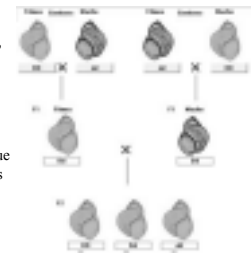


genética da curvatura do casco em:
Lymnaea peregra,

Extensões das Leis de Mendel

Em um primeiro momento, ao analisar os resultados, eles perceberam que a curvatura dos cascos **não parecia estar em conformidade com os princípios de dominância e recessividade descritos por Mendel**

Assim, eles então descobriram que o lado direito era dominante sobre o lado esquerdo, mas com um truque peculiar: **o fenótipo de um caracol era determinado não pelo seu genótipo, mas pelo genótipo de sua genitora.**



Essa demonstração não significa que Mendel estava errado, mas que seus princípios não eram por si só suficientes para explicar a herança de todas as características genéticas.

Disciplina: 6BIO026

Genética Básica

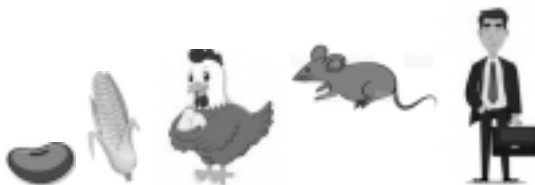
Padrões de Herança: Extensões das Leis de Mendel

Prof. Dra. Tatiana Mozer

Extensões das Leis de Mendel

Como já vimos...

No início do século 20, o trabalho de Mendel sobre herança nas ervilhas ganhou visibilidade, vários biólogos começaram a verificar suas conclusões e fizeram cruzamentos com outros organismos.



Rapidamente eles confirmaram que os princípios de Mendel se aplicam não apenas a ervilhas

Extensões das Leis de Mendel

Tipos de Dominância

Uma das contribuições importantes de Mendel para o estudo da hereditariedade é o conceito de **dominância**

a ideia de que um organismo tem dois diferentes alelos para uma característica, mas o traço codificado por apenas

Dominância Completa

A dominância pode ser compreendida sobre como o fenótipo do heterozigoto se relaciona com os fenótipos dos homozigotos.



Extensões das Leis de Mendel

Dominância Incompleta

Quando o heterozigoto fica entre os fenótipos dos dois homozigotos

o heterozigoto não precisa ser exatamente um intermediário entre os dois homozigotos. Desde que o fenótipo do heterozigoto possa ser diferenciado e ficar dentro da faixa de dois homozigotos, a **dominância é incompleta**.



Extensões das Leis de Mendel

Eles também começaram a descobrir exceções, traços cuja herança era mais complexa do que apenas os traços **dominantes e recessivos** simples que Mendel observou.

Uma dessas exceções diz respeito à espiral da concha do caracol



Quiralidade

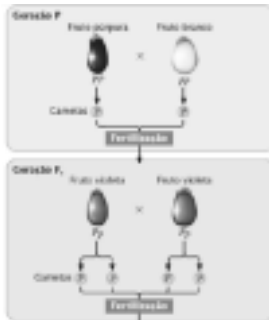
A maior parte dos cascos é espiralada no sentido horário, ou para a direita □ **DEXTROGIRA**.

Alguns caracóis têm cascos espiralados no sentido oposto (anti-horário ou para esquerda), os chamados, □ **LEVOGIROS**

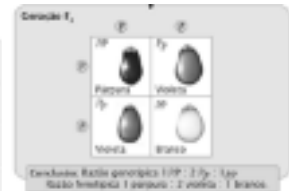
Entre 1920 e 1930, Arthur Boycott, investigou a

Extensões das Leis de Mendel

Extensões das Leis de Mendel



Quadra 3.1 Diferenças entre dominância completa, dominância incompleta e codominância	
Tipo de dominância	Definição
Dominância completa	O fenotipo do heterozigoto é o mesmo fenotipo que um dos homozigotos
Dominância incompleta	O fenotipo do heterozigoto é intermediário aos dos dois homozigotos
Codominância	O fenotipo do heterozigoto inclui os fenótipos de ambos homozigotos



Observe que essa razão 1:2:1 é diferente da razão 3:1 que seria observada se a cor da berinjela exibisse **dominância completa**.

Observada nas pessoas com polidactilia, em geral o traço é causado por um alelo dominante

Às vezes, as pessoas têm o alelo para polidactilia, mas têm o número normal de dedos. Demonstrando que **o gene para polidactilia não é totalmente penetrante**

Extensões das Leis de Mendel

Codominância

Outro tipo de interação entre os alelos é a **codominância**, na qual o fenotipo do heterozigoto não é intermediário entre os fenótipos dos homozigotos, mas o **heterozigoto expressa simultaneamente os fenótipos de ambos os homozigotos**.



