

Extensão da herança Mendeliana

Genética Básica

Licenciatura em Biologia

Victor Martin Quintana Flores

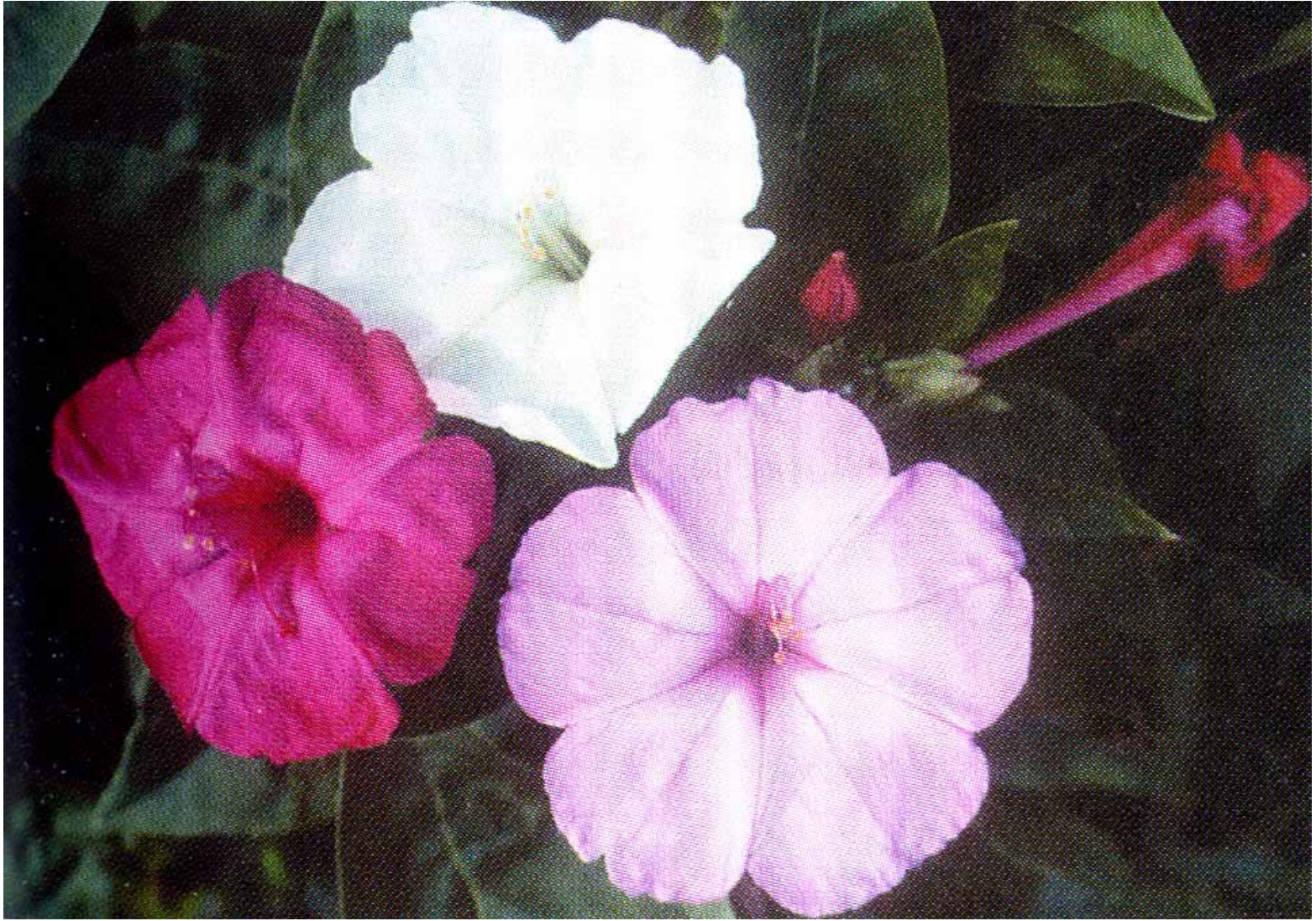
Diferentes padrões de herança Mendeliana

Tipo	Descrição
Mendeliana simples	<p>Herança: aplicada aos alelos que obedecem às leis de Mendel e seguem estritamente a relação dominante/recessivo.</p> <p>Molecular: 50% da proteína normalmente codificada pelos dois alelos dominantes é suficiente para produzir o traço dominante.</p>
Ligado ao X	<p>Herança: herança de genes localizados no cromossomo X. Em mamíferos e moscas drosófilas os machos são hemizigóticos para os genes ligados ao X enquanto que as fêmeas possuem duas cópias (homozigóticas).</p> <p>Molecular: se um par de genes ligados ao X apresenta uma relação simples de dominância/recessividade, 50% da proteína codificada pelas duas cópias do alelo dominante são suficientes para produzir o fenótipo dominante.</p>
Alelos letais	<p>Herança: Alelo que possui o potencial de causar a morte do organismo.</p> <p>Molecular: Na maioria das vezes o alelo letal é uma perda de função de um alelo do que um alelo que codifica uma proteína essencial para a vida. Em raríssimos casos os alelos letais podem estar localizados em genes não essenciais que mudam a proteína funcionando de maneira anormal ou detrimental.</p>
Dominância incompleta	<p>Herança: Este padrão ocorre quando o heterozigoto possui um fenótipo intermediário entre os dois homozigotas. Exemplo a cruz de plantas com flores brancas e vermelhas ambas homozigotas gerando plantas com flores rosas.</p> <p>Molecular: 50% da expressão da proteína codificada pelos dois alelos selvagens é suficiente para produzir o traço.</p>

