


DETERMINAÇÃO CROMOSSÔMICA DO SEXO

Prof^a. Ms. Claudia Giaquinto

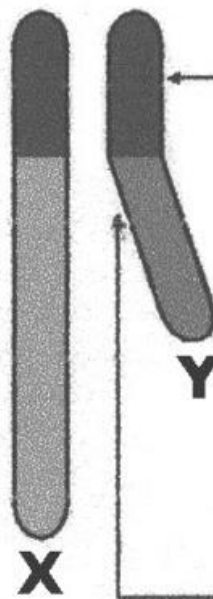
Em algumas espécies, as fêmeas possuem dois cromossomos sexuais idênticos (XX) e os machos, um idêntico ao das fêmeas e um diferente (XY) sendo este, o Y, o responsável pelas características masculinas. Assim, na espécie humana, o genótipo feminino é $44A + XX$; e o masculino, $44A + XY$.

Na meiose, todos os óvulos apresentarão cromossomo X, e os espermatozoides, metade X e outra metade Y. Assim, na fecundação é que será determinado o sexo da prole, sendo este 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**. Assim, a mulher pode ser homozigota (**AA** ou **aa**) ou heterozigota (**Aa**) e os homens, apenas homozigotos (**AA** ou **aa**). Indivíduo do sexo masculino, quando possuir caráter recessivo, poderá manifestar a doença. Já para mulher manifestar a doença, é necessário que seja homozigota recessiva (**aa**).



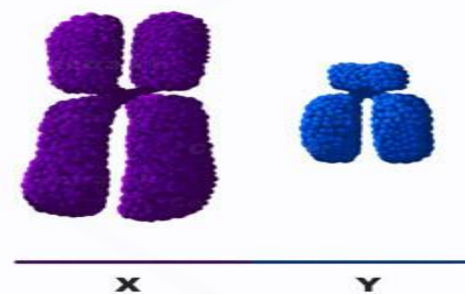
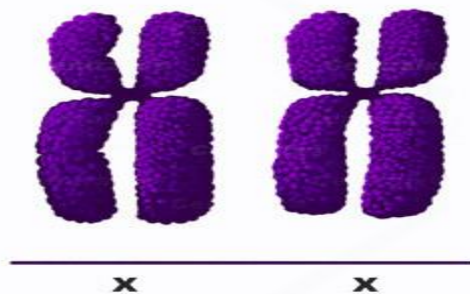
Herança ligada ao X →

