

Genética – parte III

20/05/09

Pleiotropia

- Herança em que um único par de genes condiciona várias características simultaneamente.
- Efeito múltiplo de um gene.

Exemplos:

- *Síndrome de Lawrence-Moon*: obesidade, oligofrenia, polidactilia e hipogonadismo.
- *Síndrome de Marfan*: defeitos cardíacos, problemas visuais, aracnodactilia.
- *Fenilcetonúria*: deficiência mental, convulsões, icterícia, queda de cabelo, urina muito concentrada.

Interação gênica não-epistática

Fenótipos	Genótipos
crista noz	R_E_
crista rosa	R_ee
crista ervilha	rrE_
crista simples	rree

Alelo R determina crista rosa

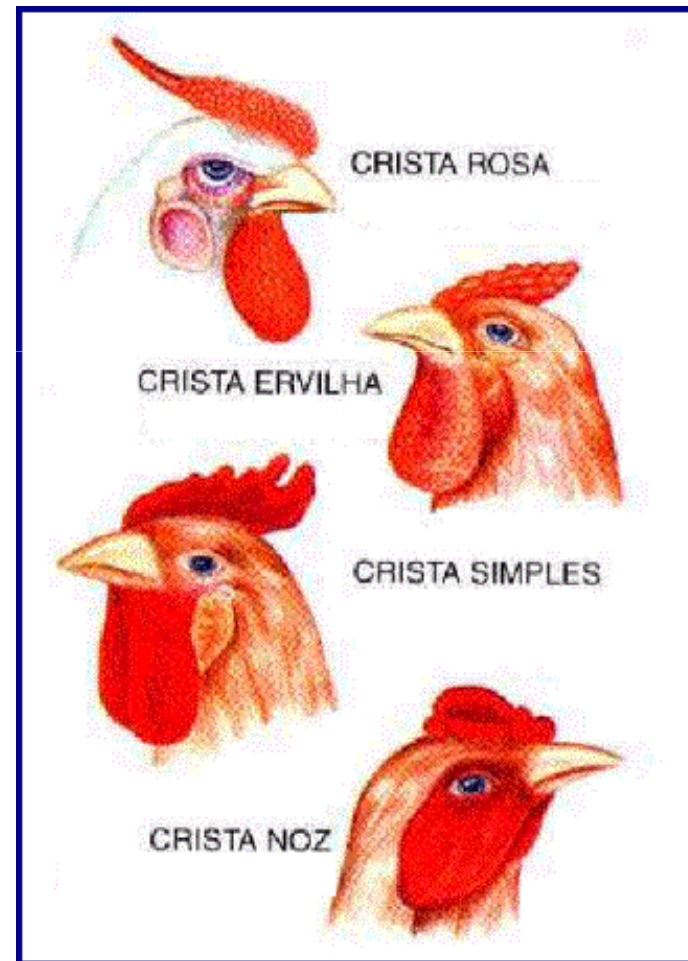
Alelo r determina crista simples

Alelo E determina crista ervilha

Alelo e determina crista simples

R_E_ determina crista em noz

9:3:3:1



Epistasia

Epistasia Dominante

Alelo dominante de um par “inibe” a ação dos alelos de outro par

Gene Epistático= Dominante
Gene Hipostático = Recessivo



Genótipo das Galinhas	C_ii (CCii ou Ccii)	C_I_ ou ccI_ ou ccii (CCII ou CcII ou Ccli ou ccII ou ccli)
Fenótipo das Galinhas	Galinhas Coloridas (3)	Galinhas Brancas (13)

Epistasia ≠ Dominância: alelo epistático inibe o efeito de um gene em outro cromossomo

Epistasia

Epistasia Recessiva

Um par de alelos recessivos “inibe” a ação de outros genes

Gene Epistático= recessivo (ee)
Gene Hipostático = Dominante



Genótipo dos Cachorros	B_E_ (BBEE ou BbEe ou BBEe ou BbEE)	bbE_ (bbEE ou bbEe)	B_ee ou bbee (BBee ou Bbee)
Fenótipo da Cor dos Pêlos	Cor Preta (9)	Cor Marrom (3)	Cor Dourada (4)

Epistasia

Epistasia Recessiva Duplicada

Normal = D_E_

Surdez = ddee, DDee, Ddee, ddEE, ddEd

Par **dd** “inibe” ação de **E** e **e**

Par **ee** “inibe” ação de **D** e **d**

Genótipo dos Indivíduos	D_E_ (DDEE ou DDEe ou DdEE ou BbEe)	ddE_ ou D_ee ou ddee (ddEE ou ddEe ou DDee ou Ddee ou ddee)
Fenótipo dos Indivíduos	Normal (9)	Surdo (7)

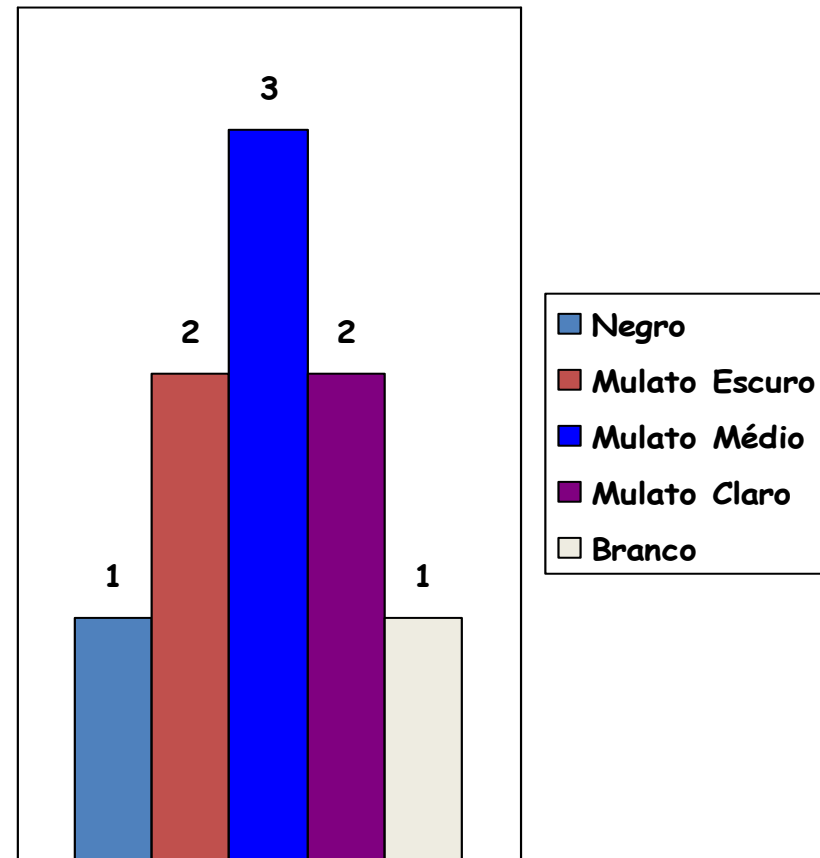
Polimeria

- **Herança Quantitativa** onde ocorre efeito cumulativo na ação de vários pares de genes.
- Há uma **variação fenotípica gradual e contínua** entre um valor mínimo e um valor máximo, devida a adição de genes dominantes no genótipo, seguindo uma curva normal de distribuição.
- Ex.: altura, peso, cor da pele, cor dos olhos, grau de inteligência, altura de plantas, produção de leite em bovinos, etc.

