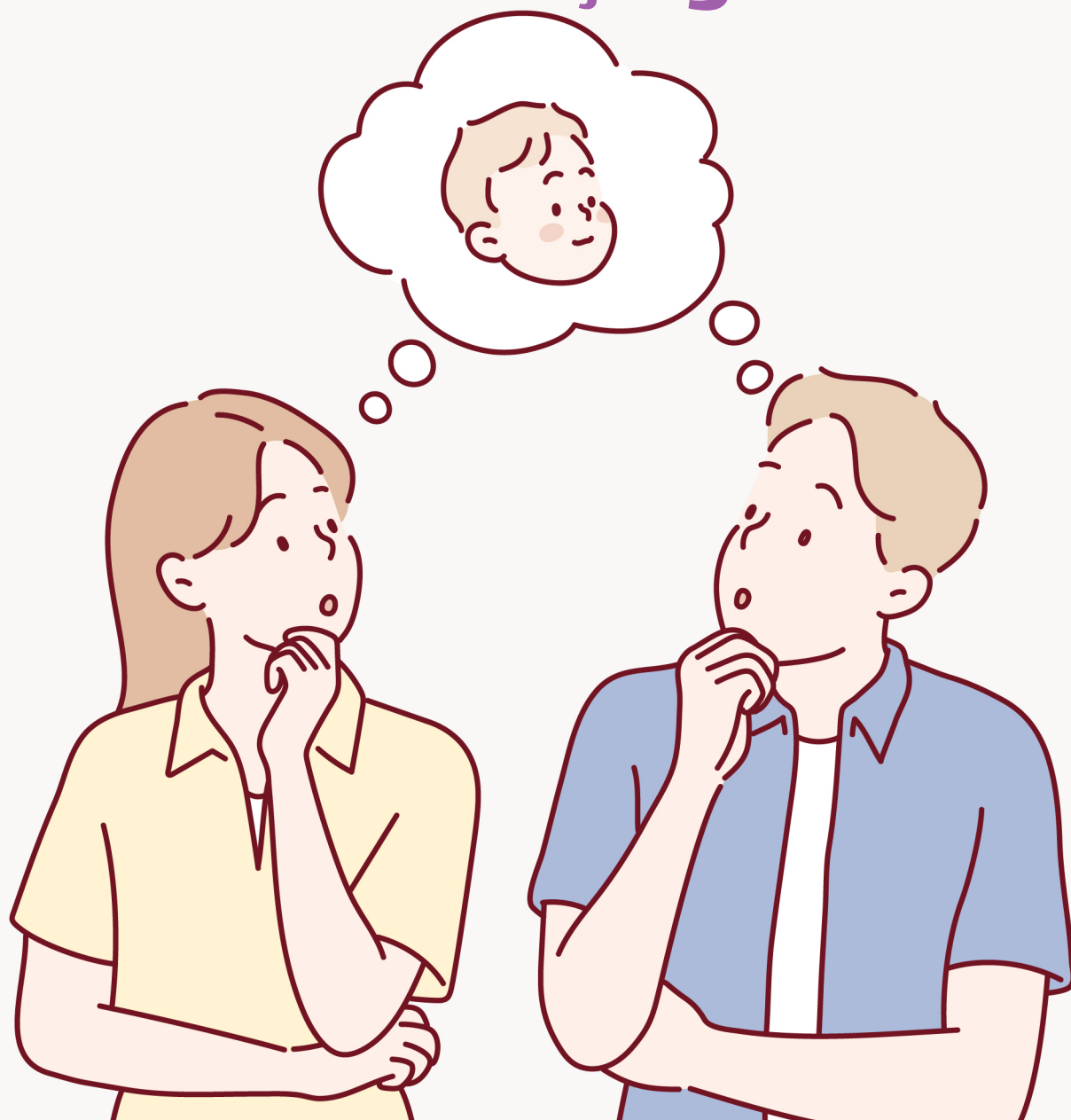


Filhos de pais que são parentes têm maior risco de terem doença genética?



Davi Mendes Campos Fialho¹, Sofia de Oliveira Farias², Ana Cristina Victorino Krepischi³,
Laura Machado Lara Carvalho⁴

¹ Graduando (bacharelado) em Ciências Biológicas, Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo

² Bacharel em Ciências Biológicas, Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo

³ Docente do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo

⁴ Pós-doutoranda do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo

Autor para correspondência - lauralara@usp.br

Palavras-chave: consanguinidade, endogamia, aconselhamento genético, homozigose, doenças genéticas recessivas

* Os autores Davi Mendes Campos Fialho e Sofia de Oliveira Farias contribuíram igualmente para o artigo.

Casamentos entre parentes são chamados de casamentos consanguíneos ou endogâmicos e eram comuns no passado, mas atualmente são desencorajados pela ciência, principalmente devido ao aumento do risco de doenças genéticas recessivas nos filhos. Neste artigo, exploramos aspectos genéticos e apresentamos exemplos que evidenciam as implicações dos casamentos consanguíneos.

Na mitologia grega, Édipo matou seu pai, Laio, e casou-se com sua mãe, Jocasta, sem saber que eram seus genitores. Ao descobrir-se mãe e filho, Jocasta matou-se por enforcamento e Édipo perfurou os próprios olhos com alfinetes. Os relacionamentos **incestuosos** também tendem a ser abordados com penitência trágica em alguns clássicos da literatura ocidental. Exemplos notáveis incluem o caso entre os irmãos Maria Eduarda e Carlos em *Os Maias* (Eça de Queirós, 1888), a relação entre Nina e André, que se acreditava serem mãe e filho em *A Crônica da Casa Assassina* (Lúcio Cardoso, 1959), e a relação entre Helena e Estácio, que acreditavam ser irmãos em *Helena* (Machado de Assis, 1876). A punição nessas narrativas provavelmente decorre do fato de que casamentos e relações sexuais entre parentes próximos tendem a ser reprovados socialmente. No cristianismo, especialmente, o incesto é condenado, com passagens bíblicas que proibem relacionamentos íntimos entre parentes próximos; é sabido que diretrizes religiosas ao longo da história influenciaram concepções de moralidade e moldaram costumes.

Mas o que a ciência tem a dizer sobre a reprodução entre parentes?

