

13/09/23

Determinação Cromossômica do Sexo

Determinação do Sexo:

- Em muitas espécies, incluindo seres humanos, o sexo é determinado pelas cromossomos sexuais.
- Fêmeas têm dois cromossomos X (XX)
- Machos têm um cromossomo X e um Y (XY), que determina características masculinas.

Herança Ligada ao Sexo

- Genes relacionados ao sexo estão localizados no cromossomo X.
- Herança ligada ao sexo ocorre quando genes específicos são transmitidos através do cromossomo X.
- mulheres podem ser homozigotas (AA ou aa) ou heterozigotas (Aa).

Herança Ligada ao Sexo - Heranças ligadas ao X

Daltonismo

- Dificuldade na percepção de tons verde, amarelo e vermelho devido a um alelo alterado no cromossomo X (alelo d).
- O alelo D é responsável pela visão normal.

$$X^{Dd} \times X^{DY}$$

Pai	Mãe		
Dd	Dd	d	
Dd	Dd	Dd	→ Filha
d	Dd	dY	→ Filho

$X^{DD} \times X^{DD} \rightarrow$ Filha Normal

$X^{DD} \times d \rightarrow$ Filha Portadora

$X^{DY} \times X^{DY} \rightarrow$ Filha Normal

$X^{dY} \times X^{dY} \rightarrow$ Filha Normal

Hemofilia

- Doença caracterizada pela ausência de fatores de coagulação de sangue, levando a hemorragias, especialmente externas.
- Devido a falta do fator VIII, uma proteína no plasma.
- Pessoas hemofílicas tendem a ter hemorragias graves após pequenos ferimentos ou extrações dentárias.
- Segue o Padrão do Daltonismo.

Distrofia Muscular de Duchenne

- Anomalia determinada por um alelo recessivo, levando à destruição progressiva da musculatura da esquelética e morte.
- Inicia na infância, com indivíduos parecendo normais, mas perdendo musculatura na adolescência.
- Causada por mutações no gene DMD , afetando a proteína distrofina, necessário para a saúde muscular.

Herança:

- Mulheres com um cromossomo X normal e um portador do alelo da distrofia muscular ($X^D X^d$) são normais.

$X^d X^d$ → Doença

- Homens são hemizigóticos e, portanto, não apresentam a doença, pois precisam do genótipo $X^d Y$ para manifestá-la.

Heranças Ligadas ao Sexo Ligado ao Cromossomo Y .

Hipertricotose Auricular:

- Herança restrita ao sexo, ocorrendo predominantemente em homens.

Calvície

• Característica influenciada pelo sexo, sendo mais forte para a calvície agindo como dominante na presença de Testosterona.

• Chamada de herança limitada ao sexo ou influenciada pelo sexo.

Gene	Homem	Mulher
CC	Sim	Sim
Cc	Sim	Não
cc	Não	Não

Outras Heranças Autossômicas

Influenciadas pelo sexo:

• Penetrância e expressividade podem ser influenciadas pelo sexo, como exemplificado pela ocorrência de malformações de vias urinárias, onde os homens têm maior penetrância, e o lábio leporino, que é mais evidente em meninas do que em meninos.

Anomalias Relacionadas aos

Caracteres Sexuais Na

Espécie Humana

Síndrome de Klinefelter (47,XXY)

- Caracterizada por homens altos, membros desproporcionalmente longos, esterilidade e testículos pequenos.
- Alguns casos podem apresentar mamas mais desenvolvidas.
- Indivíduos com esta síndrome geralmente levam uma vida normal.

Síndrome de Turner (45,XO)

- Mulheres com baixa estatura, esterilidade e proporcionalmente pescoço curto e largo.
- Podem ter retardo mental.
- Não desenvolvem caracteres sexuais secundários e órgãos genitais têm aspecto infantil.
- Vivem normalmente.

Trisomia X (47,XXX)

- Mulheres com cariótipo 47,XXX.
- Geralmente férteis, mas podem ocasionalmente apresentar retardo mental.

Namens com Síndrome de Klinefelter (48, XXXY):

- Possibilidade de gametas com 24 cromossomos (24+24) ou com 25 cromossomos (25+23).

Síndrome do duplo Y (47, XYY)

- Namens com cariótipo 47, XYY.
- Geralmente altos e férteis.
- Algumas teorias associam essa síndrome à agressividade e tendência à criminalidade.

Sistema XO:

- Encontrado em muitas espécies de insetos como percevejos, gafanhotos e borboletas.
- Machos são heterogaméticos, produzindo dois tipos de gametas:

Um com cromossomo X.

e outro sem cromossomo sexual (XO).

