

CURSO PRÁTICO DE BIOINFORMÁTICA:

Aula 9 – Estudos de Caso WES

<https://github.com/rpmartin85/BIOINFO>

Renan Paulo Martin

25/07/19

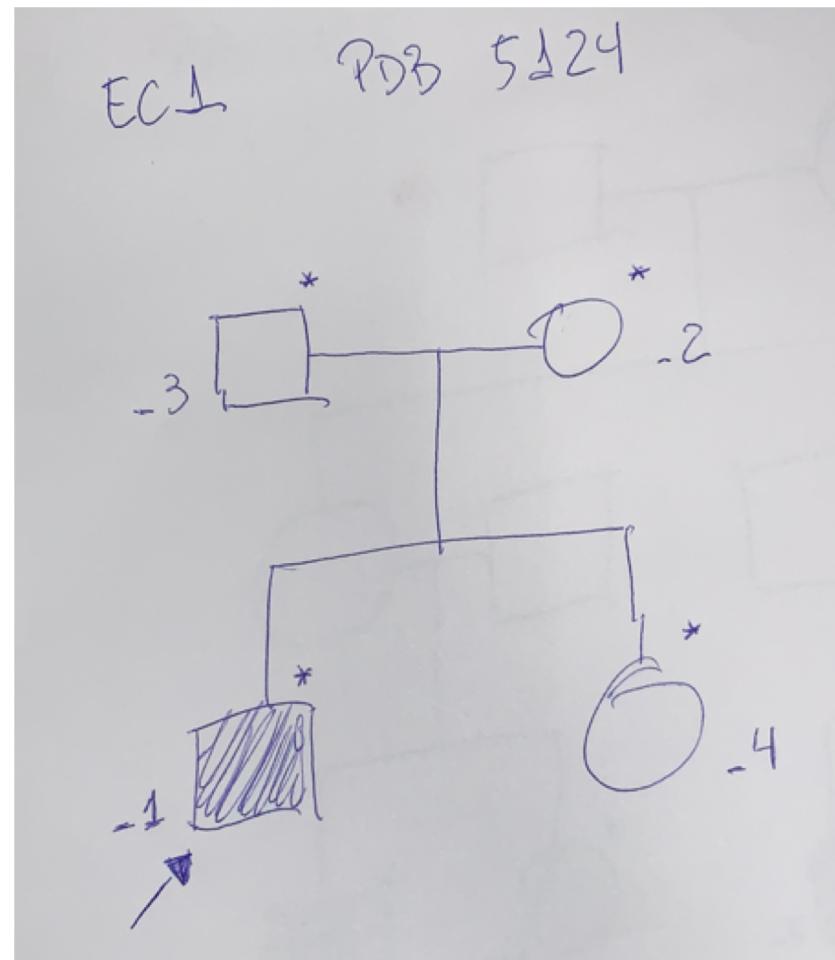
Divisão em Grupos

- Divir a sala em 4 grupos e cada grupo ficará responsável por uma família
- Realizar a submissão ds família no PhenoDB (1 submissão por grupo)
- Realizar as 3 análises obrigatórias (1 por grupo)
- Analizar os arquivos do PhenoDB para identificar o(s) possível(is) gene(s) candidato(s)

Estudo de Caso 1 PDB5124

- Caso isolado
- Irmã e pais saudáveis
- Micrognathia
- Early cataracts
- Aortic regurgitation
- Aortic root dilatation
- Scoliosis

