

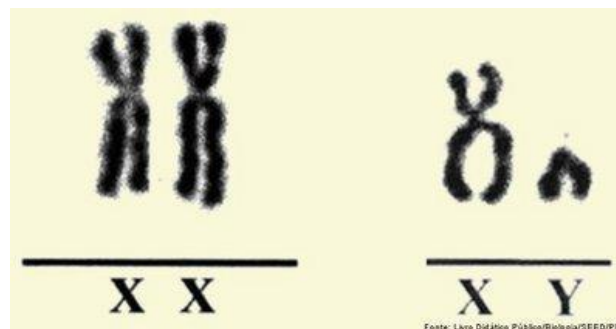
Genética do sexo

Resumo

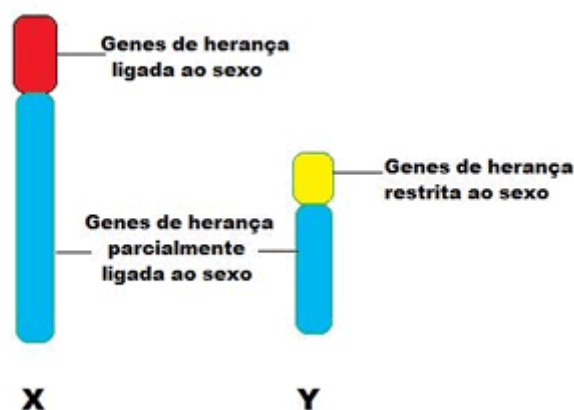
Normalmente, uma célula somática humana contém 22 pares de cromossomos autossômicos e um par heterossômico. Isso totaliza 23 pares ou 46 cromossomos totais $2n=46$. Os cromossomos autossômicos (pareados) estão relacionados com as características estruturais e funcionais de forma geral, enquanto os sexuais (não-pareados) são responsáveis pelas características que irão definir os sexos, como a formação das genitálias e órgãos reprodutores e outras características gerais também.

De modo geral, foi estabelecido, por convenção, o cromossomo X para o sexo feminino e o Y para o sexo masculino. Entretanto, vale lembrar que o cariótipo sexual humano é definido por XX para o sexo feminino e XY para o sexo masculino.

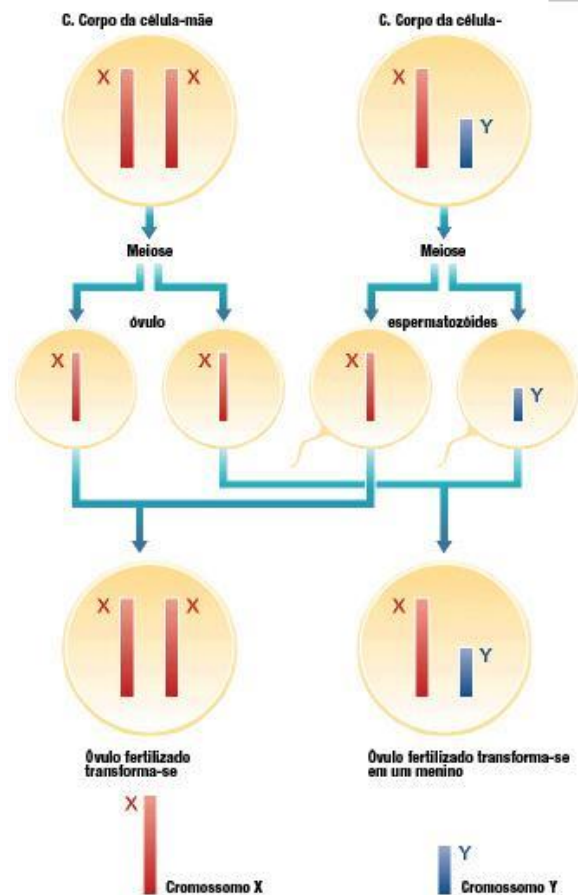
Os Cromossomos Sexuais



Os cromossomos Y são mais curtos que o cromossomo X, e é nessa região mais curta onde se encontram os genes responsáveis pelas características masculinas dos indivíduos. Existe também uma região em X que não tem correspondência em Y, ou seja, não existem alelos em Y correspondentes a X nessa. A isso se dá o nome de região não-homóloga. Veja na figura abaixo:



É na meiose que esses cromossomos se separam, formando gametas contendo X ou Y. O homem produz gametas X ou Y e a mulher, apenas X.