- Fêmeas são homogaméticas, produzindo apenas gametas sexuais X (XX).

- O sistema XO ocorre em espécies onde não há cromossomo Y, resultando em machos com número ímpar de cromossomos, um a menos que as fêmeas.

Sistema ZW:

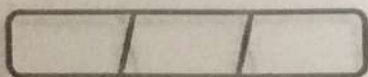
- Encontrado em borboletas, algumas espécies de mariposas, peixes e várias aves.
- Diferencia-se do sistema XY humano com as letras ZW.
- Fêmeas são heterogaméticas (ZW) e produzem gametas Z e W.
- Machos são homogaméticos (ZZ) e produzem apenas gametas Z.

Sistema ZO:

- Ocorre em algumas espécies de mariposas, galinhas domésticas e répteis.
- Fêmeas são heterogaméticas (ZO).
- Machos são homogaméticos (ZZ).

Determinação do sexo em plantas

- A maioria das plantas produz flores hermafroditas, não apresentando sistema de determinação cromossômica do sexo.
- Alguns animais, como minhocas, caramujos e taraxins, também têm esse sistema.



- Outras espécies possuem plantas com flores masculinas e plantas com flores femininas, sendo chamadas de plantas dioicas.

- Nas plantas dioicas, o sexo é determinado de maneira semelhante aos animais, com sistemas como XY (como no espinheiro e cândamo) ou ZW (como no marango selizagem).

Sistemas de determinação do sexo que não envolvem cromossomos sexuais

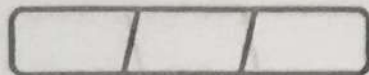
- Partenogênese ou haplodiploidismo: ocorre em formigas, abelhas e vespas, onde o sexo é determinado pelo conjunto de cromossomos.

- Fêmeas são diplóides, originadas da fecundação de um óvulo por um espermatozoide.

- Machos são haplóides, originados de óvulos não fecundados por espermatozoides que se dividem.

- A determinação do sexo depende da haploidia ou diploidia, com mecanismo de partenogênese.

- Nas abelhas, a rainha armazena espermatozoides e põe ovos fecundados e não fecundados.



- Ovas fecundadas originam fêmeas diploides, enquanto ovas não fecundadas desenvolvem-se por partenogênese, originando machos haploides.

Partenogênese na Abelha

- Nas abelhas, o sistema de determinação do sexo envolve a partenogênese.
- A rainha é $2n$ (diploide) e fértil.
- As operárias são $2n$ (diploides) e estéreis.
- Os machos (Zangões) são n (haploides) e férteis.
- A função dos Zangões é fecundar a rainha.
- As operárias são fêmeas estéreis responsáveis pela construção da colmeia, cuidado com a manutenção e preservação de alimentos e segurança.
- Os machos (Zangões) se originam por partenogênese a partir de óvulos não fecundados, sendo haploides (n) e tendo transmitido a origem materna.

Determinação do sexo por Temperatura Ambiental em Répteis

- Esse processo ocorre em crocodilianos e na maioria das Tartarugas.

- É raro em lagartos.

- Nas serpentes, a determinação do sexo pode ocorrer por dimorfismos sexuais ou temperatura, dependendo da espécie.

- O sexo é determinado pela temperatura do ambiente (ou temperatura média das ovas durante o desenvolvimento embrionário).

- Em lagartos e jacarés, temperaturas mais baixas resultam em fêmeas, enquanto temperaturas mais altas resultam em machos.

- Nas Quelônias (Tartarugas), a relação é inversa.

- A diferença de temperatura que favorece um sexo é pequena, geralmente de 1 a 2 graus Celsius.

Pleiotropia, Interação Genética, Gênicas e Herança Quantitativa

Pleiotropia

- A Pleiotropia é um fenômeno comum na herança genética.
- Envolve a manifestação de múltiplas características ou efeitos a partir de um único gene.
- Exemplos: Incluem genes letais em animais e a cor das células vermelhas e brancas.
- Nas células, um único gene recessivo em homozigose (aa) controla a cor vermelha e a produção de uma substância que impede ataque de fungo parasita.
- Em resumo, um par de alelos determina várias características diferentes.

Interação Gênica

- Interações gênicas envolvem vários genes determinando uma característica.
- Existem interações gênicas epistáticas divididas em Epistasia Dominante e Recessiva.

Epistasia Dominante: Envolve a ação conjunta de dois pares de genes, onde um gene "inibe" a ação do outro gene, geralmente localizado em um cromossomo não-homólogo.

