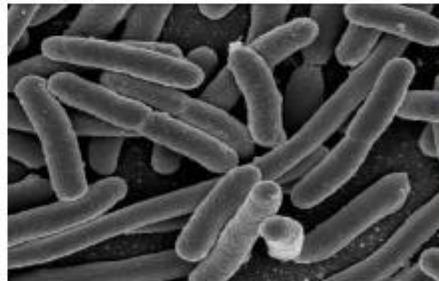


UN.2 -PATRIMÓNIO GENÉTICO E ALTERAÇÕES AO MATERIAL GENÉTICO



**Cap.1.1.Transmissão das Características Hereditárias (2ªParte)
Extensões da Genética Mendeliana**

Biologia 12º ano

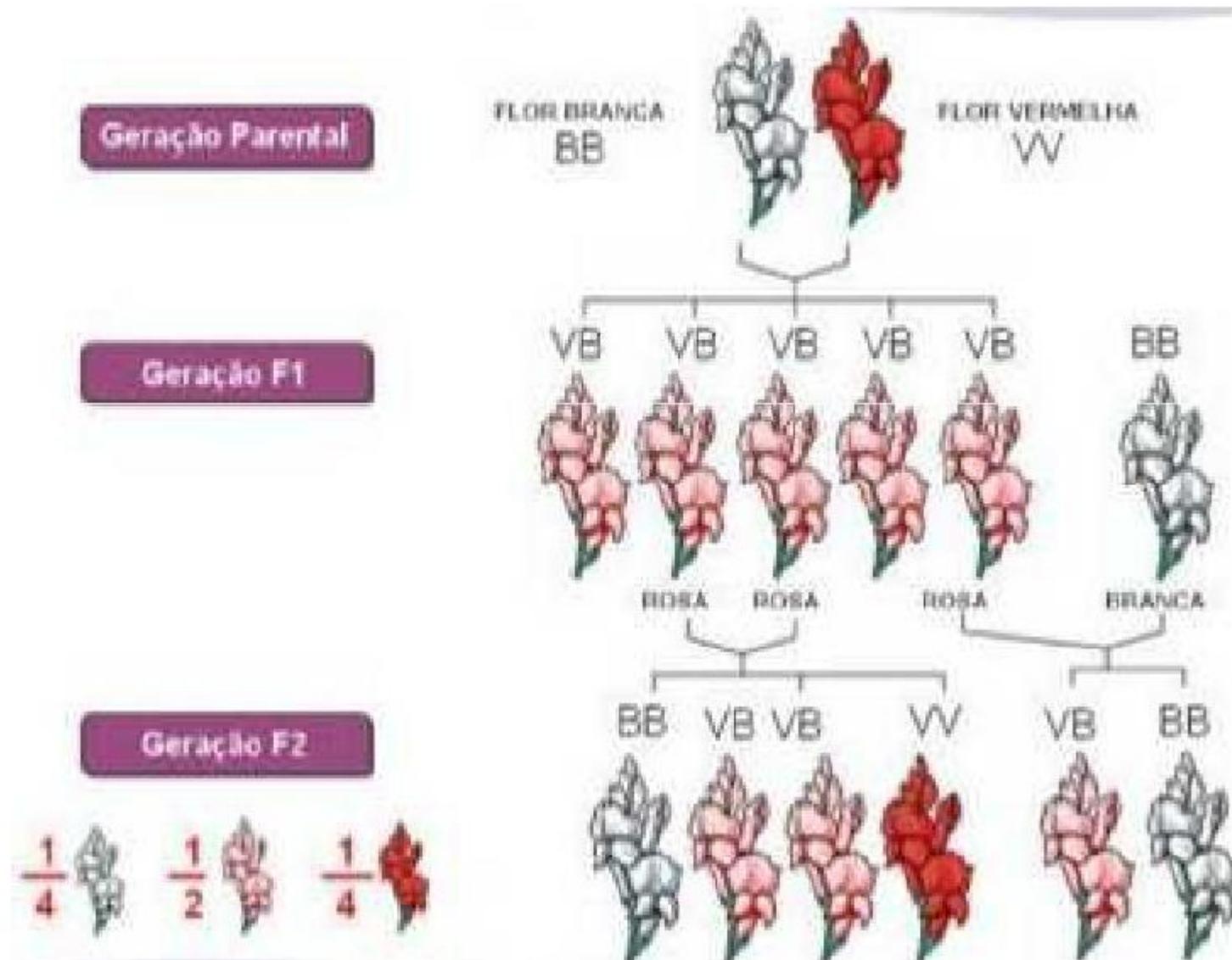
Extensões da Genética Mendeliana



Se cruzamos flores brancas com flores vermelhas, como surgem descendentes cor-de-rosa ?

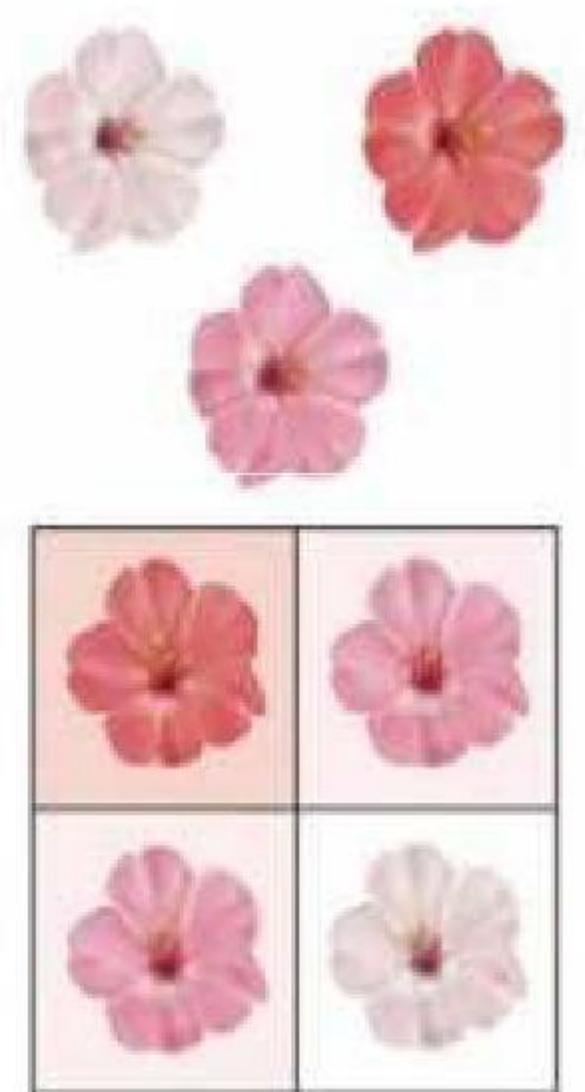
Como é que dois alelos se expressam em três tipos de fenótipos?

Dominância Incompleta

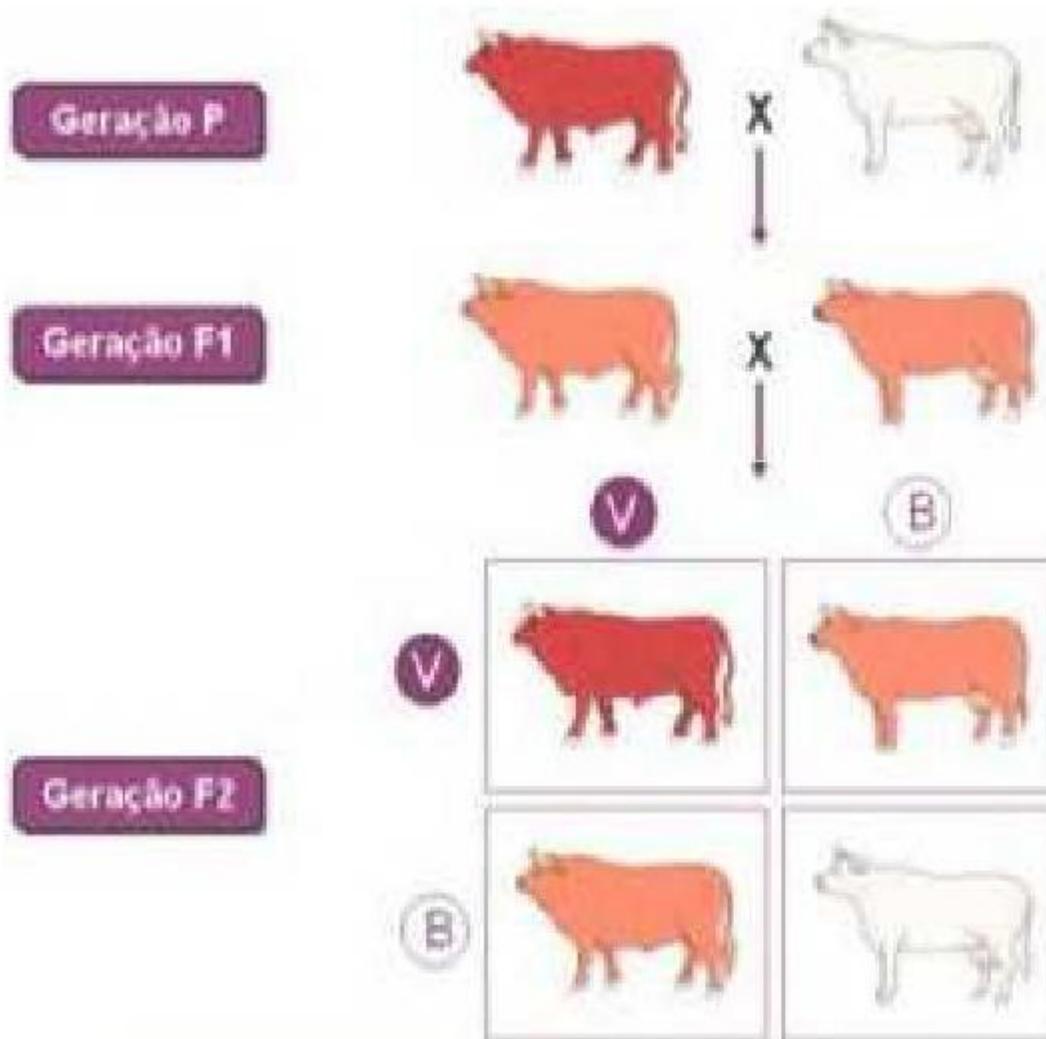


Dominância Incompleta

O fenótipo é intermédio, não ocorrendo a mistura dos fenótipos parentais nos heterozigóticos.



Codominância



Expressão de ambos os alelos de um dado gene.

Alelos múltiplos

	I^A	I^B	i
I^A	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
i	$I^A i$	$I^B i$	ii

Numa população podem existir **três ou mais alelos** do mesmo gene, concorrentes para um determinado *locus* que tem, assim, alelos múltiplos.

Note-se que, mesmo nesta situação, um indivíduo possui apenas **dois** dos diversos alelos disponíveis (em cromossomas homólogos).

Na espécie humana, os **grupos sanguíneos** do sistema ABO constituem um exemplo de alelos múltiplos.

Alelos múltiplos

Na população humana existem **quatro grupos** sanguíneos, **A, B, AB e O**, que constituem o sistema ABO.

Um único *locus* (*I*), situado no cromossoma 9, pode ser ocupado por **três tipos de alelos** (I^A , I^B e I^O), envolvidos nas características dos quatro grupos de sangue.

Tipo A – hemáceas com aglutinogénios A e plasma com aglutininas anti-B;

Tipo B – hemáceas com aglutinogénios B e plasma com aglutininas anti-A;

Tipo AB – hemáceas com aglutinogénios A e B e plasma sem aglutininas;

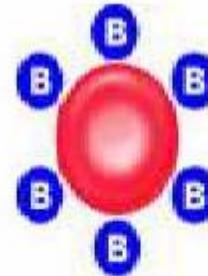
Tipo O – hemáceas sem aglutinogénios A e plasma com aglutininas anti-A e anti-B.

O alelo A domina o alelo O ($I^A > I^O$); o alelo B domina o alelo O ($I^B > I^O$); os alelos A e B são co-dominantes ($I^A = I^B$); o alelo O é recessivo em relação aos restantes.

Alelos múltiplos



Sangue tipo A.



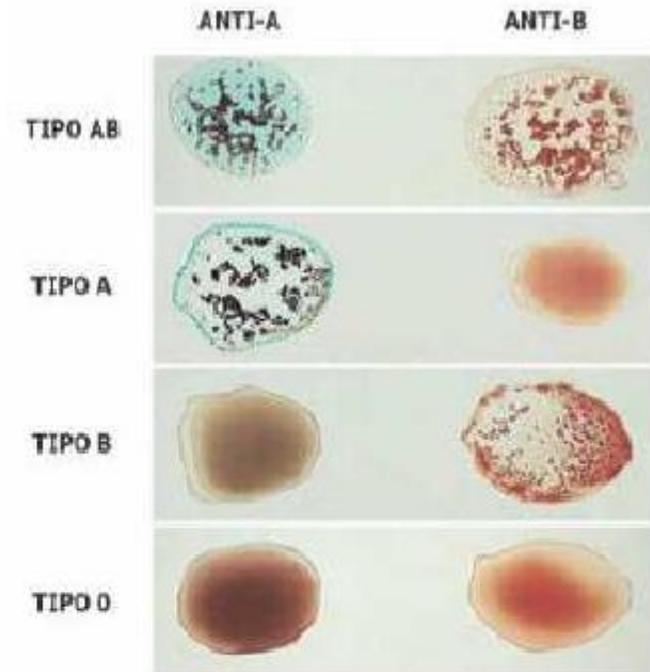
Sangue tipo B.



Sangue tipo AB.



Sangue tipo O.