O exemplo mais clássico de codominância é aquele encontrado no **sistema ABO**.

Nesse sistema, há três alelos envolvidos (I^A , I^B e i) que são responsáveis por determinar os grupos sanguíneos A, B, AB e O.

$I^A I^A$ e $I^A i$ – Sangue tipo A.
 $I^B I^B$ e $I^B i$ – Sangue tipo B.
 $I^A I^B$ – Sangue tipo AB.
 ii – Sangue tipo O

Extensões das Leis de Mendel

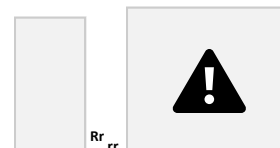
Extensões das Leis de Mendel

Penetrância e Expressividade

Nos cruzamentos genéticos apresentados até o momento, consideramos apenas as interações dos alelos e consideramos que **todos os organismos têm um genótipo particular que expressa o fenótipo esperado**.

Para algumas características, entretanto, tal hipótese está errada: nem sempre o genótipo produz o fenótipo esperado

Extensões das Leis de Mendel



Penetrância Incompleta

A **penetrância** é definida como a porcentagem de indivíduos com um genótipo particular que expressa o fenótipo esperado.

Por exemplo:

Se examinarmos 42 pessoas com um alelo para polidactilia e descobirmos que apenas 38 destas têm polidactilia, a penetrância seria $38/42 = 0,90$ (90%).

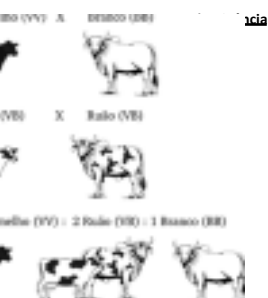
Um conceito relacionado é o da **expressividade**, o grau no qual um traço é

expresso. **Além da penetrância incompleta, a polidactilia exibe expressividade**

variável.

Algumas pessoas com esse quadro têm dedos extras nos pés e nas mãos, enquanto algumas têm apenas um pequeno pedaço de pele a mais.

A penetrância incompleta e expressividade variável são causadas pelos efeitos de outros genes e fatores ambientais que podem alterar ou suprimir completamente o efeito de um gene particular.



Gado shorthorn, pelagem vermelha, branca e rosilha (ruão)

Os indivíduos heterozigotos apresentam uma pelagem com uma **coloração formada pela mistura** de pelos brancos e vermelhos (rosilha)



genótipos



Extensões das Leis de Mendel

Alelos Letais

Um **alelo letal** provoca a morte no estágio inicial do desenvolvimento – em geral antes do parto – de modo que alguns genótipos podem não aparecer entre os descendentes.

Um exemplo de alelo letal é o que determina o pelo

Um cruzamento entre dois camundongos amarelos heterozigotos produz uma razão genotípica inicial de $1/4 YY$, $1/2 Yy$ e $1/4 yy$

mas os camundongos homozigotos YY morriam no início do desenvolvimento e não aparecem entre os descendentes



Curiosidade !!



Curiosidade !!

Extensões das Leis de Mendel

Alelos Múltiplos

A maior parte dos sistemas que examinamos até aqui tem **dois alelos**

Para alguns *loci*, entretanto, mais de dois alelos estão presentes dentro de um grupo de organismos – o *locus* tem **alelos múltiplos**



Sistema ABO

Extensões das Leis de Mendel

Alelos Múltiplos

3 alelos/ 6

A herança das características codificadas pelos alelos múltiplos não é diferente da herança

Para teste de Paternidade

Joan Barry Charlie Chaplin I^A I^B
das características codificadas por dois alelos, exceto que é possível uma **maior**



variedade de genótipos e fenótipos.

I^A _

B

I^B _

ii

Alelos Múltiplos

Um exemplo de alelos múltiplos está em um *locus* que determina o padrão de pena dos

Extensões das Leis de Mendel

Interação gênica e a produção de novos fenótipos

Nos cruzamentos di-híbridos, vimos que cada *locus* tinha um efeito independente

Extensões das Leis de Mendel

patos mallard (pato-real).