Herança Quantitativa

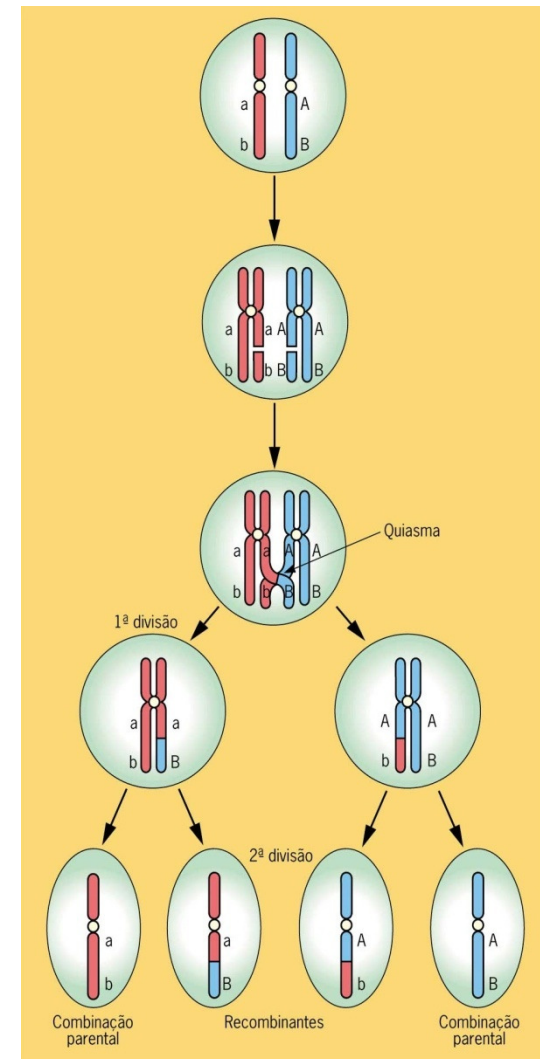
Cor da Pele em Humanos

Fenótipos	Genótipos
Negro	SSTT
Mulato Escuro	SsTT SSTt
Mulato Médio	SsTt SStt ssTT
Mulato Claro	Sstt ssTt
Branco	sstt

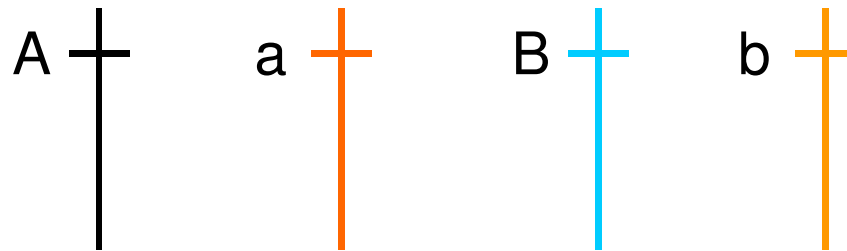


Genes Ligados - Linkage

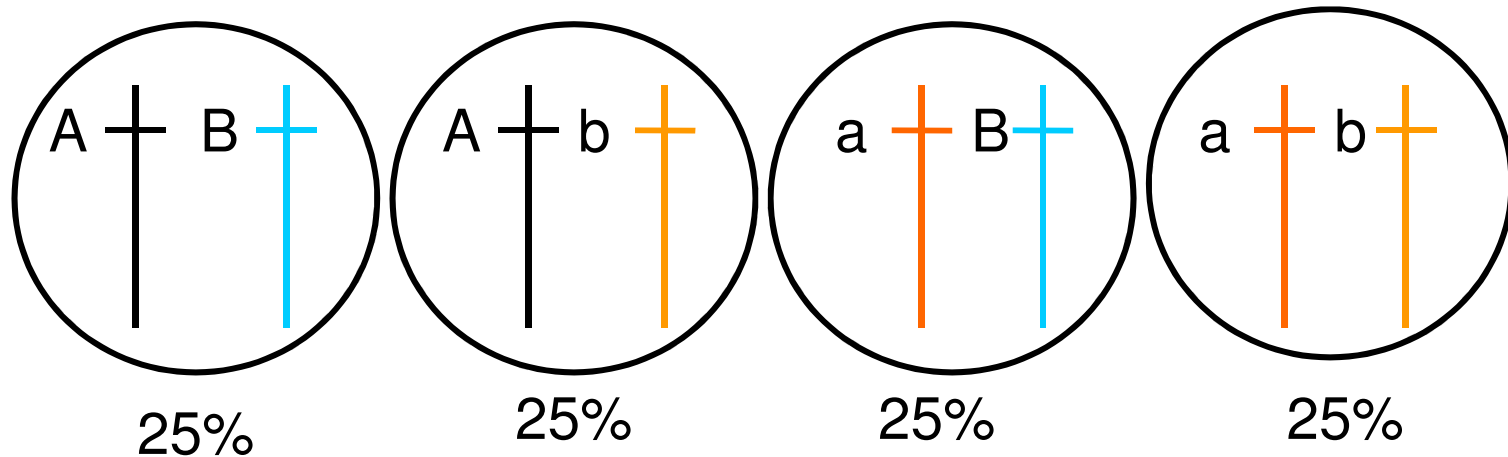
- Quando dois ou mais genes, responsáveis por diferentes características, estão localizados em um mesmo cromossomo, a herança é chamada de **Vinculação Gênica**.
- Nestes casos a quantidade de gametas e portanto a frequência da descendência apresentarão diferenças em relação ao diíbridismo já que a incidência do **crossing-over** será fundamental.
- *Crossing-Over* ou *permuta* é a troca de partes entre cromossomos homólogos durante a meiose e é um dos principais fatores para a variabilidade genética.



Diibridismo (AaBb)

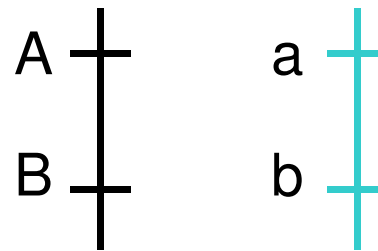


Gametas

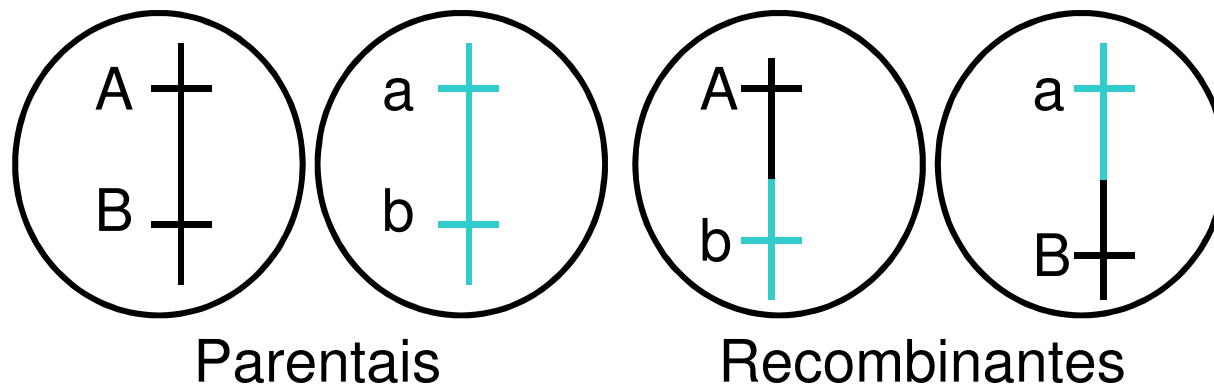


Comparação Diibridismo/Linkage

Linkage (AaBb)