Em 2020, um caso de uma menina de 10 anos grávida em decorrência de abuso sexual cometido por seu tio ganhou repercussão nacional por ter lhe sido dificultada a interrupção da gravidez, considerada legal no Brasil

em casos de estupro. Na época, foi comentado que, nesse caso, a saúde da menina grávida estava em risco por ser tão jovem, mas que também havia um risco aumentado de doença genética em seu filho(a), por causa do incesto.

Se os pais não são parentes, a chance de terem um filho(a) com doença genética como **deficiência intelectual** e/ou qualquer tipo de defeito **congênito** gira em torno de 2% a 4% a cada gestação, mas se os pais são primos, isso aumenta (riscos variáveis de 6% a 13% se forem primos em primeiro grau).

E quais são os fundamentos biológicos de haver um maior risco de doenças genéticas em filhos de casais que são parentes? Para tratar disso, é preciso entender os graus de parentesco biológico, o que isso significa em termos de semelhança genética e como o material genético é transmitido ao longo das gerações.

Graus de parentesco biológico e compartilhamento de material genético entre parentes

Os graus de parentesco são níveis de proximidade biológica baseados na quantidade de material genético compartilhado. Essa classificação é realizada conforme a distância entre indivíduos na genealogia, como esquematizado na Figura 1A, em que observamos as relações de parentesco de Ana.

Incestuosos - referente a incesto, que é a relação sexual entre indivíduos de parentesco próximo.

Deficiência intelectual - termo usado para descrever limitações no desempenho intelectual (raciocínio, aprendizagem e resolução de problemas) e em habilidades do comportamento adaptativo (como comunicação, autocuidado, vida em casa e em comunidade, aptidão social, autonomia).

Congênita - qualquer característica presente ao nascimento, podendo ser resultado de fatores genéticos, ambientais ou uma combinação dos dois.

É fácil perceber que há mais semelhanças nas características de indivíduos aparentados do que entre não aparentados e isso acontece porque os genitores transmitem aos filhos o material genético contido nos cromossomos. Todas as pessoas recebem metade do material genético de cada genitor (Figura 1B).

Assim, parentes de primeiro grau, como pais e filhos, irmãos e filhos, compartilham 50% do material genético. Parentes de segundo

grau, incluindo avós e netos(as), tios(as) e sobrinhos(as) e casais de meios-irmãos, compartilham 25%. Meios-irmãos compartilham 25% por terem apenas um genitor em comum. Casais de parentes de terceiro grau, como casais de primos em primeiro grau, compartilham cerca de 12,5% por terem avós em comum. À medida que o grau de parentesco se distancia, o compartilhamento do material genético diminui progressivamente (Figura 1B).

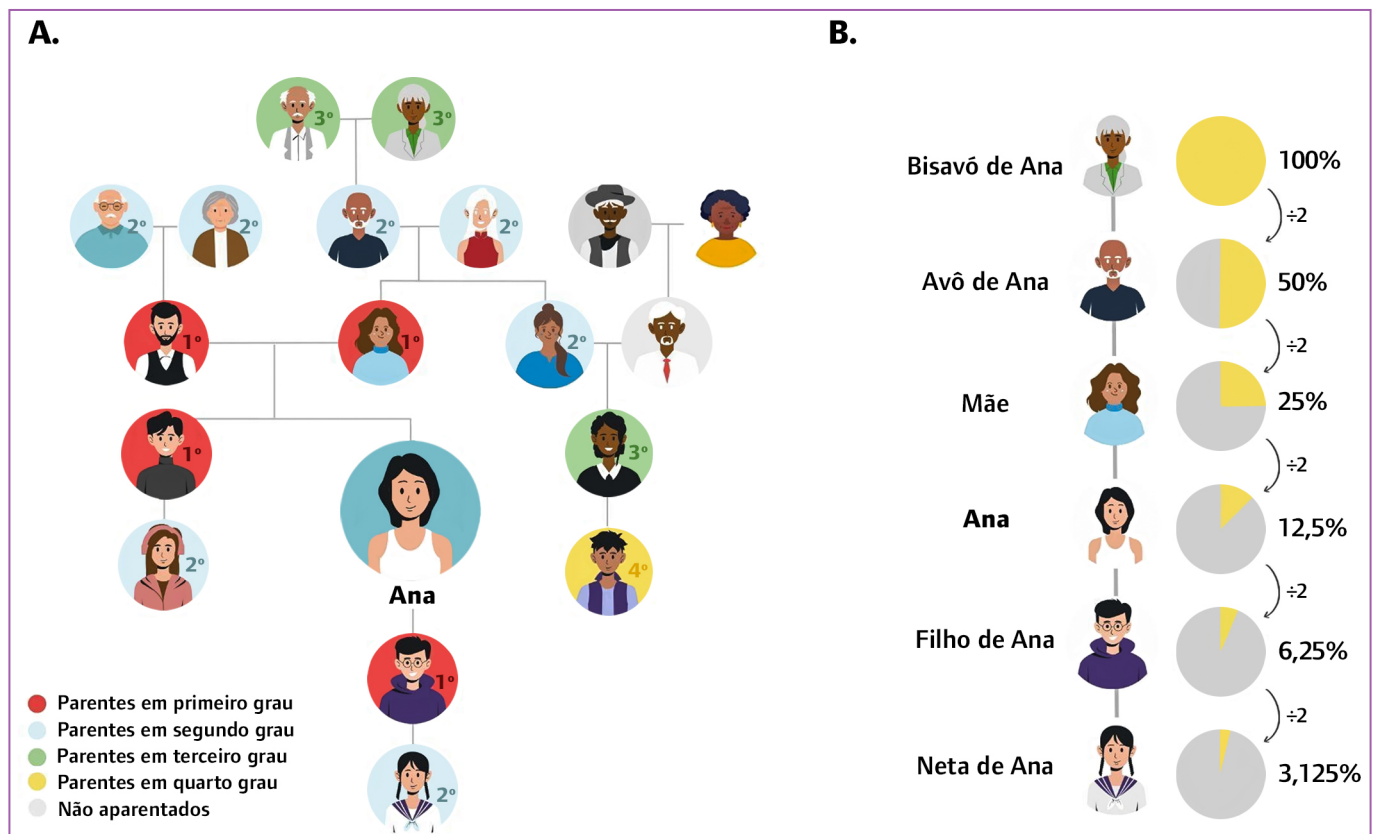


Figura 1. Graus de parentesco biológico e semelhança genética. **(A)** Os parentes de Ana. Cada cor indica um nível de parentesco. **(B)** Transmissão de material genético entre gerações e proporção de compartilhamento.