Estudo de Caso 1 PDB5124

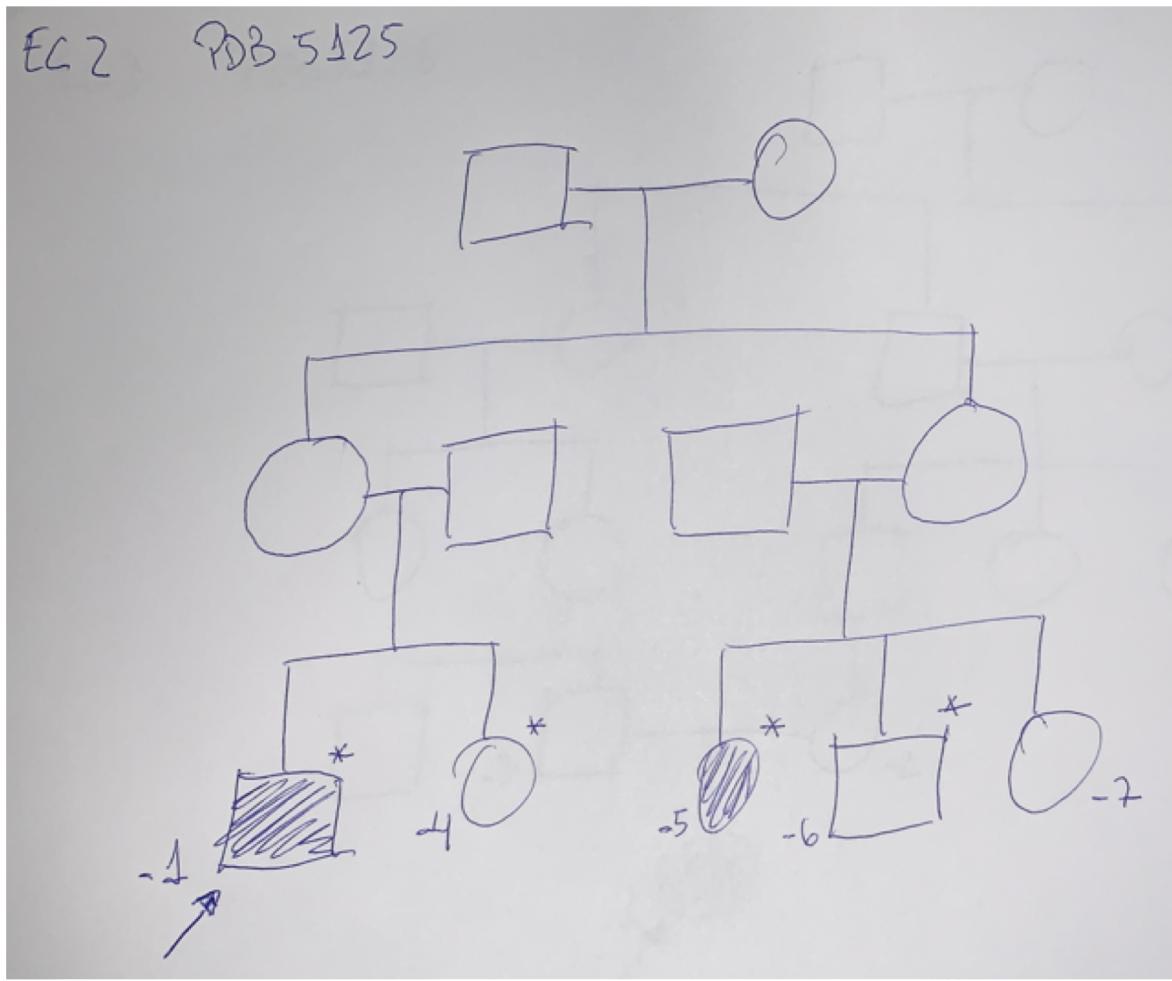


Estudo de Caso 2 PDB5125

- Irmã saudável, pais e tios saudáveis
- 1 prima com esclerose e dificuldade para andar
- 1 prima saudável e 2 primos saudáveis
- Tio é primo de Segundo grau do pai

- Kyphoscoliosis
- Hyporeflexia
- Decreased motor nerve conduction velocity
- Neuropathy
- Difficulty walking