Gametas

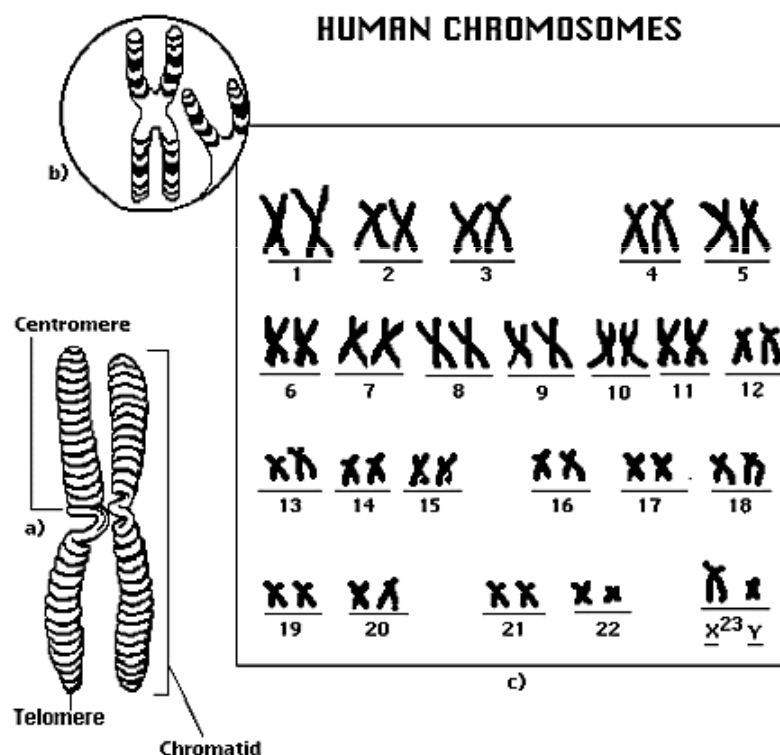


Genes Ligados - *Linkage*

- Na herança dos genes ligados, a frequência dos gametas de um heterozigoto depende da taxa de crossing-over ou taxa de recombinação que ocorre entre os cromossomos homólogos.
- Os **Gametas Parentais** são formados mesmo que não haja recombinação e aparecem em maior quantidade.
- Os **Gametas Recombinantes** são formados apenas se houver permuta e aparecem em menor quantidade.
- A **Taxa de Crossing** é expressa em porcentagem e corresponde a frequência de gametas recombinantes formados na gametogênese.

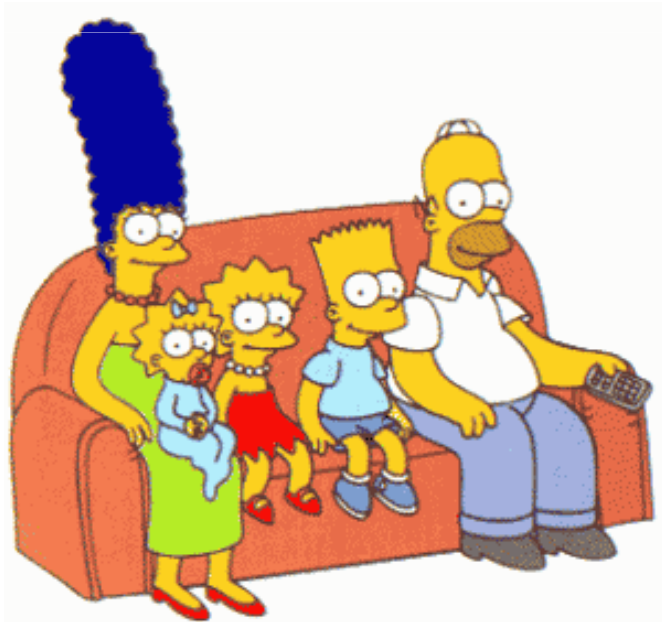
Hereditariedade e cromossomos sexuais

- Transferência de informação relacionada aos cromossomos sexuais
- Autossomos x sexuais

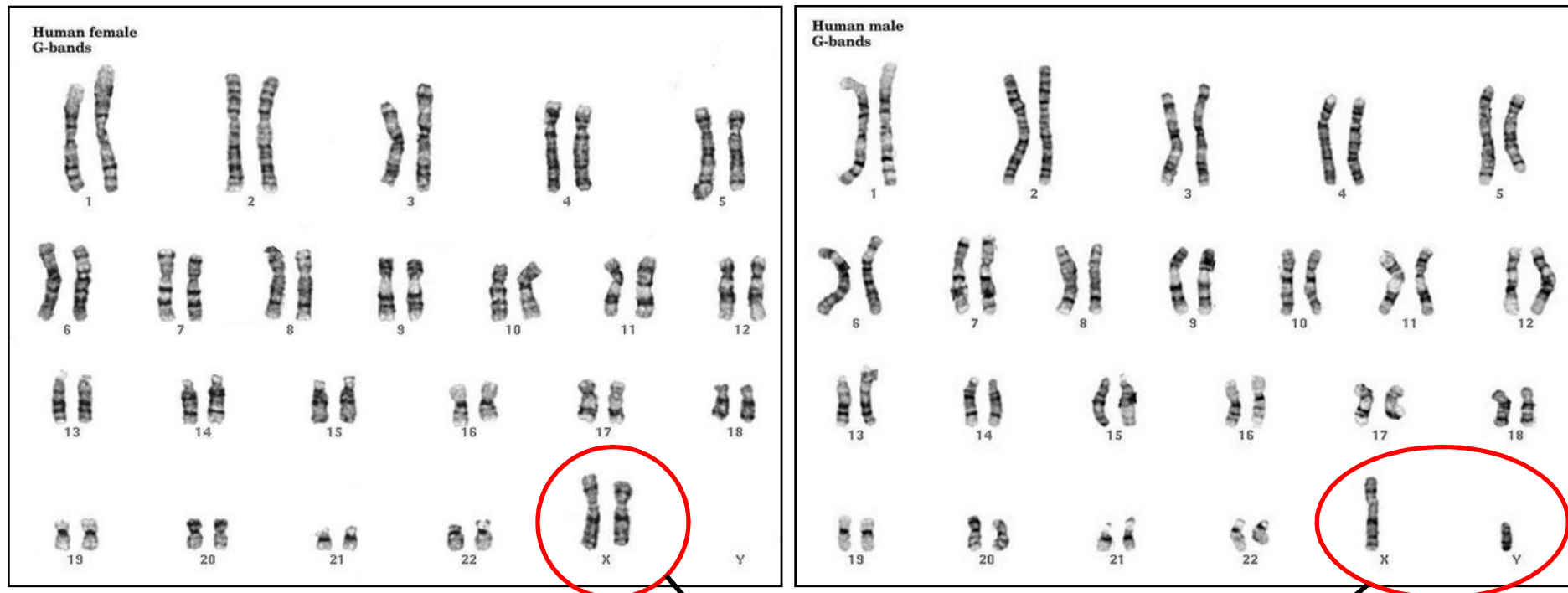


Determinação do sexo

- 2 grandes grupos:
 - Cromossomos sexuais: sistemas XY, XO, ZW e ZO
 - Não envolve os cromossomos sexuais → influência de outros fatores (ex. temperatura).



Cariótipo humano normal



Cromossomos sexuais

Sistema XY: ♀ (homogamético XX) e ♂ (heterogamético XY)
Representação: $2AXX$ $2AXY$

Sistema XY

- Sexo dos descendentes: determinado pelo gameta masculino

2AXY X 2AXX

Gametas	AX
AX	2AXX
AY	2AXY

50% feminino

50% masculino

Sistema XO

- Ocorre em alguns insetos



2AXX X 2AXO

Gametas	AX	AO
AX	2AXX (fêmea)	2 AXO (macho)

Macho: um gameta com o cromossomo X e o outro sem c. sexual

Sistema ZW

- Fêmea: sexo heterogamético
- Macho: homogamético
- Borboletas, mariposas, alguns peixes e várias aves

$2AZW \times 2AZZ$

Gametas	AZ
AZ	2AZZ
AW	2AZW

Sistema ZO

- Fêmea: heterogamética (ZO)
- Macho: homogamético (ZZ)
- Em alguns répteis e raramente nas aves

