Doenças genéticas

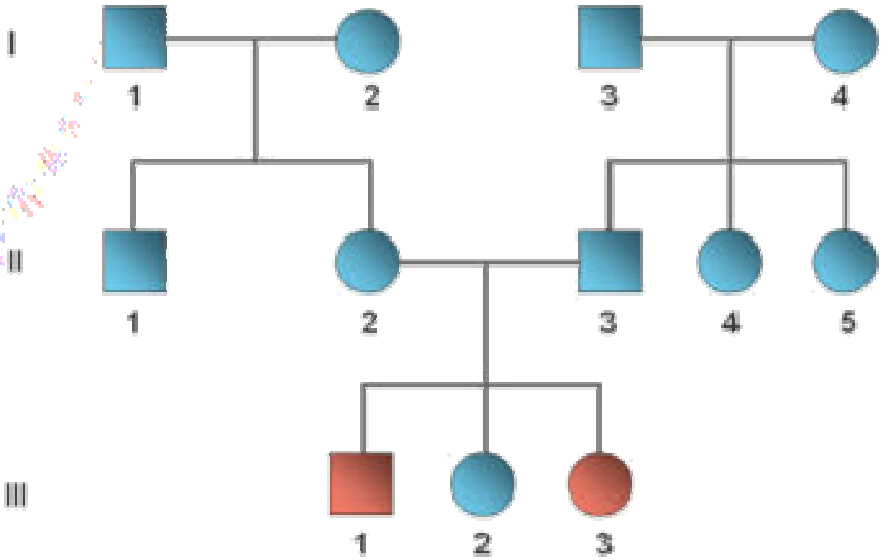
Doenças genéticas

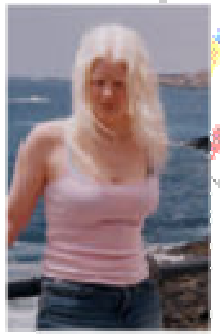
As doenças genéticas estão associadas a erros no DNA de um determinado gene, genes que faltam, defeitos na estrutura dos cromossomas, cromossomas em número superior (ex: trissomia 21)…

- Individualmente, cada uma das doenças genéticas é relativamente rara

- Como existem muitos defeitos (muitos dos quais não se manifestam) existe uma grande variedade de doenças genéticas

