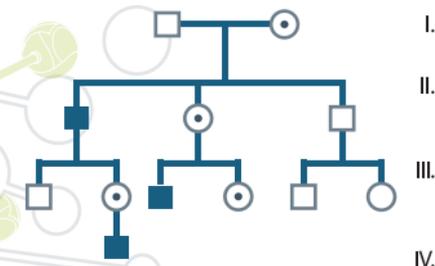
Autossómico Recessivo

- . A pessoa com uma cópia do gene afetado apenas é “portadora” (geralmente assintomática).
- . A pessoa com duas cópias afetadas do gene desenvolve doença.
- . Mais comum em famílias consanguíneas.



Ligado ao X

- . Um homem com uma cópia do gene afetado desenvolve doença.
- . Transmissão pai-filho impossível.
- . Se um homem doente tem uma filha, esta herda a cópia afetada do gene – é “portadora” (geralmente assintomática).



Legenda

- Homem Saudável
- ◻ Homem Portador
- Homem Doente

- Mulher Saudável
- ◐ Mulher Portadora
- Mulher Doente



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE
MEDICINA GERAL E FAMILIAR



GRUPO DE ESTUDOS DE GENÉTICA

genetica@apmgf.pt