

Determinação Cromossómica do Sexo

Em algumas espécies, as fêmeas possuem dois cromossomos sexuais idênticos (XX) e os machos, um idêntico ao das fêmeas e um diferente (XY). Neste o Y responde pela característica masculina. assim, na espécie humana, o genotípico feminino é $44A + XX$; e o masculino, $44A + XY$.

No mundo, todos os óvulos apresentam cromossomo X e os espermatozoides, metade X e outra metade Y . Assim, na fecundação é que será determinado o sexo da prole, neste caso determinado pela presença do Y (sexo masculino) ou pela sua ausência (sexo feminino).

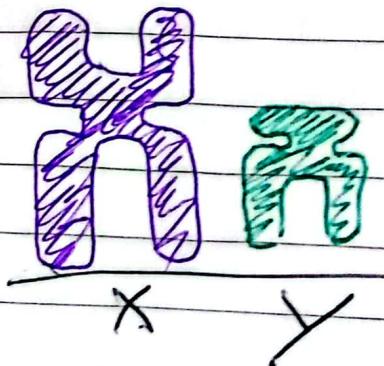
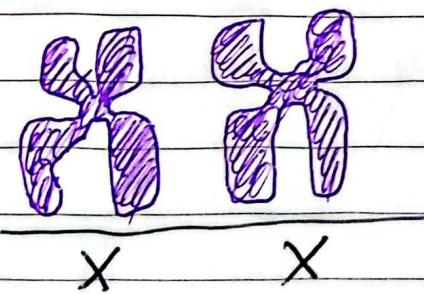
genes ligados ao sexo se situam no cromossomo X e a herança deste tipo é denominada herança ligada ao sexo ou herança ligada ao cromossomo X . Com isso a mulher pode ser homozigota (AA ou aa) ou heterozigota (Aa) e os homens apenas (AA ou aa).

→ Região homóloga entre X e Y

} Região não homóloga entre X e Y

Herança ligada ao Y

Herança ligada ao X



Hemofilia Legada ao Sexo

X

O Daltanismo: Dificuldade de coagulação de tons vermelhos e amarelos, e normais, em razão de um alelo alterado de gene em X: o alelo d. O alelo D é responsável pelo coágulo normal. Crianças, uma mãe portadora, mas não daltônica com seu pai normal resultarão:

$$X^D X^d \times X^D Y$$

X^D	X^d	$X^D X^D \rightarrow$ Normal
X^D	X^d	$X^D X^d \rightarrow$ Normal portador
X^d	Y	$X^d Y \rightarrow$ Filha normal $X^d Y \rightarrow$ Filha daltônica

Hemofilia → Esta doença segue o mesmo padrão do daltanismo causado na ausência de fatores de coagulação do sangue promovendo hemorragia principalmente externo.

- É um distúrbio da coagulação sanguínea em que falta o fator VIII, protrombina no plasma.
- Pessoas hemofílicas têm uma tendência a apresentar hemorragias graves depois de traumatismo leve.

Distrofia muscular de Duchenne é uma doença genética causada por um alelo recivo, resultando na alteração programada da musculatura esquelética e, eventualmente, na morte do indivíduo. A mutação no gene DMD, que pode envolver deleções ou duplicações, leva à ausência da proteína dystrofina, crucial para a integridade muscular. Normalmente os homens XX não portadoras apresentam, pois possuem ambas as cromossomos X ativos. Homens, sendo hemizigotos X, não desenvolvem a doença, pois precisam ser geneticamente XY para manifestá-la.

Heranças ligadas ao cromossomo Y

As heranças ligadas ao cromossomo Y podem ser divididas em diferentes categorias. A hérnia auricular é um exemplo de herança restrita ao sexo, ocorrendo principalmente em indivíduos do sexo masculino. Outro exemplo é a calvície, onde o alelo se expressa de forma dominante na presença de testosterona, sendo uma herança influenciada pelo sexo. Não também pode ser ocasionalmente causada pelo sexo, mas sim por radiação, doenças etc.