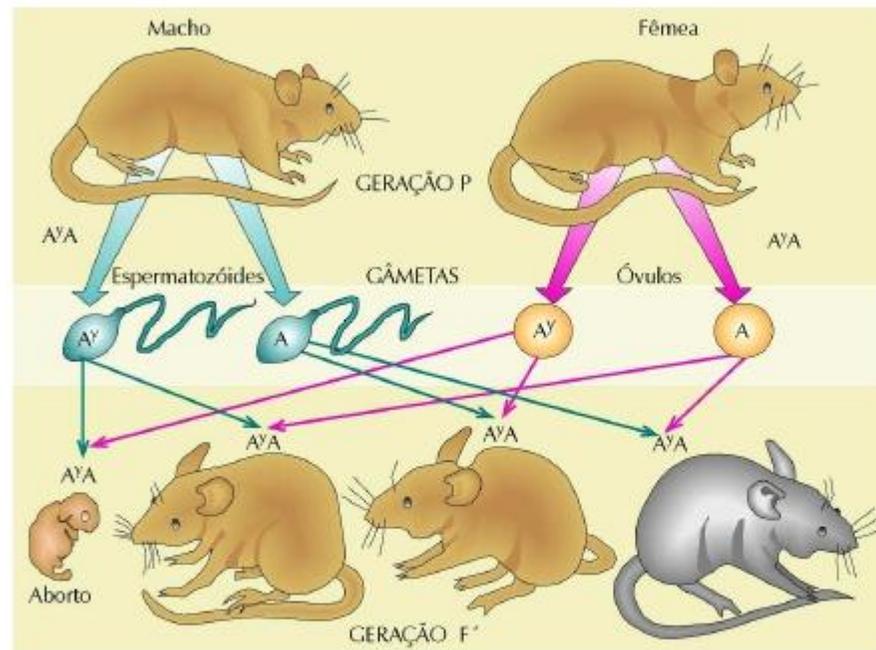


No sistema ABO, os indivíduos com os alelos A e B, apresentam os antígenos A e B à superfície das membranas dos glóbulos vermelhos. É um facto importante nas transfusões sanguíneas.

Alelos múltiplos

Fenótipo (grupo sanguíneo)	Genótipo	Anticorpos presentes no soro	Resultados de adição das hemácias dos diferentes grupos sanguíneos com diferentes anticorpos			
			O	A	B	AB
O	$i^O i^O$	Anti-A Anti-B				
A	$I^A I^A$ $I^A i^O$	Anti-B				
B	$I^B I^B$ $I^B i^O$	Anti-A				
AB	$I^A I^B$	---				

Alelos letais



O Gato de Manx é originário da ilha de Man (UK) – encurtamento da medula espinal



A combinação de determinados alelos pode originar fenótipos mortais.

No caso dos humanos, são conhecidos poucos alelos letais, sendo a doença de Huntington e a anemia falciforme alguns dos exemplos.

Epistasia –interacção génica

Situações em que dois ou mais **genes não alélicos** interactivam para produzir uma determinada característica fenotípica, isto é, um gene de um determinado *locus* **altera a expressão fenotípica** de um gene de um segundo *locus*.

Por exemplo, a determinação da cor do pêlo dos ratos e outros mamíferos é determinada por dois genes, localizados em diferentes *loci*.



Epistasia –interacção génica

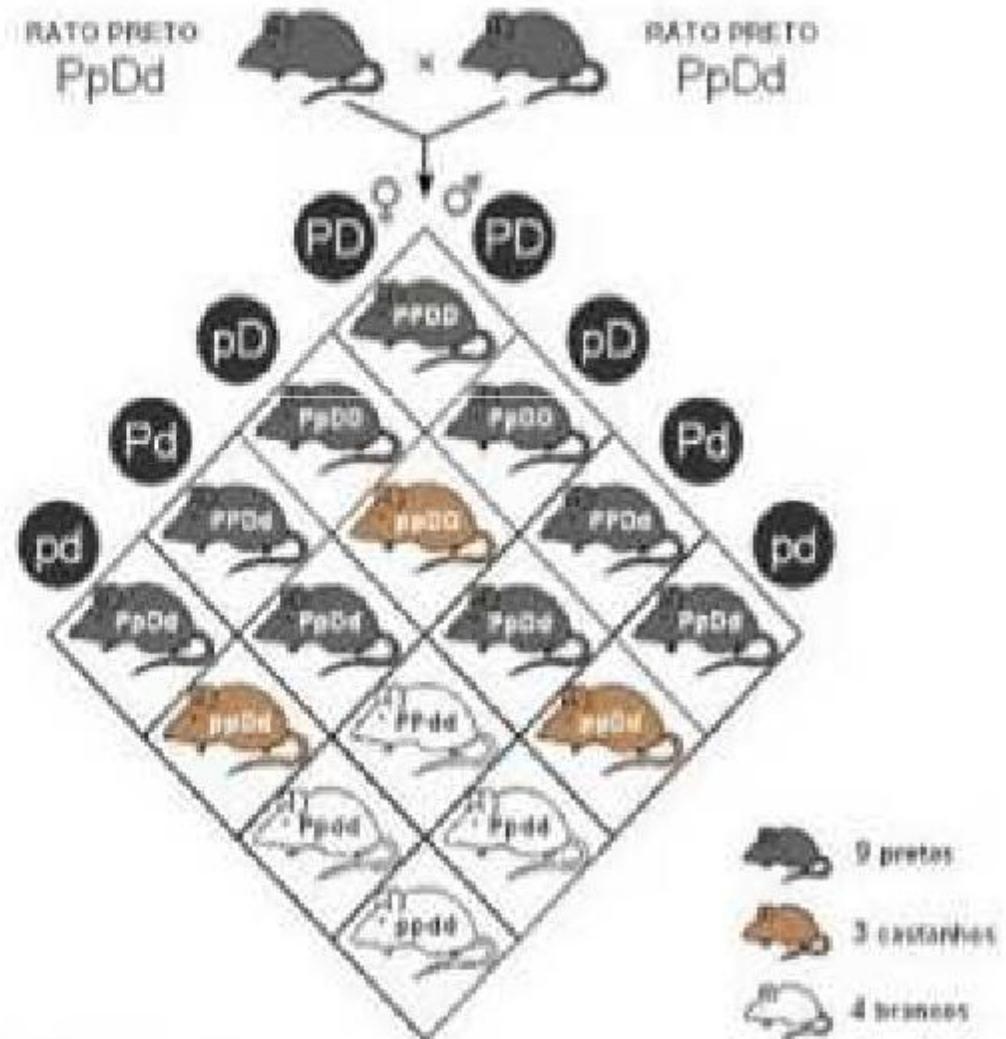
P – alelo dominante para a produção de melanina, para a cor preta;

p – alelo recessivo, para a cor castanha;

D – alelo dominante, para a deposição de melanina no pêlo.

d – alelo recessivo, para a não deposição de melanina no pêlo.

A deposição da melanina só ocorre na **presença** do alelo **D**.



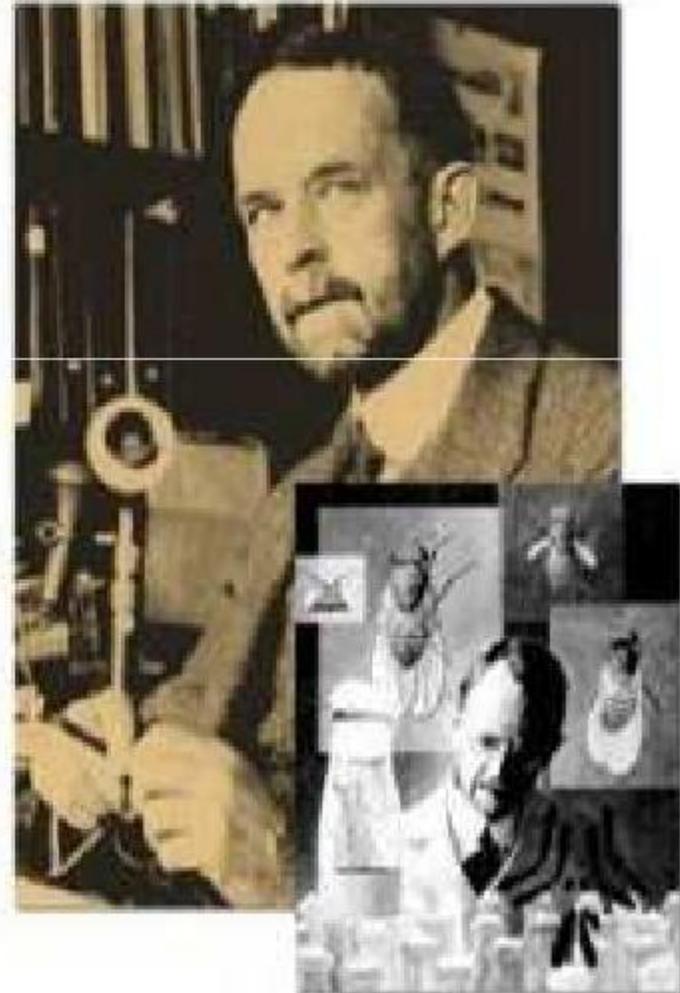
Ligação factorial

► Thomas H. Morgan

Embriologista da Universidade de Colúmbia (EUA).

Desenvolveu, a partir de 1910, estudos genéticos com a mosca-da-fruta (*Drosophila melanogaster*).

Recebeu o Prémio Nobel em 1933.

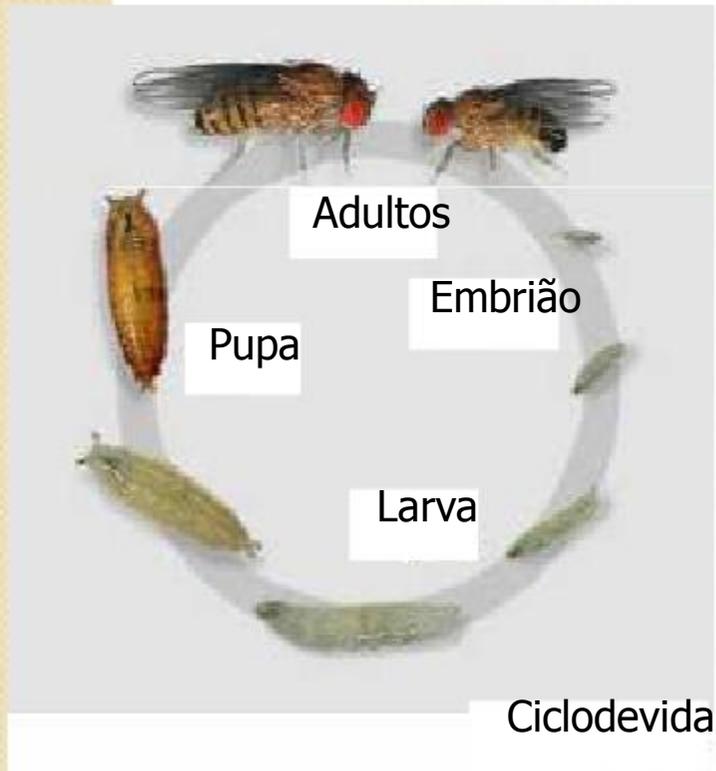


Drosophila melanogaster



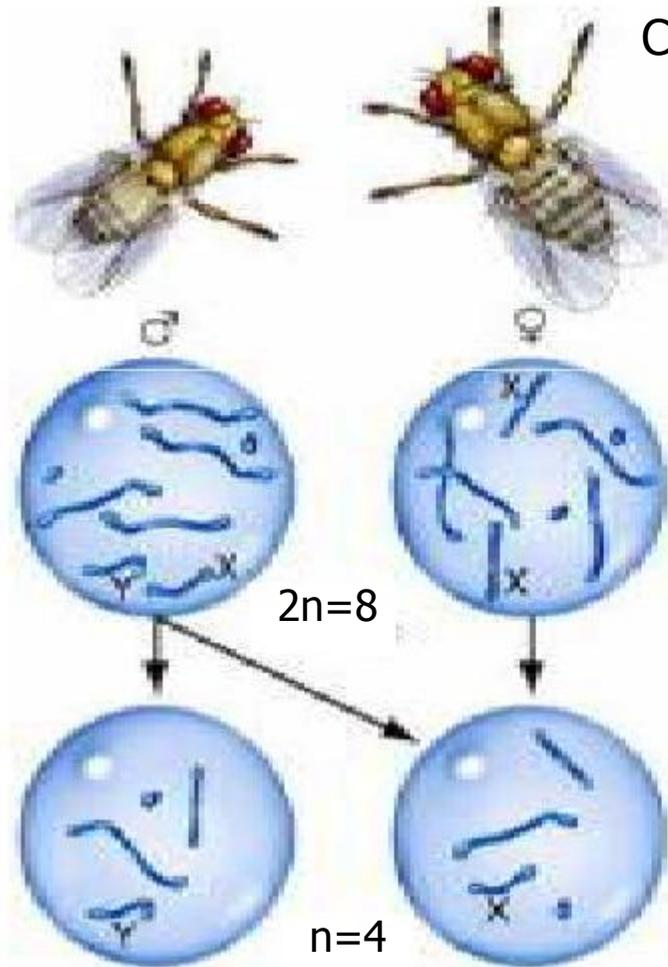
Moscadafruta

A mosca-da-fruta (*Drosophila melanogaster*) é um excelente **material biológico** para trabalhos experimentais de genética:



- reduzidas dimensões (3 a 4 mm);
- fácil conservação, alimentação e manuseamento;
- ciclo de vida curto (12 dias);
- descendência em número elevado;
- fácil distinção dos sexos;
- grande variedade de caracteres de fácil observação;
- cariótipo com apenas 4 pares de cromossomas (3 pares de autossomas e 1 par sexual).

Ligação factorial



Cariótipo de *Drosophila melanogaster*



Cromossomas

Ligação factorial

► Formas de *Drosophiilla mellanogaster*

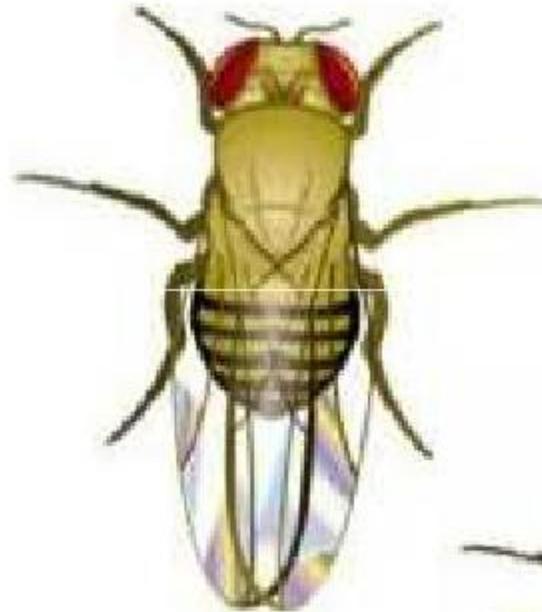
A forma de *Drosophila* predominante na Natureza tem o **corpo cinzento**, **olhos vermelhos** e **asas longas** e denomina-se **forma selvagem**.

Outras formas alternativas (mutantes) podem revelar **corpo negro**, **olhos brancos** ou **asas vestigiais** entre outras características.



