Cromossomos sexuais e a Herança de seus Genes





Sistemas sexuais nos animais

Sistema	Macho	Fêmea	Animais
XY	XY	XX	Mamíferos
X0	X0	XX	Insetos (percevejos, baratas e gafanhotos)
ZW	ZZ	ZW	Aves, peixes e alguns insetos (mariposas)
Z 0	ZZ	Z 0	Répteis e algumas aves (galinhas)

Determinação do sexo pela temperatura: Em alguns répteis como jacarés e tartarugas, o que determina o sexo é o local e profundidade da desova

(temperaturas altas (acima de 30 ºC) produzem mais fêmeas; temperaturas mais baixas (abaixo de 29 ºC) produzem mais machos).

A espécie humana pertence ao sistema XY;

As fêmeas têm 44 cromossomos autossomos (44 A) e 2 cromossomos sexuais iguais (homogamético) XX;

Os machos têm 44 cromossomos autossomos (44 A) e 2 cromossomos sexuais diferentes (heterogamético) XY.

A espécie humana pertence ao sistema XY; Como podemos perceber os cromossomos podem ser de dois tipos: <u>autossomos</u>, que determinam as características corporais, e <u>heterossomos (cromossomos sexuais)</u>, que determinam as características sexuais.

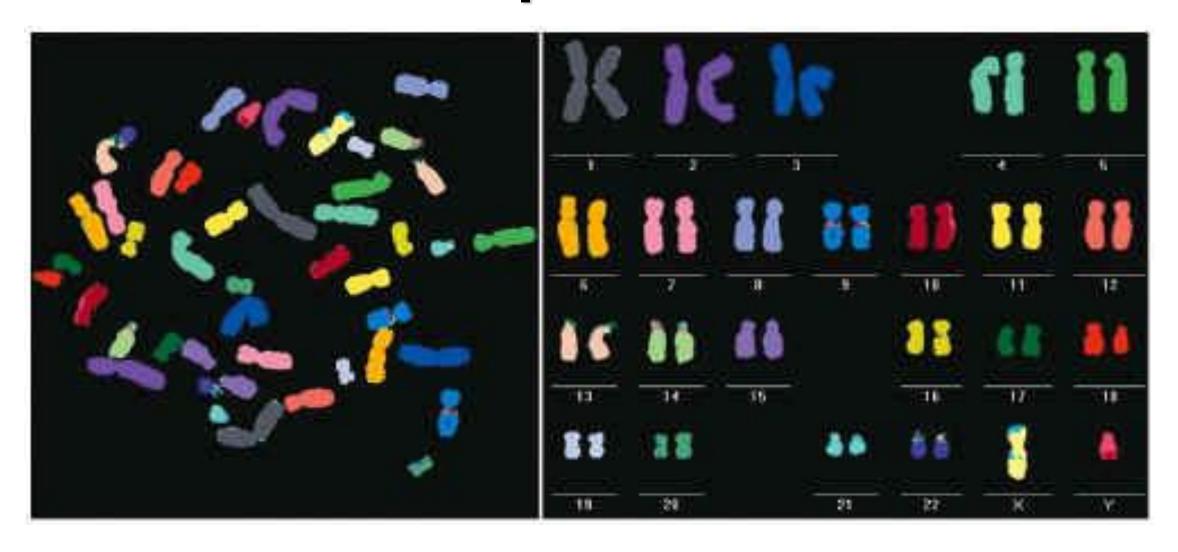
Cariótipo da espécie humana:

mulher: 46 = 44 Autossomos + XX (2 cromossomos sexuais iguais (homogamético)

homem: 46 = 44 Autossomos + XY (2 cromossomos sexuais diferentes (heterogamético).

Cariótipo é a constituição cromossômica de um indivíduo.