Heranças autossómicas

(Não ligadas aos cromossomos性染色体), influenciada pelo sexo. A penetrância e a expressividade fazem sur aparecerão pelo sexo. Exemplo: malformações das vias urinárias têm maior penetrância em homens, enquanto a expressividade da doença como a hérnia de inguinal pode variar entre os sexos.

Anormalia Relacionada aos Cromossomos Sexuais na espécie humana

Existe anormalias relacionadas aos cromossomos sexuais na espécie humana, como a Síndrome de Klinefelter ($47, \text{XXX}$), que afeta homens com estrutura alta e esterilidade, e a Síndrome de Turner ($45, \text{XO}$), que afeta mulheres com baixa estatura, esterilidade, e características sexuais secundárias subdesenvolvidas ou seja os órgãos genitais têm aspecto infantil.

Ambos os síndromes permitem que os indivíduos vivam normalmente, mas podem apresentar características físicas e de desenvolvimento distinto.

O Trisomia-X é uma condição caracterizada pelo cariótipo ($47, \text{XXX}$), afetando mulheres que não geralmente fértil e com raras anomalias, podendo ocasionalmente mental.

Síndrome Klinefelter, que ocorre em homens com cariótipo ($47, \text{XXX}$), resulta em uma combinação genética onde os gametas podem ter 24 cromossomos de ambos os pais ($24+24$) ou um dos pais devem contribuir com 25 cromossomos ($24+23$) para gerar uma síndrome.

Síndrome de duplo YY afeta portadores do cariótipo ($47, \text{YY}$), resultando em homens com estrutura geralmente elevada. Alguns estudos sugerem que existe uma associação com agressividade e uma maior tendência à criminalidade embora uma relação seja controversa.

tilibra

Sistema XO

Encontrado em muitas espécies de insetos, especialmente em **Dosídios**, galinhas e borboletas.

Os machos são heterogaméticos, pois produzem dois tipos de gametas quanto aos cromossomos X e Y: um que apresenta o cromossomo X e o outro não contém cromossomo sexual. **ou seja**: **XO**. As fêmeas não heterogaméticas, pois só produzem gametas feminis X, ou seja, não XX.

Fêmeas XX -> cromossomo binólogos
Machos X -> cromossomo impar.

Sistema ZW

Encontrado em Borboletas e algumas mariposas, peixes e aves.

Para diferenciar do sistema XY (do ser humano) utilizam-se as letras ZW por conveniência.

Fêmeas heterogaméticas, produzem dois tipos de gametas Z e o W por isso são ZW, enquanto os machos são homogaméticos, só produzem gametas Z, portando seu genotípico é ZZ.

Sistema ZO

Fêmea é heterogamética ZO, enquanto macho ZZ.

Ocorre em apenas algumas espécies de mariposas, galinhas e répteis.

Determinação de Sexo em Plantas

No maiorias das plantas, como também em algumas minhocas, caramujos e caracais, não existe um sistema de determinação cromossómica ou genética de sexo, e a menorias delas produzem flores hermafroditas (monoicas), onde todos os individuos da espécie têm essencialmente o mesmo cariotipo.

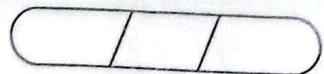
Algumas espécies de plantas *Roncum* são separadas, com algumas produzindo flores masculinas e outras flores femininas, caracterizando-se como plantas dioicas.
Na planta dioica, o sexo é determinado de maneira semelhante à dos animais.

Sistema de Determinação de Sexo que não envolvem Cromossomos Sexuais

O Parthenogênese ou Haploidismo: ocorre em formigas, abelhas e vespas. O sexo é determinado pelo número de conjuntos de cromossomos.