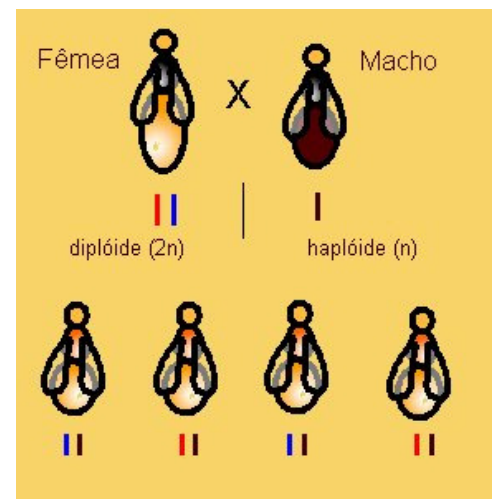
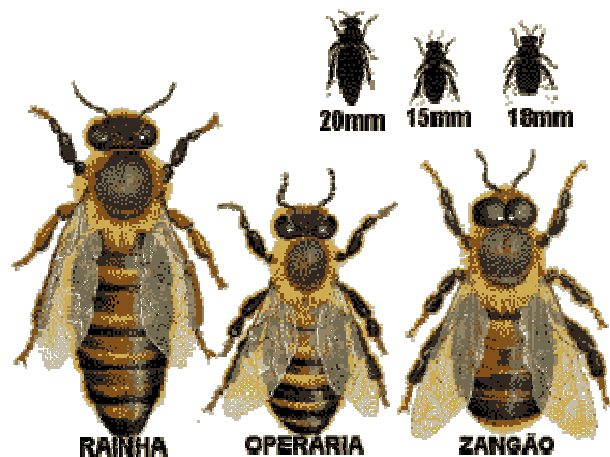
2AZO X 2AZZ

Gametas	AZ
AZ	2AZZ
AO	2AZO

Sistemas	homogamético	heterogamético
XY	Fêmea XX	Macho XY
X0	Fêmea XX	Macho X0
ZW	Macho ZZ	Fêmea ZW
Z0	Macho ZZ	Fêmea Z0

Sistemas de determinação de sexo que não envolvem c. sexuais

- **Haploidia ou diploidia**: formigas, abelhas e outros insetos da ordem *Hymenoptera* → sexo determinado pelo nº de conjuntos de cromossomos. Fêmeas (fecundação do óvulo → diplóides) e machos (óvulos não fecundados → haplóides).
- **Ação do meio ambiente** (temperatura): répteis (lagartos e crocodilos: T mais baixas → fêmeas e T mais altas → machos)



Alguns casos de determinação do sexo

Abelhas



♀



Operária diplóide
(estéril)



♀



Rainha diplóide
(fértil)



♂



Zangão haplóide

Espécie humana



♀



Normal



♀



Anômala, com síndrome de
Turner (estéril)



♂



Anômalo, com síndrome de
Klinefelter (estéril)



♂



Normal

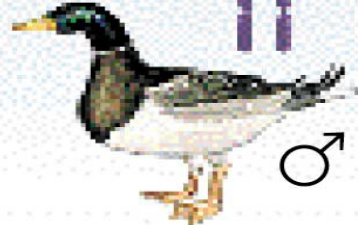
Aves



♀



♂



Drosófilas



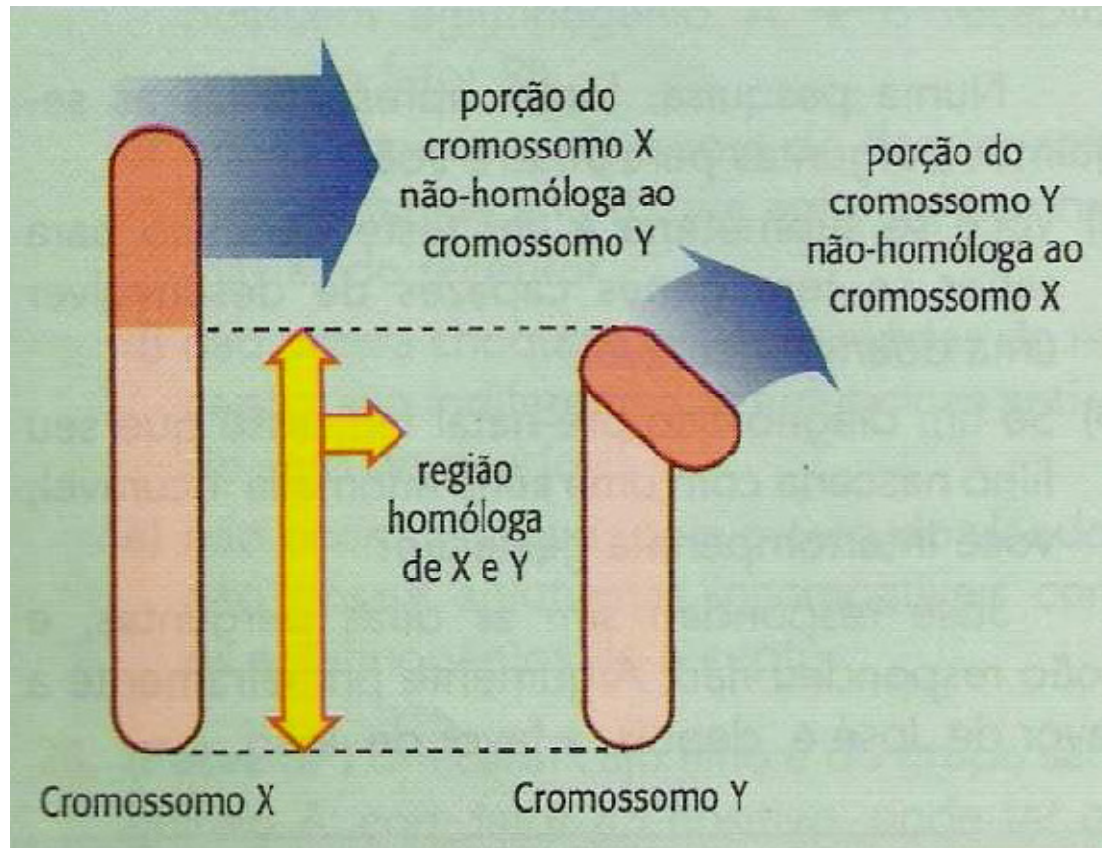
♀



♂



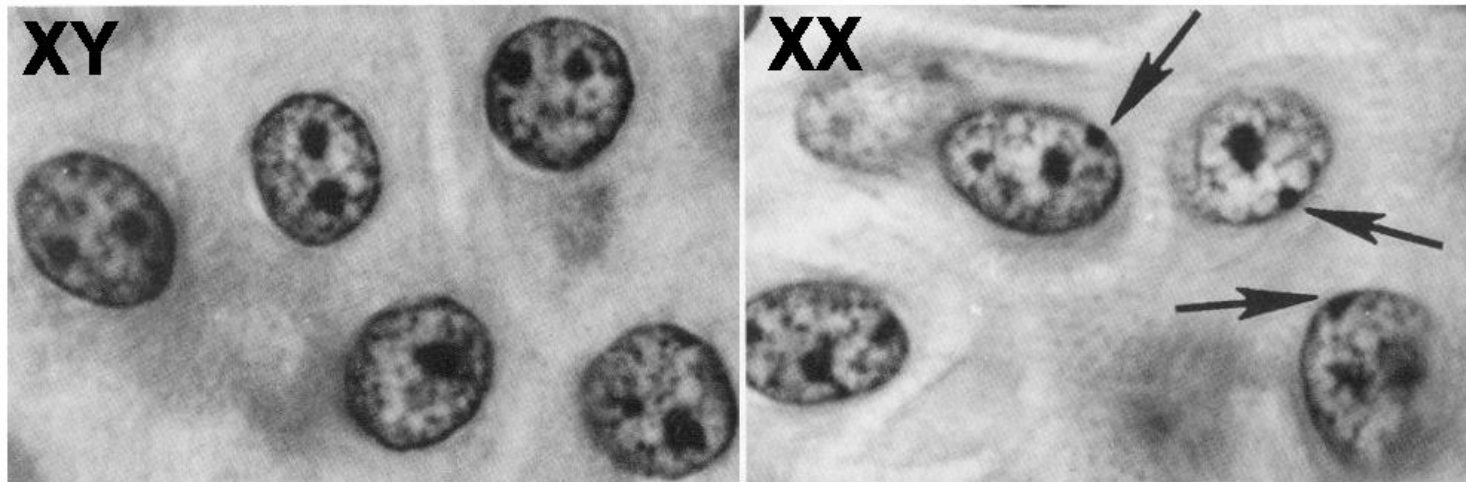
Cromossomos sexuais



Por ter dois cromossomos iguais, o sexo homogamético possui genes correspondentes nos dois cromossomos; dessa forma, ele pode ser homozigoto ou heterozigoto.