Cariótipo Humano



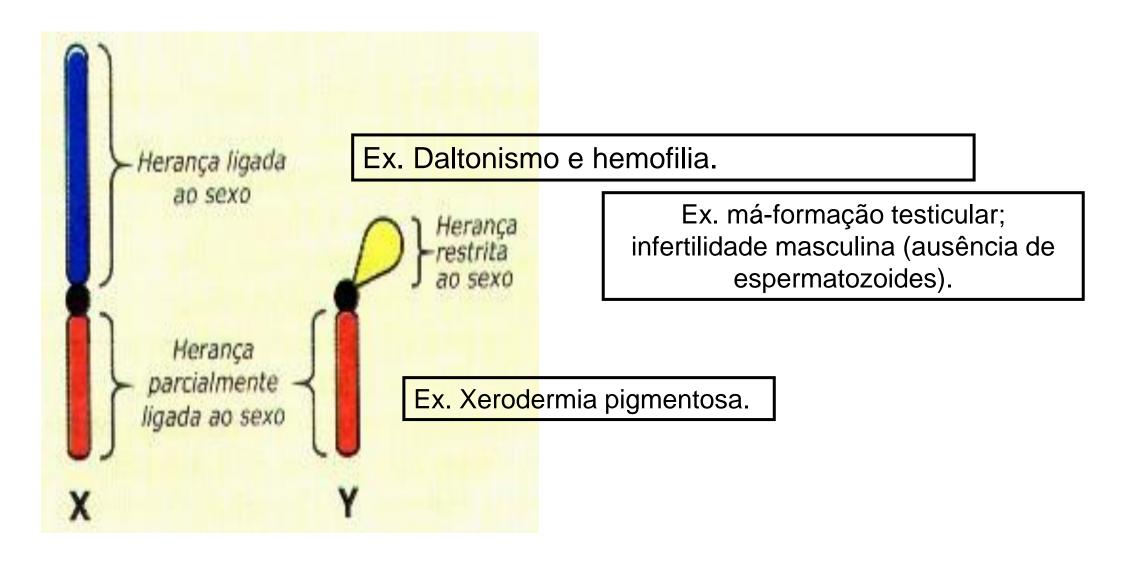
Cromossomos sexuais

O cromossomo X é maior que o cromossomo Y, por isso o pareamento desses dois cromossomos durante a meiose é parcial;

Os cromossomos X têm genes exclusivos que determinam a herança ligada ao sexo, características que aparecem em homens e em mulheres, como o daltonismo e a hemofilia.

O cromossomo Y também tem genes exclusivos que determinam a herança restrita ao sexo (ou herança holândrica), características que só aparecem nos homens.

Exemplo: desenvolvimento dos testículos.



Os cromossomos X e Y têm genes comuns somente numa região homóloga denominada pseudoautossômica, que determina a herança parcialmente ligada ao sexo.

Herança ligada ao sexo ou ligada ao cromossomo X

A herança ligada aos sexo é determinada por genes localizados exclusivamente no cromossomo X, na porção não homóloga ao cromossomo Y;

Quando essa herança é recessiva, como a hemofilia ou o daltonismo, ocorre com maior frequência nos homens que nas mulheres.

Em 1794, o químico inglês Jhon Dalton (1766-1844) percebeu que tinha dificuldade de identificar as cores vermelha e verde;

A partir de estudos em si mesmo, ele fez a primeira comunicação científica sobre a doença, que ficou conhecida como daltonismo;

O daltonismo é provocado por um gene recessivo e raro (frequência de 1 : 10 000) e afeta 8% da população masculina e 0,04% da população feminina.

A dificuldade na identificação das cores se deve a ausência de uma ou mais das substâncias sensíveis à luz encontradas na retina;