Ligação factorial

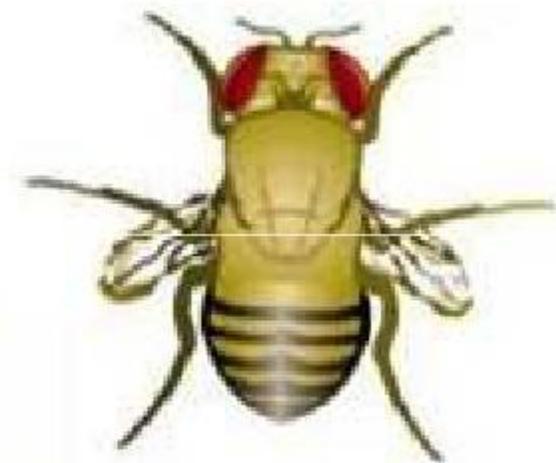
Formas das asas em *Drosophiilla mellanogaster*



Forma selvagem
Asas longas



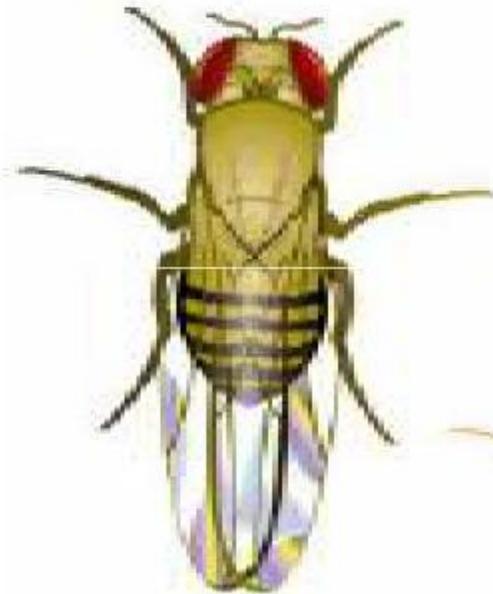
Forma mutante
Asas enroladas



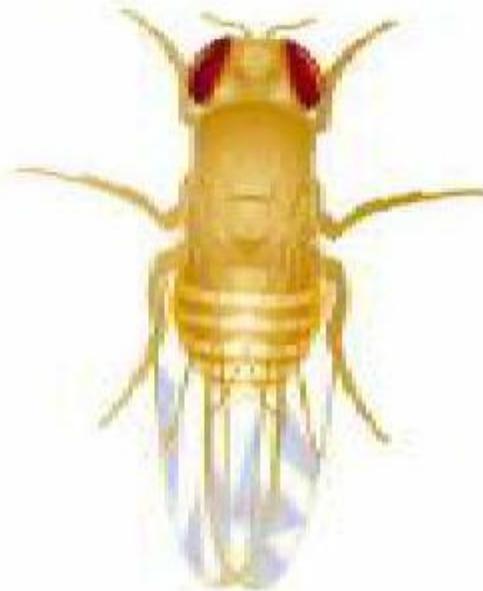
Forma mutante
Asas vestigiais

Ligação factorial

Cor do corpo em *Drosophiilla mellanogaster*



Forma selvagem
Corpo cinzento



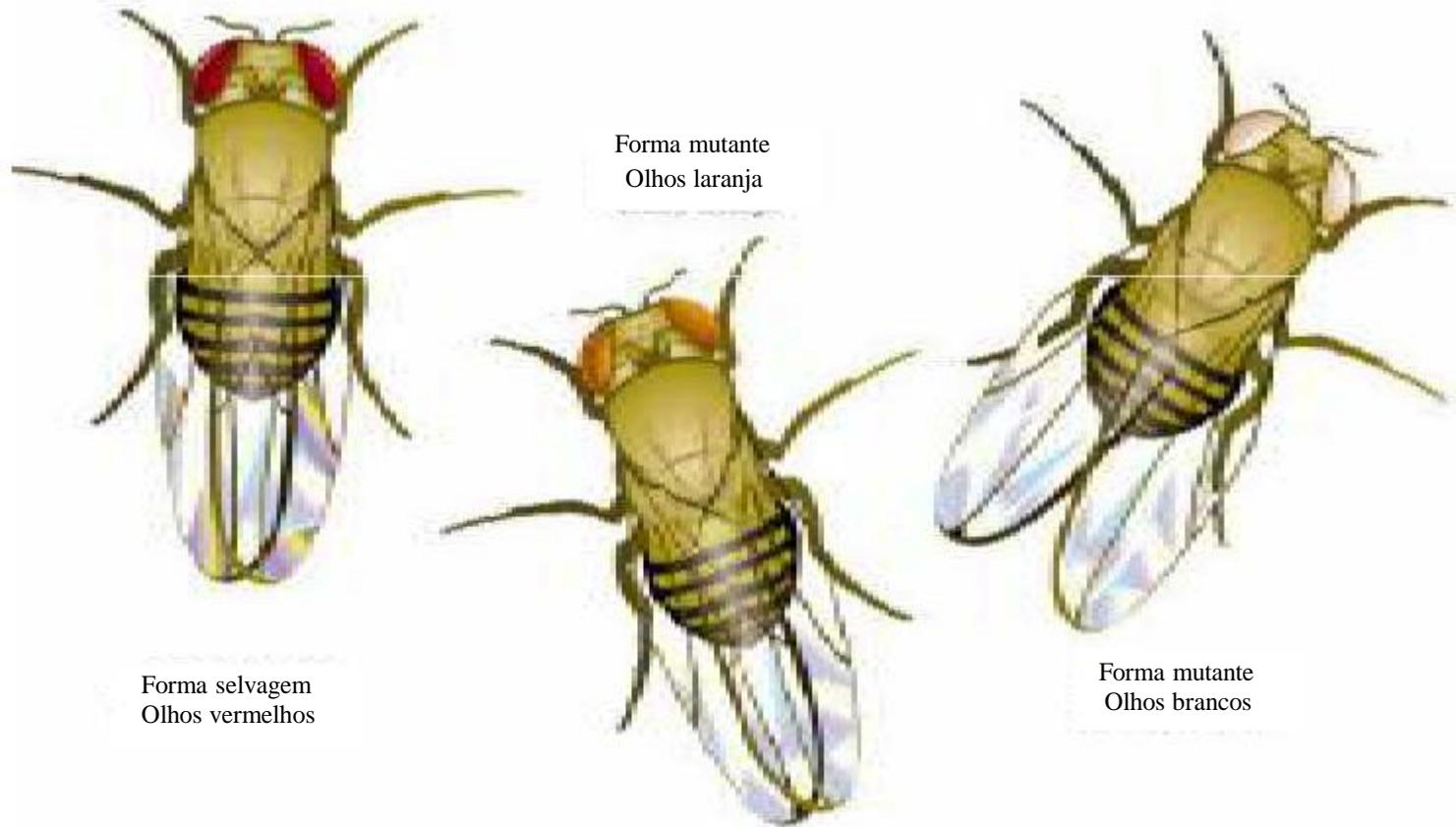
Forma mutante
Corpo amarelo



Forma mutante
Corpo negro

Ligação factorial

Cor dos olhos em *Drosophiilla mellanogaster*



Ligação factorial



W^+
Olhos
vermelhos



W
Olhos
brancos

► Representação dos genótipos da *Drosophila*

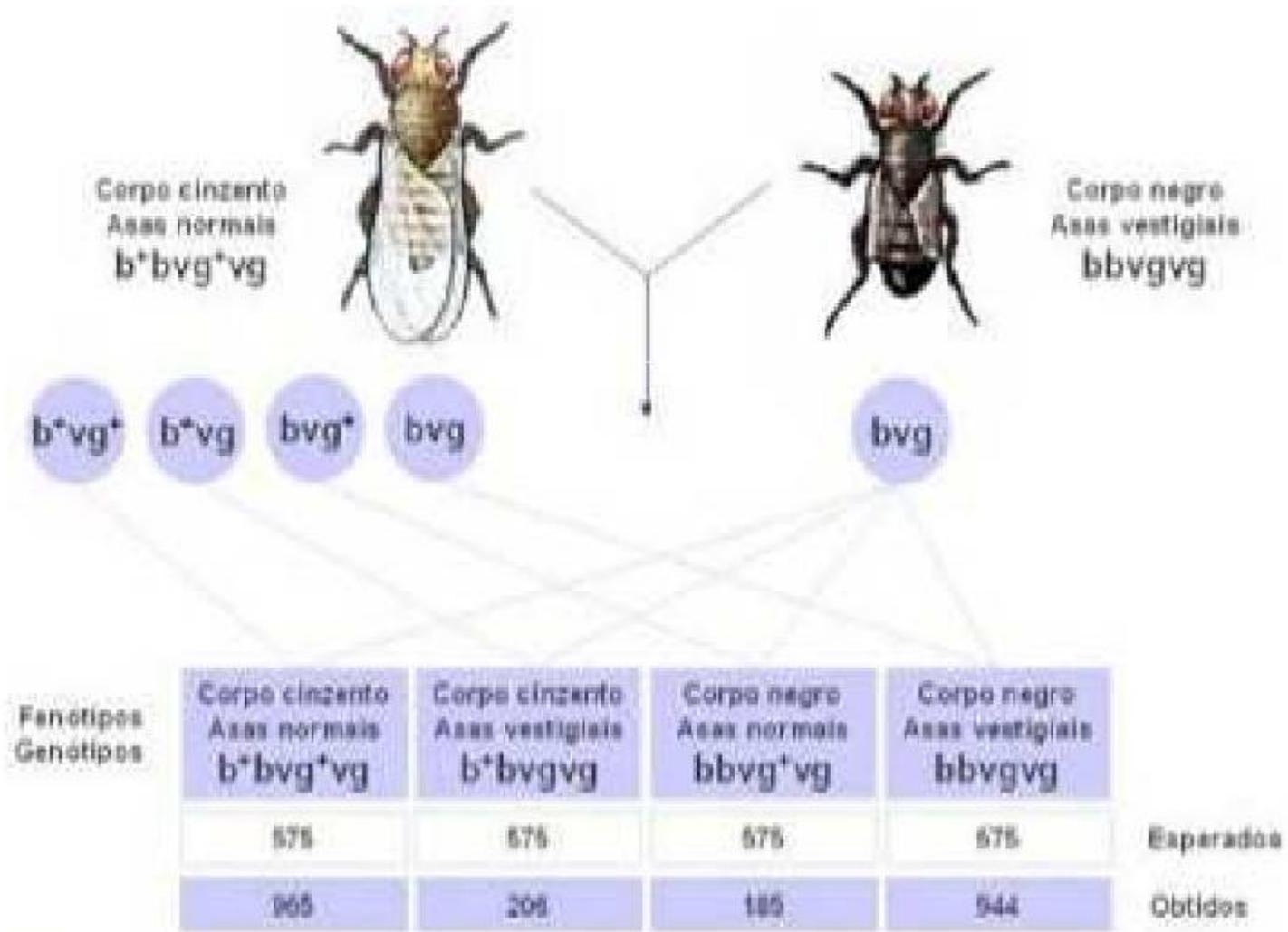
É costume representar-se a constituição genética das formas alternativas pela letra inicial da palavra inglesa que expressa a característica que elas manifestam.

Alelo para olhos **brancos** = w (de white)

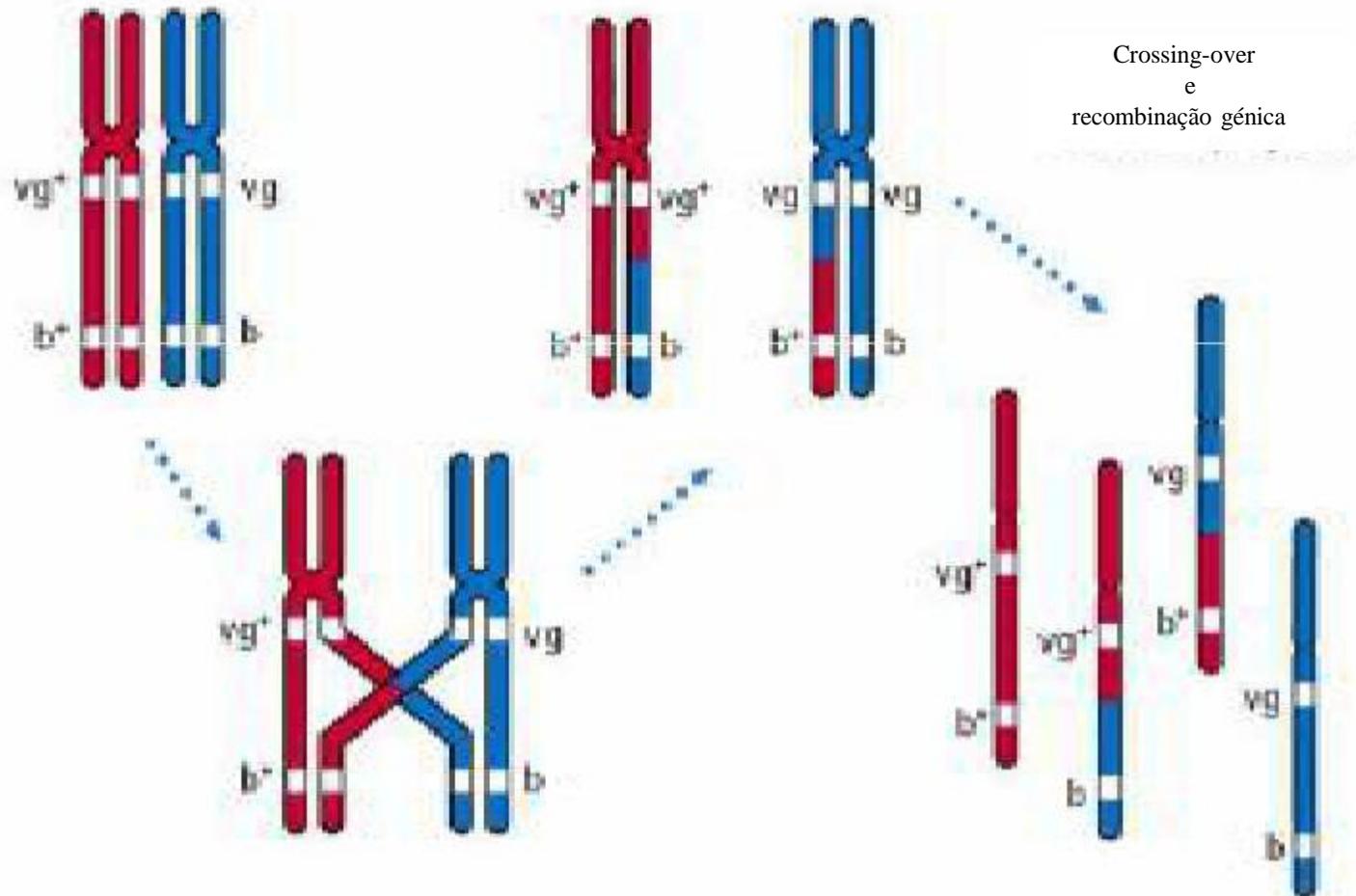
Quando este *locus* é ocupado pelo alelo da forma **selvagem**, este representa-se pela mesma letra associada ao sinal +.