Diferentes padrões de herança Mendeliana

Continuação

Sobredominância	<p>Herança: Este padrão ocorre quando o heterozigoto possui traços que são mais vantajosos do que os dois homozigotas.</p> <p>Molecular: Três possíveis razões proporcionam vantagens ao heterozigota: (1) as células podem ser resistentes à infecção por microorganismos, (2) eles podem produzir heterodímeros com propriedades superiores e (3) podem produzir proteínas que atuam em uma ampla gama de condições</p>
Penetrância incompleta	<p>Herança: quando o traço dominante não se expressa mesmo que o indivíduo carregue um alelo dominante. Um exemplo é o caso de indivíduos que carregam um alelo para polidactilia mas expressam um número normal de dedos.</p> <p>Molecular: mesmo com a presença do alelo dominante a proteína codificada pode não ter efeito. Isto é possível por influências do meio ambiente ou devido a outros genes que codificam proteínas que podem se contrapor as funções da proteína do alelo dominante.</p>
Herança influenciada pelo sexo	<p>Herança: Este padrão se refere ao impacto do sexo no fenótipo do indivíduo. Alguns alelos são recessivos num sexo e dominantes no outro. Exemplo calvície no homem.</p> <p>Molecular: alguns hormônios podem regular a expressão de alguns genes. Isto certamente influencia o efeito fenotípica dos alelos</p>
Herança limitada ao sexo	<p>Herança: Isto se refere a traços que ocorrem somente em um dos dois sexos. Exemplo: desenvolvimento de mamas nos mamíferos.</p> <p>Molecular: Os hormônios sexuais certamente regulam a expressão destes genes. Isto certamente influencia o efeito fenotípica dos alelos. Neste caso, os hormônios sexuais que são produzidos somente em um dos sexos são essenciais para produzir o fenótipo.</p>



Alelo normal: P (púrpura)

Alelo recessivo (defectivo): p (branco)

Genótipo	PP	Pp	pp
-----------------	------	------	------

Quantidade
de proteína
 P funcional

100%

50%

0%

Fenótipo	Púrpura	Púrpura	Branco
-----------------	---------	---------	--------

Relação simples
dominância/
recessividade



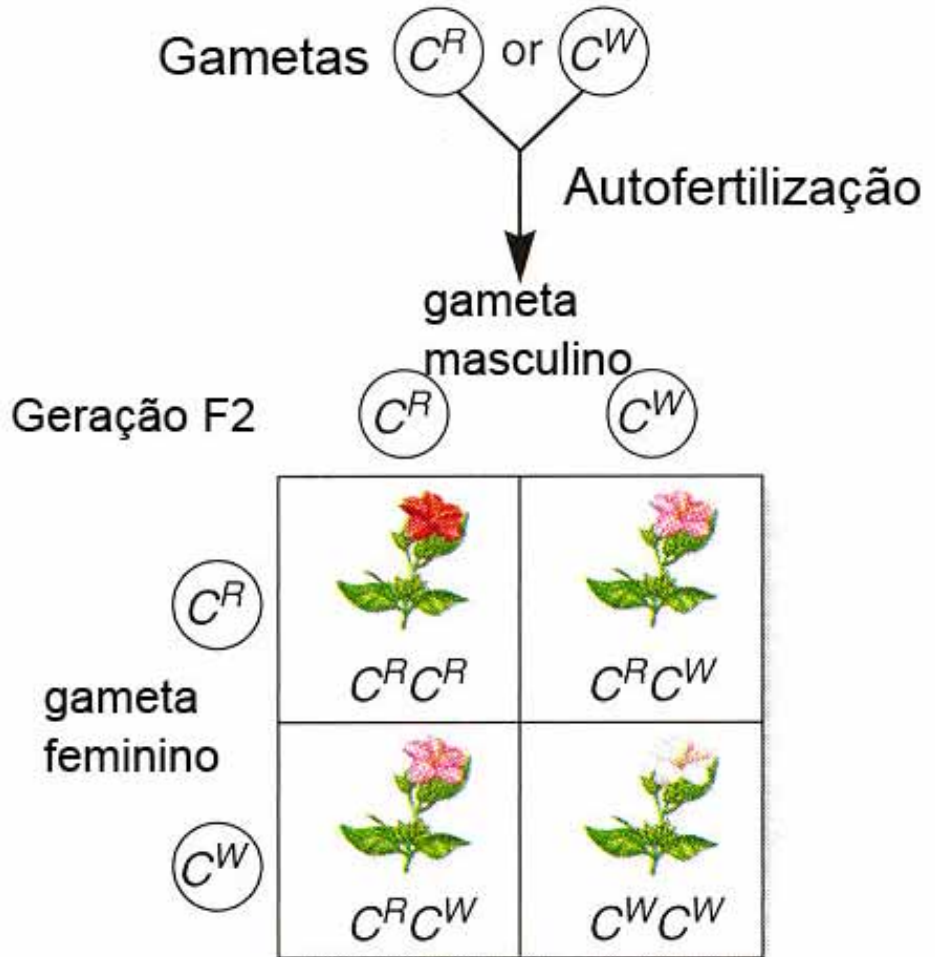
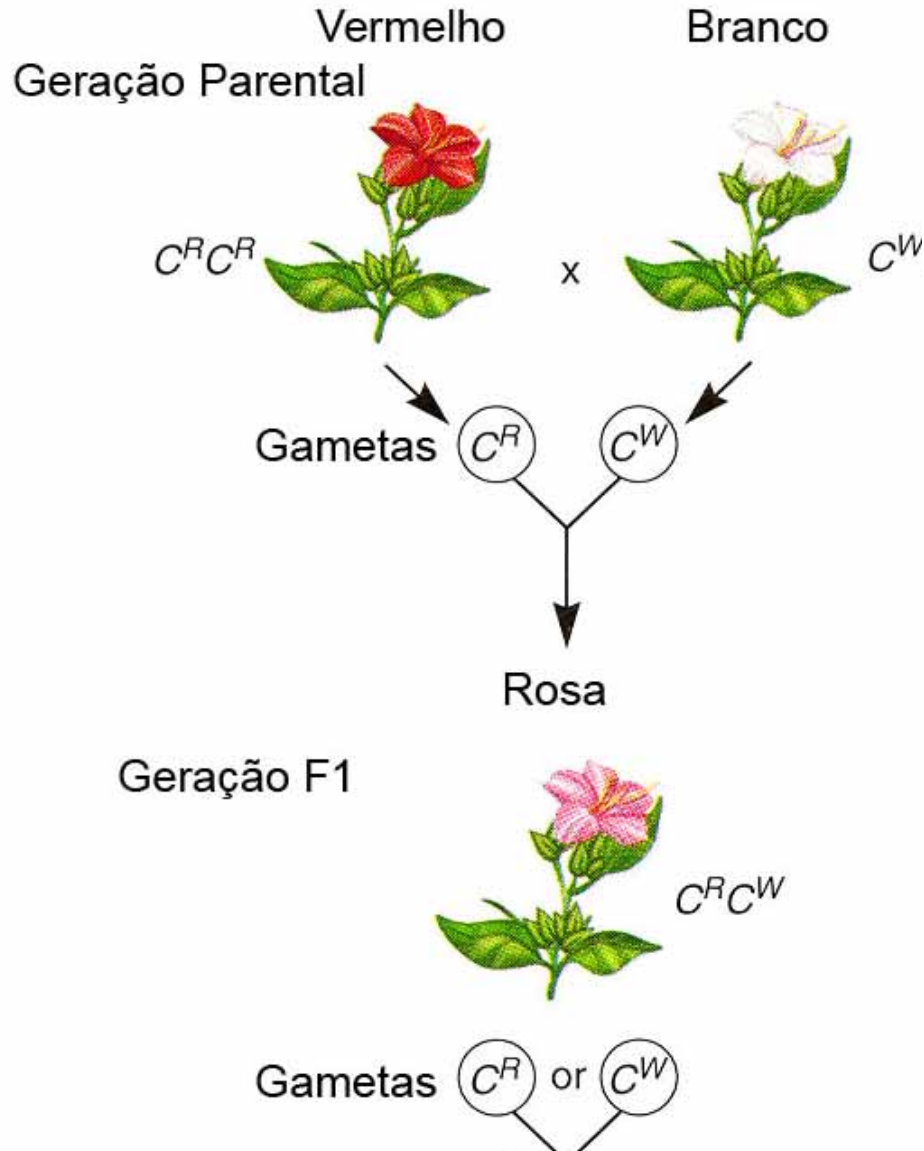
Em uma simples relação dominância/recessividade, 50% da proteína normalmente codificada pelos dois alelos dominantes é suficiente para produzir o fenótipo normal ou dominante. Somente uma falta completa da proteína produz a flor sem cor ou de cor branca.