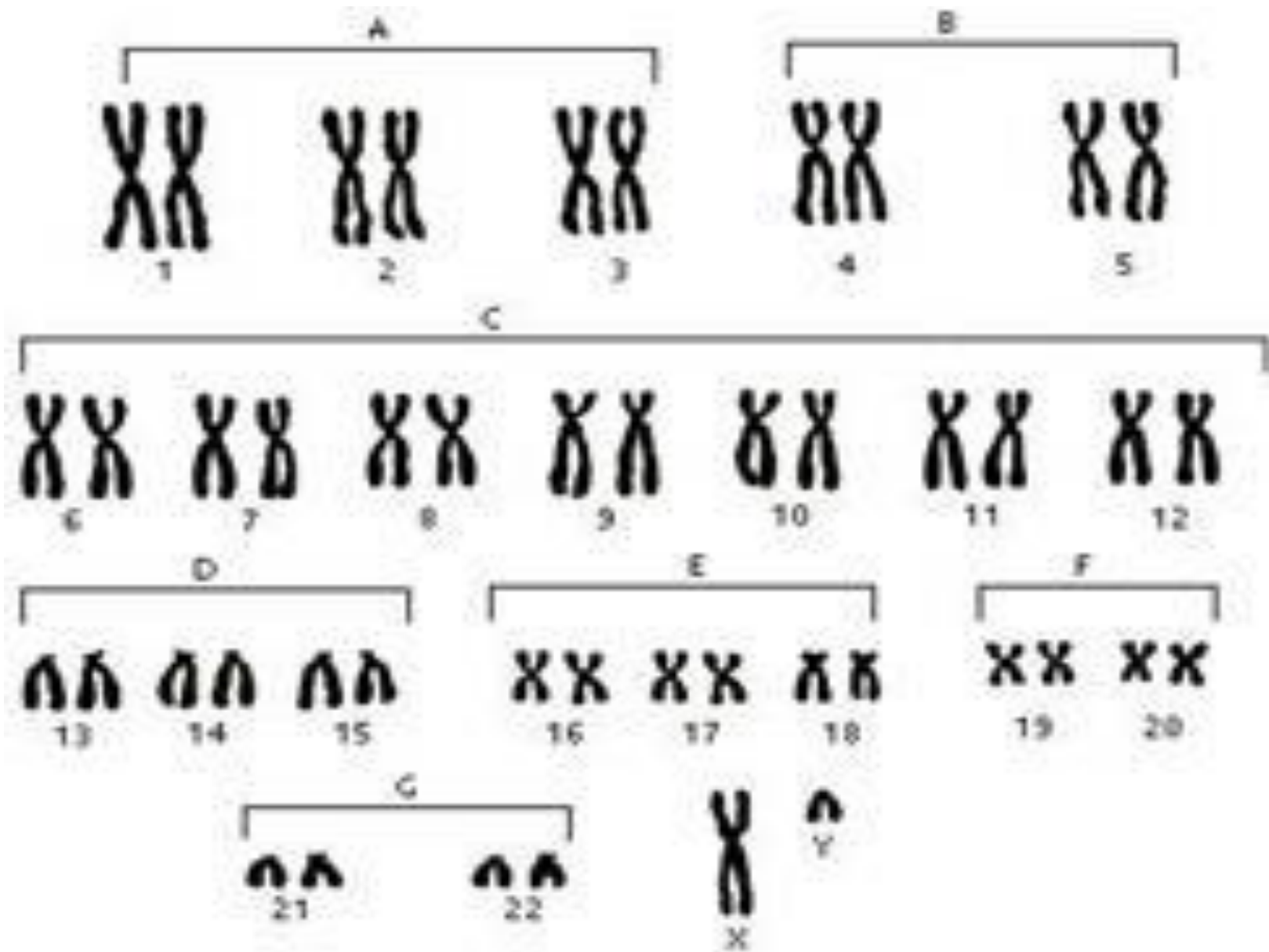


Região homóloga entre X e Y

Região não homóloga entre X e Y

Herança ligado ao Y





Cariótipo humano normal – 23 pares de cromossomos

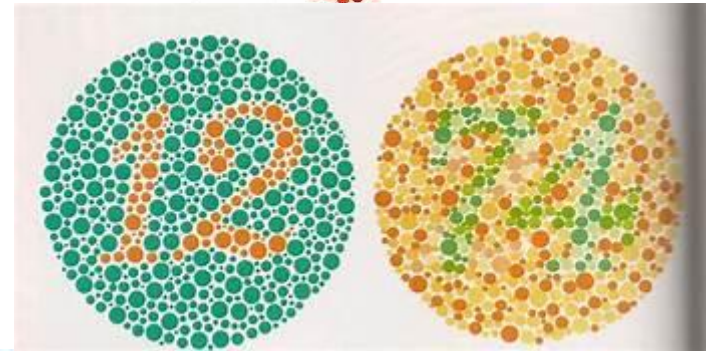
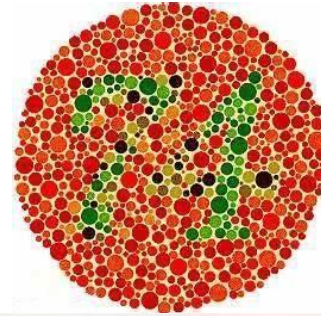
HERANÇA LIGADA AO SEXO

Heranças Ligadas ao X:

○ **Daltonismo:** Consiste na dificuldade de percepção de tons verde, amarelo e vermelho, em razão de um alelo alterado de um gene em X: o alelo **d**. O alelo **D** é responsável pela condição normal. Assim, uma mãe portadora, mas não daltônica com um pai normal resultarão em uma prole:

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

♂ \ ♀	X^D	X^d
X^D	$X^D X^D$	$X^D X^d$
Y	$X^D Y$	$X^d Y$



$X^D X^D$: Filha normal

$X^D X^d$: Filha normal portadora

$X^D Y$: Filho normal

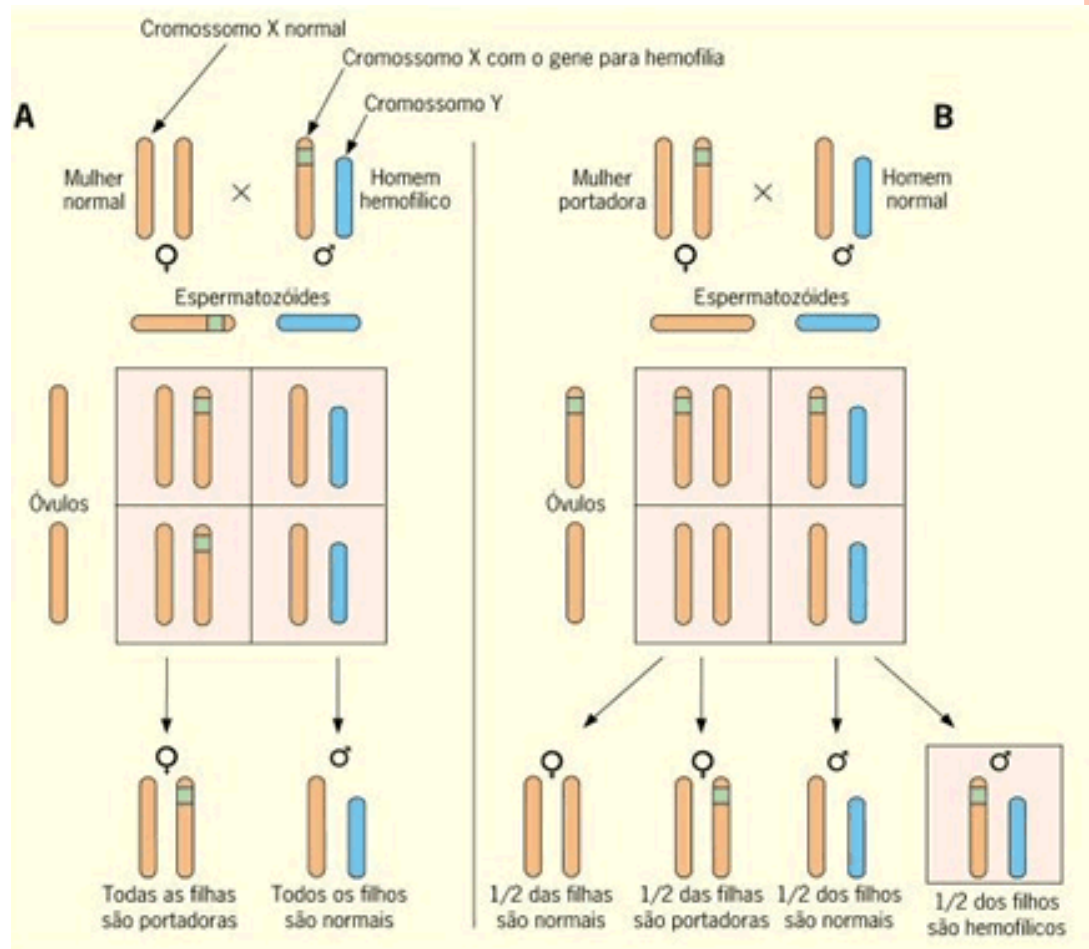
$X^d Y$: Filho daltônico



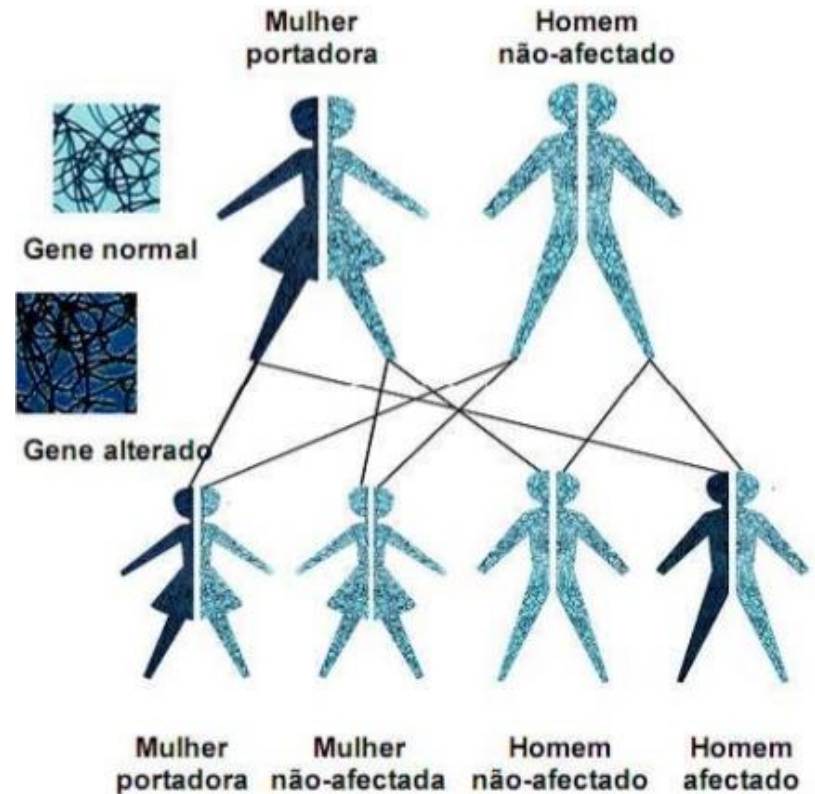
○ **Hemofilia:** Essa doença segue o mesmo padrão do daltonismo e consiste na ausência de fatores de coagulação do sangue, promovendo hemorragias - inclusive e principalmente, externas;

○ É um distúrbio da coagulação sanguínea, em que falta o fator VIII, proteína encontrado na plasma das pessoas normais.

○ As pessoas hemofílicas têm uma tendência a apresentar hemorragias graves depois de traumatismos banais, como um pequeno ferimento ou uma extração dentária.



- **Distrofia muscular de Duchene:** essa anomalia é determinada pelo **alelo recessivo**, sendo caracterizada pela **destruição progressiva da musculatura esquelética**, e leva o indivíduo à morte. Na infância, os indivíduos parecem normais, mas à medida que atingem a adolescência vão perdendo a musculatura e não sobrevivem;
- Mutação no gene *DMD*, que pode ser uma deleção ou uma duplicação, que acarreta ausência grave da **distrofina**, uma proteína essencial para a formação e manutenção do tecido muscular → torna os músculos frágeis e de fácil lesão;
- Normalmente, **mulheres $X^D X^d$ são normais**, pois elas possuem 50% de suas células com o X^D ativo e 50% com o X^d ativo. Para ter a **distrofia de Duchene ela deve ter genótipo $X^d X^d$** . **Homens são hemizigóticos**, então não existem casos com a doença, pois teriam que ser geneticamente $X^d Y$ para apresentá-la.



Heranças ligadas ao cromossomo Y, que se subdivide em:

- A hipertricose auricular é um exemplo de **herança restrita ao sexo (ou holândrica ou com efeito limitado ao sexo)** e que ocorre, basicamente, em indivíduos do sexo masculino.

- Outro exemplo de herança, onde o sexo influi no caráter - o alelo para calvície se expressa melhor e age como dominante na presença de testosterona (masculino). Essa herança é denominada **herança limitada ao sexo (ou influenciada pelo sexo)**.




Genótipo	Fenótipo no homem	Fenótipo na mulher
CC	calvo	calva
Cc	calvo	não-calva
cc	não-calvo	não-calva

No entanto, vale ressaltar que a calvície é uma característica **influenciada pelo sexo**. Devemos lembrar que ela também pode ser determinada por outras causas, como doenças, radiações e problemas com a glândula tireóide, casos em que não interfere a genética.



Outras heranças autossômicas influenciadas pelo sexo:

○ **A penetrância influenciada pelo sexo e a expressividade influenciada pelo sexo:** Na espécie humana, a ocorrência de malformações de vias urinárias apresenta uma penetrância muito maior entre os homens do que entre as mulheres. Elas, portanto, ainda que possuam o genótipo causador da anormalidade, podem não vir a manifestá-la. A expressividade também pode ser influenciada pelo sexo. Um exemplo bem conhecido é o do **lábio leporino**, falha de fechamento dos lábios. Entre os meninos, a doença assume intensidade maior que nas meninas, nas quais os defeitos geralmente são mais discretos.