Alelo para olhos **vermelhos** = w^+

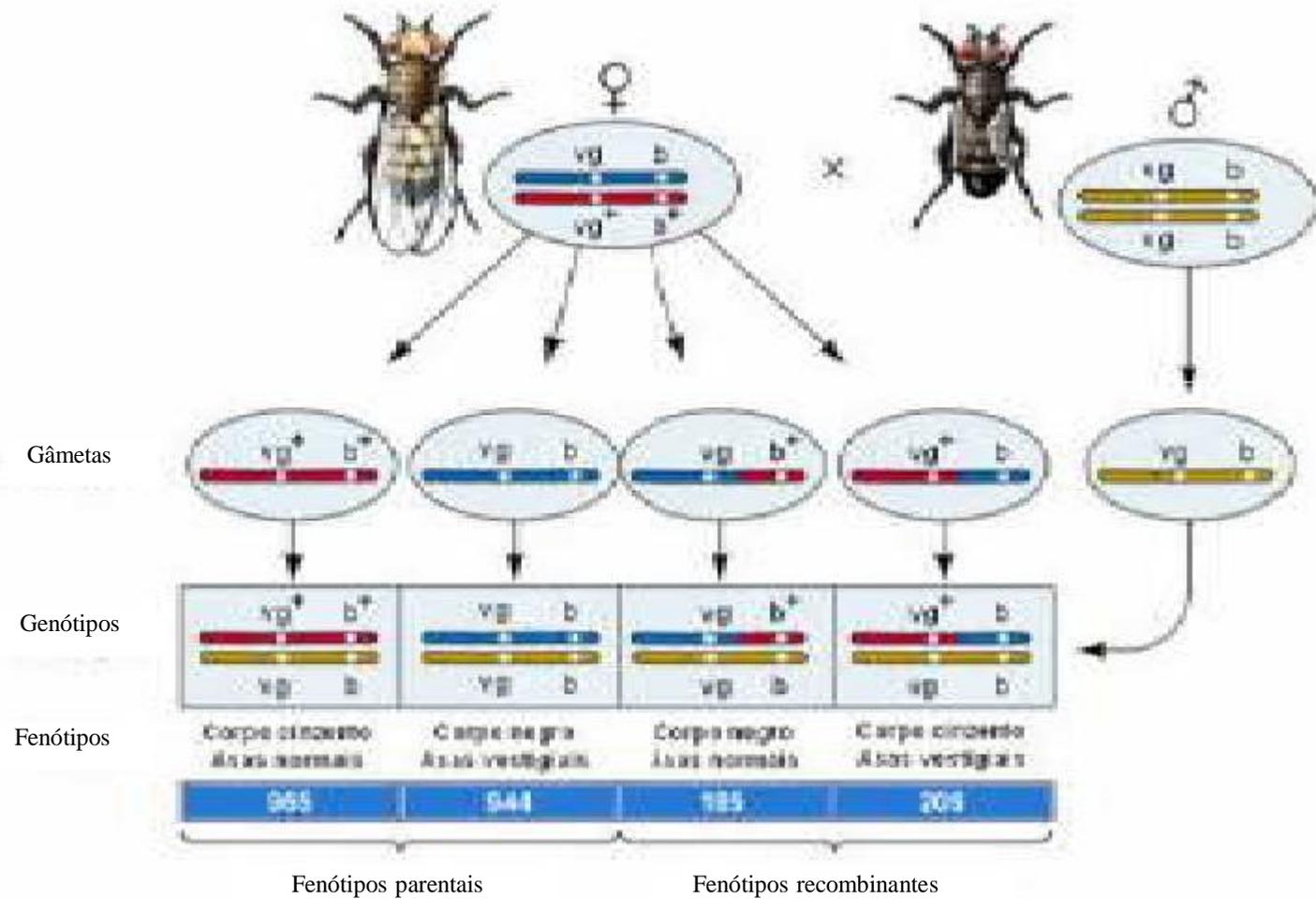
Ligação factorial



Ligação factorial



Ligação factorial



Ligação factorial

O número de cromossomas do cariótipo de um indivíduo é incomparavelmente menor do que o número de **genes** que condicionam o seu fenótipo.

Um cromossoma terá de ter, necessariamente, um grande número de genes.

Os genes dispostos ao longo do mesmo cromossoma dizem-se **genes ligados factorialmente** ou em *linkage* e constituem um **grupo de ligação factorial**, sendo transmitidos em bloco aos descendentes.

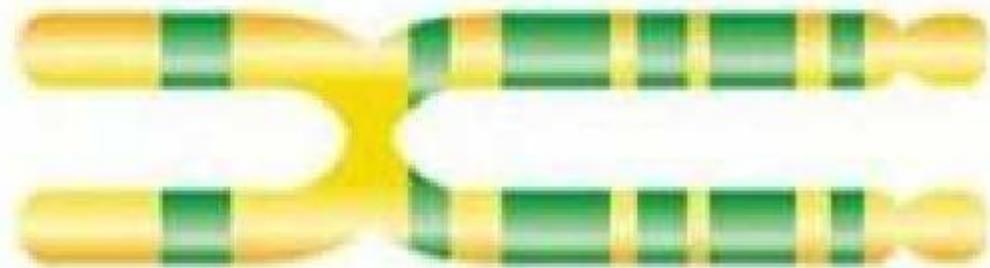
Nesta situação **não** se verifica a segregação independente (2ª lei de Mendel) embora possa ser explicada pela teoria cromossómica da hereditariedade.



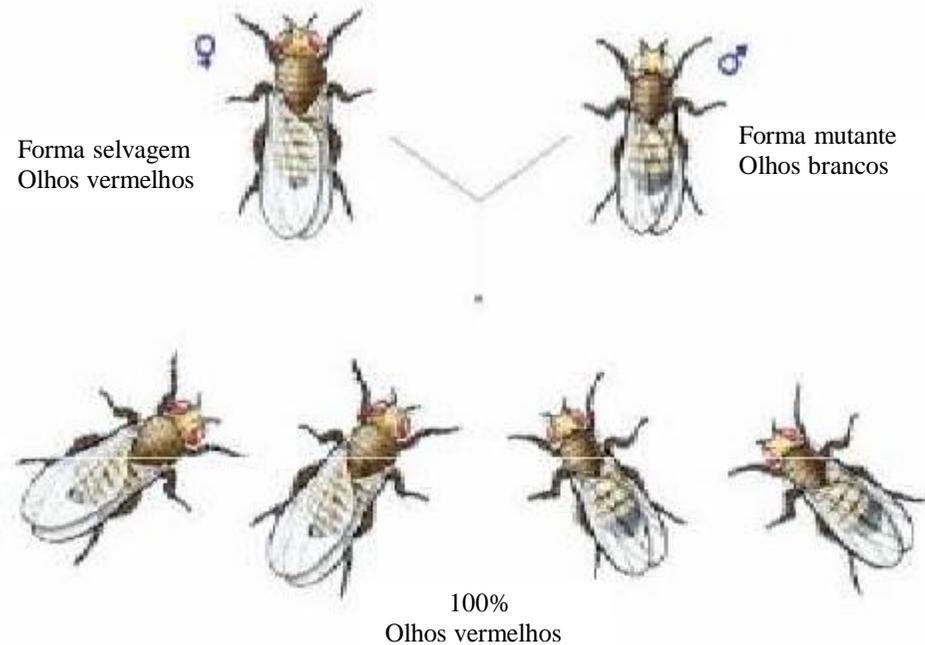
Ligação factorial

Como resultado de *crossing-over*, durante a meiose, os genes podem **separar-se** e surgir nos gâmetas como se estivessem situados em cromossomas separados.

A descendência será **qualitativamente** igual à prevista numa segregação independente dos genes; **quantitativamente**, surgem em proporções alteradas dado que o *crossing-over* é menos frequente do que a transmissão em bloco dos genes em causa.



Hereditariedade ligada ao sexo

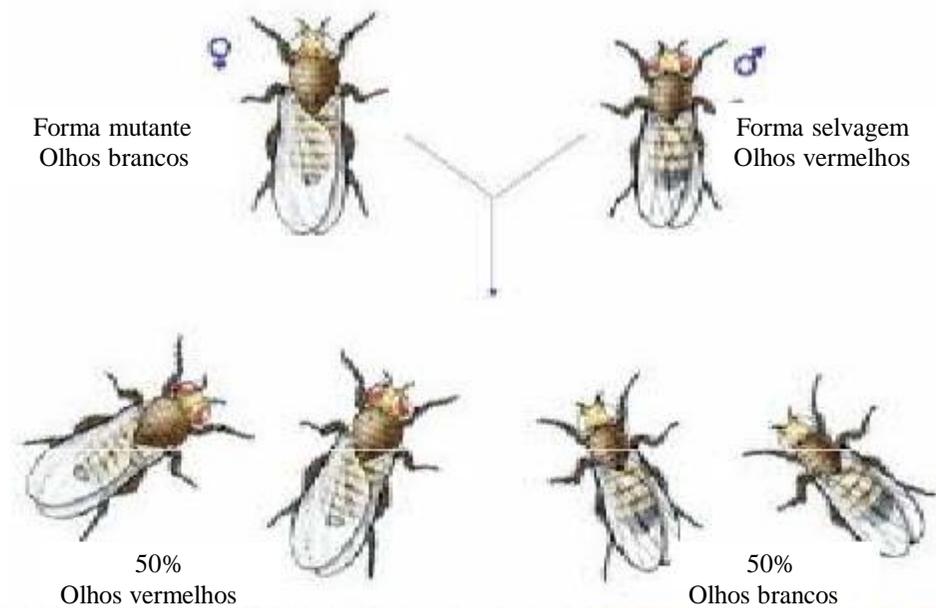


Morgan encontrou um **macho** mutante de olhos **brancos** e cruzou-o com uma **fêmea** de olhos **vermelhos**.

Obteve uma geração F1 com 100% de indivíduos (machos e fêmeas) de olhos **vermelhos**.

Concluiu que o alelo para olhos vermelhos era **dominante** sobre o alelo mutante para olhos brancos.

Hereditariedade ligada ao sexo



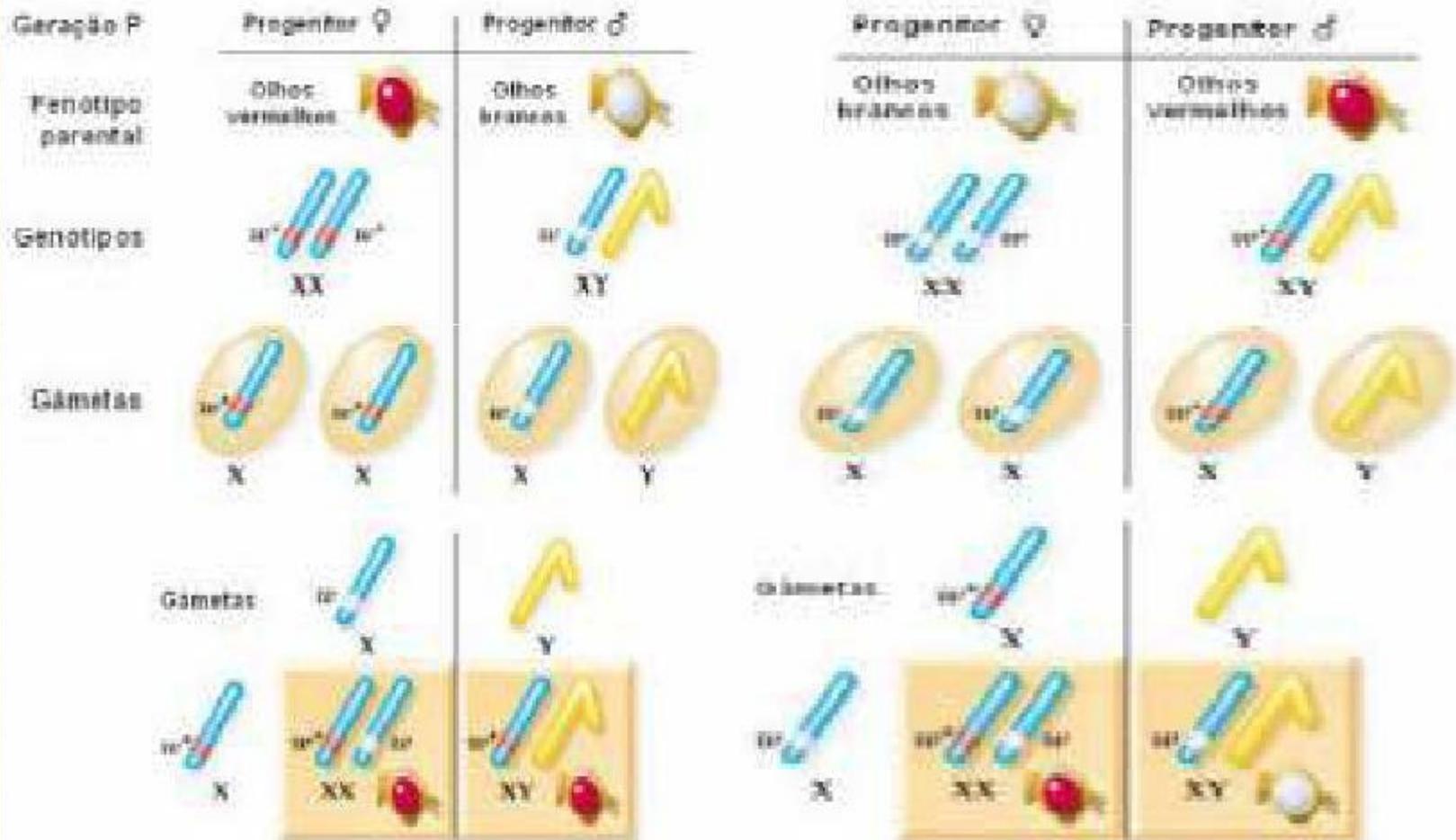
No cruzamento recíproco, entre uma **fêmea** de olhos **brancos** e um **macho** de olhos **vermelhos**, Morgan obteve resultados diferentes.

Obteve uma geração F1 com 50% de indivíduos de olhos **vermelhos** (todas fêmeas) e 50% de olhos **brancos** (todos machos).

Morgan concluiu que o gene responsável pela cor dos olhos estaria localizado num cromossoma para o qual não existisse um verdadeiro homólogo.

Tal verifica-se no par de cromossomas **sexuais**.