Exemplos de heranças relacionadas ao sexo: Herança restrita e ligada ao sexo

Restrita ao sexo: ocorre quando o gene está no cromossomo Y

Hipertricose auricular

Se manifesta em homens pelo aumento do número e tamanho de pelos no pavilhão auditivo.

Ligada ao Sexo: é provocada por genes nos cromossomos X.

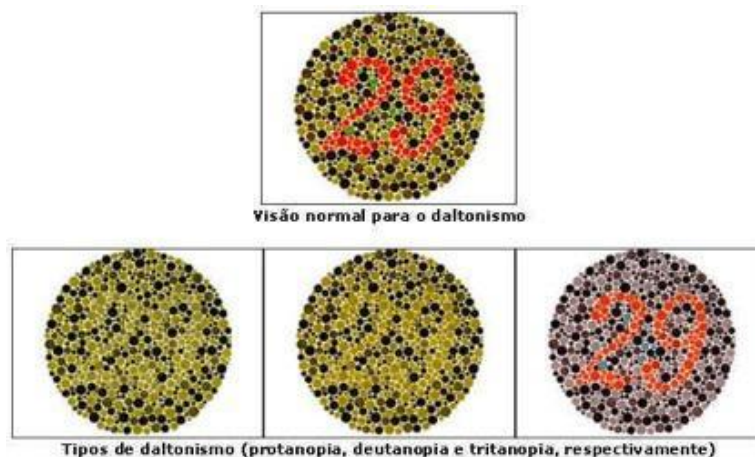
Hemofilia

É decorrente de mutações no gene que codifica o fator de VIII da cascata de coagulação sanguínea. Sendo uma doença hemorrágica, resultante da deficiência desse fator da coagulação, acomete aproximadamente um a cada dez mil nascimentos masculinos.

Por ser uma doença genética recessiva ligada ao cromossomo X, a hemofilia afeta quase exclusivamente homens. Homens possuem um único alelo de fator VIII (XY) enquanto as mulheres possuem dois alelos (XX). Homens com um alelo com mutação (X^hY , hemizigose) terão a doença, enquanto mulheres com um único alelo com mutação ($X^H X^h$, heterozigose) serão portadoras e, portanto, com 50% de probabilidade de transmitir o alelo anormal à sua prole, em cada gestação. Já as mulheres com mutações em ambos os alelos ($X^h X^h$, homozigose) manifestarão a doença, embora esta seja uma situação *muito rara*

Daltonismo

O daltonismo é um transtorno hereditário (herança recessiva ligada ao sexo). Cerca de 5% a 8% dos homens e 0,4% das mulheres apresentam um tipo de cegueira para cores conhecida como daltonismo, ou cegueira parcial. Essas pessoas são incapazes de distinguir entre as cores vermelho e verde. A grande diferença entre o número de homens afetados comparando com o de mulheres se explica pelo fato de o daltonismo ser provocado por gene recessivo ligado ao cromossomo X. O termo daltonismo originou-se do nome do físico e químico inglês John Dalton (1766 – 1844), que em 1794 publicou um estudo revelando que tinha dificuldade para distinguir certas cores. O daltonismo é um defeito que faz com que pelo menos um dos três tipos de cones, que são os receptores das cores existentes na retina, não funcione corretamente. Muitos referem-se ao daltônico como aquela pessoa que confunde o verde com o vermelho, e vice-versa, porém esse é um conceito errôneo.



Herança influenciada pelo sexo

São características promovidas por genes autossômicos influenciados pelo sexo do indivíduo.