O albinismo



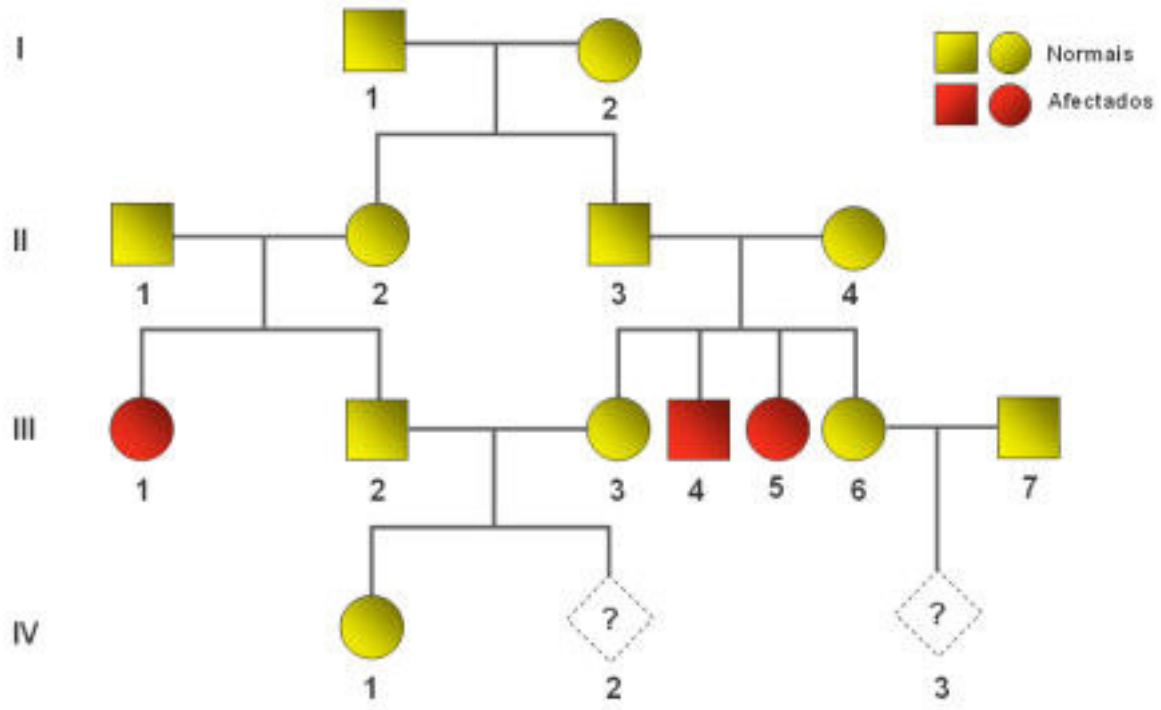


Manifesta-se tanto em homens como em mulheres: não está associada aos cromossomas sexuais

Nascem filhos albinos de pais não albinos: a característica estava "escondida" nos pais: é uma característica recessiva

Fenilcetonúria

(Doença testada no Teste do Pezinho)



Manifesta-se tanto em homens como em mulheres: não está associada aos cromossomas sexuais

Nascem filhos doentes de pais não doentes: a característica estava "escondida" nos pais: é uma característica recessiva

Fenilcetonúria: Dieta

TODOS OS ALIMENTOS DE ORIGEM ANIMAL

ESTÃO PROIBIDOS POR SEREM RICOS EM PROTEINAS

Carne, Peixe, Aves, Fiambre, Presunto, Produtos de Salsicharia (ex: Chouriço), Ovos, Leite, Queijo, Iogurtes, Natas, Sobremesas Lácteas

O MESMO ACONTECE COM ALGUNS OUTROS ALIMENTOS

Pão, Bolachas, Bolos e Produtos de Pastelaria, Chocolates, Bombons, Caramelos, Cacau, Gelados com Leite, Feijão, Favas, Ervilhas, Lentilhas, Grão de Bico, Milho, Tremoços, Soja, Castanha, Noz, Amêndoa, Amendoim, Avelã, Caju, Pistácio, Pinhão

Hereditariedade autossómica

O albinismo e a fenilcetonúria são doenças causadas por alelos RECESSIVOS localizados em AUTOSSOMAS (cromossomas não sexuais).