ANOMALIAS RELACIONADAS AOS CROMOSSOMOS SEXUAIS NA ESPÉCIE HUMANA

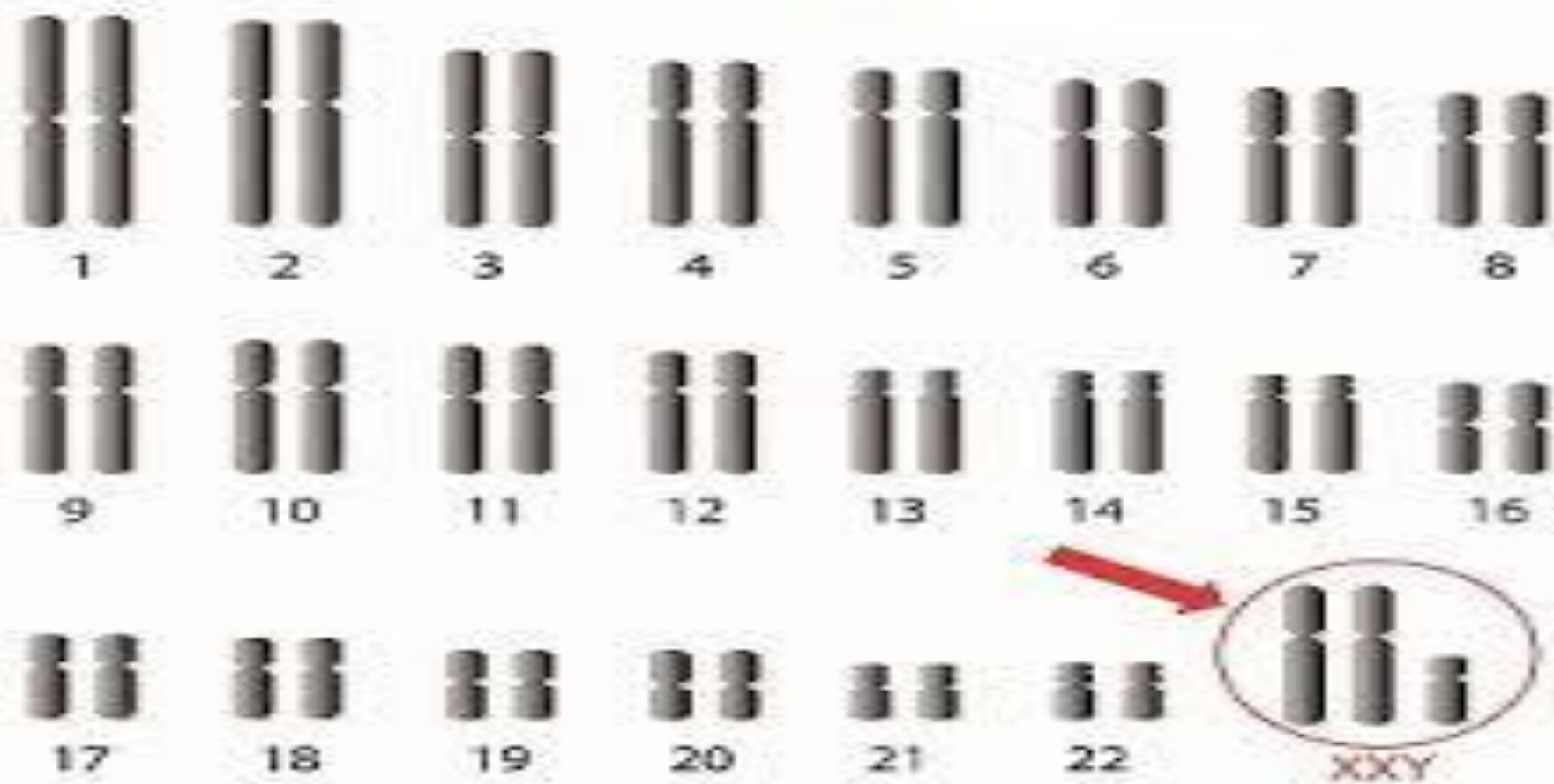
Durante a meiose pode ocorrer não-disjunção dos cromossomos homólogos e, por isso, ocorre a produção de gametas anormais.

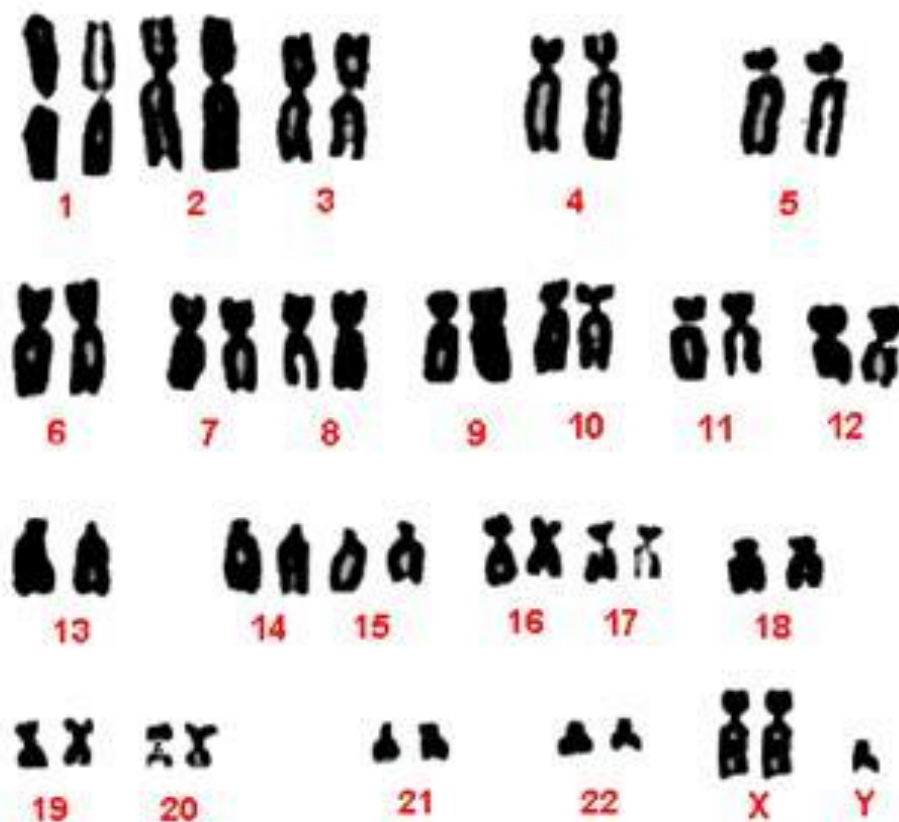
- **Síndrome de Klinefelter:** portadores do cariótipo (47, XXY) – São homens altos, membros desproporcionalmente longos, estéreis e com testículos pequenos; em alguns casos apresentam mamas mais evidentes. Vivem normalmente;

- **Síndrome de Turner:** portadores do cariótipo (45, XO) – São mulheres com baixa estatura, estéreis e, em alguns casos, pescoço muito curto e largo. Podem apresentar retardo mental; os caracteres sexuais secundários não se desenvolvem e os órgãos genitais têm aspecto infantil. Vivem normalmente;