Hereditariedade ligada ao sexo



Hereditariedade ligada ao sexo

As fêmeas possuem **dois cromossomas X** (verdadeiros homólogos), os machos possuem **um cromossoma X e um cromossoma Y**, sem genes correspondentes (não são verdadeiros homólogos).

As fêmeas designam-se **homogaméticas** e os machos **heterogaméticos**.

Morgan concluiu que o gene responsável pela cor dos olhos estaria no **cromossoma X**.

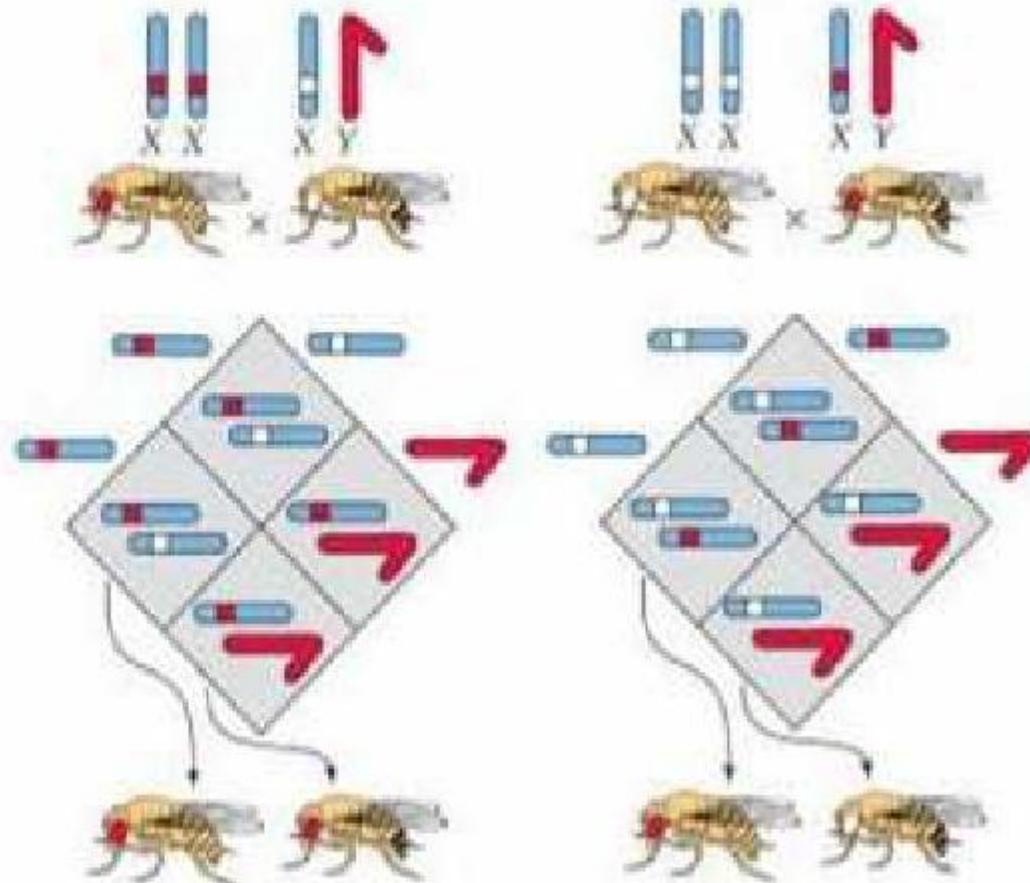
Os machos manifestam o único alelo, localizado no cromossoma X (designam-se **hemizigóticos**).



Hereditariedade ligada ao sexo

► Características ligadas ao sexo

Características cujos genes responsáveis pela sua manifestação se localizam em cromossomas sexuais.



Hereditariedade humana



Na espécie humana o modo de transmissão da informação genética de geração em geração realiza-se através dos **mesmos** mecanismos de hereditariedade que operam noutras espécies.

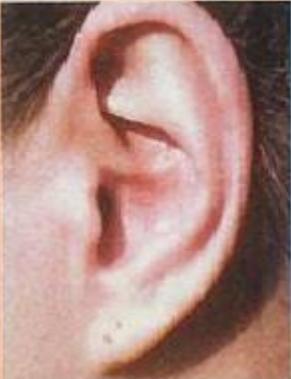


Dificuldades no **estudo** da hereditariedade humana:

- **ciclo de vida** longo;
- pequeno número de **descendentes** em cada geração;
- elevado número de **cromossomas**;
- impossibilidade de **cruzamentos** experimentais.

Hereditariedade humana

Caracteres Dominantes / Recessivos observáveis:

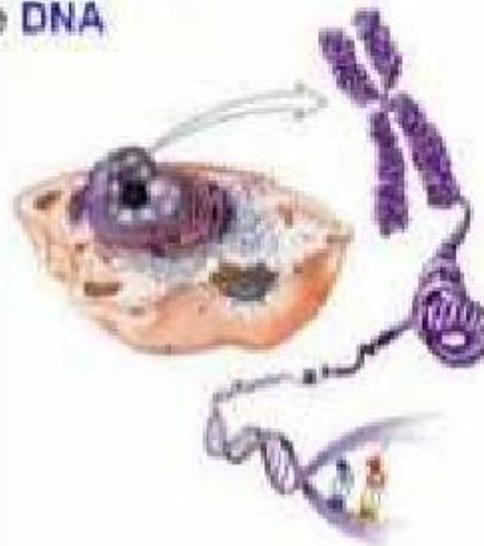
DOMINANTE					
	Lóbulo solto	Cabelo castanho	Inserção em bico do cabelo	Com sardas	Enrola a língua
RECESSIVO					
	Lóbulo aderente	Cabelo loiro	Inserção rectilínea do cabelo	Sem sardas	Não enrola a língua

Hereditariedade humana

► Hereditariedade humana

Técnicas modernas utilizadas no estudo da hereditariedade humana:

- Análise do **cariótipo**
- Análise de **proteínas**
- Análise de **DNA**

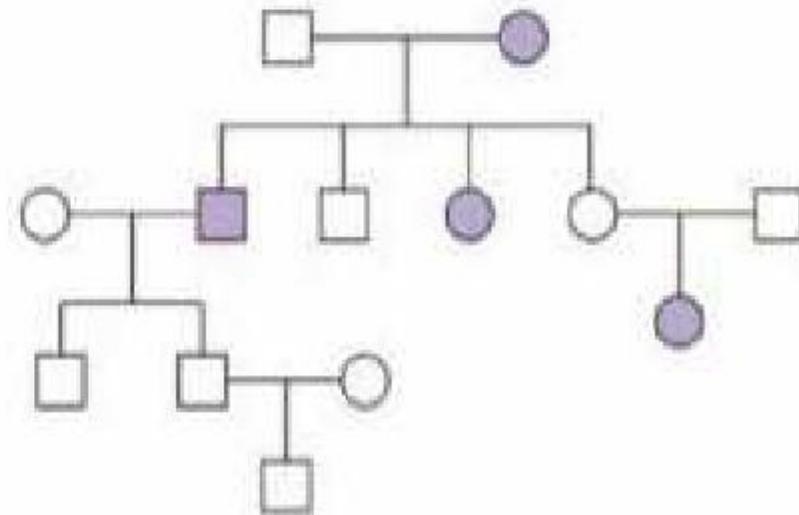


Hereditariedade humana

▶ Árvore genealógica (ou heredograma)

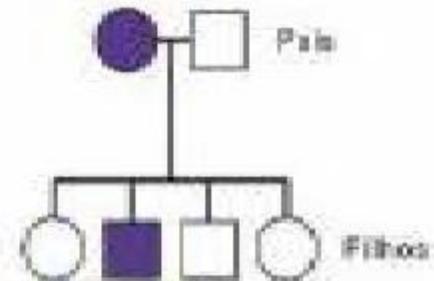
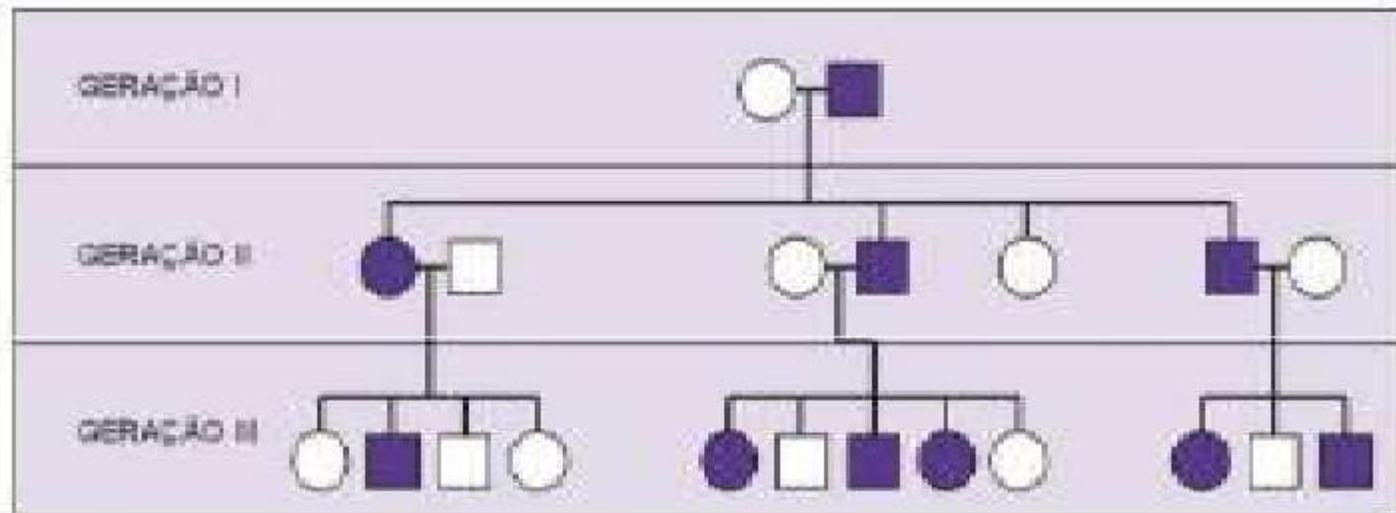
Diagrama que evidencia a **história da transmissão** de um dado carácter ao longo das gerações.

A sua análise permite determinar se os genes envolvidos são **dominantes** ou **recessivos** e se estão localizados nos **autossomas** ou nos cromossomas **sexuais**.