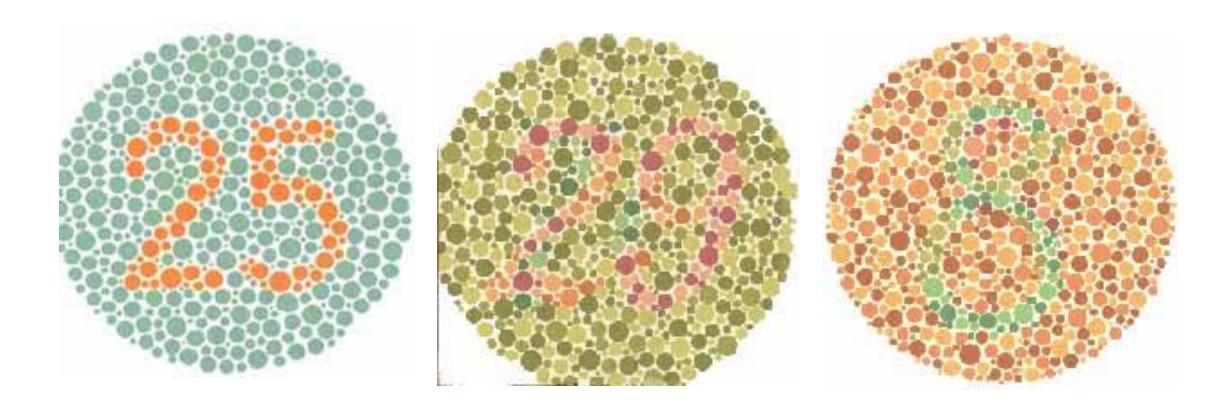
O daltonismo é uma doença pouco frequente na mulher, que precisa reunir dois genes raros X^d no genótipo para expressar esse caráter.

FENÓTIPOS	GENÓTIPOS
Mulher normal	XDXD
Mulher portadora	XDXd
Mulher daltônica	XqXq
Homem normal	X ^D Y
Homem daltônico	XdY

Test de daltonismo daltónico: 21 correcto: 74

Para quem não tem o gene do daltonismo, verá o número 74

Com gene para daltonismo, verá o número 21



Teste **Ishihara** (Dr. Shinobu Ishihara (<u>1879</u>-<u>1963</u>), um <u>professor</u> da <u>Universidade de Tóquio</u>, que foi o criador desses testes em <u>1917</u>.

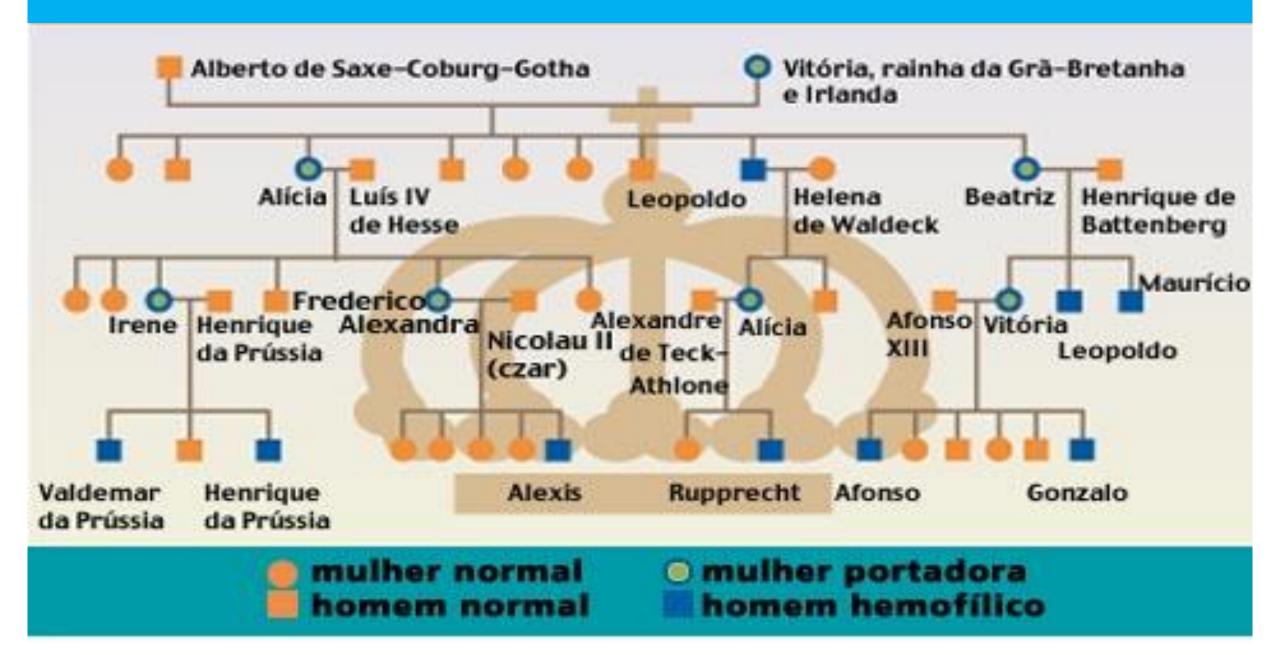
Hemofilia

A hemofilia caracteriza-se por uma insuficiência na produção de tromboplastina, enzima fundamental para o mecanismo da coagulação sanguínea;

Como essas proteínas atuam em cadeia, a ausência de uma delas torna a coagulação muito lenta e o indivíduo tem tendências às hemorragias.