Síndrome de Klinefelter

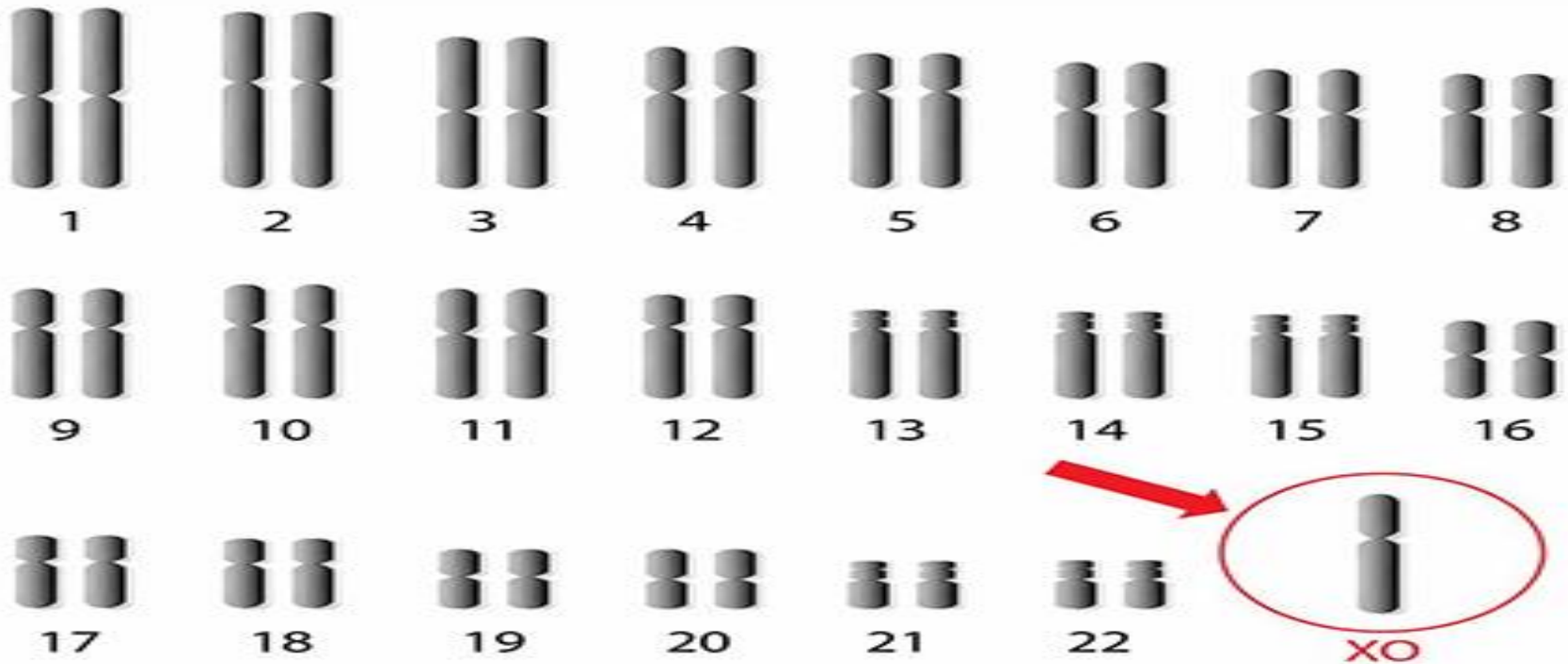




Trissomia do X - 47,XXY



44 autossomos + X0 = 45 cromossomos



Falta de um cromossomo sexual

Síndrome de Turner



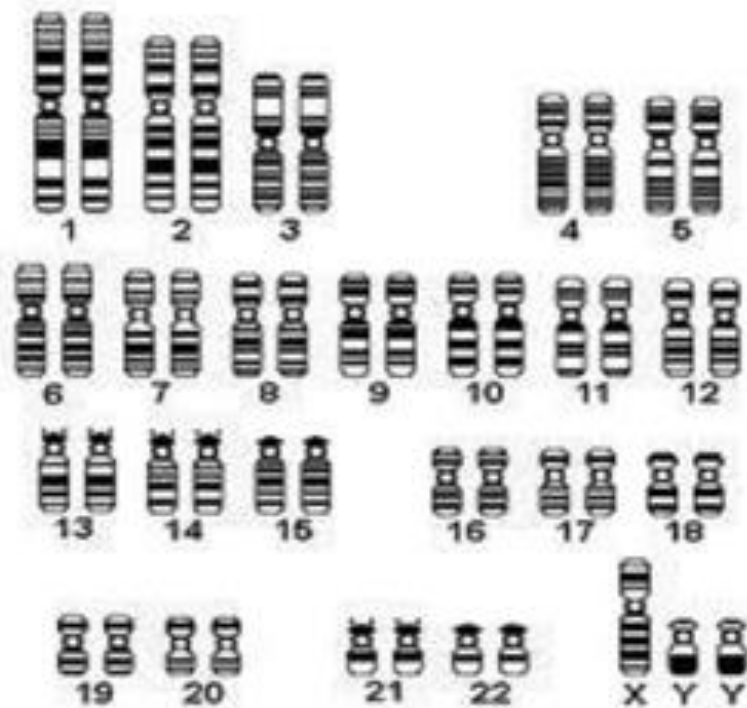
○ **Trissomia X:** portadores do cariótipo (47, XXX) – São mulheres férteis que raramente apresentam anormalidade. Podem eventualmente ter retardo mental;

○ **Homens com síndrome de Klinefelter (48, XXXY):** Nesse caso, os gametas poderiam ter 24 cromossomos os dois (24 + 24), ou um apenas deveria ter 25 cromossomos para gerar essa síndrome (25 + 23).