A homogeneidade da sequência do genoma humano entre indivíduos é da ordem de 99,5%; os 0,5% da diferença entre indivíduos decorre da presença de **variantes genéticas**, que resultaram do processo de mutação. Em combinação com fatores ambientais, tal variação genética torna cada indivíduo único. Toda essa diversidade genética é decorrente de alguns eventos:

- A combinação, na fecundação, de 23 cromossomos paternos (carreados pelo espermatozoide) com 23 cromossomos ma-

ternos (carreados pelo gameta feminino); (Figura 2A)

- A segregação aleatória de cromossomos homólogos na meiose para formação dos gametas (Figura 2B);
- A ocorrência de permutação entre cromossomos homólogos (*crossing over*) na meiose (Figura 2C);
- Novas mutações presentes em células da **linhagem germinativa** (Figura 2D).

Variantes genéticas - diferenças na sequência de DNA em comparação a um genoma de referência.

Linhagem germinativa - linhagem de células que dão origem aos gametas, que por sua vez transmitem as informações genéticas à próxima geração.

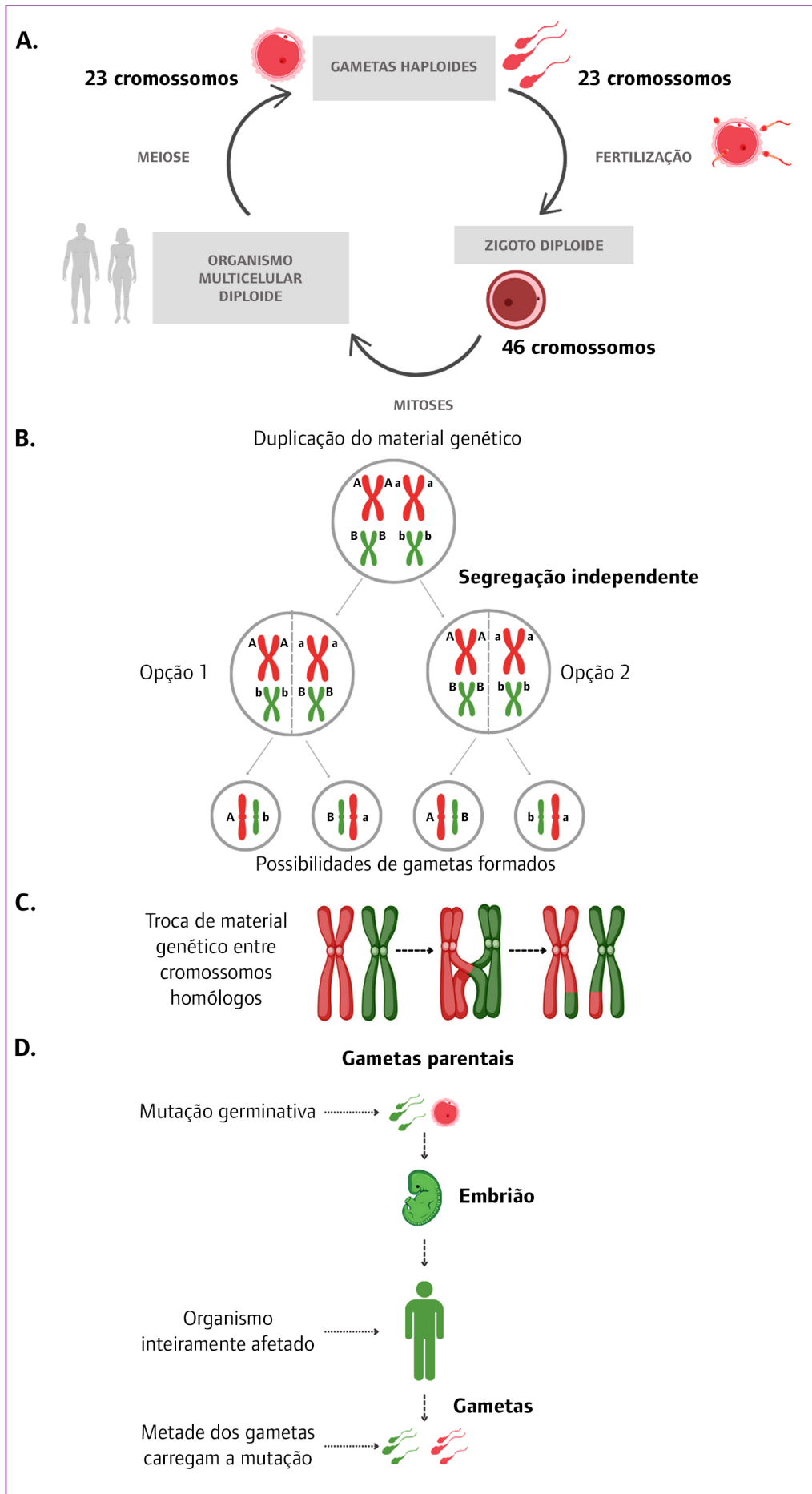


Figura 2. Eventos que aumentam a variabilidade genética. **(A)** A combinação de cromossomos maternos e paternos na fecundação. **(B)** Segregação independente exemplificada para dois pares de cromossomos homólogos na meiose. As cores representam a origem parental dos cromossomos: materna (rosa) ou paterna (verde). **(C)** *Crossing-over* (permutação cromossômica) na meiose, que é um processo em que cromossomos homólogos trocam segmentos de DNA. **(D)** Efeito de mutações novas. Mutações que afetam células germinativas podem ser transmitidas para as gerações seguintes.

Cada célula somática humana contém 46 cromossomos, sendo 23 de origem materna e 23 de origem paterna. Os genes estão contidos nos cromossomos e, para cada gene, há uma versão materna e uma paterna, chamadas de alelos. Se há diferenças entre as sequências do alelo materno e paterno de um gene, diz-se que são alelos diferentes, o que corresponde a um genótipo heterozigoto quanto àquele locus; se a sequência é a mesma, diz-se que são alelos iguais, que é um genótipo homozigoto.