❖ O alelo, M , produz o padrão selvagem mallard ❖ O alelo, M^R , produz o padrão *restrito*

❖ O padrão m^d , produz um padrão chamado de *escuro*



sobre o fenótipo

Nos cruzamentos entre ervilhas LISAS e AMARELAS com ervilhas RUGOSAS e VERDES os genes mostraram dois tipos de independência

Primeiro, os genes em cada *locus* eram independentes na ação durante a meiose

Segundo, os genes são independentes na sua expressão fenotípica: os alelos R e r afetam apenas o formato da semente e não têm influência sobre a cor da semente

3 alelos/ 6 genótipos



Extensões das Leis de Mendel

Interação gênica e a produção de novos fenótipos

Frequentemente, os genes exibem a segregação independente, mas não atuam de forma independente para produzir o fenótipo



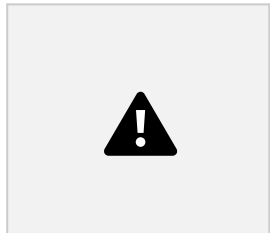
Interação Gênica

Produtos de genes em diferentes *loci* se combinam para produzir novos fenótipos

Extensões das Leis de Mendel

Interação gênica e a produção de novos fenótipos

A cor do fruto do pimentão *Capsicum annuum* é determinada dessa maneira



A

Interação gênica em dois *loci* determina uma única característica, a cor do pimentão

Extensões das Leis de Mendel

Interação gênica e a produção de novos fenótipos

A cor nos pimentões de *Capsicum annuum* é o resultado das concentrações relativas dos carotenoides vermelho e amarelo, compostos sintetizados em uma via bioquímica complexa

O *locus Y* codifica uma enzima (a primeira etapa na via)



O *locus C* codifica uma enzima diferente (a última etapa na via)

Quando diferentes *loci* influenciam diferentes etapas em uma via bioquímica comum, a interação gênica surge

Extensões das Leis de Mendel

Interação gênica e a produção de novos fenótipos

O formato da crista dos galos e galinhas, também é um caso de interação gênica.

❖ Os alelos “R” “r” e “E” “e”, localizados em cromossomos diferentes determinam a



R_E_ : noz

R_ee: Crista Rosa

rrE_ : Crista Ervilha

rree: Crista simples

Observe que quando E e R estão presentes, o fenótipo produzido é diferente do fenótipo obtido quando só E ou só R está presente.

Esse tipo de interação é dito **interação não epistática**

Extensões das Leis de Mendel

Interação gênica e a produção de novos fenótipos

Epistasia

É um tipo de interação gênica, na qual, um par de alelos **inibe** (mascara) a manifestação de outro par.

❖ O gene que mascara o efeito é chamado de **gene epistático**

❖ O gene cujo efeito é mascarado é um **gene hipostático**



Extensões das Leis de Mendel

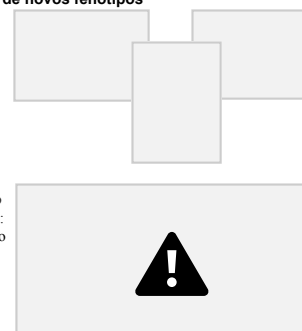
Interação gênica e a produção de novos fenótipos

Epistasia recessiva

❖ Cor da pelagem dos Labradores

Um *locus* determina o tipo de pigmento produzido pelas células da pele: “B” codifica o pigmento preto “b” codifica o pigmento marrom

Alelos em um segundo *locus* afetam o depósito do pigmento na haste do pelo: “E” **possibilita** que o pigmento escuro se deposite “e” **evita** o depósito do pigmento



escuro,
fazendo com que o pelo fique amarelo

A existência do genótipo “ee”

mascara a expressão dos alelos B e b

4

28/06/2023

sexo é codificada por genes autossômicos que não são expressos em um determinado sexo

Nas galinhas domésticas, alguns machos apresentam um padrão de plumagem chamado de **penas em franjas**

Extensões das Leis de Mendel

Extensões das Leis de Mendel

Herança influenciada pelo sexo

O sexo de um organismo pode influenciar na expressão de genes nos cromossomos autossômicos. Neste caso, **um determinado traço é expresso sem dificuldade em um sexo**

As **características influenciadas pelo sexo** são determinadas por genes autossômicos e herdadas de acordo com os princípios de Mendel, mas elas são expressas de forma diferente em machos e fêmeas.