O sexo heterogamético não possui cromossomos com genes alelos na porção não-homóloga. Nesse caso é chamado de **HEMIZIGOTO**.

Corpúsculo de Barr



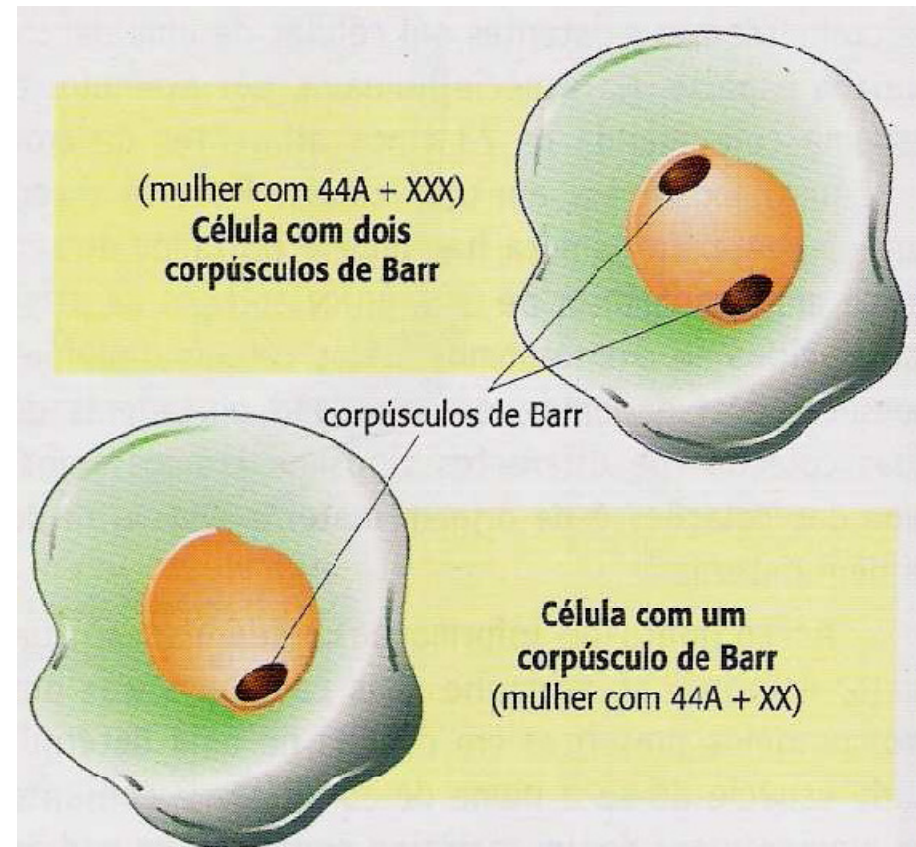
Em 1949, a pesquisadora Murray Barr observou que células somáticas de fêmeas de mamíferos apresentavam no núcleo um corpúsculo que se corava intensamente. Nos machos esse corpúsculo não ocorria.

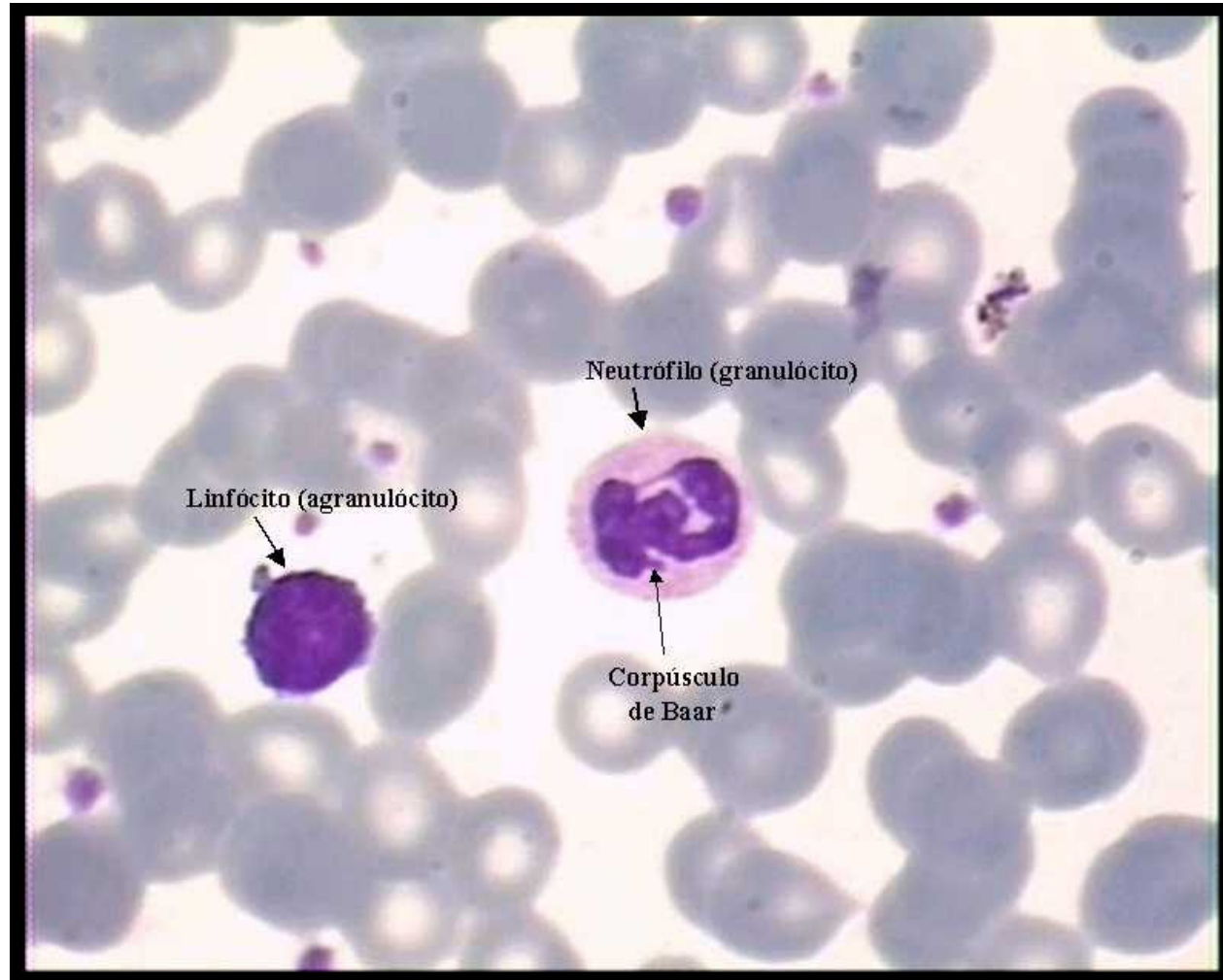
Esse foi chamado de **corpúsculo de Barr** ou **cromatina sexual**.

Em 1961, a pesquisadora inglesa Mary Lyon, propôs que 1 dos cromossomos X das células dos embriões femininos sofre inativação ao acaso.

O cromossomo X ou Cromatina Sexual condensado se inativa, sendo visualizado, geralmente na periferia do núcleo, junto à face interna da carioteca.