- Homens e mulheres são igualmente afectados

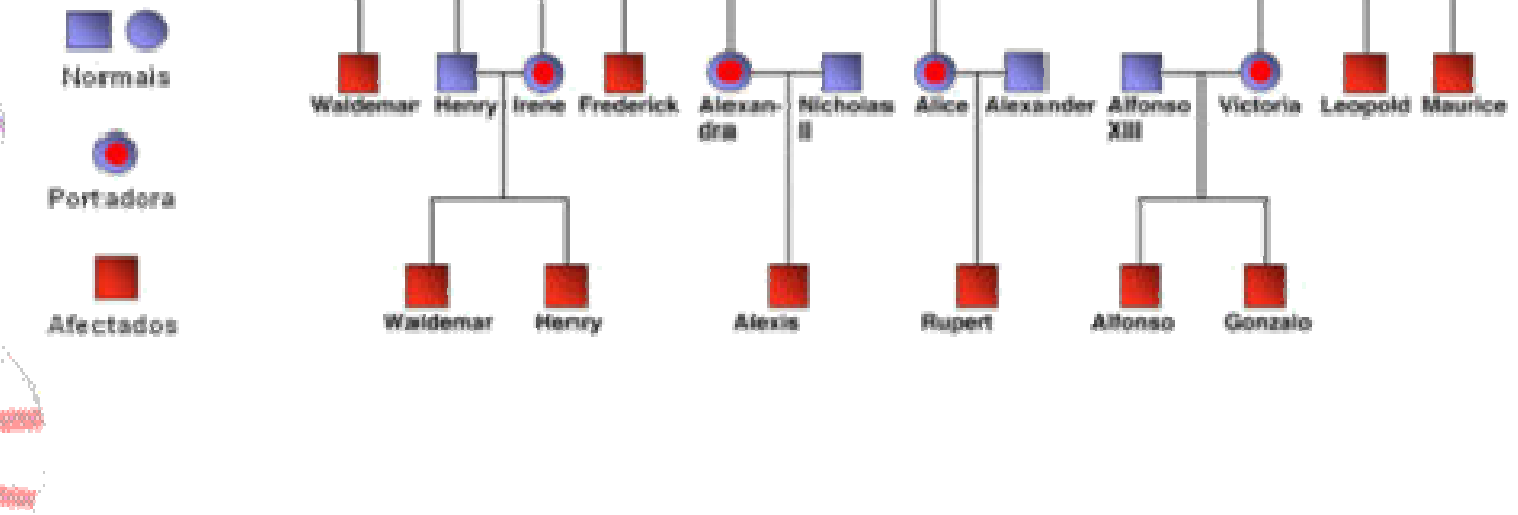
- Os heterozigóticos (com as 2 informações diferentes) apresentam um fenótipo normal

- A maioria dos afectados tem pais normais

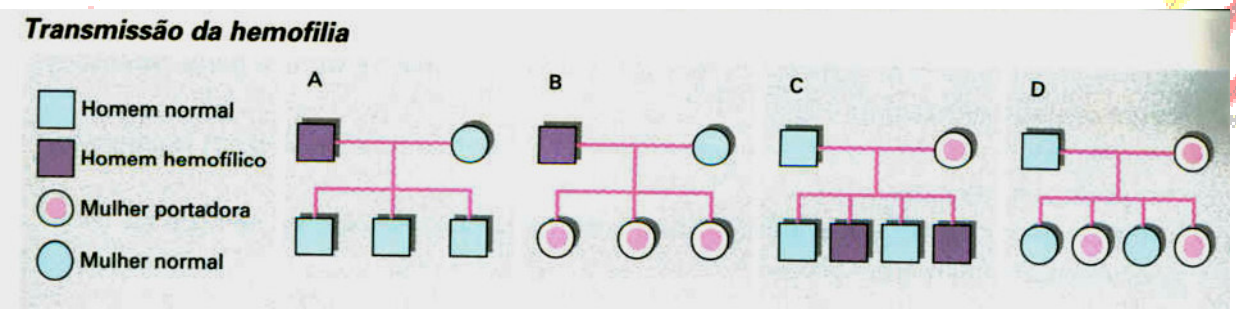
A transmissão ocorre como qualquer outra característica (semelhante à cor dos olhos, à cor do cabelo, à cor das ervilheiras de Mendel, …

A hemofilia

Transmissão da hemofilia na família da Rainha Vitória



A hemofilia



Manifesta-se frequentemente em homens mas raramente em mulheres: está associada aos cromossomas sexuais

Nascem filhos doentes de pais não doentes: a característica estava "escondida" nos pais: é uma característica recessiva

A hemofilia

A hemofilia está associada ao cromossoma X!