Mutações letais

	♂ C	c
♀ c	Cc Rastejador	cc Normal
c	Cc Rastejador	cc Normal

	♂ C	c
♀ C	CC morto	Cc rastejador
c	Cc rastejador	cc Normal






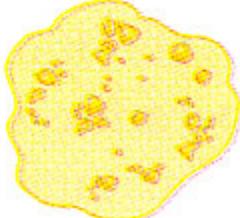
Dominância incompleta



Comparação dos fenótipos nos níveis macroscópicos e microscópicos

Alelo normal: R (liso)

Alelo recessivo (defectivo): r (rugoso)

Genótipo	RR	Rr	rr
Quantidade de proteína funcional (produtora de amido)	100%	50%	0%
Fenótipo	Liso	Liso	Rugoso
Ao olho nu (relação simples dominância/recessividade)			
Usando microscópio (dominância incompleta)			

Múltiplos alelos



(a)



(b)



(c)



(d)

FIGURE 4.4 A relação entre genótipo e fenótipo em cor de pele

(a) Cor completa CC , Cc^{ch} , Cc^h , or Cc .

(b) cor de pele tipo chinchilla $c^{ch}c^{ch}$, $c^{ch}c^h$, or $c^{ch}c$.

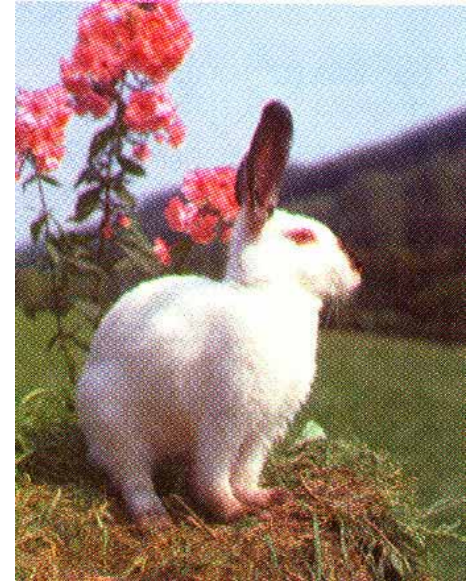
(c) cor Himalaya c^hc^h or c^hc .