Dessa forma, fala-se em compensação de dose; isso significa que, para que indivíduos de qualquer sexo sejam geneticamente balanceados, somente um cromossomo X ativo pode estar presente.

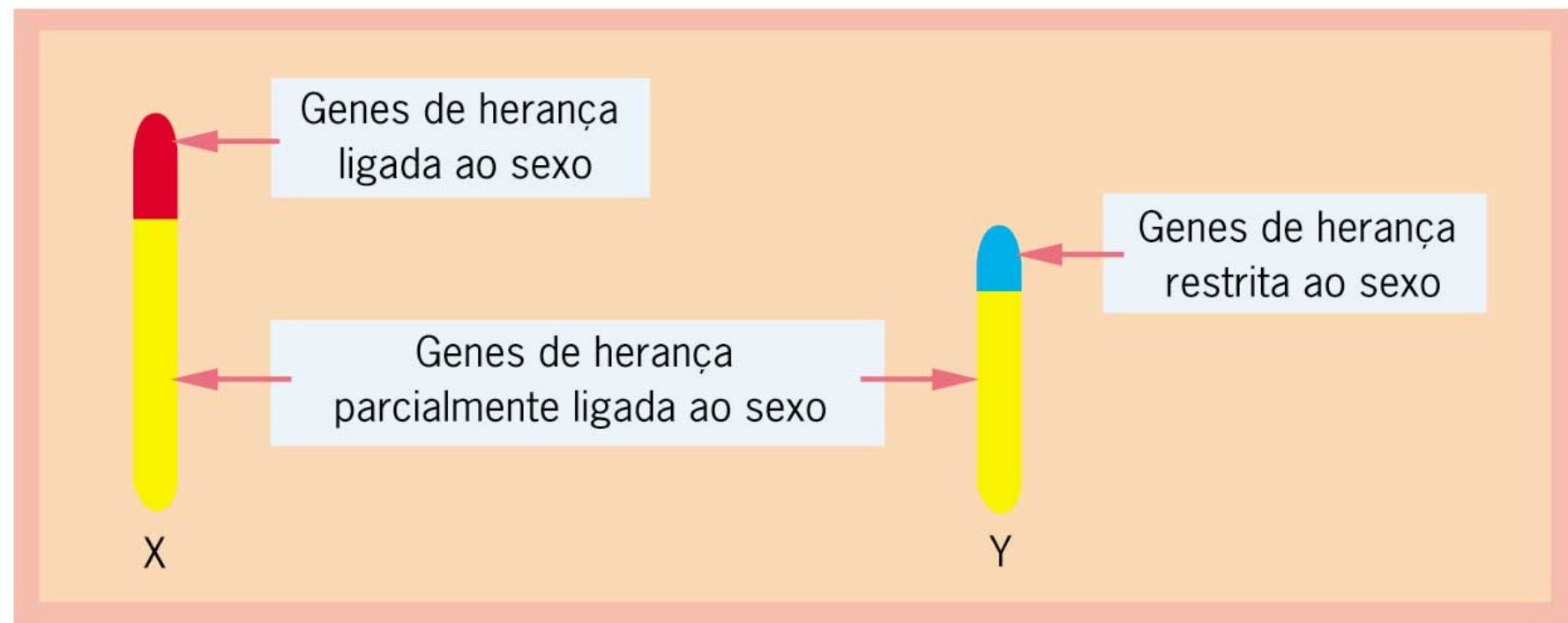




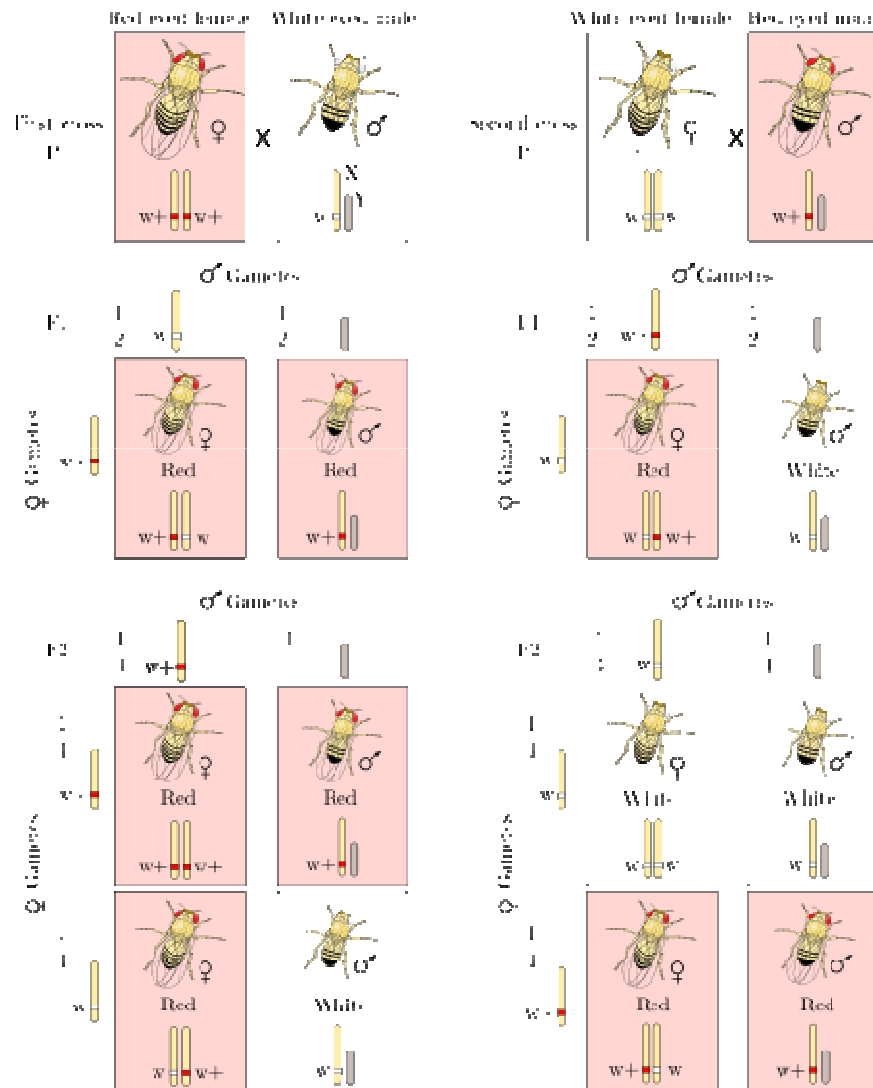
A identificação do sexo por meio do exame de cromossomos sexuais só é possível nas células em divisão. Todavia, mesmo em células em interfase, nas quais não se distinguem os cromossomos, podemos determinar e identificar o sexo.

Genes ligados aos c. sexuais em humanos

Os cromossomos sexuais



Experimentos de Morgan (1910)



1º cruzamento: fêmea W^+ x macho W

F_1 : fêmeas W^+ e machos W^+

F_2 : 3 W^+ : 1 W



W : herança hereditária e recessiva

(F_2 : sem fêmeas W ???)