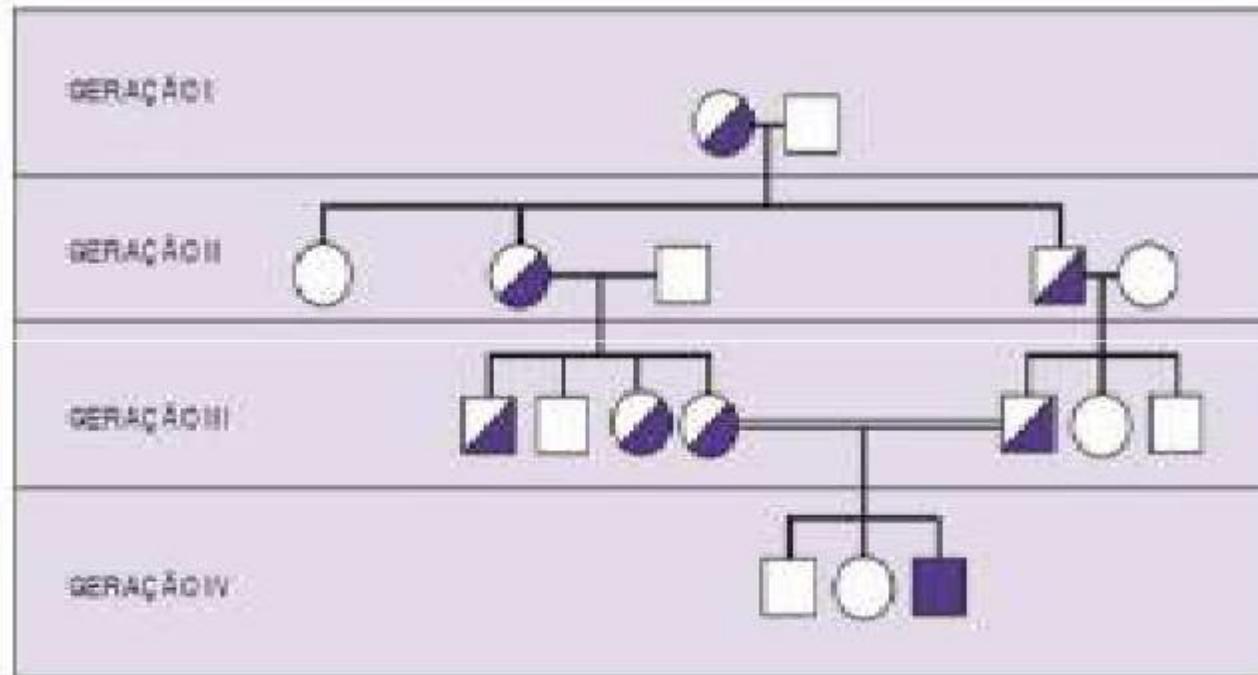
Hereditariedade humana

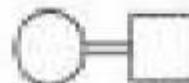
Árvore genealógica



Hereditariedade humana

Árvore genealógica



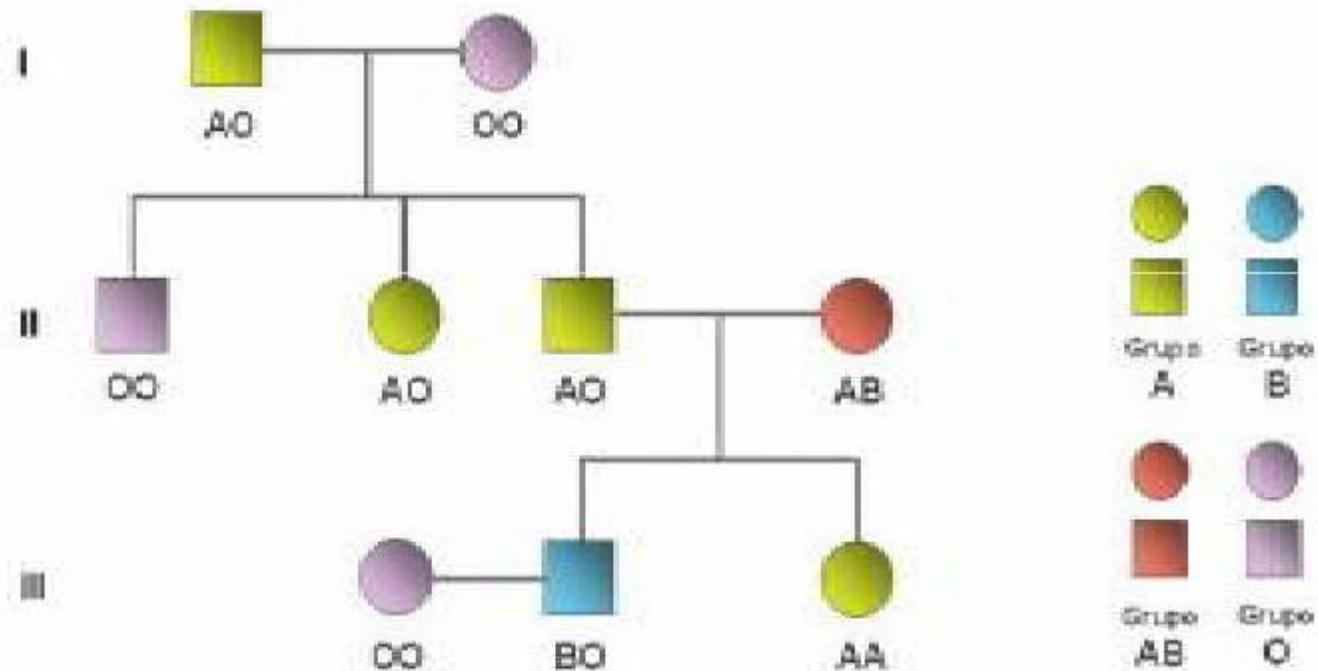
 Casamento consanguíneo

 Feminina heterozigótica

 Masculino heterozigótico

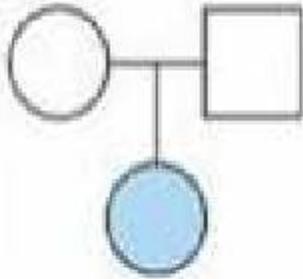
Hereditariedade autossômica

Sistema ABO



Transmissão dos alelos do sistema ABO

Hereditariedade autossômica



► Transmissão de alelos autossômicos recessivos

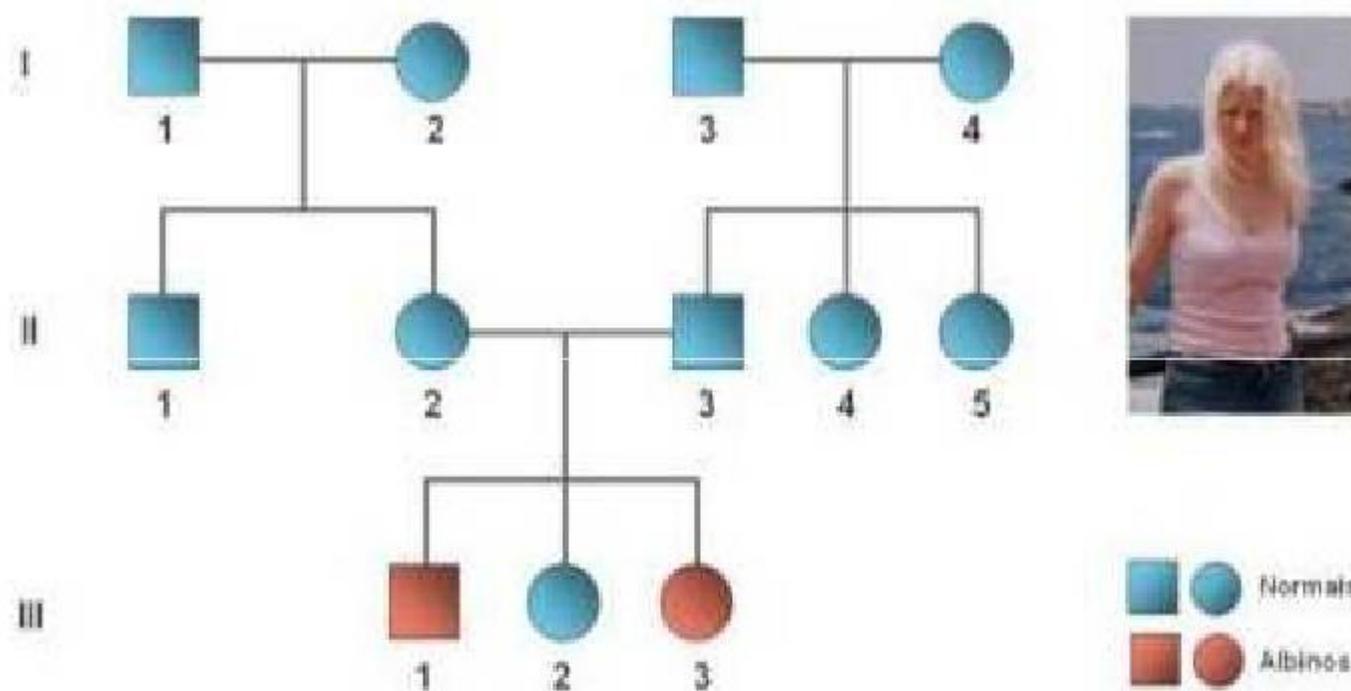
O albinismo e a fenilcetonúria são patologias causadas por alelos recessivos localizados em autossomas.

Da análise da transmissão hereditária deste tipo de alelos pode concluir-se que:

- homens e mulheres são **igualmente** afectados;
- os **heterozigóticos** (portadores) apresentam fenótipo **normal**;
- a maioria dos **descendentes afectados** possui **pais normais**;
- dois progenitores afectados originam **todos** os seus descendentes com a anomalia.

Hereditariedade autossômica

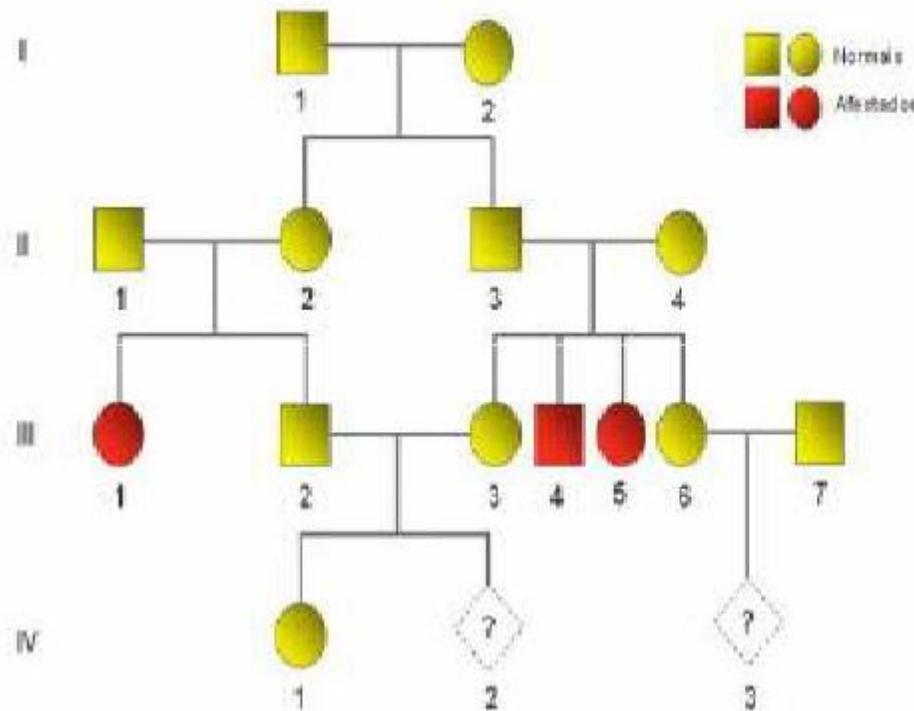
Albinismo



- Apresentam a pele, o cabelo e os restantes pêlos brancos e os olhos vermelhos.
- Resulta da incapacidade dos indivíduos produzirem melanina.
- Resulta da presença de um alelo mutante que não codifica a enzima necessária para a produção de melanina.

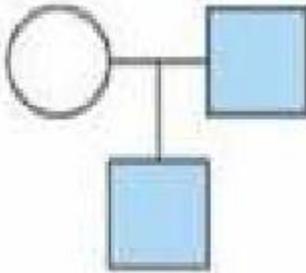
Hereditariedade autossômica

Fenilcetonúria (PKU)



- Esta doença resulta da ausência de um gene responsável pela produção da enzima fenilalanina hidroxilase, que transforma a fenilalanina em tirosina.
- A acumulação de fenilalanina origina ácido fenilpirúvico, que afecta o desenvolvimento do sistema nervoso central.

Hereditariedade autossômica



► Transmissão de alelos autossômicos dominantes

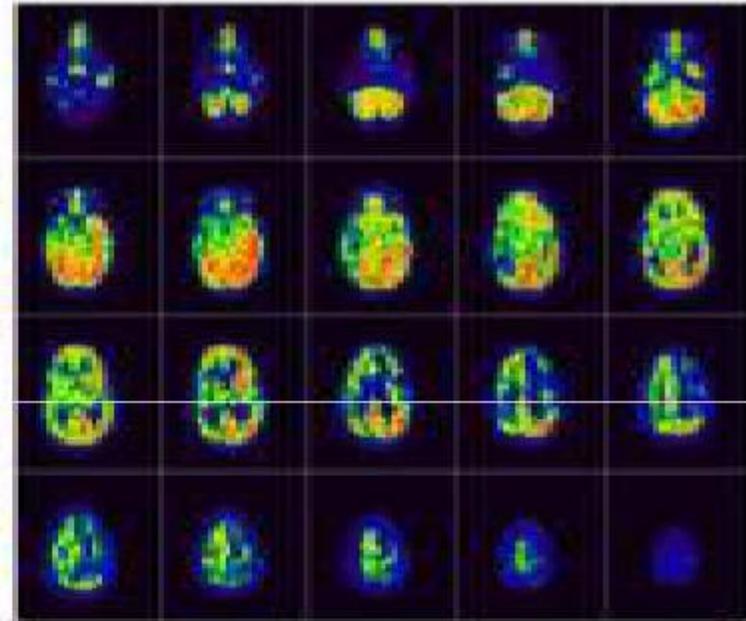
A doença de Huntington é uma patologia causada por um **alelo dominante** localizado em **autossomas**.

Da análise da transmissão hereditária deste tipo de alelos pode concluir-se que:

- homens e mulheres são **igualmente** afectados;
- a anomalia tende a aparecer em **todas** as gerações;
- os **heterozigóticos** manifestam a **anomalia**;
- quando um indivíduo manifesta a anomalia, pelo menos um dos **progenitores** também a possui;
- quando um dos progenitores apresenta a anomalia, aproximadamente metade da sua **descendência** pode ser afectada.

Hereditariedade autossômica

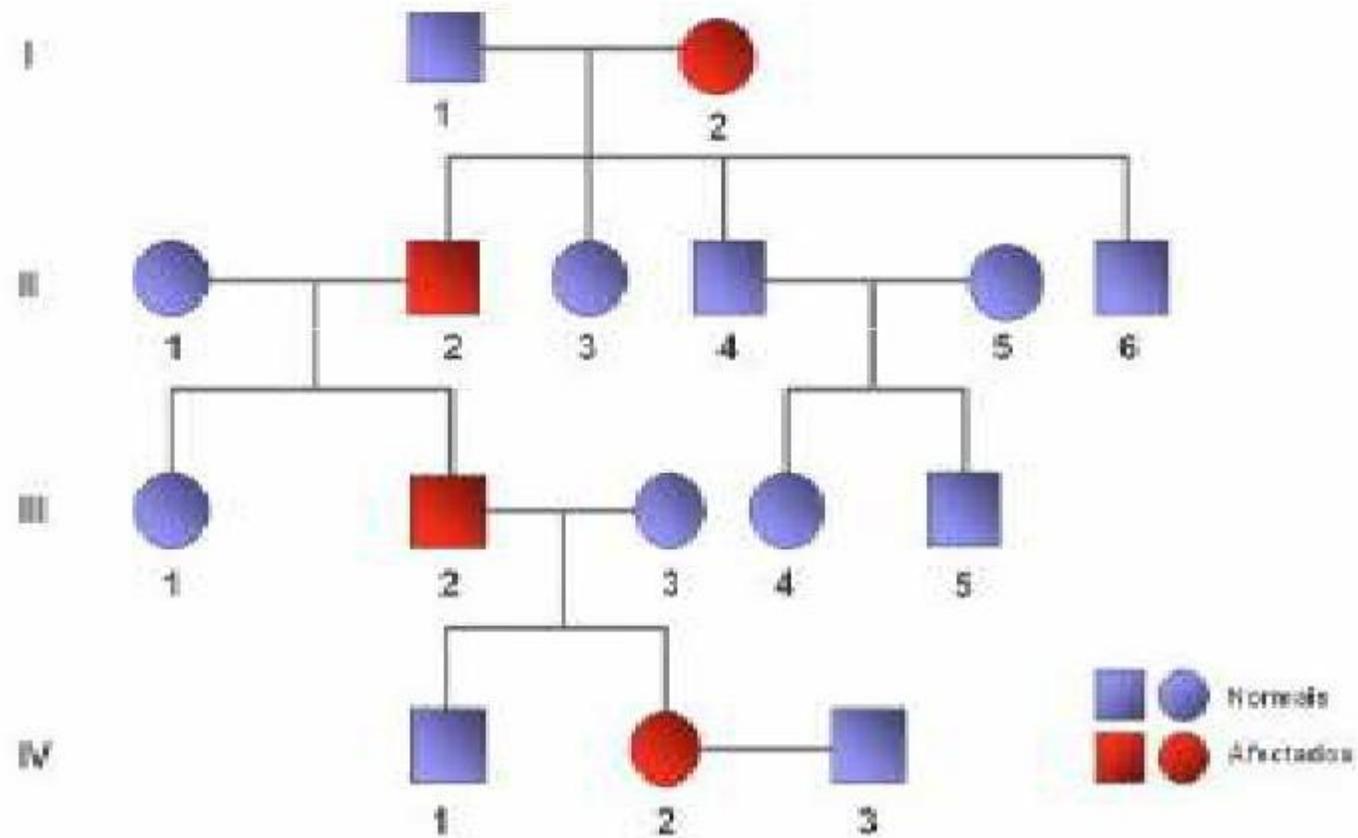
Doença de Huntington



Manifesta-se entre os 35 e os 45 anos e conduz à perda progressiva das capacidades intelectuais e motoras, levando à invalidez.