Calvície

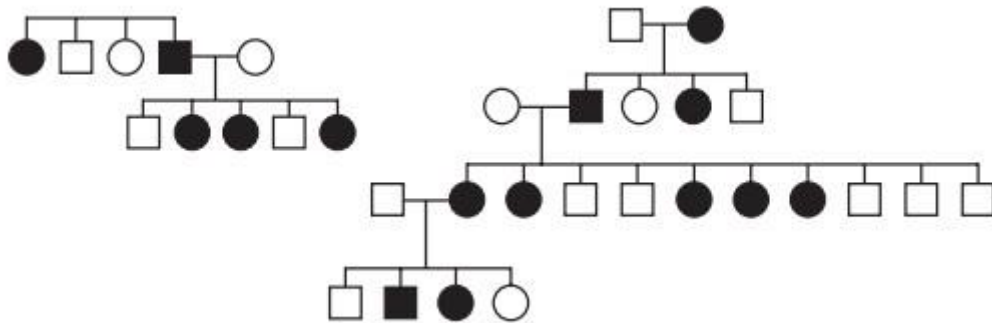
É uma herança autossômica dominante. Acreditava-se que um único gene transmitia total predisposição genética, autossômica dominante em homens e autossômica recessiva em mulheres. Reavaliando criteriosamente, este padrão hereditário parece ser poligênico, especialmente quando se observam os diversos fenótipos da calvície, desde um couro cabeludo normal até a calvície completa. Acredita-se que indivíduos com essa predisposição genética tenham aumento expressivo dos receptores de hormônios sexuais, que alteram a forma e número dos folículos capilares.

GENÓTIPO	FENÓTIPO
cc	homem: não calvo mulher: não calva
Cc	homem: calvo mulher: não calva
CC	homem: calvo mulher: calva

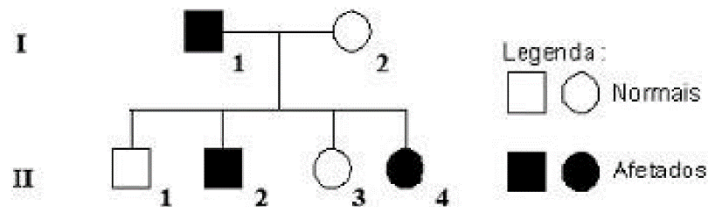
Quer ver este material pelo Dex? Clique [aqui](#)

Exercícios

1. No heredograma, os símbolos preenchidos representam pessoas portadoras de um tipo raro de doença genética. Os homens são representados pelos quadrados e as mulheres, pelos círculos. Qual é o padrão de herança observado para essa doença?



- a) Dominante autossômico, pois a doença aparece em ambos os sexos.
 b) Recessivo ligado ao sexo, pois não ocorre a transmissão do pai para os filhos.
 c) Recessivo ligado ao Y, pois a doença é transmitida dos pais heterozigotos para os filhos.
 d) Dominante ligado ao sexo, pois todas as filhas de homens afetados também apresentam a doença.
 e) Codominante autossômico, pois a doença é herdada pelos filhos de ambos os sexos, tanto do pai quanto da mãe.
2. O heredograma a seguir apresenta um caso familiar de daltonismo, herança determinada por um gene recessivo localizado no cromossomo X.



Pela análise das informações contidas no heredograma e de outros conhecimentos que você possui sobre o assunto, só se pode afirmar CORRETAMENTE que

- a) o indivíduo II.1 tem 50% de chance de apresentar o gene para o caráter.
 b) todas as filhas do indivíduo II.2 serão daltônicas.
 c) qualquer descendente de II.4 receberá o gene para daltonismo.
 d) o indivíduo II.2 herdou o gene de qualquer um dos genitores.
3. Em gatos, a determinação da cor do pêlo é um caso de herança ligada ao cromossomo X. Assim, o pêlo malhado, que é a manifestação de um genótipo heterozigoto em ausência de dominância, só é

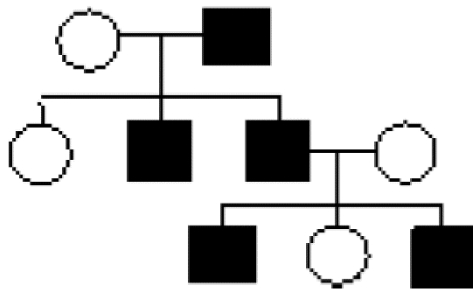
encontrado normalmente nas fêmeas . O aparecimento excepcional de machos malhados é explicado a partir da seguinte constituição sexual cromossômica:

- a) XY
- b) XX
- c) XXY
- d) XYY
- e) XXX

4. O cruzamento de uma drosófila de olho vermelho, heterozigota, com um macho de olho branco, sabendo-se que esse caráter obedece ao mecanismo da herança ligada ao sexo, deve dar:

- a) todos os descendentes machos de olho vermelho, porque eles não recebem o cromossomo X do pai.
- b) descendentes machos de olho vermelho e olho branco, porque 50% deles recebem o cromossomo X do pai, que tem olho branco, e 50% o X da mãe, que tem olho vermelho.
- c) todos os descendentes femininos de olho branco, porque as fêmeas recebem o cromossomo X do pai, que tem olho branco.
- d) 50% dos descendentes femininos de olhos vermelhos e 50% de olhos brancos, porque a fêmea é heterozigota e o macho é portador do gene recessivo.
- e) tanto machos quanto fêmeas 50% de olhos vermelhos e 50% de olhos brancos, porque se trata do cruzamento de um heterozigoto com um birrecessivo.

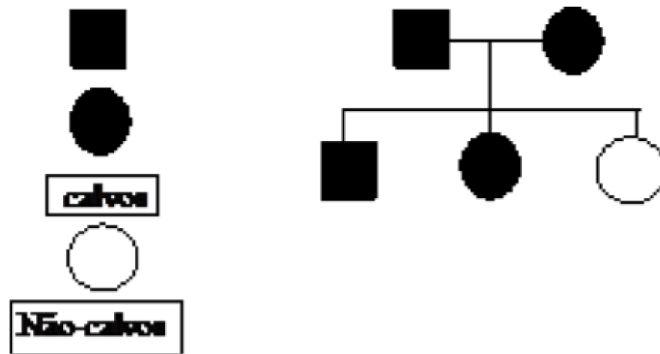
5. A análise do heredograma a seguir permite supor que a característica apresentada pelos indivíduos é:



- a) ligada ao cromossomo X.
- b) ligada ao cromossomo Y.
- c) autossômica dominante.
- d) autossômica recessiva.
- e) letal na primeira infância.

6. A calvície é determinada por um gene autossômico cuja dominância é influenciada pelo sexo, comportando-se como dominante no homem e como recessivo na mulher. Simbolizando-se o gene que

causa a calvície por C e o seu alelo selvagem por c, indique o genótipo dos indivíduos (1), (2), (4) e (5) da genealogia abaixo, na qual estes genes estão segregados.



- a) Cc, CC, CC, Cc
- b) Cc, cc, cc, Cc
- c) CC, cc, cc, Cc
- d) CC, Cc, Cc, Cc

7. Uma característica genética recessiva presente no cromossomo Y é:

- a) poder ser herdada do pai ou da mãe pelos descendentes do sexo masculino e do feminino.
- b) só poder ser herdada a partir do pai por seus descendentes do sexo masculino.
- c) só poder ser herdada a partir do pai por seus descendentes do sexo feminino.
- d) só poder ser herdada a partir da mãe por seus descendentes do sexo masculino.
- e) só poder ser herdada a partir da mãe por seus descendentes do sexo feminino.

8. Os indivíduos de uma população de uma pequena cidade, fundada por uma família de europeus, são, frequentemente, frutos de casamentos consanguíneos. Grande parte dos grupos familiares dessa localidade apresenta membros acometidos por uma doença rara, identificada por fraqueza muscular progressiva, com início aos 30 anos de idade. Em famílias com presença dessa doença, quando os pais são saudáveis, somente os filhos do sexo masculino podem ser afetados. Mas em famílias cujo pai é acometido pela doença e a mãe é portadora do gene, 50% da descendência, independentemente do sexo, é afetada.

Considerando as características populacionais, o sexo e a proporção dos indivíduos afetados, qual é o tipo de herança da doença descrita no texto?

- a) Recessiva, ligada ao cromossomo X.
- b) Dominante, ligada ao cromossomo X.
- c) Recessiva, ligada ao cromossomo Y.
- d) Recessiva autossômica.
- e) Dominante autossômica.