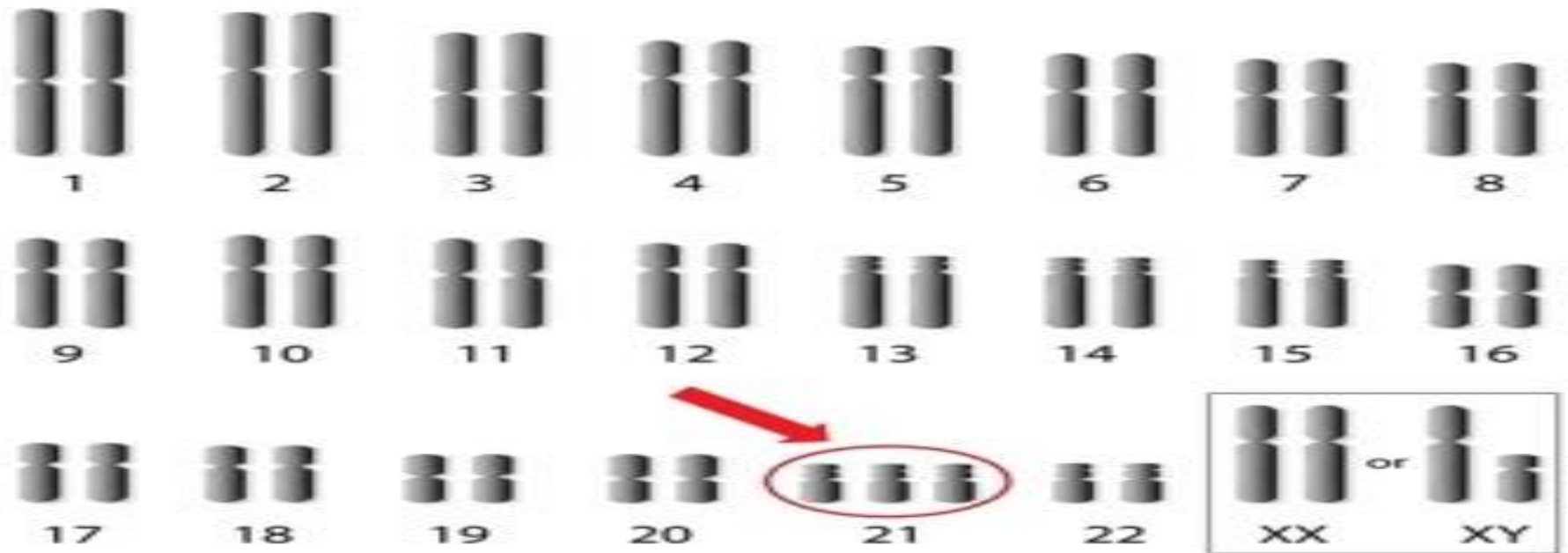
○ **Síndrome do duplo Y:** portadores do cariótipo (47, XYY) – São homens normais e férteis, geralmente de grande estatura. De acordo com alguns autores, esse quadro estaria associado com agressividade e tendência à criminalidade.

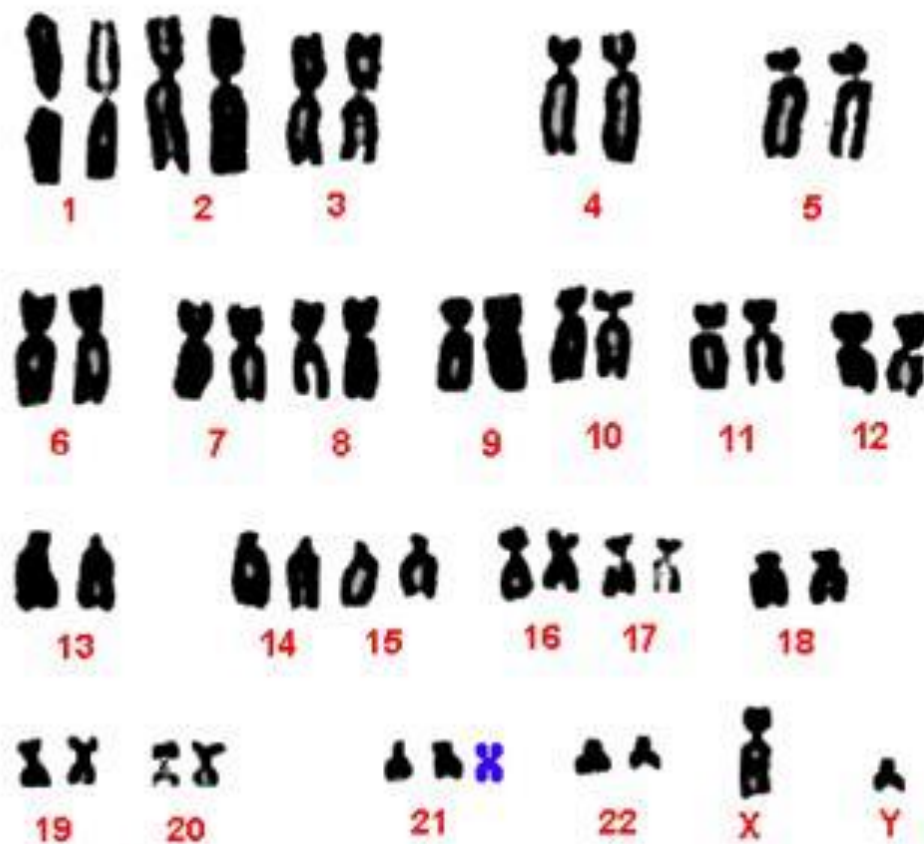


Síndrome do Duplo Y ou Super Macho – 47 - XYY



Síndrome de Down





Trissomia do 21

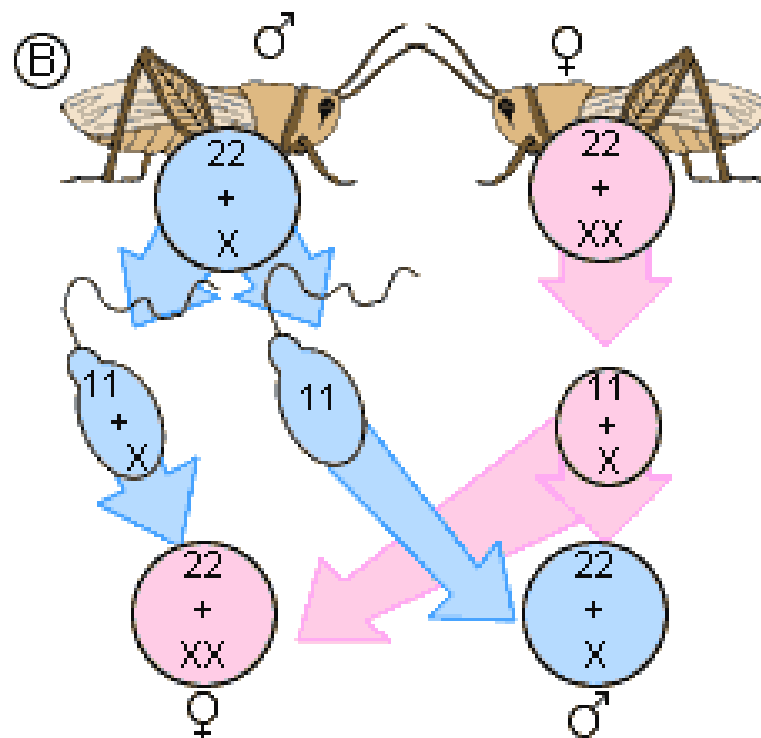


SISTEMA XO

O sistema XO é encontrado em muitas espécies de insetos, especialmente em **percevejos**, **gafanhotos** e **baratas**.