O gene da hemofilia é raro, manifestando-se nos homens, a probabilidade é de 1 pessoa a cada 100 mil e nas mulheres é 1 em 100 milhões de pessoas. É um gene recessivo localizado no cromossomo X, por isso a doença é mais comum nos homens.

Hemofilia Ex. Rainha Vitória



FENÓTIPOS GENÓTIPOS XHXH Mulher normal XHXh Mulher portadora XhXh Mulher hemofílica XHY **Homem normal** Homem hemofílico XhY

Outras doenças humanas ligadas ao cromossomo X

Distrofia muscular de Duchenne

1 a cada 3500 recém nascidos homens.





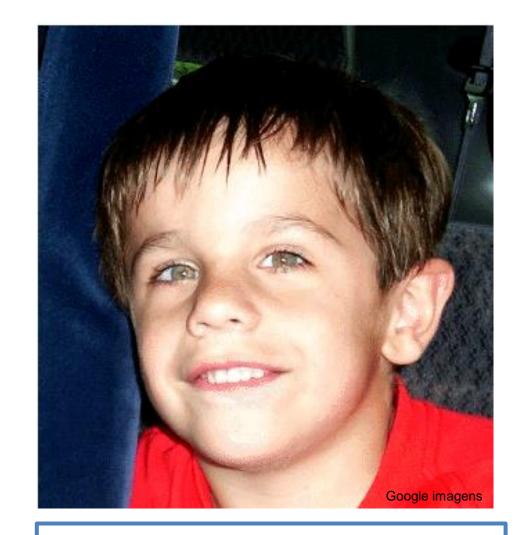
A doença provoca a destruição progressiva dos músculos.



Síndrome do x frágil

A alteração faz com que esse gene deixe de codificar, em níveis adequados, a proteína FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein) essencial para o desenvolvimento das conexões entre as células nervosas e a maturação das sinapses.

https://drauziovarella.uol.com.br



Retardo mental moderado em meninos

Ictiose ligada ao X

Pele áspera, com formação de escamas devido à hipertrofia da camada córnea da pele.

A ictiose ligada ao cromossomo X ocorre em 1/2.500 nascimentos de meninos.

http://portalarquivos.saude.gov.br



Retinosquise

Degeneração e deslocamento da retina.

É uma desordem relativamente rara, que determina baixa acuidade visual,

Mais frequente em homens jovens.

http://www.scielo.br

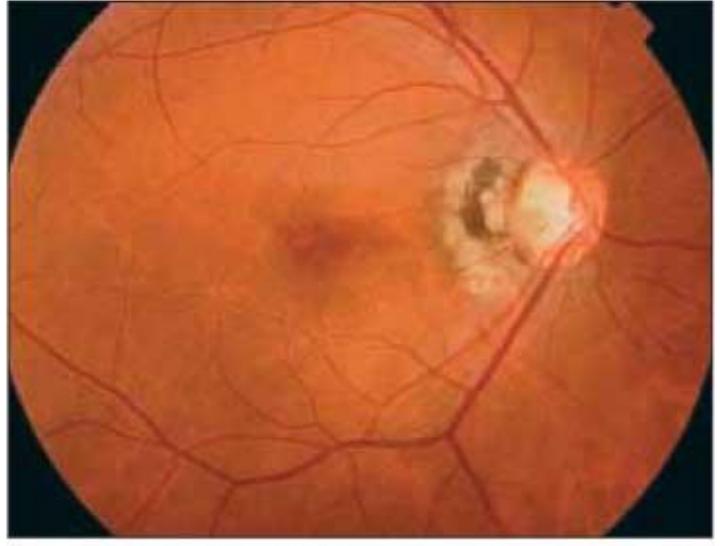


Figura 4 - Retinografia de olho direito mostrando as marcas da fotocoagulação a laser na borda do disco óptico e a resolução do descolamento seroso macular

Herança RESTRITA ao sexo

Conhecida como herança holândrica, é transmitida exclusivamente pelo cromossomo Y, razão pela qual afeta apenas os homens;

Região não homologa de Y;

Alguns exemplos de herança restrita ao sexo: máformação testicular; infertilidade masculina (ausência de espermatozoides).