(d) cor albino cc

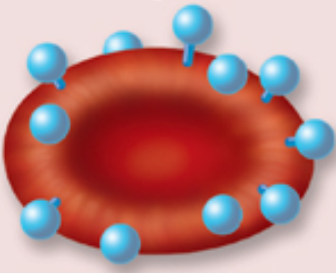
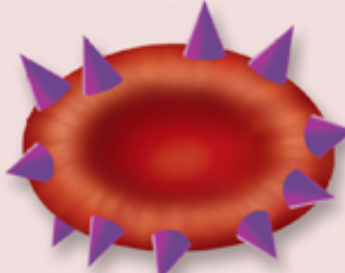
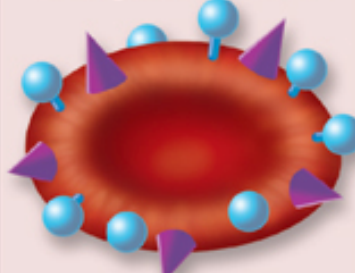




Alelos sensíveis a temperatura

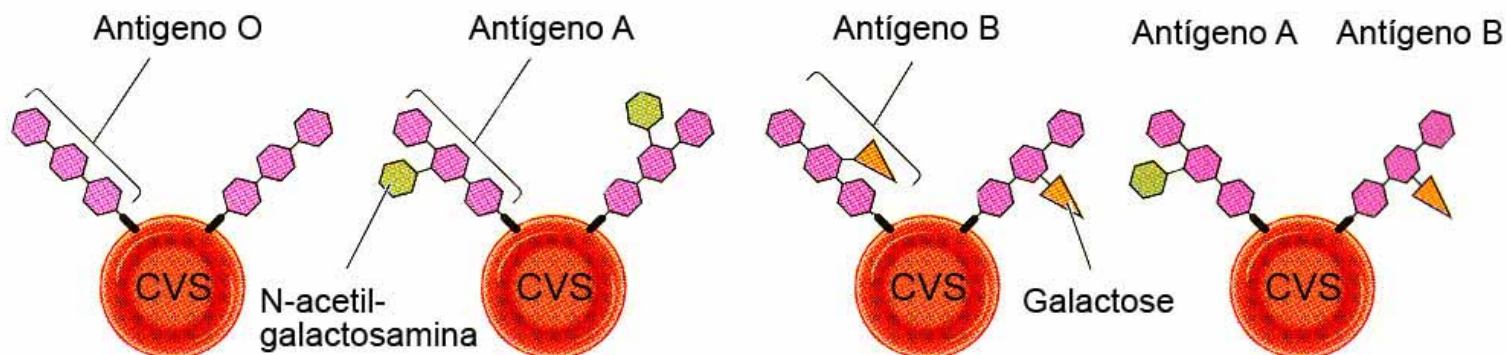


Siamês



Marrão suíço

ABO Blood Types				
Erythrocytes	<p>Antigen A</p> 	<p>Antigen B</p> 	<p>Antigens A and B</p> 	<p>Neither antigen A nor B</p> 
Plasma	<p>Anti-B antibodies</p> 	<p>Anti-A antibodies</p> 	<p>Neither anti-A nor anti-B antibodies</p>	<p>Both anti-A and anti-B antibodies</p> 
Blood type	<p>Type A Erythrocytes with type A surface antigens and plasma with anti-B antibodies</p>	<p>Type B Erythrocytes with type B surface antigens and plasma with anti-A antibodies</p>	<p>Type AB Erythrocytes with both type A and type B surface antigens, and plasma with neither anti-A nor anti-B antibodies</p>	<p>Type O Erythrocytes with neither type A nor type B surface antigens, but plasma with both anti-A and anti-B antibodies</p>



Tipo de sangue:

O

A

B

AB

Genótipo:

ii

$I^A I^A$ ou $I^A i$

$I^B I^B$ ou $I^B i$

$I^A I^B$

Antígeno de superfície:

O

A

B

A e B

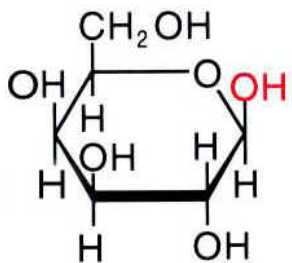
Anticorpos séricos:

Contra A e B

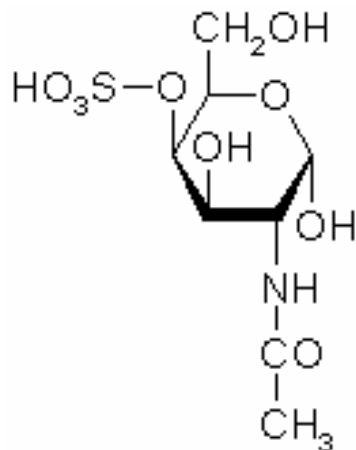
Contra B

Contra A

Nenhum



Galactose



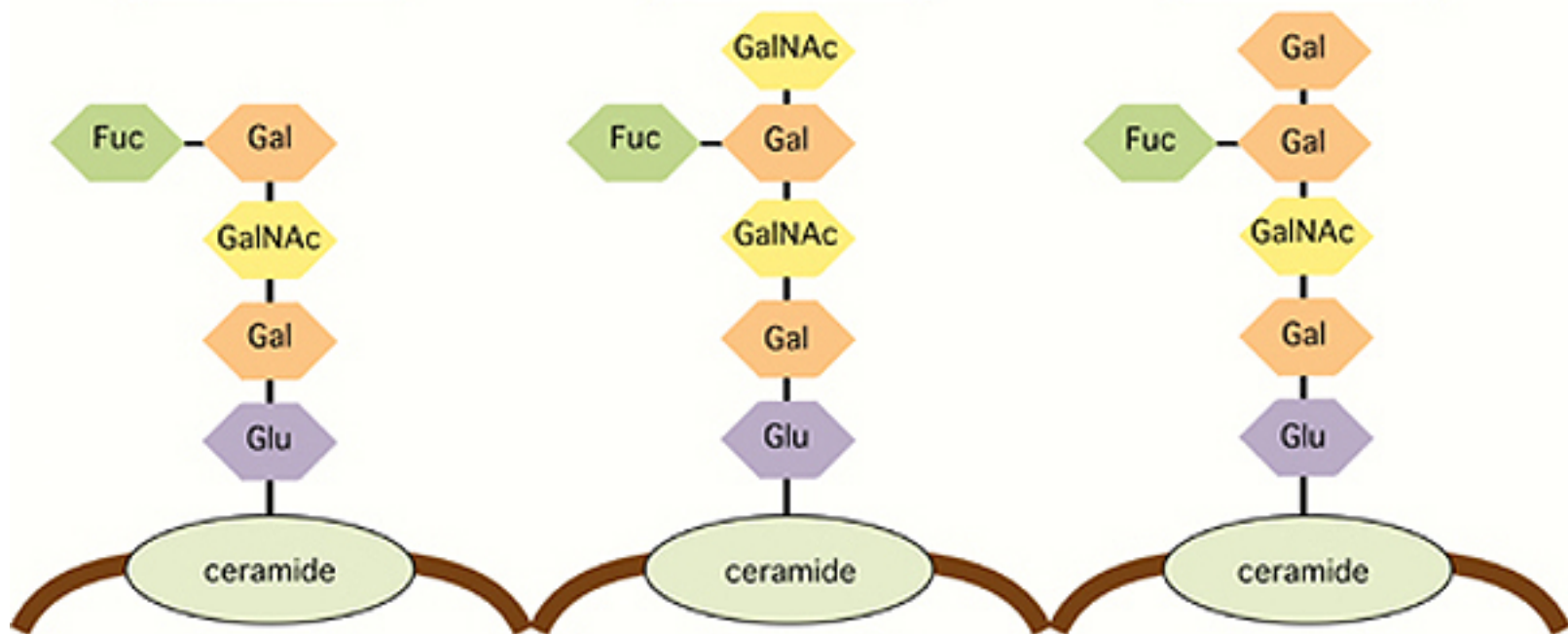
Sulfato N-acetil-galactosamina

Structure of the A,B,O blood group antigens

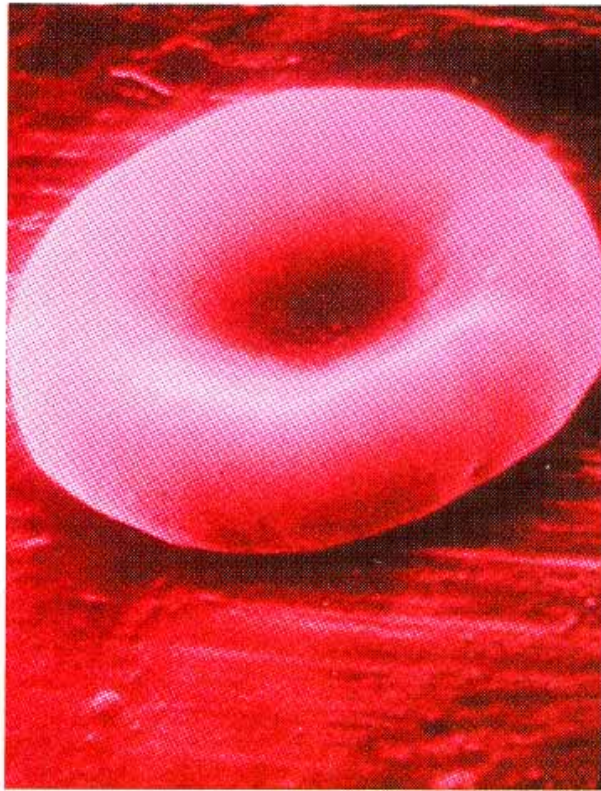
O ANTIGEN

A ANTIGEN

B ANTIGEN



Vantagem heterozigota ou supradominância



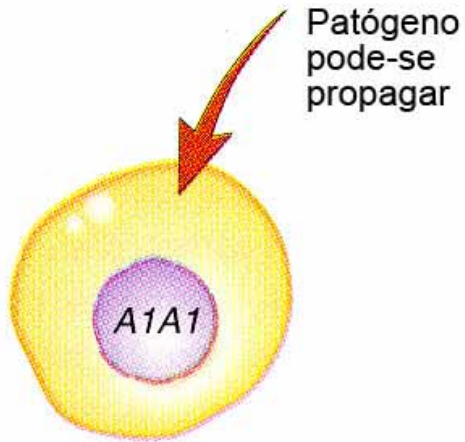
7 μm

(a)

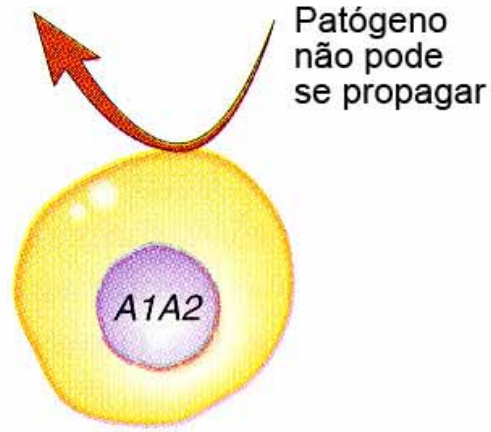


7 μm

(b)



Homozigota normal
(sensível a infecção)



Heterozigota
(resistente à infecção)