Os casamentos consanguíneos e as doenças recessivas

A maior parte das variantes genéticas parece não ter efeito (variantes neutras), mas há as que contribuem para o fenótipo de maneira

detectável. Essas variantes podem modular, por exemplo, características da nossa aparência, potencial atlético e inteligência. Entretanto, parte das variantes podem causar doenças, sendo chamadas patogênicas (Figura 3A). As variantes patogênicas tendem a sofrer **seleção natural negativa**, o que as torna mais raras na população geral. As variantes podem estar em apenas um dos alelos daquele gene em determinado indivíduo (heterozigose) ou ambos os alelos carregam a mesma variante (homozigose).

No caso de doenças recessivas, é necessário que os dois alelos (paterno e materno) contenham uma variante patogênica e, assim, a chance de um(a) filho(a) de um casal de heterozigotos receber os dois alelos com variante patogênica e manifestar a doença é de 25% (Figura 3C). Essa situação pode ocorrer no filho em homozigose (ambos os alelos com a mesma variante patogênica) (Figura 3B).

Seleção natural negativa - processo evolutivo em que variantes genéticas são eliminadas ou têm sua frequência reduzida na população ao longo do tempo, em decorrência de levarem a um menor sucesso em termos de sobrevivência e/ou reprodução.

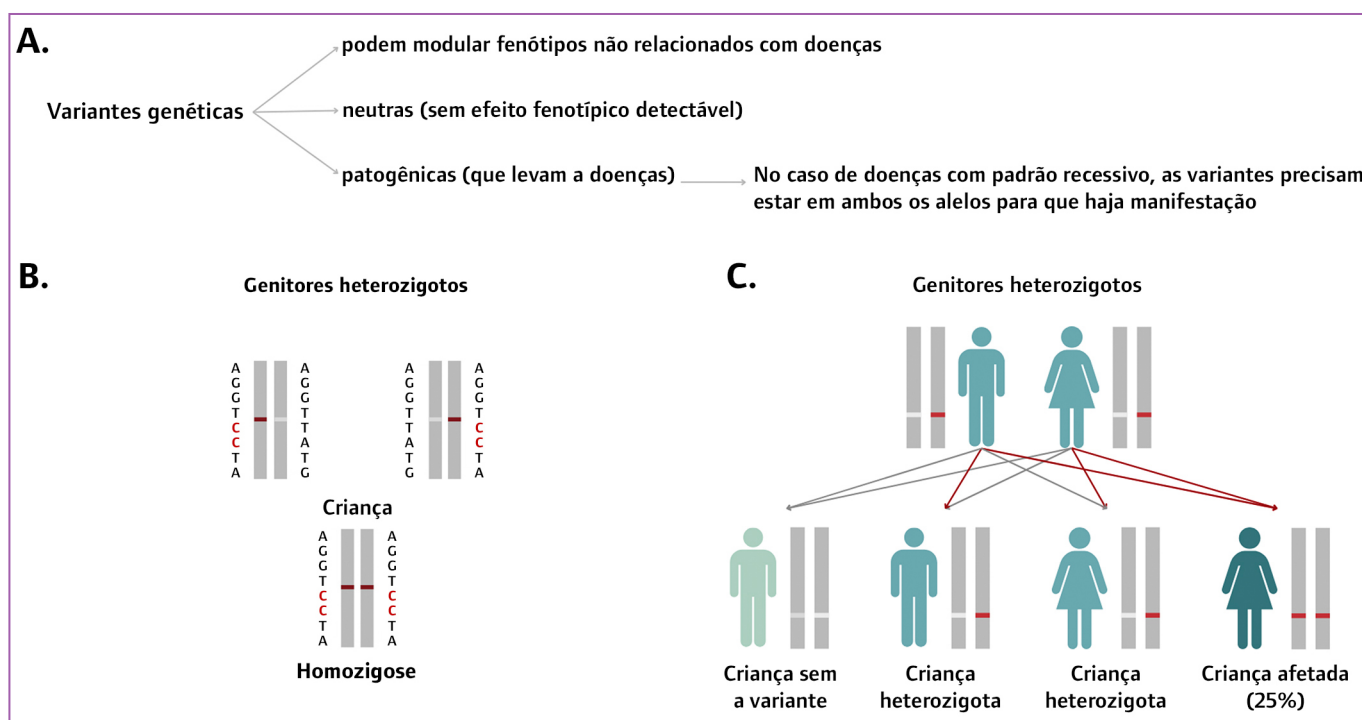


Figura 3. No caso de doenças com padrão recessivo, as variantes patogênicas precisam estar presentes em ambos os alelos. **(A)** Possíveis efeitos das variantes genéticas no fenótipo. **(B)** Variantes em homozigose. **(C)** A combinação de variantes na prole de um casal heterozigoto e proporções genotípicas resultantes na prole.

Doenças recessivas estão presentes em todas as populações, não sendo exclusivas de pessoas que nasceram de uniões consanguíneas. Porém, os alelos com variantes patogênicas estão, em geral, em frequência muito baixa nas populações e, dessa forma, raramente irão resultar na presença de variantes em homozigose em uniões exogâmicas (sem

consanguinidade). Por outro lado, parentes compartilham muitas variantes genéticas e, quanto mais próxima a relação de parentesco, maior é a porcentagem de compartilhamento (Figura 1). Assim, os casamentos consanguíneos resultam em um aumento da probabilidade de ocorrer variantes em homozigose na prole (Figura 4).

A Figura 4 esquematiza o efeito da segregação independente dos cromossomos homólogos e do *crossing over* – eventos explicados nas Figuras 2B e 2C, respectivamente – para um par de cromossomos homólogos ao longo de gerações. Importante notar que a descendente da única união consanguínea da Figura 4 tem grandes extensões da sequência de DNA compartilhada nesse par de homólogos, o que

resulta em segmentos cromossômicos contendo variantes em homozigose. Assim, os filhos de um casal consanguíneo têm maior probabilidade de herdar alelos iguais aos de seus genitores, que podem ser variantes patogênicas em alelos de um gene associado a doenças com padrão recessivo e, conseqüentemente, há aumento de risco das doenças de **herança autossômica recessiva**.

Herança autossômica – transmissão de características determinadas por genes localizados nos cromossomos autossômicos, que são os cromossomos não sexuais (1 a 22 no ser humano).