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





Todos os direitos reservados.

Fonte: https://www.educabras.com/vestibular/materia/biologia/genetica/aulas/heranca_e_determinacao_dosexo

Ocorre nas espécies onde **não há cromossomo Y**. Nas **fêmeas existe um par de cromossomos homólogos XX**, e nos **machos há um único cromossomo X**. Portanto, as células dos **machos têm número ímpar de cromossomos**, um a menos em relação às fêmeas.




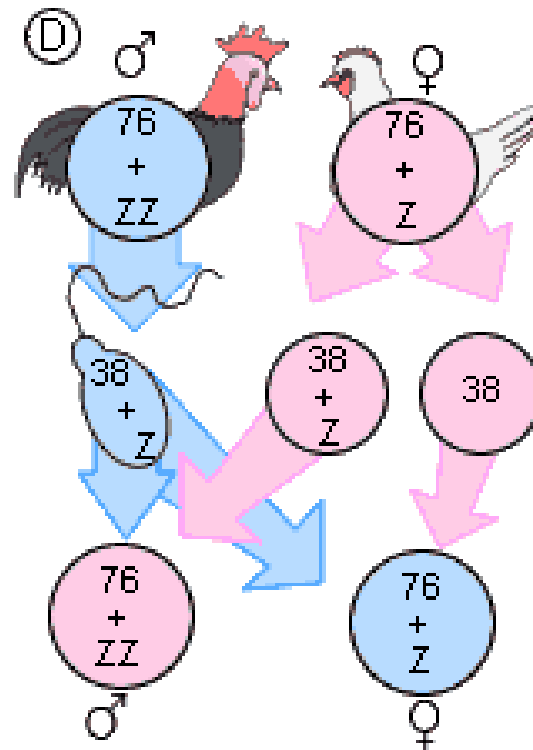
SISTEMA ZW

Esse sistema é encontrado em borboletas, algumas espécies de mariposas, em alguns peixes e em várias aves.

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

As fêmeas são heterogaméticas e produzem dois tipos de gametas, o Z e o W, por isso, são ZW. Enquanto os machos são homogaméticos e só produzem gametas Z, portanto, seu genótipo é ZZ.





Todos os direitos reservados.

Fonte: https://www.educabras.com/vestibular/materia/biologia/genetica/aulas/heranca_e_determinacao_do_sexo



SISTEMA ZO

Nesse sistema a fêmea é heterogamética ZO, enquanto o macho é homogamético ZZ. Ocorre apenas em algumas espécies de mariposas, galinhas domésticas e répteis.



DETERMINAÇÃO DO SEXO EM PLANTAS

- A maior parte das plantas produz **flores hermafroditas (monoicas)** → **não apresentam qualquer sistema de determinação cromossômica ou genética de sexo**. Todos os indivíduos da espécie têm, basicamente, o mesmo cariótipo. Esse é o caso da maioria das plantas e de alguns animais, entre eles minhocas, caramujos e caracóis.;
- Outras espécies têm sexos separados, com plantas que produzem **flores masculinas** e plantas que produzem **flores femininas** → são **plantas dioicas**;
- Nas **plantas dioicas** o sexo é determinado de maneira semelhante à dos animais. O espinafre e o cânhamo*, por exemplo, têm **sistema XY** de determinação do sexo; já o morango selvagem segue o **sistema ZW**.

* *Cannabis ruderalis* = A planta é integralmente utilizada para os mais diversos fins, mas destaca-se especialmente a sua **fibra**, também chamada de "filame", muito usada na indústria de **papel**.





Fibras do cânhamo



Colheita do cânhamo

*Cannabis
ruderalis* →
Planta viva



SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO DO SEXO QUE NÃO ENVOLVEM CROMOSSOMOS SEXUAIS

- **Partenogênese ou Haplodiploidismo:** ocorre em formigas, abelhas e vespas. O sexo é determinado pelo número de conjuntos de cromossomos.
 - as fêmeas, diploides, originam-se da fecundação de um óvulo por um espermatozoide;
 - os machos, haploides, 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 (**mecanismo de Haplodiploidismo ou partenogênese**):
- A rainha, ao se tornar sexualmente madura, voa e se acasala no ar com diversos zangões, armazenando o esperma em sua **espermateca**. A seguir retorna à colônia e começa a por ovos dentro de células hexagonais de cera (colmeia), construídas pelas operárias especialmente para essa finalidade;
- A rainha pode colocar dois tipos de “ovos”, dependendo do tamanho da célula de cera: **fecundados e não fecundados**. Os ovos fecundados originam fêmeas diploides. Os “ovos” não fecundados (= óvulos) desenvolvem-se por um processo denominado partenogênese e originam machos haploides;



○ **A determinação do sexo por haplodiploidia apresenta várias peculiaridades:** Uma delas é que o **macho não tem pai e não pode ter filhos do sexo masculino, mas tem um avô e pode ter netos**. O fato de não poder ter filhos machos é que se fecunda a fêmea, originam-se indivíduos diplóides que serão filhas. Só as fêmeas podem ter filhos machos.

As abelhas serão diploides e podem dar origem às operárias, que são estéreis, ou à **rainha, que é fértil, 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. Em uma colméia, apenas uma fêmea é fértil, a rainha.



PARTENOGENÊSE NAS ABELHAS

Rainha = $2n$ (férteis);

Operárias = $2n$ (estéreis);

Machos = n (férteis);

Os **zangões** são machos cuja função é fecundar a rainha. As **operárias** são fêmeas estéreis cuja função é construir a colmeia e cuidar de sua manutenção, fornecendo alimento e segurança a todos os seus moradores.


- Os **machos** (**zangões**), originam-se por **partenogênese** (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;
- Na maioria dos quelônios (tartarugas);
- Rara em lagartos;
- Ausente na maioria das serpentes (na qual ocorre por cromossomos sexuais ou por temperatura ambiental, apenas).

Nesse processo o sexo é determinado de acordo com a temperatura do meio ambiente (outros répteis) ou de acordo com a temperatura média à qual os ovos estão submetidos durante o período de desenvolvimento embrionário (crocodilianos e tartarugas).