(a) Resistência à doença

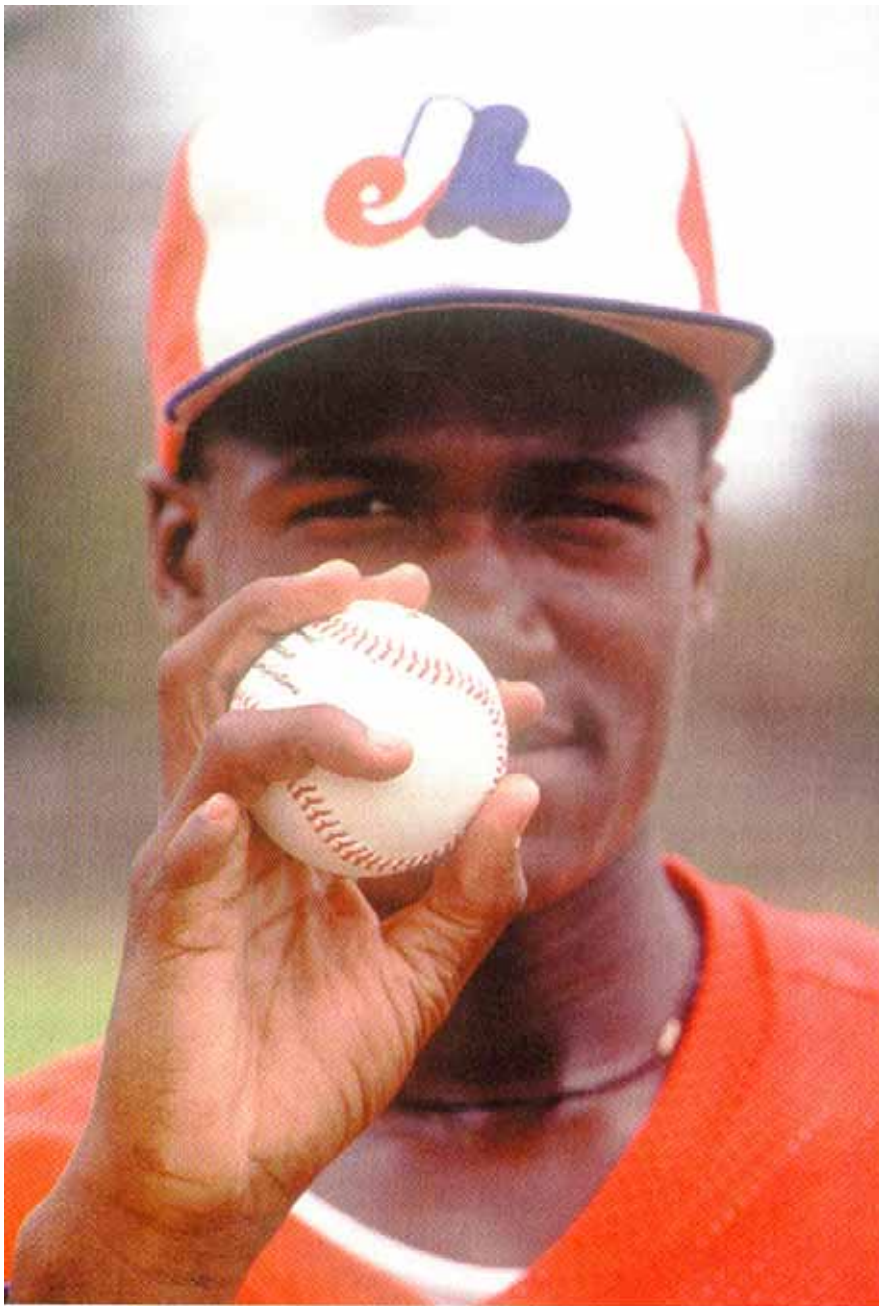


(b) Formação de homodímero



(c) Variação na atividade funcional

Prováveis explicações
a nível molecular



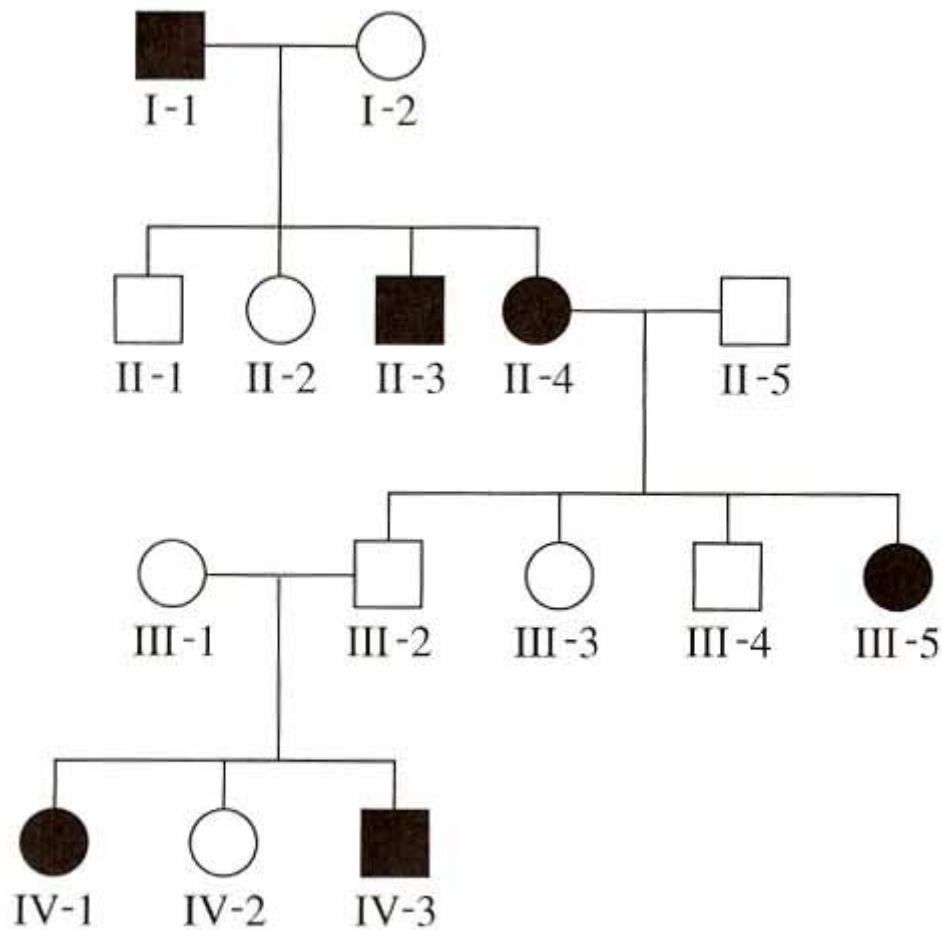
Traços dominantes que podem pular gerações devido a Penetrância incompleta

Polidactilia

Penetrância

Expressividade

Antonio Alfonseca, jogador de baseball com polidactilia



Um pedigree para polidactilia, um traço dominante que mostra Penetrância incompleta.