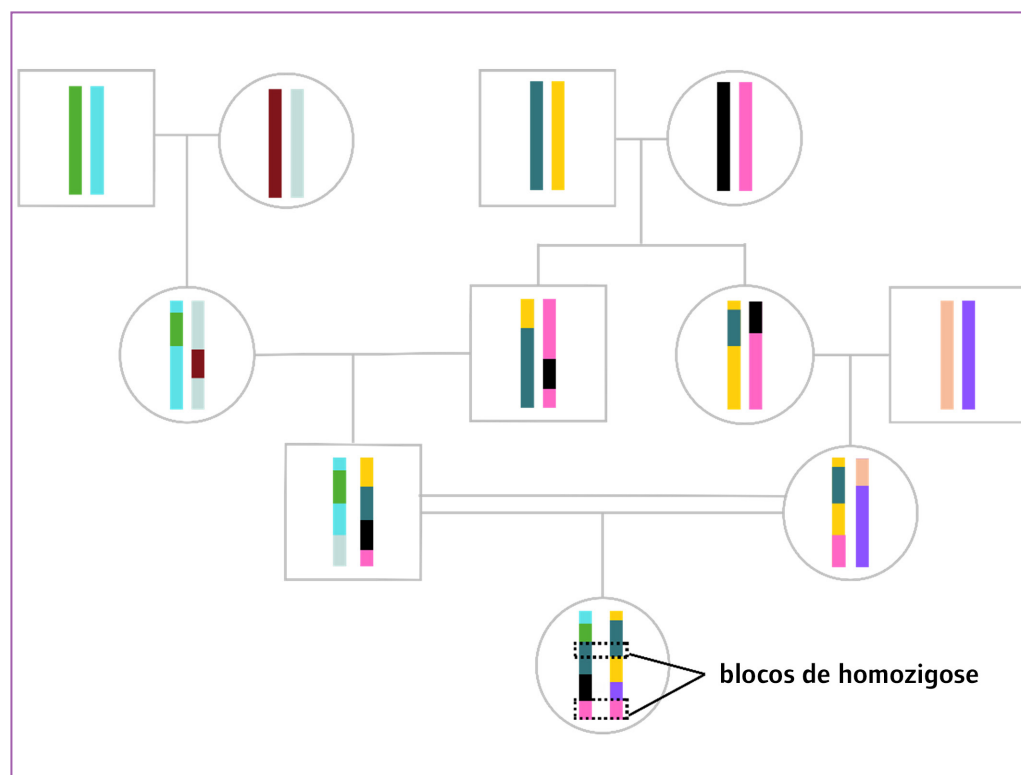


Figura 4. Há um aumento da proporção de segmentos cromossômicos contendo variantes em homozigose em filhos de casais consanguíneos. A união consanguínea é representada por meio de uma linha dupla conectando genitores. As regiões de homozigose estão destacadas com linhas pontilhadas.

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é um exemplo de doença autossômica recessiva. A AME se caracteriza por atrofia muscular grave e fraqueza progressiva, com dificuldades para se alimentar, respirar e se locomover. A Figura 5A apresenta a genealogia de uma menina afetada devido a uma variante patogênica em homozigose no gene *SMN1*. A proteína codificada por *SMN1* é crucial para a sobrevivência dos neurônios moto-

res, explicando o quadro neuromuscular dos afetados.

Os pais da menina afetada são primos em primeiro grau e essa relação de parentesco justifica uma maior porcentagem de variantes genéticas em comum entre eles. Se os pais são heterozigotos em relação a uma mesma variante patogênica, há 25% de chance de uma criança deles receber a mesma variante em homozigose e ter a doença.

Considere a família representada na Figura 5A para pensarmos em outro cenário: se a mãe da menina afetada se casar novamente, porém com uma pessoa não aparentada, qual seria o risco de, no segundo casamento, ela ter um(a) filho(a) afetado pela AME? Se considerarmos que a frequência de variantes patogênicas em *SMN1* nessa população é de

1 em cada 50 indivíduos, há 2% de chance de ela se casar com alguém que tenha uma variante patogênica em heterozigose nesse gene. Assim, a chance de essa mãe heterozigota ter um(a) filho(a) com AME decorrente de casamento com indivíduo não aparentado é de 0,5% ($0,02 \times 0,25 = 0,005$ – Figura 5B), um risco 50 vezes menor que o anterior.