- Em lagartos e jacarés → temperaturas mais baixas determinam fêmeas, enquanto temperaturas mais altas determinam machos;
 - Quelônios, ocorre o inverso;
 - Diferença que favorece um sexo é pequena, da ordem de 1 a 2 °C.
- 

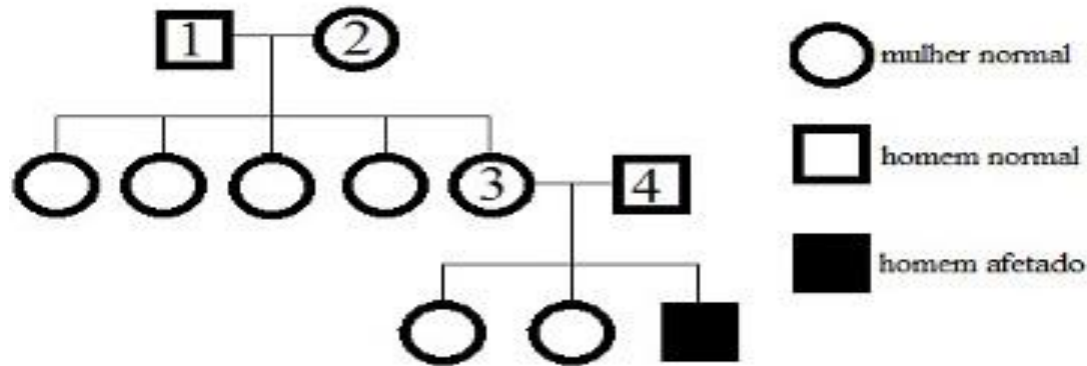
QUESTÕES (INDIVIDUAIS PARA ENTREGA, SÓ RESPOSTAS)

1- (UFMG) A hipofosfatemia com raquitismo resistente à vitamina D é uma anomalia hereditária. Na prole de homens afetados com mulheres normais, todas as meninas são afetadas e todos os meninos, normais. É correto concluir que a anomalia em questão é:

- a) determinada por um gene dominante autossômico.
- b) determinada por um gene dominante ligado ao sexo.
- c) determinada por um gene recessivo autossômico.
- d) determinada por um gene recessivo ligado ao sexo.
- e) determinada por um gene do cromossomo Y.



2- (Vunesp-SP) Considere o heredograma que representa uma família portadora de caráter recessivo condicionado por gene situado em um dos cromossomos sexuais.



A respeito dessa genealogia, podemos afirmar que:

- a) a mulher 2 é homozigota
- b) as filhas do casal 3 e 4 são certamente portadoras do gene.
- c) as mulheres 2 e 3 são certamente portadoras do gene.
- d) todas as filhas do casal 1 e 2 são portadoras do gene.
- e) os homens 1 e 4 são certamente portadores do gene.



3- A hemofilia é uma doença hereditária determinada por um gene de caráter recessivo ligado ao cromossomo X. Supondo que um homem normal case-se com uma mulher portadora, qual a probabilidade de esse casal gerar uma menina hemofílica?

- a) 100% de chance.
- b) 75% de chance.
- c) 25% de chance.
- d) 0% de chance.
- e) 50% de chance.



4- O daltonismo é uma doença hereditária recessiva ligada ao cromossomo X. Um homem daltônico casou-se com uma mulher normal. Qual a probabilidade do casal de ter um filho do sexo masculino e daltônico?

- a) 50% de chance, pois o pai é daltônico.
- b) 100 % de chance, uma vez que o pai é daltônico.
- c) 25 % de chance, pois o pai é daltônico e a mãe normal.
- d) Não há chance de nascer um menino daltônico, pois a mãe é normal.
- e) 75 % de chance de nascer daltônico.



5- Analise as afirmações abaixo:

- I. Homens daltônicos e hemofílicos herdam a doença da mãe;
- II. Mulheres que possuem apenas um gene para o daltonismo não são daltônicas, porém todos os homens que possuem o gene são daltônicos;
- III. A hemofilia é uma doença determinada por um gene dominante.

Está (ão) incorreta (s):

- a) apenas I.
- b) apenas II.
- c) apenas III.
- d) apenas I e II.
- e) apenas II e III.

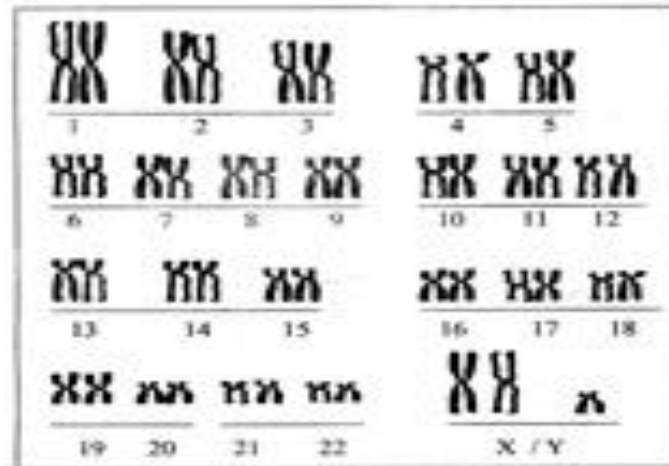


6- (UFV) Se o número diploide das abelhas é **32**, quantos cromossomos serão encontrados nas células somáticas do zangão? Quantos bivalentes existirão na gametogênese dos machos? e na gametogênese das fêmeas?

- a) **16 – 8 – 16.**
- b) **16 – 0 – 16.**
- c) **8 – 0 – 16.**
- d) **8 – 8 – 16.**
- e) **16 – 8 – 0.**



7- (PUC-RS) Responda esta questão com base no cariótipo humano representado abaixo.



O cariótipo é de um indivíduo do sexo _____ com síndrome de _____.

- a) feminino – Klinefelter.
- b) feminino – Turner.
- c) masculino – Down.
- d) masculino – Klinefelter.
- e) masculino – Turner.



8- (UFV) A determinação do sexo em gafanhotos é do tipo **XO**. Nas células somáticas de um gafanhoto, foram contados **23** cromossomos.

a) De que sexo é este indivíduo?

b) Quantos gametas diferentes este indivíduo produz?

c) Qual o número diploide do sexo oposto?

a) M – 2 – 24.

b) M – 1 – 22.

c) M – 1 – 24.

d) F – 2 – 22.

e) F – 1 – 24.

