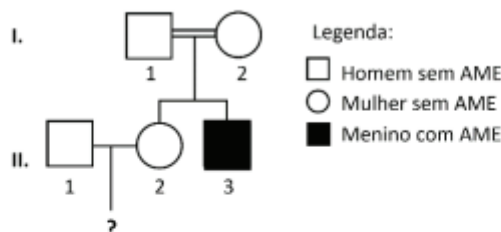


Questão 83

O heredograma a seguir mostra o aparecimento de AME (atrofia muscular espinhal) em um menino, filho de um casal de primos.



A AME é uma doença autossômica recessiva rara, muitas vezes fatal na primeira infância, provocada pela morte de neurônios motores. Uma das causas da AME é uma mutação no gene SMN1, cuja frequência é de 2% na população sem AME (uma em cada 50 pessoas tem um alelo mutante).

Considerando os genótipos prováveis da mulher II.2 e que não há relação de parentesco com seu parceiro, a probabilidade de uma criança deste casal ser portadora da AME é uma em:

- (A) 50
- (B) 100
- (C) 200
- (D) 300
- (E) 600

**RESOLUÇÃO**

Doenças autossômicas recessivas manifestam quando há a homozigose do alelo recessivo, sendo que pessoas com genótipo aa são portadoras da doença, enquanto pessoas AA ou Aa são normais para a condição. O casal I-1 e I-2 possui genótipo heterozigoto Aa, enquanto a filha II-2 é portadora de, pelo menos, um alelo dominante A. O casal II-1 e II-2 só poderá gerar uma criança com AME caso o casal seja heterozigoto para a condição. Dessa forma, de acordo com a estatística populacional fornecida pelo texto, a probabilidade de II-1 ser heterozigoto é de 1/50. A probabilidade de II-2 ser heterozigota é 2/3 (a partir do cruzamento de pais AaxAa). Se II-1 e II-2 forem heterozigotos Aa, a probabilidade de nascer uma criança aa é de 1/4. Assim, a probabilidade final é dada por:  $1/50 \times 2/3 \times 1/4 = 1/300$ .

**ALTERNATIVA D**