9. Leandro, preocupado com a possibilidade de vir a ser calvo, consultou um amigo que estava estudando genética. Contou que, embora seus pais não fossem calvos, sua avó materna era. Na família do avô materno, não havia histórico de calvície. Seu amigo explicou que a calvície é uma característica influenciada pelo sexo e que se expressa nos homens em homo e heterozigose e nas mulheres, somente em homozigose. Assim concluiu que a chance de Leandro vir a ser calvo era de 50%. Essa conclusão baseia-se no fato de
- a) sua mãe ser heterozigota.
 - b) seu avô paterno ser calvo.
 - c) sua avó paterna ser heterozigota.
 - d) seu pai ser heterozigoto.
 - e) sua avó materna ser heterozigota.

10. A distrofia muscular Duchenne (DMD) é uma doença causada por uma mutação em um gene localizado no cromossomo X. Pesquisadores estudaram uma família na qual gêmeas monozigóticas eram portadoras de um alelo mutante recessivo para esse gene (heterozigóticas). O interessante é que uma das gêmeas apresentava o fenótipo relacionado ao alelo mutante, isto é, DMD, enquanto a sua irmã apresentava fenótipo normal.

RICHARDS, C. S. et al. *The American Journal of Human Genetics*, n. 4, 1990 (adaptado).

A diferença na manifestação da DMD entre as gêmeas pode ser explicada pela

- a) dominância incompleta do alelo mutante em relação ao alelo normal.
- b) falha na separação dos cromossomos X no momento da separação dos dois embriões.
- c) recombinação cromossômica em uma divisão celular embrionária anterior à separação dos dois embriões.
- d) inativação aleatória de um dos cromossomos X em fase posterior à divisão que resulta nos dois embriões.
- e) origem paterna do cromossomo portador do alelo mutante em uma das gêmeas e origem materna na outra.

Gabarito

1. **D**

Uma doença relacionada ao sexo é uma doença ligada ao cromossomo X. Como ela é dominante, apenas um X dominante já faz a doença se manifestar. Se um homem XY possui a doença, o único X dele é afetado e todas suas filhas possuirão este cromossomo.

2. **C**

II.4 é uma mulher daltônica, logo XdXd, ela sempre mandará o X com o gene para o daltonismo.

3. **C**

Para pelagem malhada, é necessário dois cromossomos X, devido ao fator heterozigoto da herança. Como gatos necessitam do cromossomo Y para serem machos, gatos malhados serão XXY.

4. **D**

Se a mosca XX, fêmea, é heterozigota, olho vermelho é dominante sobre olho branco. Se o macho tem olho branco, nesse caso, ele será recessivo. Fazendo o cruzamento, é $\frac{1}{2}$ de chance para cada.

5. **B**

Apenas homens são afetados, e todos os filhos homens de homens afetados são portadores, logo, está ligado ao cromossomo Y.

6. **A**

Por ser uma herança influenciada pelo sexo, homens serão calvos mesmo heterozigotos, e mulheres serão obrigatoriamente homozigotas dominantes.

7. **B**

Apenas homens podem herdar caracteres ligados ao cromossomo Y, e sempre do pai.

8. **A**

Como o texto menciona, quando os pais são saudáveis, ou seja, não tem o gene para a doença ligado no cromossomo X, o filho somente terá a doença se a mãe proporcionar o X com o gene para a doença. Já se o pai e a mãe são portadores, o filho poderá receber o X defeituoso da mãe, tendo 50% de chances e a filha poderá receber ou da mãe ou do pai, já que ela é XX.

9. **A**

Como a avó materna de Leandro era calva, sua mãe é heterozigota, logo, há 50% de chance de Leandro ter herdado o alelo para calvície, que se manifesta em homens em heterozigose.

10. **D**

Cada mulher apresenta dois cromossomos X, um deles se inativando formando o corpúsculo de Barr (ou cromatina sexual). Heterozigotas para DMD (XAXa) podem ter o XA inativado e manifestar a doença, ou sofrer inativação do Xa e apresentar fenótipo normal. A expressão de fenótipos distintos em mulheres heterozigotas para gene ligado ao sexo (cromossomo X) e gêmeas monozigóticas deve ser explicada pela inativação ao acaso de um de seus cromossomos X.