As fêmeas, diploides, originam-se de óvulos não fecundados por espermatozoides que se dividem e formam um indivíduo. Portanto, a determinação do sexo depende da haploidia ou da diploidia (merominismo ou haploidismo ou parthenogênese).

Quando se lhe tornar sexualmente madura, não se acasala no ar com outros zangões, arranha o esperma em sua superfície. Se não retorna o teloíde à célula, a por cima tilibra dentro de uma histerocyste de ferro.



Rainha pode coletar dois tipos de ovos, dependendo do tamanho da célula de era: ~~os fecundados e não fecundados.~~
Os ovos fecundados originam fêmeas diploides. Os ovos
não fecundados desenvolvem-se em um processo denominado
parte生殖 e originam machos haploides.

São por haploidio →

Macho não tem filhos e não pode ter filhos de seu masculino
mas tem uma rainha, que ~~se fecunda~~ a ter netos.

O fato de não poder ter filhos machos é que se fecundar a
fêmea, originarão indivíduos diploides que serão filhos. Só
as fêmeas podem ter filhos machos.

As abelhas não são diploides, podem dar origem às
operárias, que são estériles, ou à rainha, que é fertilizada,
dependendo da quantidade e da qualidade do alimento recebido
pela larva durante seu desenvolvimento.

Dessa forma, a característica esterilidade ou fertilidade
das fêmeas está vinculada ao meio ambiente.

Partimogenese Nas abelhas.

Rainha = $2n$ (fertilis);

Operárias = $2n$ (estériles);

Machos = n (fertiles, fertis);

Zangões têm como função fecundar a rainha.

As operárias são fêmeas estériles cuja função é construir a
colmeia e cuidar de sua manutenção, fornecendo alimento

e segurança a todos os seus moradores.

Os machos, originam-se por Partogênese (desenvolvimento dos óvulos não fecundados) Haploides (n), portadores de apenas um lote de cromossomos, sempre de origem materna.

Temperatura ambiental / ovos

Ocorre em todos os Crocodilianos;

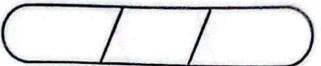
No maioria dos quelônios (tartarugas);

para em lagartos

Curiosamente na maioria das serpentes (na qual ocorre por cromossomos iguais ou por temperaturas ambientais).

Neste processo o sexo é determinado de acordo com a temperatura do meio ambiente ou de acordo com a temperatura média à qual os ovos estão submetidas durante o período de desenvolvimento embrionário.

♂ Lagartos / jacarés \rightarrow temperaturas baixas = fêmeas
temperaturas altas = machos.



Piastropia, Interacções gênicas e Herança Quantitativa

Piastropia

É um fenômeno muito frequente que ocorre, na maioria dos casos de herança genética.

genes letais nos animais

albos avermelhados e as brancas

Avermelhadas são resistentes ao ataque do fungo
Parasita;

Brancas não são resistentes ao ataque de fungo
Parasita

Um único gene recessivo em homozigose (aa)
é responsável pelas duas características. Cor vermelha
e a produção da sulfitinase que impede a fixação
do fungo Parasita;

1 par de alelos determina \rightarrow Várias características.

Interacções gênicas

As interacções não divididas em epistáticas e não
epistáticas!

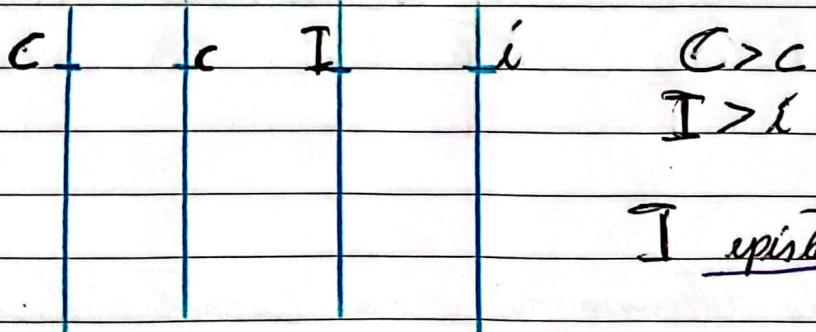
Interacção gênica

Vários genes determinam \rightarrow uma característica

Interacão genética Epistática: não divididas em Epistácia Dominante e Recessiva.