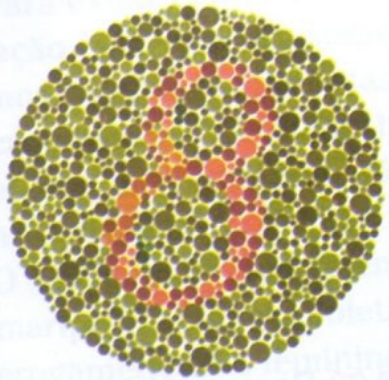
Os homens apenas apresentam um cromossoma X

manifestam TODAS as características desse cromossoma (mesmo que sejam recessivas) porque recebem apenas uma informação para a característica em causa

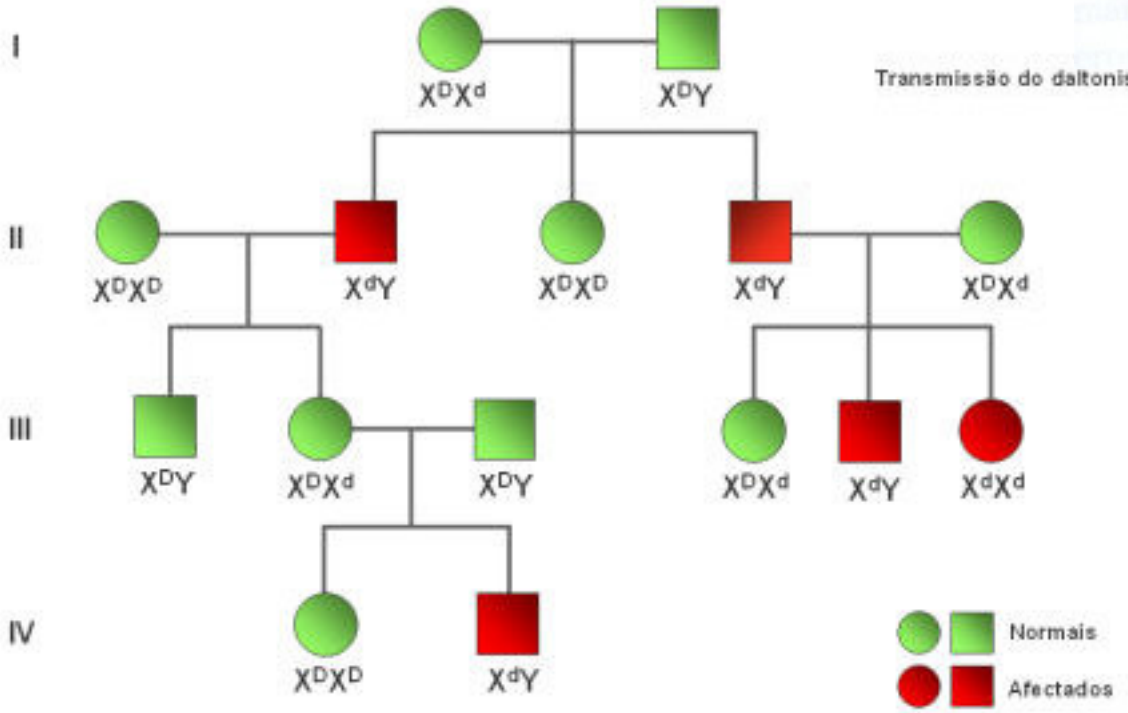
Filhos(homens) de pais (homens) hemofílicos são, geralmente, saudáveis:
- a hemofilia é passada aos filhos pelas mães

Os homens apresentam também todas as doenças (e outras características) associadas ao cromossoma Y

O Daltonismo



O Daltonismo transmite-se de forma semelhante à hemofilia.



D – normal
d - daltónico

(o daltonismo é uma característica recessiva)

Hereditariedade ligada aos cromossomas sexuais

O daltonismo e a hemofilia são doenças causadas por alelos RECESSIVOS localizados em CROMOSSOMAS SEXUAIS (cromossoma X).

- Afecta, com muito mais frequência, os homens

- As mulheres heterozigóticos (com as 2 informações diferentes) não manifestam a doença mas são portadoras

- Os homens doentes transmitem a característica apenas às filhas: os filhos (homens) são geralmente saudáveis

- As mulheres portadoras podem transmitir a informação aos filhos (homens) mas não é obrigatório (uma mulher tem 2 cromossomas X)

- Para uma mulher ser doente, tem de ser filha de um pai doente e de uma mãe doente ou portadora – é raro!