Indivíduos afetados são mostrados em quadrados cheios. Note que os indivíduos IV -1 e IV -3 herdaram os traços do parente III-2, que é heterozigoto e fenotipicamente normal.

Flores
vermelhas



RR

Flores
marfil



rr

x

Luminosidade,
temperatura
fresca

Sombra
calor



Flores
vermelhas, *Rr*



Flores
marfil, *Rr*

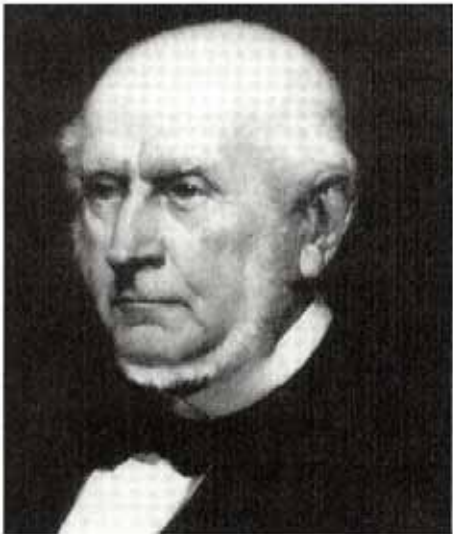
A expressão de alelos
podem ser influenciada pelo
ambiente



(a) John Adams



(b) John Quincy Adams



(c) Charles Francis Adams

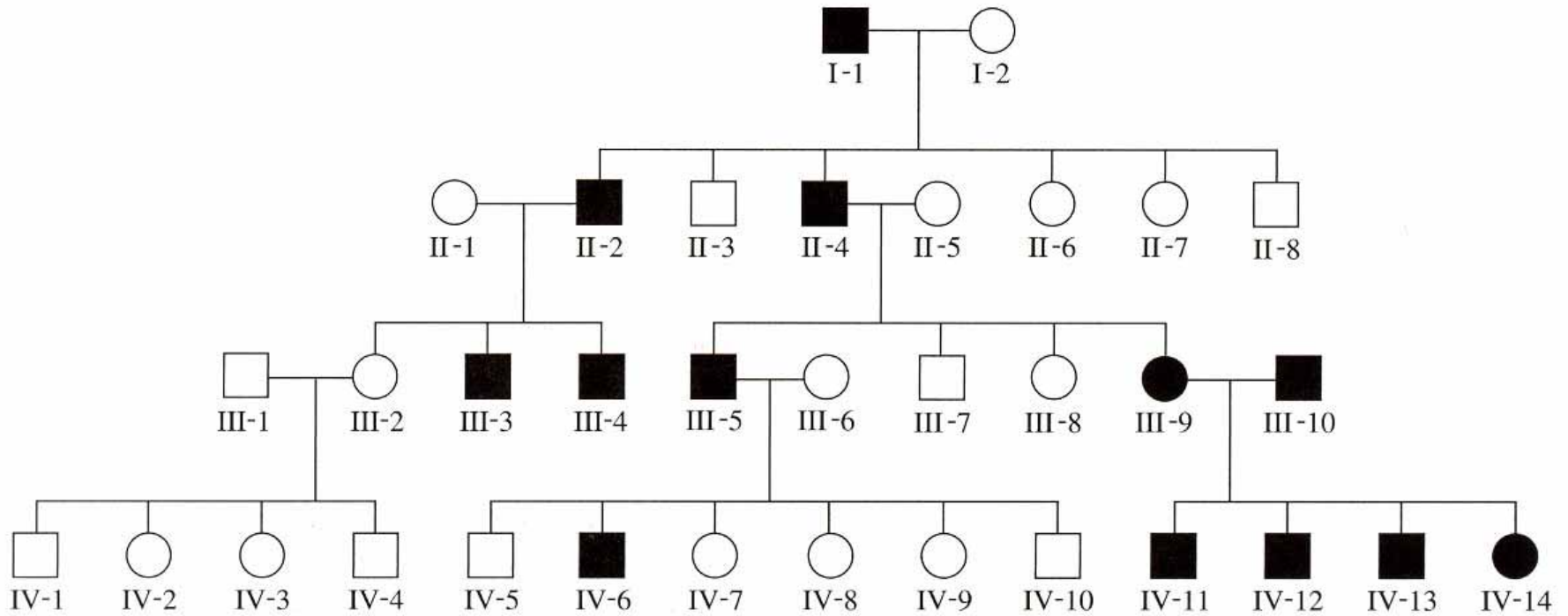


(d) Henry Adams

Alguns fenótipos podem ser influenciados pelo sexo

FIGURE 4.14 Padrão de calvície na família Adams

Hereditograma de herança de calvície em uma família



Indivíduos carecas são mostrados em quadros preenchidos

Diferenças no padrão de penas entre machos e fêmeas é um exemplo de herança limitada ao sexo



Interação Gênica



Crista Rose



Crista Pea



Crista Walnut



Crista Single

(a) **Tipos de Crista**



(rose comb)
RRpp

Wyandotte

x



(pea comb)
rrPP

Brahma



F₁ generation



All walnut
(*RrPp*)

F₁ (*RrPp*) x F₁ (*RrPp*)



$F_1 (RrPp) \times F_1 (RrPp)$



RP Rp rP rp

RP	$RRPP$ Walnut	$RRPp$ Walnut	$RrPP$ Walnut	$RrPp$ Walnut
Rp	$RRPp$ Walnut	$RRpp$ Rose	$RrPp$ Walnut	$Rrpp$ Rose
rP	$RrPP$ Walnut	$RrPp$ Walnut	$rrPP$ Pea	$rrPp$ Pea
rp	$RrPp$ Walnut	$Rrpp$ Rose	$rrPp$ Pea	$rrpp$ Single

Quando a F_1 é autocruzada a F_2 produzida terá quatro tipos de crista na seguinte proporção:

9 walnut : 3 rose: 3 pea: 1 single

Como visto anteriormente, no capítulo de Herança Mendeliana, quando dois indivíduos duplo heterozigotas para dois genes, ao se cruzarem produzem uma descendência com proporções fenotípicas para essas duas características na proporção 9:3:3:1.