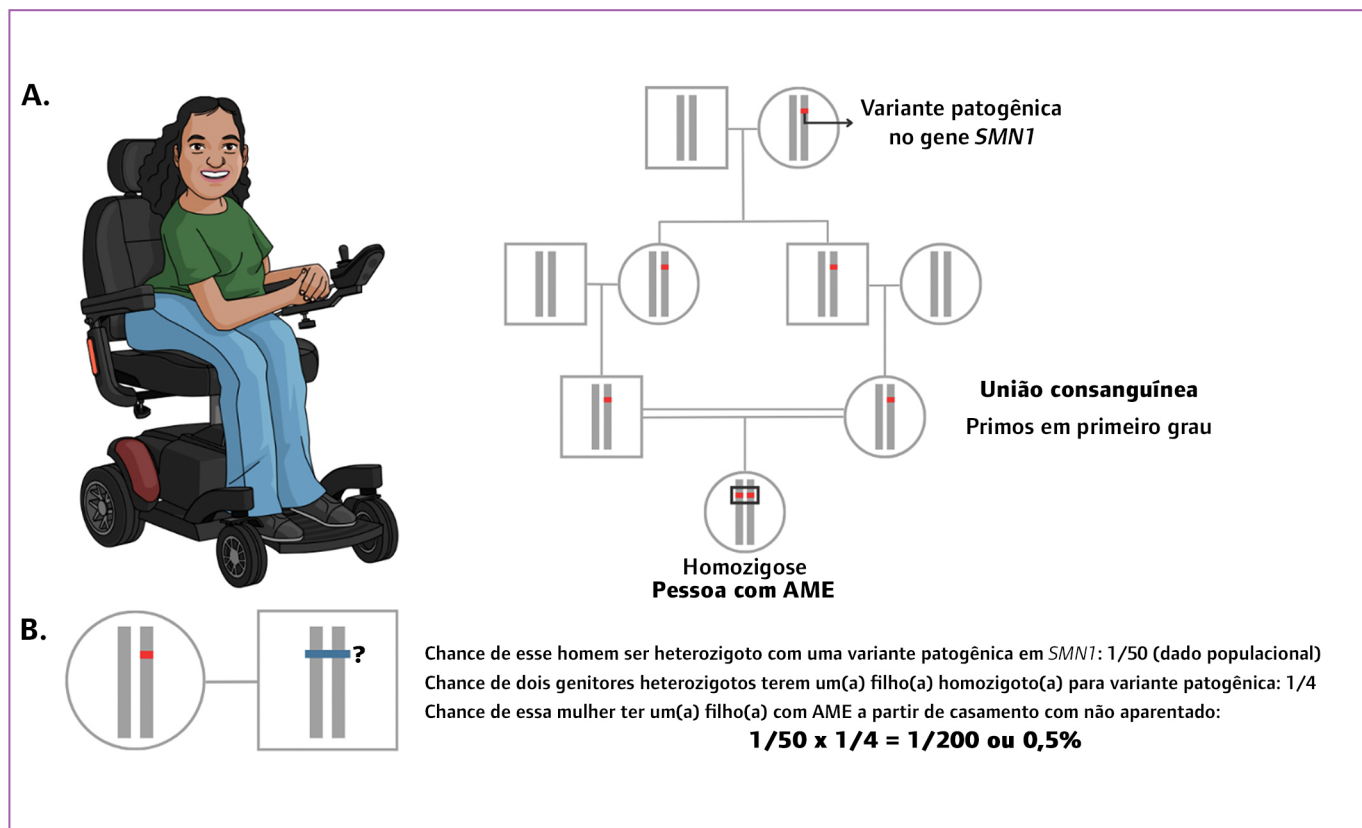


Figura 5.

O risco de manifestação de uma doença autossômica recessiva – como a AME – é menor se os pais não são parentes. **(A)** Segregação de uma variante patogênica no gene *SMN1* em uma família com caso de AME. **(B)** Probabilidade de a mãe da menina com AME ter outro(a) filho(a) afetado(a) em relacionamento com indivíduo não aparentado.

Existem muitas doenças com padrão de herança autossômico recessivo, sendo algumas delas apresentadas na Tabela 1. Até o momento, já foram descritos cerca de 5.000 genes associados a doenças humanas. Embora as doenças monogênicas humanas sejam raras individualmente (menos de 1 a cada 2.000 indivíduos ou cerca de 0,5%), em conjunto elas representam

cerca de 20% de todos os casos de morbidade/mortalidade infantil. Algumas, como fenilcetonúria, fibrose cística e anemia falciforme, são rotineiramente testadas na triagem neonatal (teste do pezinho), a qual permite o diagnóstico precoce dessas condições na população brasileira, possibilitando intervenções terapêuticas rápidas e mais eficazes.

Doença	Gene(s)	Fenótipo
Algumas formas de surdez → Para saber mais: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2021.356	<i>GJB2, TMPRSS3, GIPC3, USH1C, MYO7A</i> , entre outros	Perda total ou parcial da capacidade auditiva.
Fibrose cística → Para saber mais: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2021.363	<i>CFTR</i>	Comprometimento respiratório, pneumonias frequentes, déficit de crescimento, insuficiência pancreática, infertilidade masculina.
Anemia ou doença falciforme	<i>HBB</i>	Anemia, retardo no crescimento, esplenomegalia (baço aumentado), infecções frequentes, inchaço doloroso de mãos e pés.
Fenilcetonúria	<i>PAH</i>	Na ausência de tratamento, deficiência intelectual, convulsões, náusea, vômitos, erupções e um odor corporal característico.
Algumas formas de deficiência intelectual → Para saber mais: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2020.332	<i>TUSC3, CRBN, CC2D1A, FMN2</i> , entre outros	Limitações no desempenho intelectual e em habilidades do comportamento adaptativo.
Algumas formas de distrofia muscular	<i>DYSF, SGCG, SGCA e SGCB</i>	Atrofia muscular com fraqueza progressiva e comprometimento motor, podendo haver também comprometimento cardíaco e respiratório.
Algumas formas de mucopolissacaridose	<i>SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS</i> , entre outros	Dismorfismos faciais , abdômen aumentado, perda auditiva, comprometimento cardíaco e respiratório, aumento do fígado e do baço etc.
Doença de Tay-Sachs	<i>HEXA</i>	Doença neurodegenerativa progressiva caracterizada por atraso de desenvolvimento , seguido por paralisia, declínio progressivo de capacidades mentais e cegueira.
Xeroderma pigmentoso → Para saber mais: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2021.366	<i>XPA, XPC, ERCC2, ERCC4</i> , entre outros	Bolhas e manchas cutâneas, alta susceptibilidade a câncer de pele, muita sensibilidade à luz solar e complicações neurológicas.
Doença de Gaucher	<i>GBA</i>	Aumento do fígado e do baço, anemia, trombocitopenia (baixo número de plaquetas), fraqueza óssea, dores ósseas e, em casos mais graves, problemas neurológicos.
Beta-talassemia	<i>HBB</i>	Anemia grave, fraqueza, coloração amarelada na pele e olhos e esplenomegalia (inchaço do baço).
A maioria das formas de albinismo → Para saber mais: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2021.356	<i>TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2</i> , entre outros	Deficiência na produção de melanina e, conseqüentemente, de pigmentação em pele, cabelo e olhos. Devido à maior sensibilidade à luz UV, há uma maior propensão ao câncer de pele.

Tabela 1.

Algumas das doenças genéticas com padrão de herança autossômico recessivo.

Dismorfismos faciais - características anatômicas faciais atípicas.

Neurodegenerativa - diz respeito à neurodegeneração, que é a perda progressiva da funcionalidade dos neurônios.

Atraso de desenvolvimento - termo usado para descrever a situação na qual a criança não atinge os marcos de desenvolvimento esperados para a idade, como habilidades motoras, de linguagem e sociais.

Melanina - pigmento da pele, olhos e cabelos.

Os casamentos consanguíneos em diferentes culturas

Muitos países têm leis que proíbem o casamento entre parentes de primeiro grau e, frequentemente, também incluem restrições para parentes de segundo grau, como tios e sobrinhos. Na legislação brasileira, o casamento civil entre alguns parentes, como pais e filhos, entre irmãos e entre avós e netos é vetado, mas esse parentesco não precisa necessariamente ser biológico, incluindo também casos de adoção.