Calvice ou Alopecia

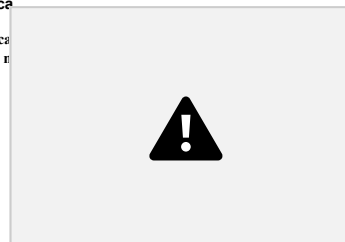


Herança Citoplasmática

A herança citoplasmática

genes m

pelos



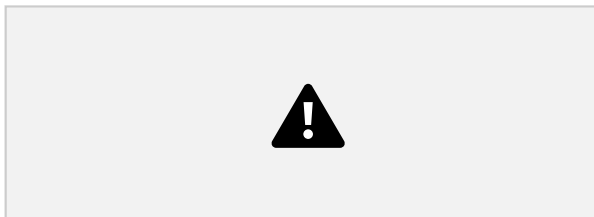
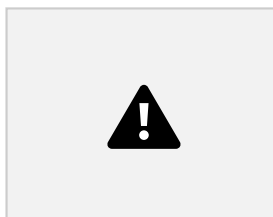
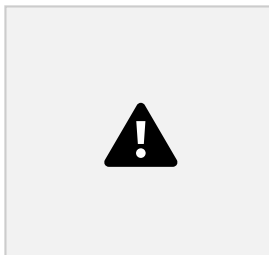
Um zigoto herda os genes nucleares de ambos os genitores, mas, normalmente, todas as suas organelas citoplasmáticas e seus genes citoplasmáticos vêm de apenas um dos gametas; em geral, o óvulo.

Extensões das Leis de Mendel

Extensões das Leis de Mendel

Herança limitada pelo sexo

É uma forma extrema de herança influenciada pelo sexo, a **característica limitada pelo**



que o DNA nuclear, contudo, os genes mitocondriais codificam algumas características importantes.

Extensões das Leis de Mendel

Herança Citoplasmática

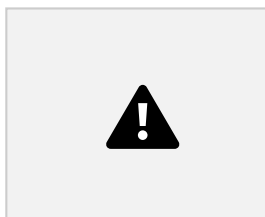
A produção de todos os três fenótipos pelas flores nos ramos variegados é compatível com a herança citoplasmática.

A **variação nessas plantas é causada por um gene defeituoso no cpDNA, que leva à não produção do pigmento verde clorofila.**

As células dos ramos verdes têm apenas cloroplastos normais

as dos ramos brancos têm apenas cloroplastos anormais

e as dos variegados têm uma mistura dos dois tipos de cloroplastos.



Nas plantas dos ramos variegados, a separação aleatória dos cloroplastos durante a ovogênese produz alguns óvulos com cpDNA normal, anormais e misturados

Extensões das Leis de Mendel

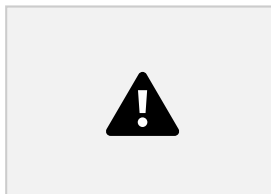
Herança Citoplasmática

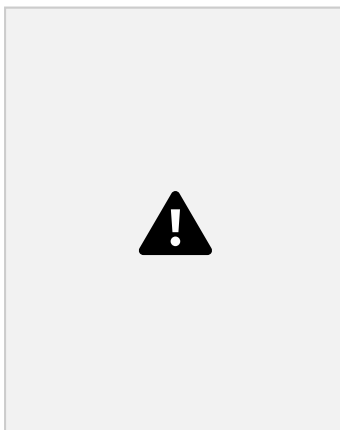
Os princípios de segregação e segregação independente de Mendel se baseiam na suposição de que os genes estão localizados em cromossomos dentro do núcleo da célula.

Algumas organelas, em especial os cloroplastos e as mitocôndrias, têm DNA □
Herança citoplasmática

O genoma mitocondrial humano tem cerca de 15.000 nucleotídeos de DNA, que codificam 37 genes.

O DNA mitocondrial é muito menor





Extensões das Leis de Mendel

Efeito genético materno

Ocorre quando o fenótipo dos descendentes é determinado pelo **genótipo da mãe**. Note que:

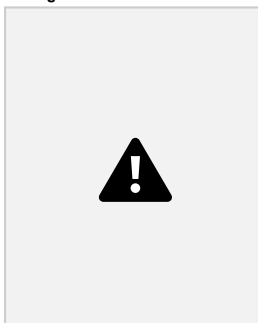
Na **herança citoplasmática**, os genes para uma determinada característica são herdados **apenas de um genitor**, em geral da mãe.

No **efeito genético materno**, os genes são herdados de **ambos os genitores**, mas o fenótipo dos descendentes é determinado pelo genótipo da mãe.

Esse efeito surge, com frequência, quando substâncias presentes no citoplasma de um óvulo (codificadas pelos genes nucleares da genitora) são essenciais no início do desenvolvimento.

Extensões das Leis de Mendel

Efeito genético materno



No *Lymnaea peregra*,

o sentido da enroscadura é determinado por um par de alelos, o alelo para destro (*s*⁺) é dominante sobre o alelo para canhoto (*s*). Entretanto, o sentido da enroscadura é determinado não pelo genótipo do próprio caracol, mas pelo genótipo de sua *genitora*.



OBRIGADA

tatianamozer@uel.br