Herança INFLUENCIADA pelo sexo

Neste caso, o caráter é determinado por um gene autossômico que se manifesta diretamente em machos ou em fêmeas, sob a influência de fatores hormonais;

É o que ocorre, por exemplo, com o gene da calvície; Hipertricose auricular. Nos homens, a testosterona altera a expressão do gene C, que se comporta como dominante; nas mulheres o gene C funciona como recessivo.





Herança INFLUENCIADA pelo sexo

Na calvície o gene tem sua expressão de dominância e recessividade inversa em função do sexo:

SEXO	GENÓTIPO	FENÓTIPO
Masculino	CC ou Cc	Calvo
Masculino	СС	Não-calvo
Feminino	CC	Calva
Feminino	Cc ou cc	Não-calva

Herança LIMITADA pelo sexo

É a herança autossômica que só se manifesta em um dos sexos.



Exemplos:

- Câncer prostático; de colo do útero;
 - Barba;
 - Produção de leite.

HERANÇA MATERNA

Relacionada ao **DNA da mitocôndria (0,5%)**, por isso também é chamada de **herança mitocondrial**.

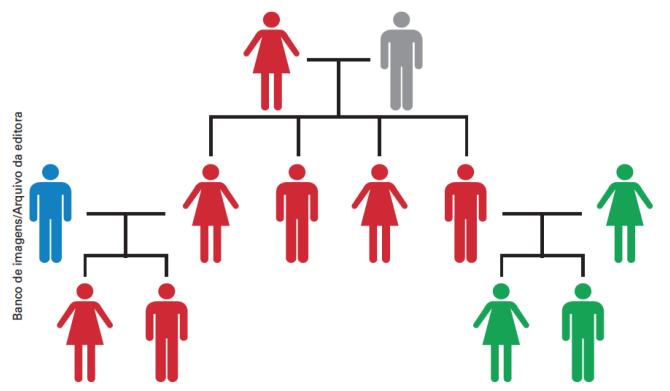


Figura 6.10 Esquema exemplificando o padrão de herança do DNA mitocondrial.

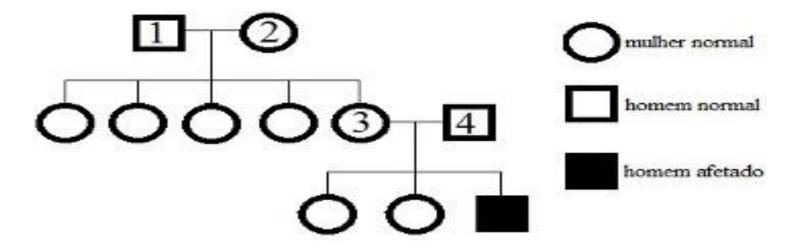
DNA sujeito a mutações doenças.
mitocôndria – energia
(respiração aeróbica);
Problemas costumam
afetar mais células
nervosas e musculares (
maior consumo de
energia).

Exercícios

01-) (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.

02-) 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.

Notícias:

https://www.z1portal.com.br/sindrome-de-duchenne-forma-severa-de-distrofia-acomete-um-a-cada-35-mil-meninos-nascidos

https://drauziovarella.uol.com.br/doencas-e-sintomas/sindrome-do-x-fragil

Referências

AMABIS, J. M.; MARTHO, G. R. **Fundamentos da Biologia Moderna**: vol. único, 4 ed. São Paulo: Moderna, 2010. LINHARES, S. L., GEWANDSZNAJDER, F. PACCA, H. **Biologia:Hoje** vol 3, 3 ed. São Paulo: Ática,2016. MENDONÇA, Vivian L. **Biologia**: os seres vivos : volume **3**, **3**. ed, São Paulo : Editora AJS, 2016. Imagens: https://www.google.com/search?q=imagens