Epistácia Dominante O fenômeno envolve genes alinhos conjunto entre dois pares de genes. Esse fenômeno ocorre quando um gene "inibe" a ação de outro que não é seu allele, geralmente localizado em chromossomo não-homólogo. O gene que "inibe" é chamado epistático e o que é "inibido" é denominado hipostático.

Epistácia é diferente de complementação: é feita dentro de genes alinhos, e a epistácia ocorre entre genes não alinhos.



Gene Epistático = Dominante
Gene Hipostático = Recessivo

gene C Renas brancas
gene C Pernas coloridas
gene I puffy tail
gene C

genótipo das galinhas	C-ii	C-I ou CCI ou CCii
Fenótipos das galinhas	galinha calvada galinha colorida	galinha Renas

A cor da pelagem de cavalos depende, entre outros fatores, de ~~par~~^{caso} de dois pares de genes: $Ww \times Bb$

Alílo W "inibe" a manutenção da cor;
Alílo w permite a manutenção da cor;
Alílo B determina pelos pretas
Alílo b , pelos marrons

Quando o gene W está presente no genotípico: o fenótipo é pelos brancos, fazendo ele suprimir a ação dos genes do outro par. Pode-se dizer então que o gene W é epistático, enquanto os alílos B e b não epistáticos.

Então, quanto cruzarmos dois cavalos heterozigotos $WwBb \times WwBb$, obtém-se:

9 W_B : 3 W_bb : 3 $wwB_$: 1 $wwbb$,
82 Brancos 3 Pretas 5 marrons

Epistase Recíproca: O par de recessivos de um locus aa , por exemplo, "inibe" a ação de genes de outro par de homólogos, B e b ; e, ao mesmo tempo, o par de recessivos desse, bb , "inibe" a ação das alílos A e a .

Quando houver a presença de dominantes em ambos os pares, $A - e B -$, eles agirão de forma a produzir um fenótipo diferente: São necessárias duas alílos.

dominantes D e E para a audição normal

Quando ocorre um duplo par de recessivos, o fenótipo será igual:

ddEE → Surdo;

Surdos Congênitos Humanos: devem-se à incompatibilidade dos genes recessivos d ou E, que interagem nas determinações dessas características:

D₁E₂E → D₁E e,
mãe normal Pai normal

9 D_E_ : 3 D₁ee : 3 ddE_ :
9 Normais 7 Surdos

Dois Pares de allos → Única Característica, de acordo com o tipo de combinações que realizam.

Exemplo: A crista das galinhas é determinada pela combinação de allos R e E. Dependendo da combinação entre eles, um tipo de crista fará presente. Como mostra a tabela seguir

R_E_

Crista tipo Naz

R_ee

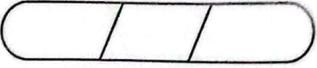
Crista tipo rasa

rrE_

Crista tipo ervilha

rree

Crista tipo O simples



Humano Quantitativo:

É um caso especial de expressão genética em que os fenótipos têm uma variação por interferência ambiental.

Ex: Medidas da altura dos indivíduos que fizeram a mesma idade em uma escola. Esperar da estatura ser determinada geneticamente, ela pode sofrer forte interferência de fatores ambientais.

Cada par de **genes** pode estar localizado em um par de cromossomos homólogos. Ex: Caso da pele e dos olhos humanos.

No espécie humana dois pares de alílos localizados em cromossomos não-homólogos determinam a cor da pele: um par com os alílos **N** e **n** e outros com os alílos **B** e **b**.