Em populações ocidentais, os casamentos são majoritariamente exogâmicos hoje em dia e, conseqüentemente, mais casos de doenças genéticas congênitas têm padrão dominante de herança, não recessivo. Já em algumas comunidades árabes, nas quais o casamento entre primos é frequente, cerca de dois terços das doenças genéticas seguem o modo de herança autossômico recessivo. Em países como Arábia Saudita, Jordânia e Emirados Árabes Unidos, a consanguinidade é uma prática culturalmente incentivada para fortalecer laços familiares e preservar patrimônio. Nessas populações, há um aumento na prevalência de doenças como beta-talassemia, fibrose cística, distrofias musculares e deficiência intelectual. As políticas de saúde pública nesses países frequentemente incluem programas de triagem genética pré-nupcial para ajudar a identificar casais em risco e fornecer **aconselhamento genético**.

A Ilha dos Lençóis, no Maranhão, tem cerca de 500 habitantes e estima-se que a porcentagem de pessoas albinas seja de 1,5% da população, sendo a prevalência global de albinismo de 1 a cada 10.000 indivíduos (0,005%). O tamanho extremamente reduzido da população da Ilha dos Lençóis, muitas vezes referida como “ilha dos albinos”, levou a diversos casamentos consanguíneos e, conseqüentemente, a muitos casos de albinismo.

Outro exemplo interessante, no interior do Estado de Goiás, é o vilarejo Recanto das Araras, conhecido por ter muitos habitantes acometidos por xeroderma pigmentoso, uma condição autossômica recessiva caracterizada

por extrema sensibilidade à radiação ultravioleta. Nessa condição, os afetados não são capazes de reparar o DNA danificado pela exposição à luz solar, resultando na formação de vários tumores de pele. Enquanto essa doença ocorre em uma a três pessoas por milhão na Europa e Estados Unidos (0,0001-0,0003%) e 45 por milhão no Japão (0,0045%), em Recanto das Araras ocorre em uma pessoa em cada 40 habitantes (2,5% da população), segundo a Associação Brasileira do Xeroderma Pigmentoso (ABRAXP). Há apenas duas variantes patogênicas diferentes no mesmo gene (*POLH*) na população de Recanto das Araras, de acordo com uma pesquisa do Dr. Carlos Menck, da Universidade de São Paulo. Assim, a presença de duas variantes iguais (homozigose) ou a combinação das duas variantes diferentes (heterozigose composta) pode causar a doença.

A consanguinidade nas famílias reais

Quando se pensa em consanguinidade, frequentemente nos vêm à mente as famílias reais, conhecidas por seus casamentos arranjados que muitas vezes resultavam em uniões consanguíneas. A prática de casar-se entre parentes próximos era comum entre as dinastias europeias, motivada pelo desejo de manter o poder, a riqueza e as propriedades dentro da família, ou mesmo por razões diplomáticas. Esse fenômeno, embora estratégico, teve conseqüências biológicas. Entre as famílias reais que mais sofreram com essas conseqüências está a Casa de Habsburgo, uma das mais influentes da história da Europa entre os séculos XIII e XX, soberana em vários Estados e territórios, cujo longo histórico de casamentos consanguíneos culminou em notáveis problemas de saúde, particularmente evidentes na figura de Carlos II da Espanha.

A dinastia Habsburgo governou a Espanha de 1516 até 1700, quando morreu o rei Carlos II (1661-1700). Sua genealogia é apresentada na Figura 6A, na qual é notável a ocorrência de muitos casamentos consanguíneos, representados por linhas duplas, incluindo casamentos entre tios e sobrinhas, primos de primeiro grau, primos de segundo grau e primos de terceiro grau.

Aconselhamento genético - processo de comunicação sobre doenças genéticas na família, abordando diagnóstico, curso da doença, tratamentos e riscos de recorrência.