Hereditariedade autossômica

Doença de Huntington



Transmissão da doença de Huntington

Hereditariedade autossômica

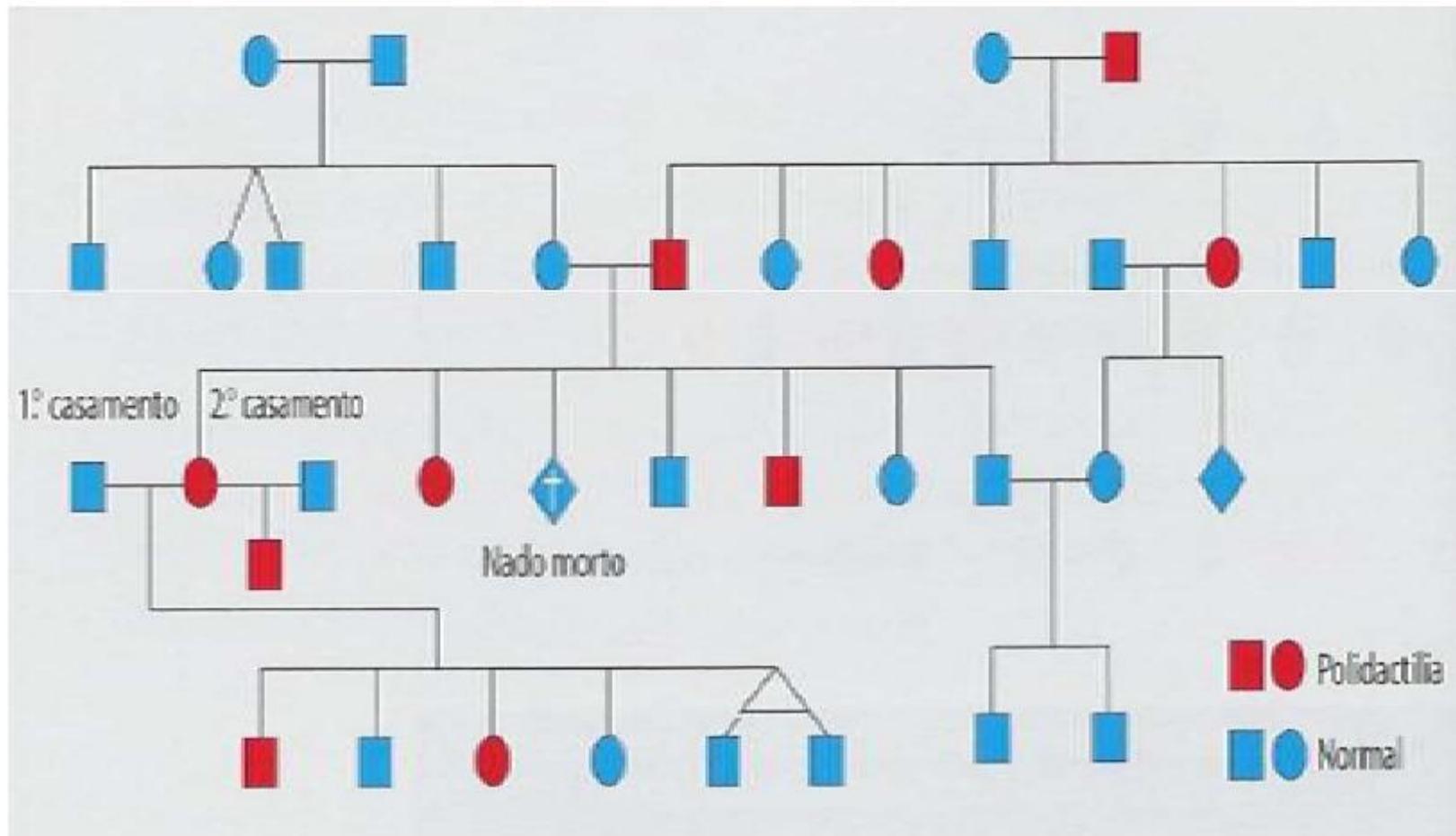
Polidactilia

- Caracteriza-se pelo aparecimento de mais do que cinco dedos nas mãos e / ou nos pés.