Contudo a diferença neste caso é que temos **quatro diferentes fenótipos** para a **mesma característica** e não **quatro fenótipos diferentes** de **duas características**. Justamente este padrão de 9:3:3:1, quando percebido pelos pesquisadores Bateson e Punnett (o mesmo do quadro de Punnett)



Crista **Walnut**



Crista **Rose**



Crista **Pea**
ou ervilha



Crista **Single**

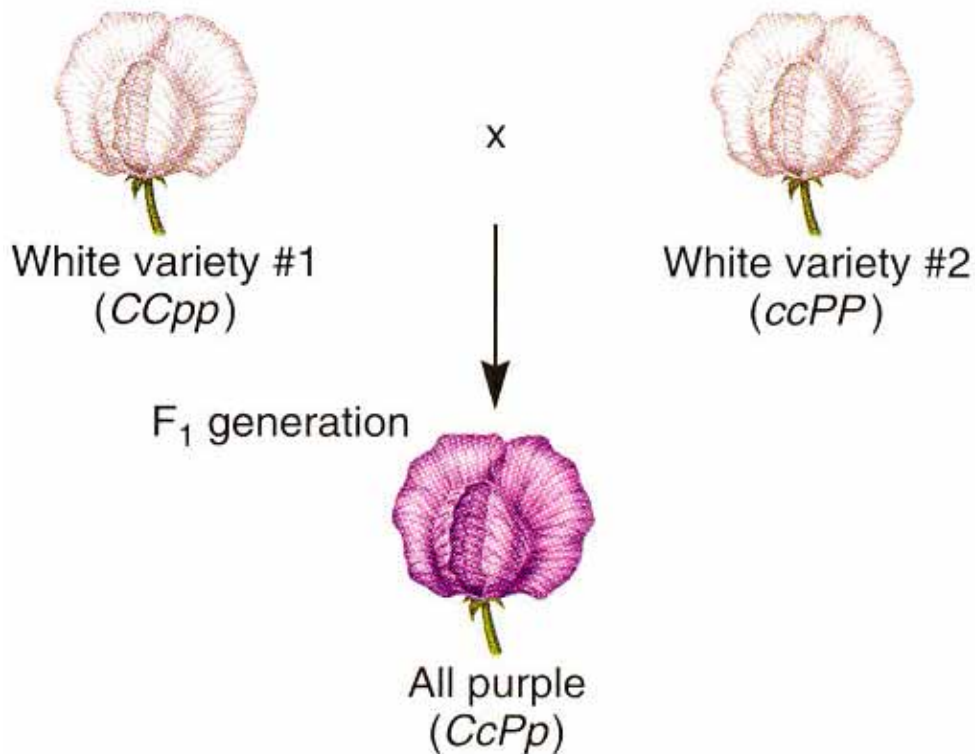
Proporção

9:3:3:1

Quatro fenótipos de uma única característica (forma de crista)

9 **Walnut** : 3 **Rose** : 3 **Pea** : 1 **Single**

O cruzamento envolvendo interação entre dois genes pode produzir a proporção 9:7 quando estes dois genes são epistáticos um com o outro



Epistasia: o termo é usado para descrever a situação onde um gene mascara o efeito fenotípico de outro gene diferente. Neste caso a homoziguidade para o alelo de cor branca mascara a ação do alelo para cor púrpura de outro gene. Interações epistáticas são formadas geralmente pois dois ou mais genes diferentes que participam de uma função celular comum. Por exemplo, dois ou mais proteínas podem fazer parte de um caminho metabólico, que leva a produção de um único produto. Para ilustrar esta idéia vamos dar uma olhada na formação da cor púrpura da ervilha doce, da figura ao lado.

Precursor incolor $\xrightarrow{\text{Enzima C}}$ Intermediário incolor $\xrightarrow{\text{Enzima P}}$ Pigmento púrpura

	<i>CP</i>	<i>Cp</i>	<i>cP</i>	<i>cp</i>
<i>CP</i>	<i>CCPP</i> Purple	<i>CCPp</i> Purple	<i>CcPP</i> Purple	<i>CcPp</i> Purple
<i>Cp</i>	<i>CCPp</i> Purple	<i>CCpp</i> White	<i>CcPp</i> Purple	<i>Ccpp</i> White
<i>cP</i>	<i>CcPP</i> Purple	<i>CcPp</i> Purple	<i>ccPP</i> White	<i>ccPp</i> White
<i>cp</i>	<i>CcPp</i> Purple	<i>Ccpp</i> White	<i>ccPp</i> White	<i>ccpp</i> White

Neste exemplo uma molécula de precursor incolor sofrerá a ação de duas enzimas para produzir a cor púrpura. O gene C codifica uma proteína C que converte o precursor incolor em um intermediário incolor. Duas cópias do alelo recessivo (**cc**) resulta na falta de produção da enzima C. O gene P codifica uma enzima funcional P, que converte o intermediário incolor no pigmento púrpura. Assim como o alelo **c** o alelo **p** também codifica para uma enzima defeituosa P. Quando qualquer destas duas enzimas faltar será impossível produzir a cor púrpura, a flor portanto nestes casos permanecerá branca.

9:7

9 **púrpuras** : 7 brancas