O gene que "inibe" é chamado **epistático**, e o que é "inibido" é **hipostático**.

Isso difere da dominância, que ocorre entre alelos.

Exemplo: A cor da pelagem de cavalos depende de dois pares de genes, onde um gene "inibe" Ww e Bb , onde o alelo W "inibe" a manifestação da cor, e o alelo B determina a pelagem preta.

W é epistático

B e b são hipostáticos.

Resultado de Cruzamentos:

9 $W_B_$ (Branco)

3 W_bb (Preto)

3 $wwB_$ (Branco)

1 $wwbb$ (Marrom)

Epistasia Recursiva: Envolve pares de genes recessivos em locais diferentes, onde a homozigose para esses recessivos "inibe" a ação dos outros alelos dominantes em outros locais.

Exemplo: Surdez congênita humana, onde a homozigose para os genes recessivos dá lugar à surdez.

Interações não-epistáticas

• Interações não-epistáticas encaixam-se no par de alelos determinando uma única característica, dependendo da combinação que eles regridarem.

Exemplo: A cor da pele é determinada pela combinação dos alelos R e E.

A tabela abaixo mostra as tipos de cor.

Alelos **Cor**

R-E- : Cor tipo Negro

R-ee : Cor tipo Rosa

rRE- : Cor tipo Escuro

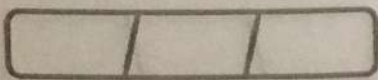
rree : Cor tipo Simples

Herança Quantitativa

• A herança quantitativa, também conhecida como herança poligênica ou multifatorial, é um tipo de interação genética em que as características apresentam variações devido à interferência de fatores ambientais.

Exemplo: A altura de indivíduos da mesma idade em uma espécie pode variar de baixa a alta devido à influência da genética, mas também por fatores ambientais, como a alimentação.

• Cada par de poligênicos pode estar localizado em um par de cromossomos homólogos. Um exemplo é a determinação da cor da pele e dos olhos humanos.



Na espécie humana, dois pares de alelos localizados em cromossoma não homólogo determinam a cor da pele: N/n e B/b.

- Genótipos diferentes resultam em fenótipos intermediários da cor da pele, devido à combinação de alelos que determinam a síntese de melanina em diferentes quantidades.

- A exposição à radiação ultravioleta do sol também influencia a cor da pele, estimulando a produção de melanina como uma proteção contra os efeitos prejudiciais das raios ultravioleta.

Genótipos	Fenótipos	Proporção
NNBB	Negro	1:16
NnBb, NnBB	Mulato Escuro	4:16
Nnbb, nnBB	Mulato médio	6:16
NNBb, Nnbb	Mulato Claro	4:16
nnbb	Branco	1:16

Herança Quantitativa na cor das albas

- A cor das albas é influenciada por uma herança genética poligênica.
- Vários genes interagem para determinar a cor final das albas.
- Genes controlam a produção de proteínas que afetam a quantidade de melanina na íris.
- Outros genes podem produzir padrões como anéis, raios e anéis na íris.
- A combinação desses genes resulta na variedade de cores de albas na população.
- É um exemplo de herança quantitativa, onde múltiplos genes contribuem para o fenótipo final.

Distribuição do fenótipo em curvas normal ou de Gauss

• Fenótipos extremos são menos comuns, enquanto os fenótipos intermediários são mais frequentes.

• A distribuição quantitativa dos fenótipos segue uma curva normal, também chamada de curva de Gauss.

Herança Poligênica

O número de fenótipos em uma herança poligênica depende do número de pares de alelos envolvidos, denotado como " n ".

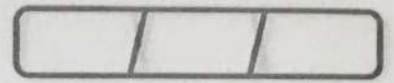
O cálculo para determinar o número de fenótipos distintos é:

$$2n + 1.$$

Exemplo: Com quatro pares de alelos envolvidos, nove fenótipos distintos podem ser encontrados.

Cada conjunto de indivíduos com o mesmo fenótipo forma uma classe fenotípica.

Estimativa de Frequência:



Gabriel Mourao da Silva e' linda

- É possível estimar a frequência esperada de indivíduos com fenótipos extremos com base no número de pares de genes envolvidos no herança (n).

- A fórmula para calcular a frequência dos fenótipos extremos é:
$$\frac{1}{4^n}$$

Exemplo se $n=3$

$$\frac{1}{4^n} = \frac{1}{4^3} = \frac{1}{64} \quad \text{w}$$