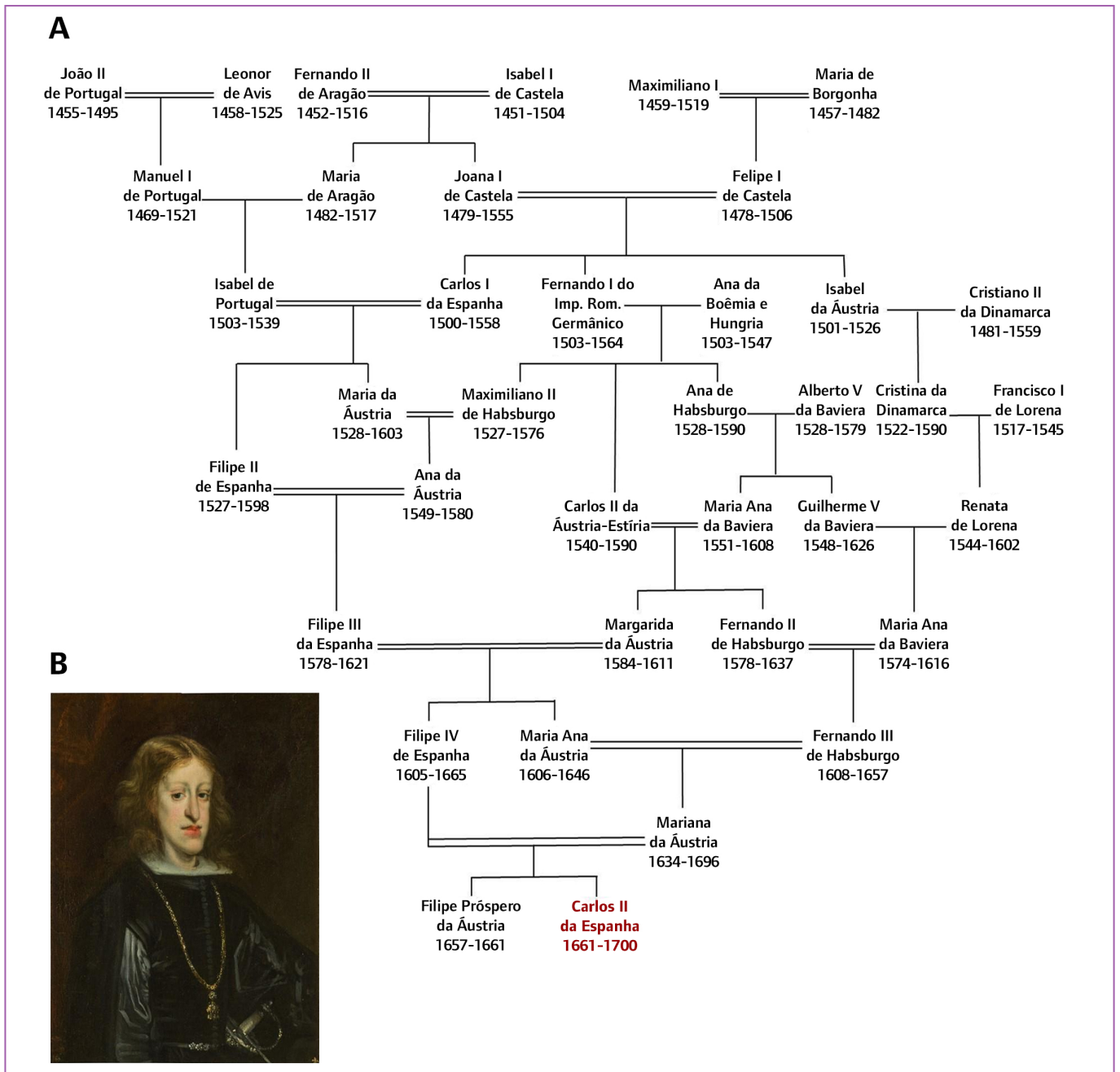


Figura 6. Genealogia e representação do rei Carlos II. (A) Genealogia do monarca Carlos II. Os casamentos consanguíneos estão representados por linhas duplas. Carlos II está destacado em vermelho. (B) Carlos II. Óleo sobre tela. Cerca de 1680. Autor: Juan Carreño De Miranda. Atualmente no Museu Nacional do Prado. Dismorfismos faciais observáveis: acentuado prognatismo mandibular (queixo deslocado para frente), hipoplasia malar (“maçã do rosto” diminuída) e olhos inclinados para baixo.

Raquitismo - deficiência de mineralização óssea que afeta o desenvolvimento do esqueleto.

Hidrocefalia - acúmulo de líquido no cérebro.

Carlos II apresentava atraso de desenvolvimento, deficiência intelectual, baixa estatura, epilepsia, **raquitismo**, **hidrocefalia**, além de infecções recorrentes e outros problemas de saúde. Seus dismorfismos faciais são notáveis na pintura de Juan Carreño De Miranda (Figura 6B). A população acreditava que Carlos II poderia ter sido vítima de “bruxaria” e, assim, o monarca ficou conhecido como “Carlos, o enfeitizado”. Além disso, Carlos II, apesar de ter se casado duas vezes, não deixou herdeiros.

O histórico de endogamia na família de Carlos II leva à forte hipótese de que ele tinha uma ou mais doenças autossômicas recessivas. Um grupo espanhol de pesquisadores, liderado pelo Dr. Gonzalo Alvarez da Universidade de Santiago de Compostela, calculou o **coeficiente de endogamia** de Carlos II com base em dados genealógicos, resultando em um valor próximo a 0,25, o que indica que 25% do genoma de Carlos II correspondia a regiões em homozigose. Esse coeficiente de endogamia tende a ser encontrado em filhos de parentes em primeiro grau, como irmãos. Embora os pais de Carlos II (Filipe IV e Maria Ana da Áustria) fossem tio e sobrinha, a consanguinidade acumulada ao longo de gerações anteriores levou a esse alto coeficiente de endogamia em seus filhos. O irmão mais velho de Carlos II, Filipe da Áustria, também tinha saúde debilitada e faleceu antes de completar quatro anos.

Ainda, relatos históricos sugerem um aumento na mortalidade infantil na família real Habsburgo espanhola. Estima-se que a mortalidade infantil nos vilarejos espanhóis era de aproximadamente 20% naquela época. Já na família Habsburgo espanhola, de 34 crianças nascidas entre 1527 e 1661, 29% faleceram antes de um ano de idade.

A história da consanguinidade entre os Habsburgo é um exemplo emblemático dos riscos associados à endogamia. Ao não deixar filhos, Carlos II foi o último rei da dinastia Habsburgo na Espanha, o que levou a uma guerra de grandes proporções que durou mais de uma década e envolveu também países como a França e Inglaterra. Pode-se dizer, então, que a Guerra da Sucessão Espanhola provavelmente teve dentre suas causas a genética e que a estratégia da família Habsburgo de manter seu poder em diversos territórios europeus por meio de casamentos consanguíneos pode ter prejudicado esse mesmo projeto. No entanto, para determinar a etiologia genética específica da condição de Carlos II, seriam necessárias análises genéticas a partir de DNA extraído de seus restos mortais.

Aconselhamento genético no contexto das uniões consanguíneas

Testes genéticos para triagem de heterozigotos para doenças recessivas podem ser úteis para que os casais tomem conhecimento de variantes patogênicas em heterozigose que possam carregar. Essa abordagem é especialmente importante para doenças recessivas relativamente frequentes na população específica, como, por exemplo, a anemia falciforme no Brasil. O aconselhamento genético é relevante para obter as informações científicas necessárias e assim tomar decisões reprodutivas de maneira consciente. O aconselhamento genético não apenas permite determinar o risco de ocorrência e recorrência de uma doença na família, mas também facilita o acesso a cuidados clínicos adequados e ao planejamento familiar. Para saber mais sobre aconselhamento genético, consulte o artigo dedicado a esse tema que foi publicado na *Genética na Escola*: <https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2019.308>.

Coeficiente de endogamia - probabilidade de um indivíduo herdar alelos idênticos dos progenitores por descendência comum.

Para saber mais

1. Livro *Genética de Populações Humanas* do Prof. Bernardo Beiguelman, Capítulo 5. O efeito da Consanguinidade. https://biologia.bio.br/curso/Evolu%C3%A7%C3%A3o/Cap.5_Consanguinidade_Beiguelman.pdf
2. SANTOS, Silvana Cristina dos, et al. A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste brasileiro? *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 18, p. 1141-1150, 2013. <https://www.scielosp.org/pdf/csc/2013.v18n4/1141-1150/pt>
3. ALVAREZ, Gonzalo et al. "The role of inbreeding in the extinction of a European royal dynasty." *PLoS One* vol. 4,4 (2009): e5174. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0005174>