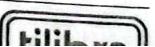
Sugeri que:

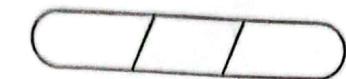
N e **B** → quantidade de melanina;

n e **b** - menor melanina.

Então, indivíduo **NNBb** são **Vizinhos quanto à cor branca**.

No entanto se cruzarmos dois heterozigotos **NnBb** × **NnBb** teremos:





genótipo	Fenótipo	Proporção fenotípica
NNBB	Negro	1 : 16
NNBb, NnBB	mulato escuro	4 : 16
NNb, nnBB, NBBn	mulato médio	6 : 16
nmBb, Nmbb	mulato claro	4 : 16
Nmbb	Branco	1 : 16

Cor das Olhos

Também é uma herança poligênica, tipo de variação contínua em que os alelos de vários genes influenciam na coloração final dos olhos.

Produção de Proteína que dirige a proporção de melanina depositada na Iris.

Outros genes produzem manchas, raios, anéis e padrões de difusão dos pigmentos.

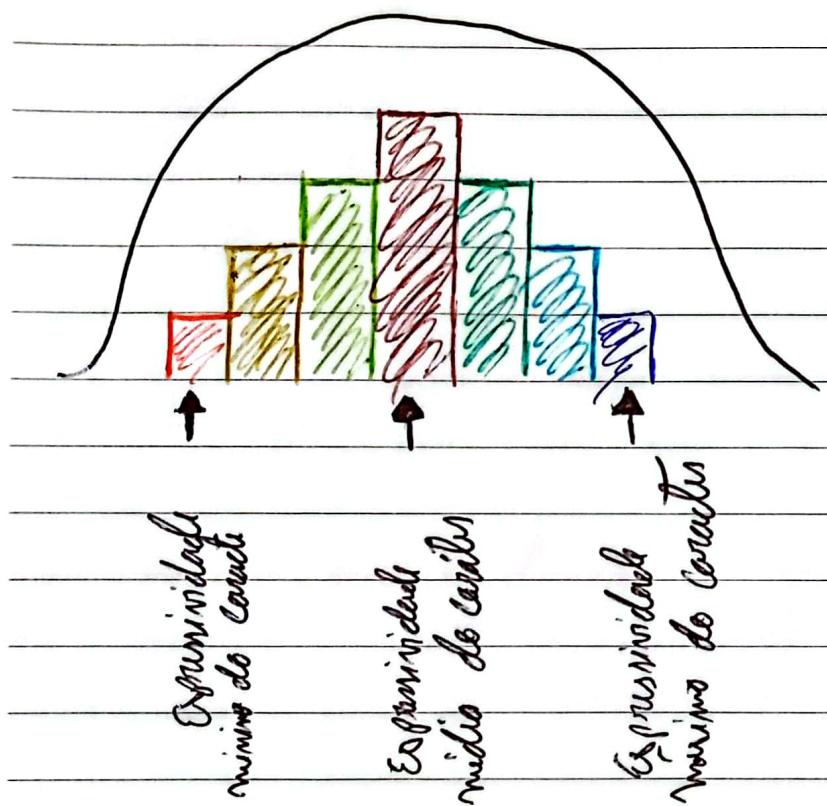
Distribuição dos fenótipos em Curva normal ou de Gauss.



Fenótipos extremos são aqueles que se encontram em quantidades menores;

Fenótipo intermediário não observado em frequência menor.

Essa distribuição quantitativa estabelece uma curva chamada normal.



Em heranças poligênicas, o número de fenótipo depende do número de pares de alelos (n), calculado como $2n + 3$.

Por exemplo, se $n = 4$, haverá 9 fenótipos distintos.

Cada fenótipo é uma classe. Para cada grupo de indivíduos com o mesmo fenótipo não formados. A frequência dos fenótipos extremos pode ser estimada usando a fórmula $3/4^n$, onde $n = 3$ resulta em uma frequência de $1/64$ para fenótipos extremos.