2º cruzamento: fêmea W x macho W^+

F_1 : fêmeas W e machos W^+

F_2 : 1:1:1:1

F_1 : ♀ $X^W X^w$ e ♂ $X^w Y$



Herança ligada ao sexo (ao X)

Anomalias cromossômicas numéricas

(erro na divisão celular: cromossomos pareados ou cromátides-irmãs não se separam durante a mitose ou meiose)

- Síndrome de Turner

- ♀ : 45X
- Ovários atrofiados e não desenvolvem características secundárias sexuais
- Baixa estatura, tórax em escudo, prega de pele

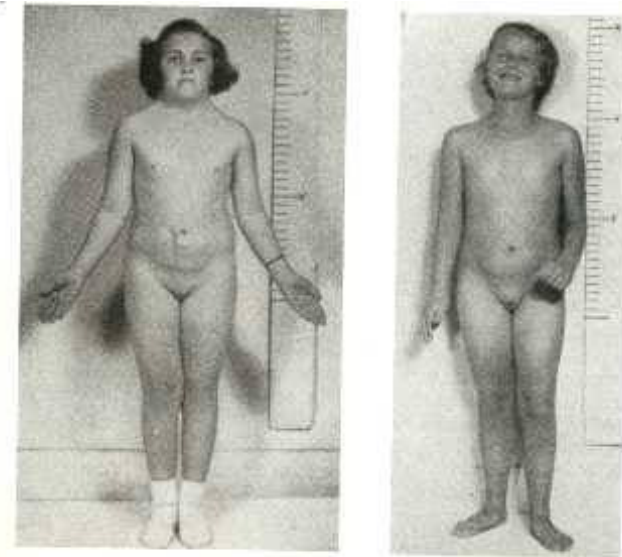
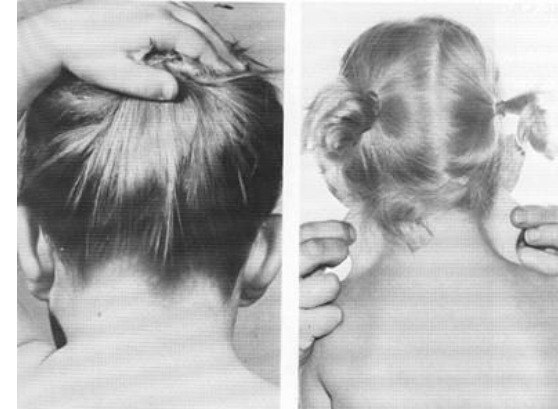
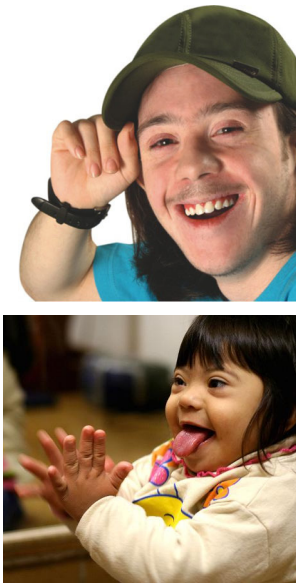
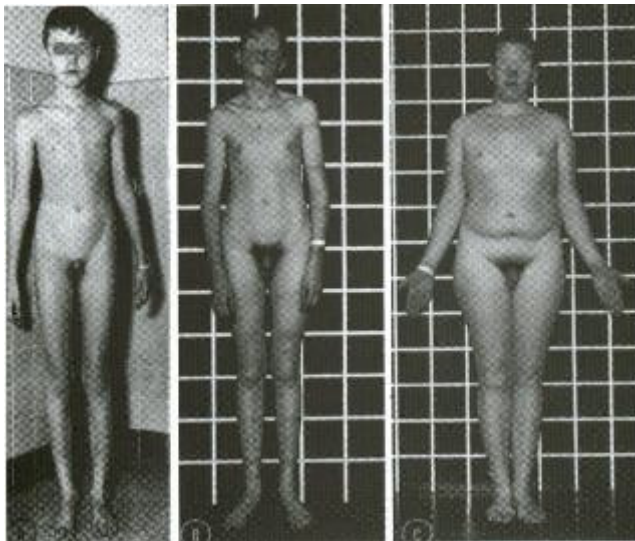


Fig. 73. Síndrome de Turner en la adolescencia. La niña de la izquierda con *pterygium colli* tiene 14 años, la de la derecha 19. Obsérvense las estaturas bajas. Fotografías tomadas antes del tratamiento. (Por cortesía del Dr. Earl Plunkett.)

Outras anomalias numéricas

- Síndrome de Klinefelter (2AXXY)
- Síndrome de Down
 - Trissomia do 21
- Tetrassomia e pentassomia dos c. sexuais



Herança sexual

São heranças determinadas por genes localizados nos cromossomos sexuais (alossomos) ou por genes autossômicos cujo efeito sofre influência dos hormônios sexuais.

As principais são:

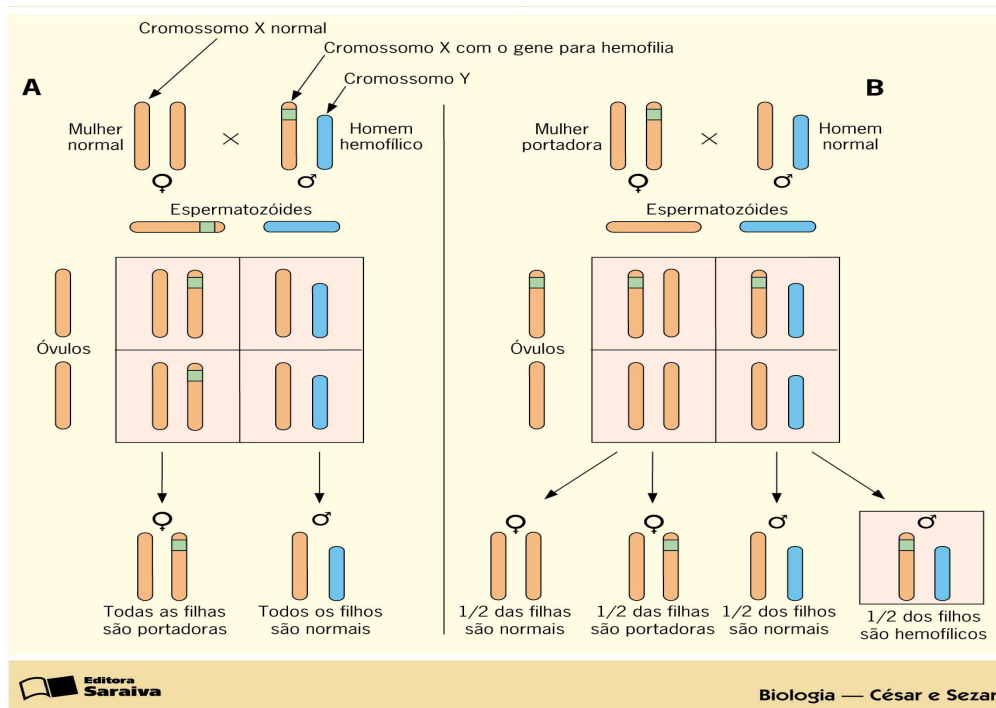
- Ligada ao sexo: genes localizados na porção não homóloga do cromossomo X.
- Restrita ao sexo: localizada na porção não homóloga do cromossomo Y.
- Influenciada pelo sexo: genes localizados em cromossomos autossomos que sofrem influência dos hormônios sexuais.

- **Herança ligada ao sexo** (ligada ao X) = herança de um caráter determinada por genes presentes na região não-homóloga de X;
- **Herança restrita ao sexo** (ligada ao Y) = ocorre nos genes que estão no cromossomo Y;
- **Herança parcialmente ligada ao sexo** = Condicionada por genes presentes na região onde há emparelhamento entre X e Y (região homóloga).

Herança ligada ao sexo

- Quando dominantes, o caráter é transmitido pelas mães a todos os descendentes e pelos pais somente às filhas.
- Quando recessivos, o caráter é transmitido pelas mães aos filhos homens. As meninas só terão a característica se o pai também a tiver.
- Ex.: Daltonismo e Hemofilia.