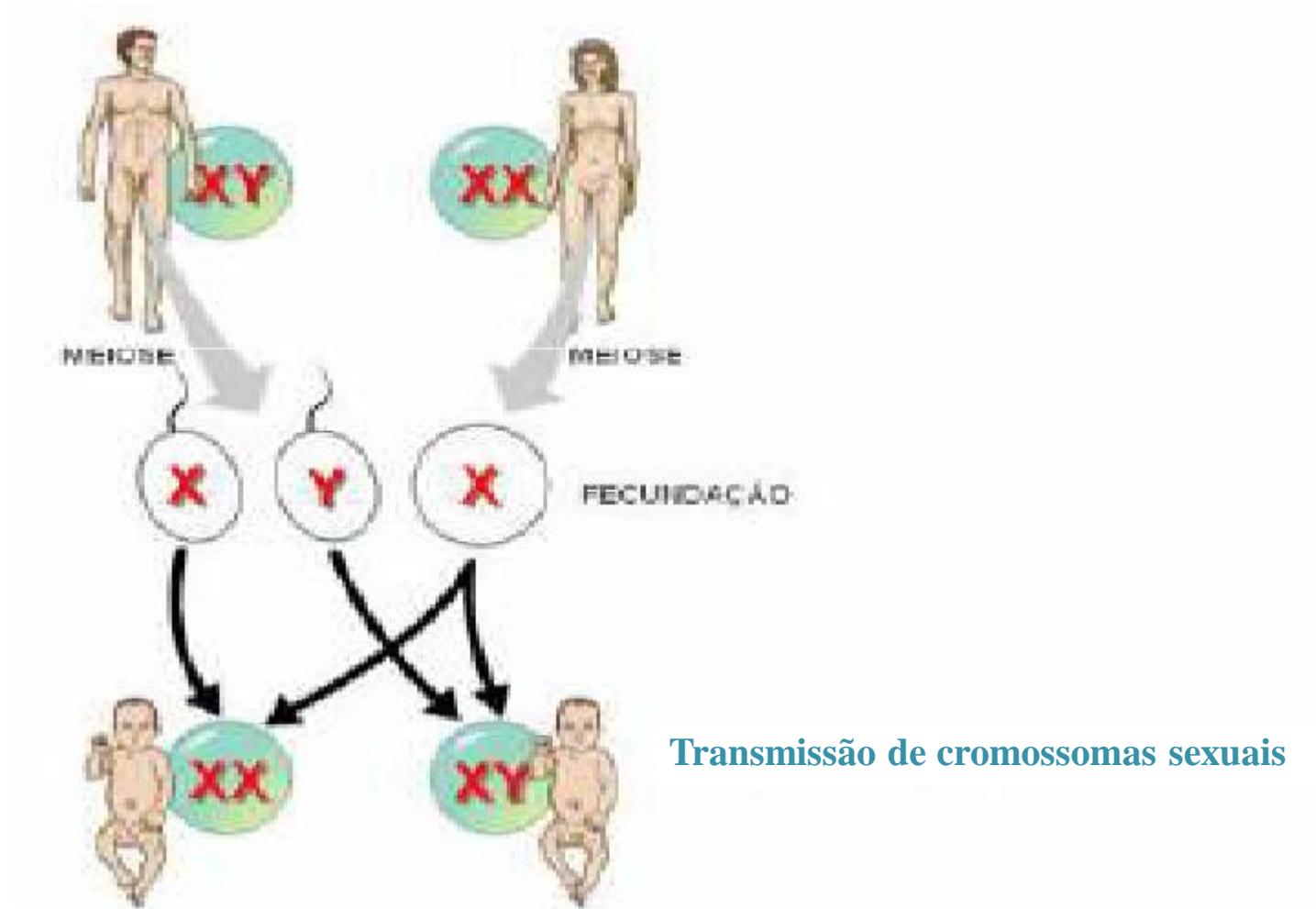


Hereditariedade autossômica

Polidactilia

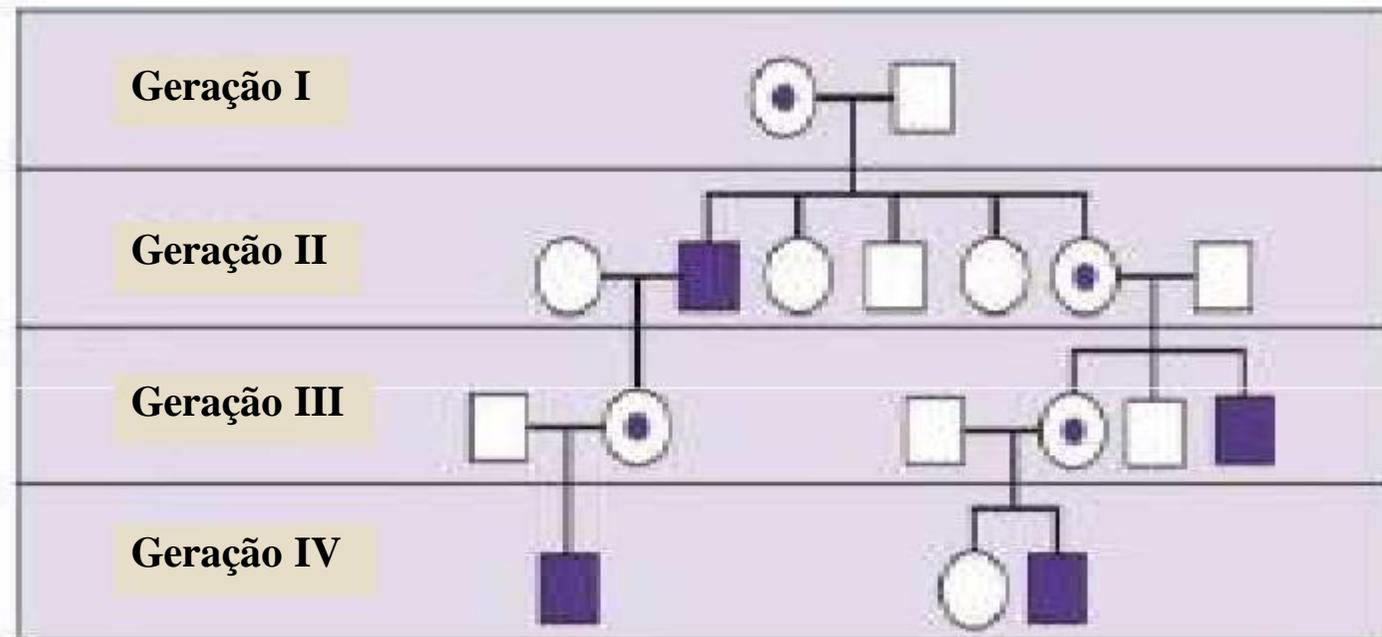


Hereditariedade ligada ao sexo

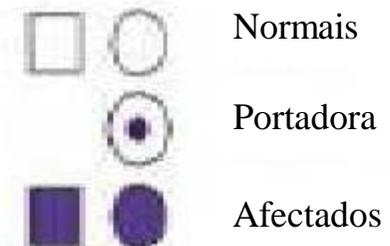


Transmissão de cromossomas sexuais

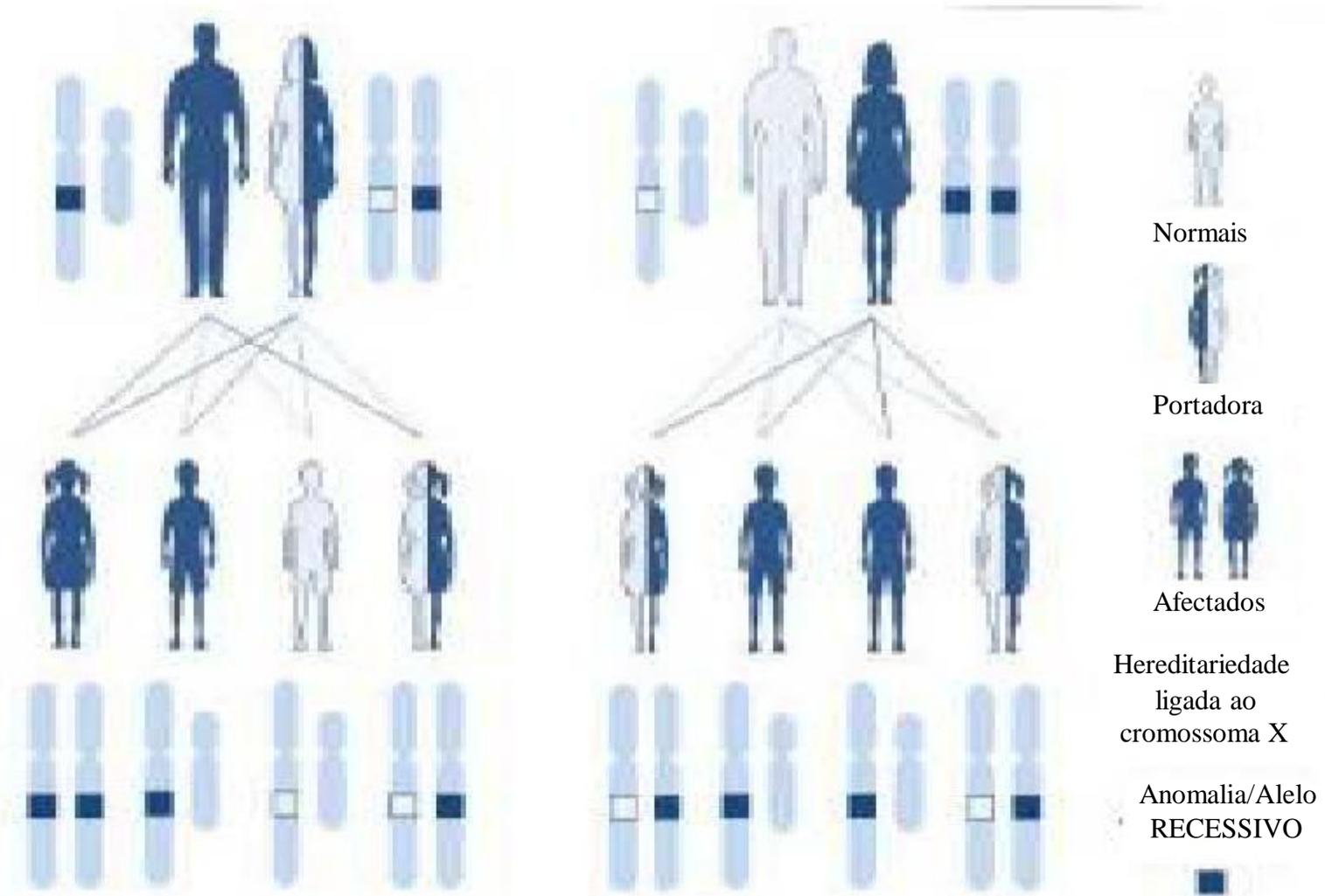
Hereditariedade ligada ao sexo



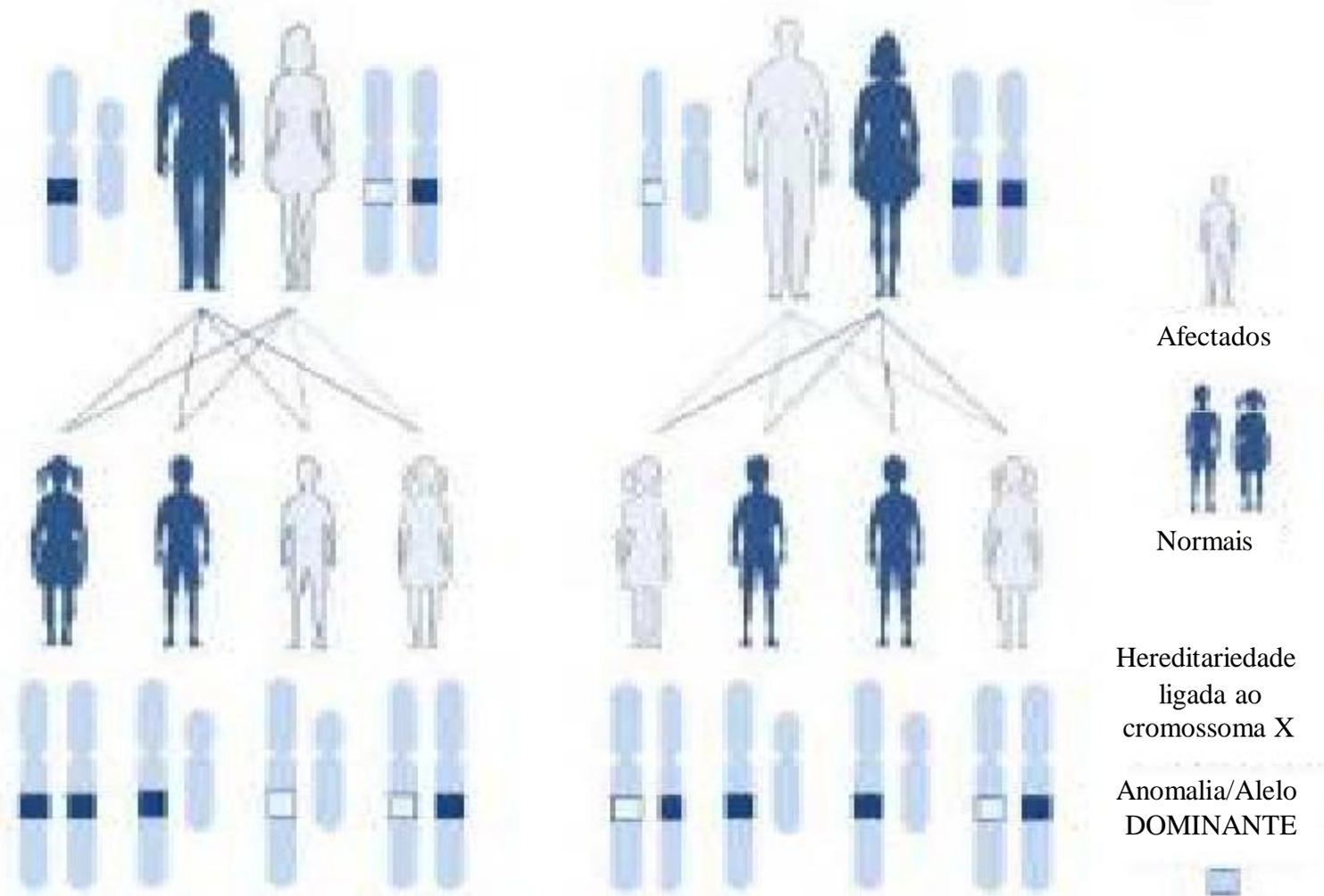
Hereditariedade ligada ao cromossoma X



Hereditariedade ligada ao sexo



Hereditariedade ligada ao sexo



Hereditariedade ligada ao sexo

► Transmissão de alelos recessivos ligados ao cromossoma X

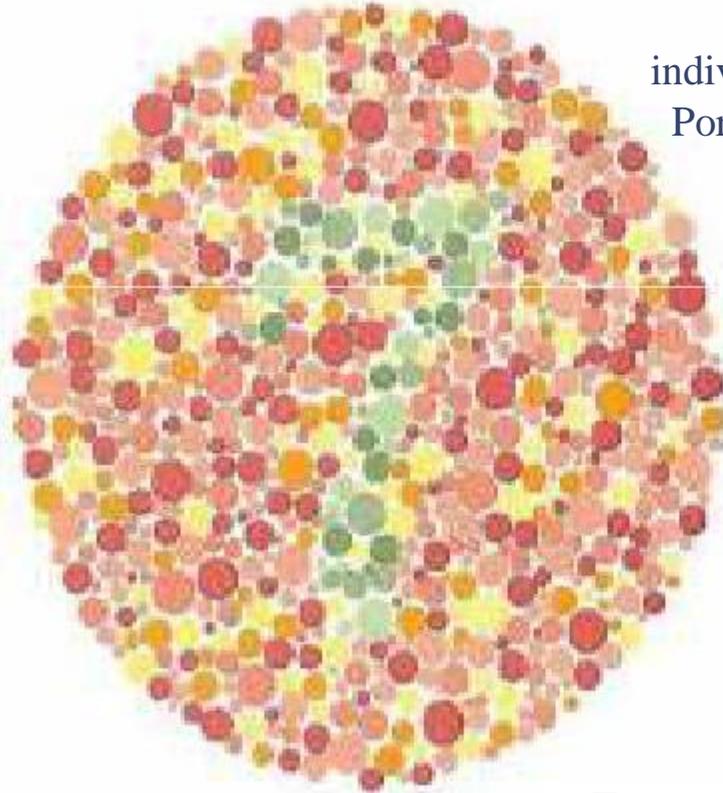
A **hemofilia** e o **daltonismo** são anomalias hereditárias causadas por alelos recessivos localizados no **cromossoma X**.

Da análise da transmissão hereditária deste tipo de alelos pode concluir-se que:

- Afecta, com muito maior frequência, os **homens**;
- As mulheres heterozigóticas (portadoras) **não** manifestam a característica;
- Os homens que manifestam a característica transmitem o alelo apenas às **filhas**;
- Uma **mulher** que manifeste a característica é filha de um pai afectado e de uma mãe afectada ou portadora.

Hereditariedade ligada ao sexo

Daltonismo



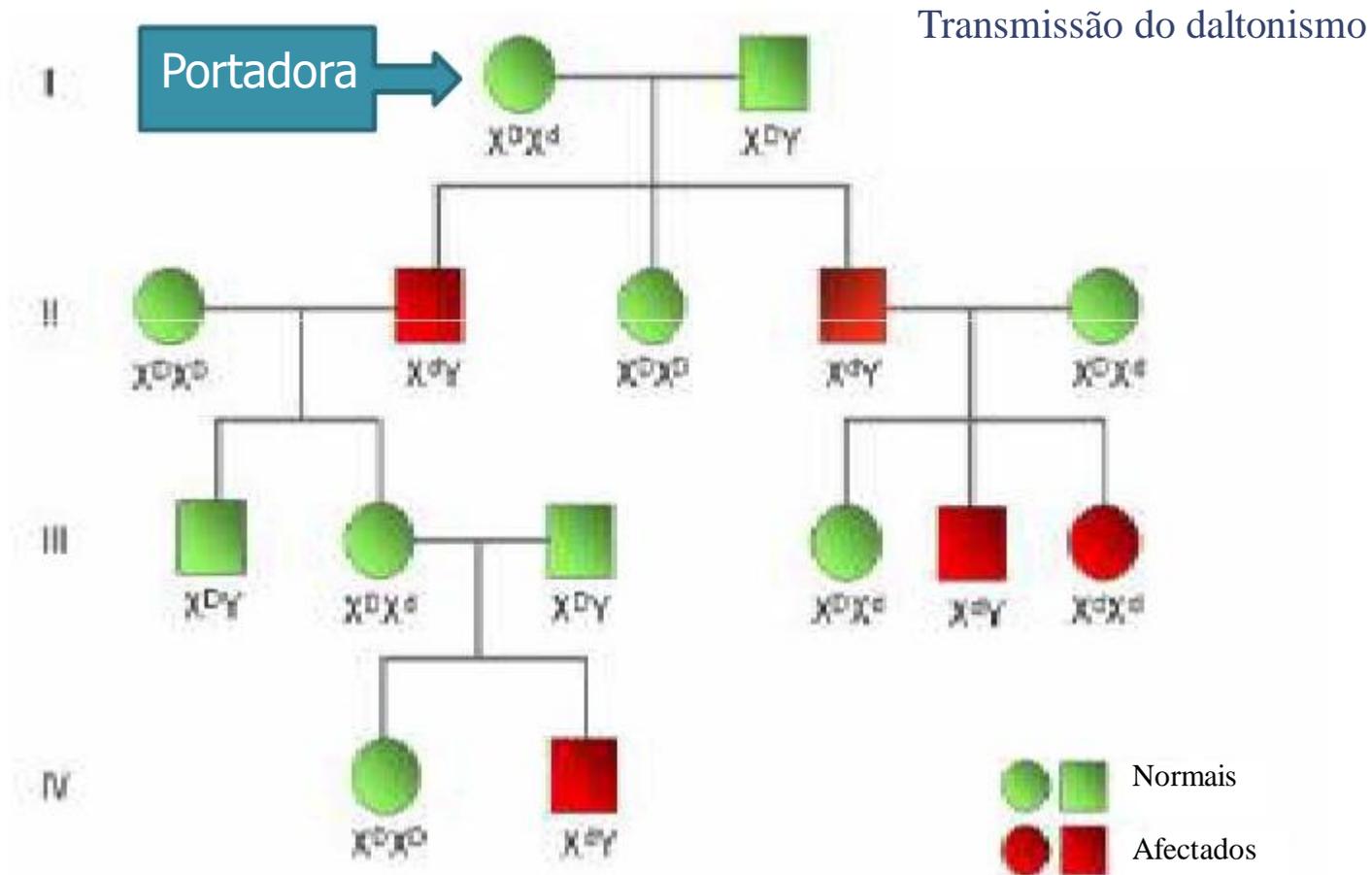
Resulta de um alelo localizado no cromossoma X, que impossibilita os indivíduos de distinguir determinadas cores. Por exemplo, não distinguem o verde do vermelho.

Afecta:
10% dos homens
0,3% das mulheres

Teste para detecção do daltonismo

Hereditariedade ligada ao sexo

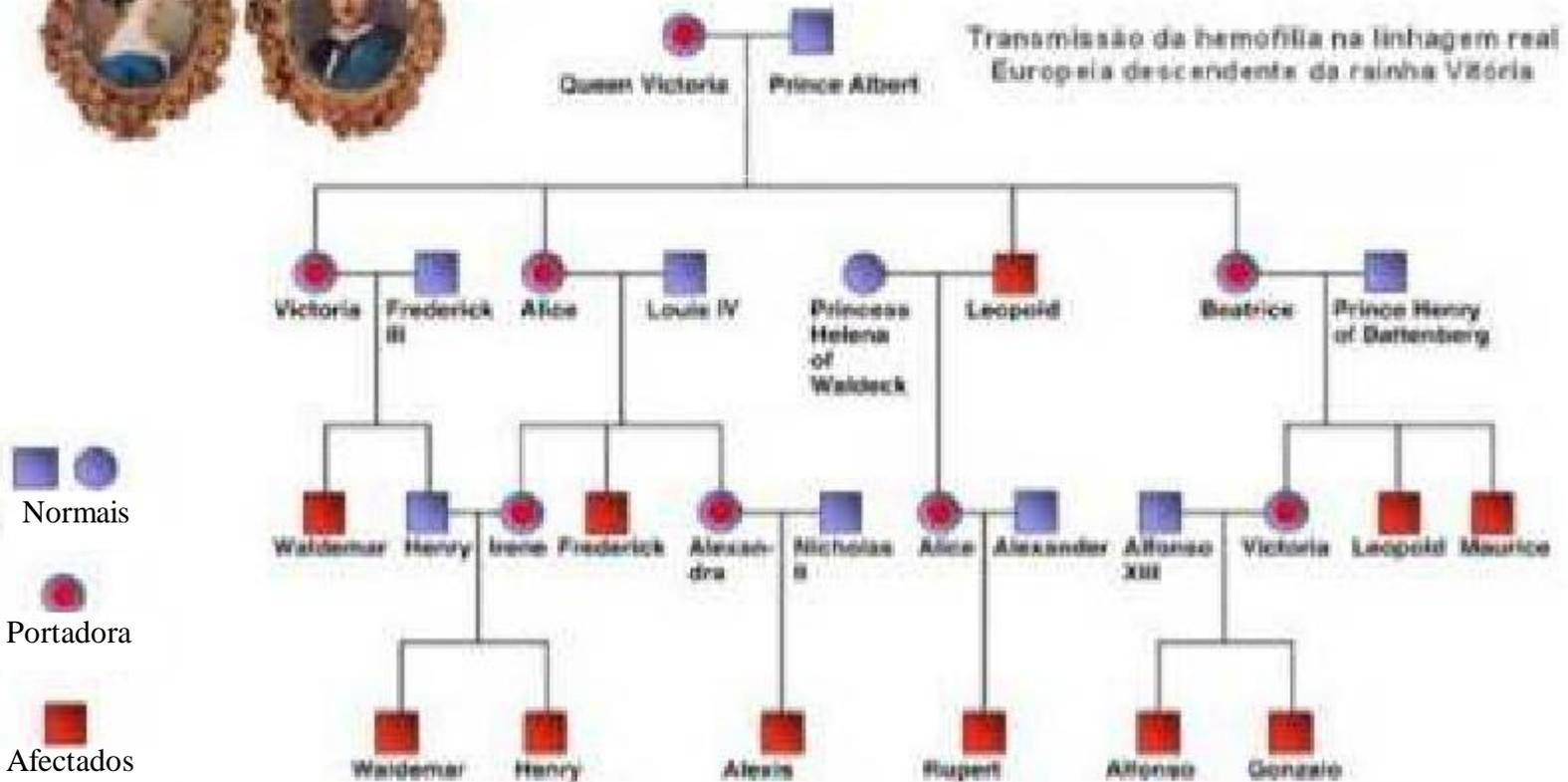
Daltonismo



Hereditariedade ligada ao sexo

Hemofilia

Doença hereditária sanguínea, em que a anomalia de um gene condiciona a síntese de uma proteína necessária para a coagulação sanguínea.



Hereditariedade ligada ao sexo

Hemofilia