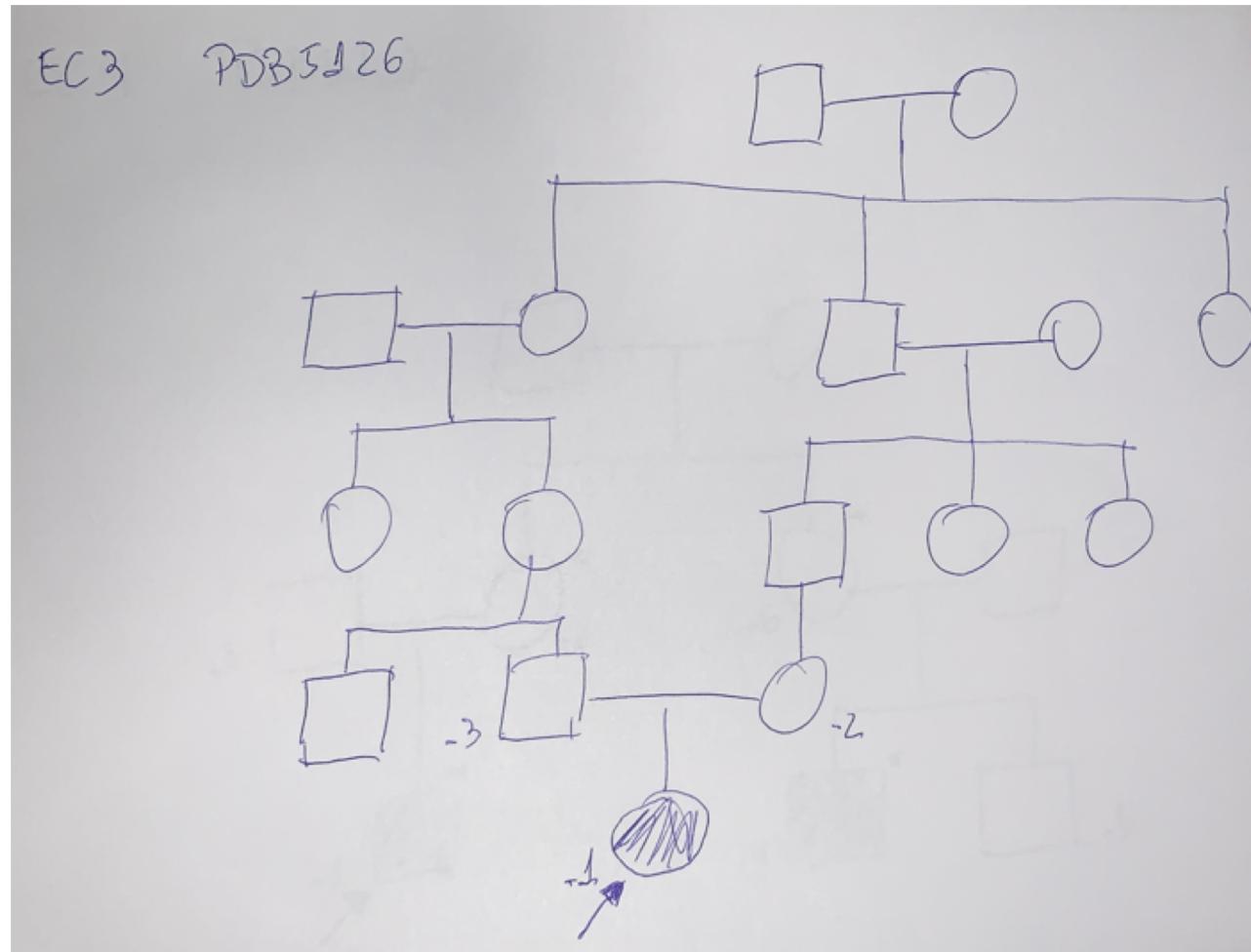
Estudo de Caso 2 PDB5125



Estudo de Caso 3 PDB5126

- Filho de casamento consanguíneo
- Filha única afetada
- Failure to thrive
- Seizures
- Developmental delay
- Hyperactivity

Estudo de Caso 3 PDB5126



Estudo de Caso 4 PDB5127

Paciente 2 anos, primo com 4 anos

Tia teve aborto espontâneo antes do primeiro filho (feto feminino)

- Facial weakness
- Cryptorchidism
- Arthrogryposis
- Hypotonia

Estudo de Caso 4 PDB5127