Hemofilia



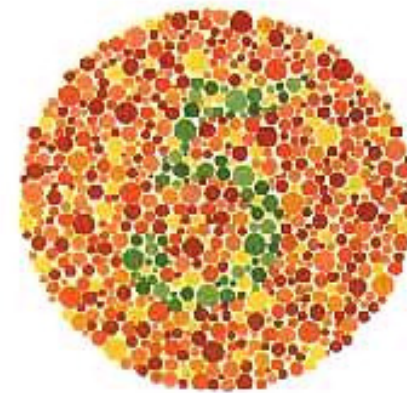
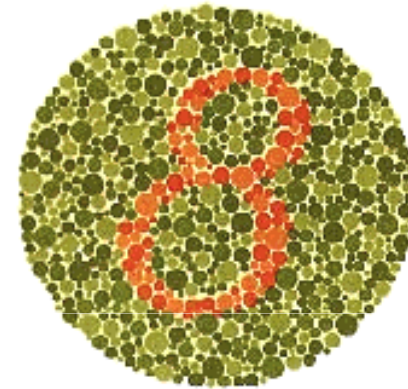
- Doença hereditária transmitida por gene recessivo no cromossomo X
- Erro na produção de fatores de coagulação

Fenótipos	Genótipos
Mulher normal	$X^H X^H$
Mulher portadora	$X^H X^h$
Mulher hemofílica	$X^h X^h$
Homem normal	$X^H Y$
Homem hemofílico	$X^h Y$

Daltonismo

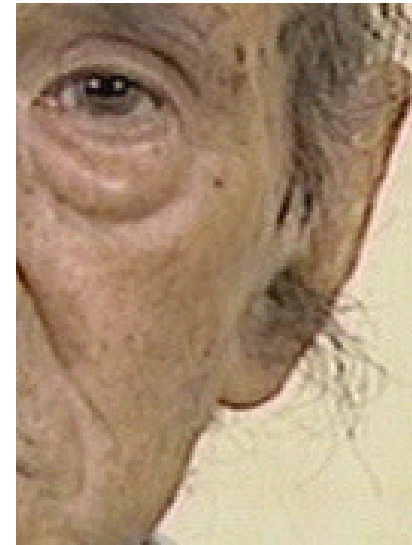
- Gene recessivo ligado ao cromossomo X
- Anomalia visual: indivíduos afetados têm deficiência na discriminação da cor verde e vermelha

Fenótipo	Genótipo
Mulher normal	X^DX^D
Mulher portadora	X^DX^d
Mulher daltônica	X^dX^d
Homem normal	X^DY
Homem daltônico	X^dY



Herança restrita ao sexo

- Genes localizados no cromossomo Y (acomete apenas homens)
- Genes holândricos
- Ex: hipertricose auricular



Outros mecanismos de herança

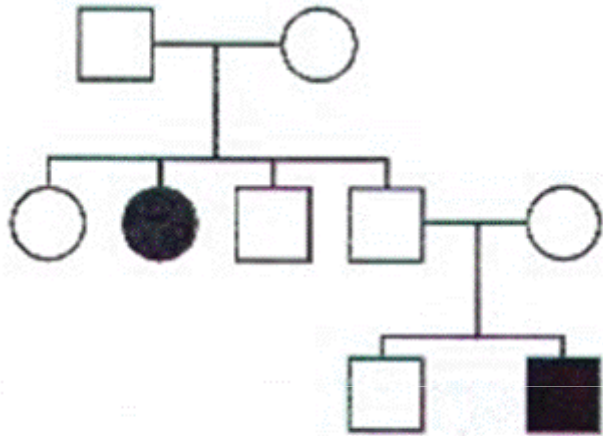
1. Herança com efeito limitado ao sexo: genes presentes nos 2 sexos, mas com manifestação apenas em um → penetrância em um dos sexos é 0.
2. Herança influenciada pelo sexo: variação de dominância e recessividade de alelos em função do sexo. Mesmo genótipo manifesta-se de maneira diferente em cada sexo.
 - Ex: calvície (alopécia)

Calvície

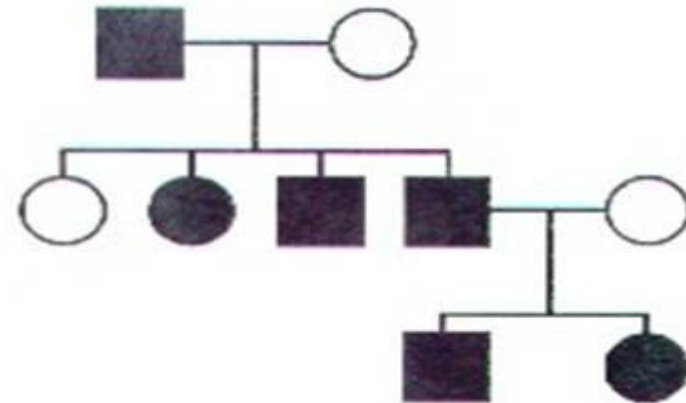


Genótipos	Fenótipos	
	Homem calvo	Mulher calva
C1C1	Homem calvo	Mulher calva
C1C2	Homem calvo	Mulher não-calva
C2C2	Homem não-calvo	Mulher não-calva

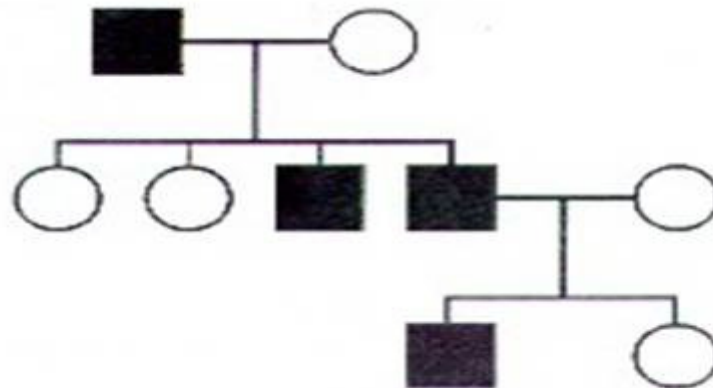
Prováveis Tipos de Herança



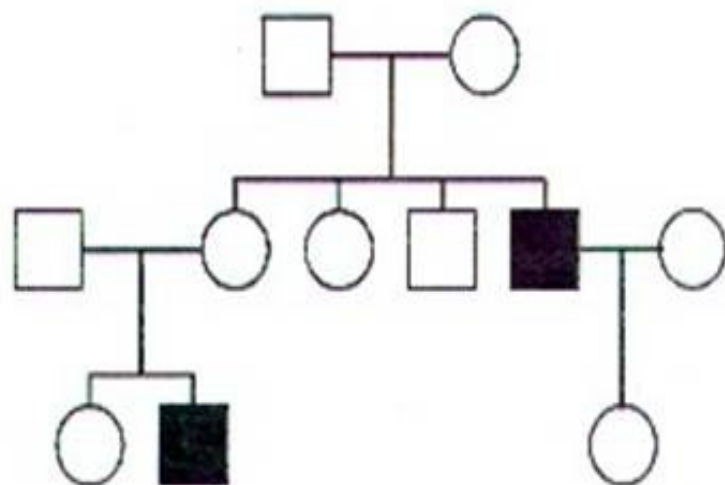
Autossômica recessiva



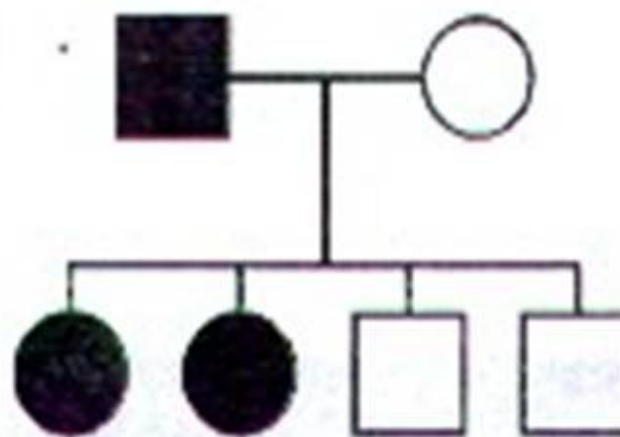
Autossômica dominante



Ligada ao Y (holândrica)



Ligada ao X recessiva



Ligada ao X dominante