

PCILS

BIOLOGIA

CIÊNCIAS DA NATUREZA

**Programa de
Capacitação
e Integração
de Lideranças
Sociais**

**Professora: Malu Móra
Aula: Genética II**

Realização:

PECEP
pré-vestibular social

 **Rio**
PREFEITURA

Patrocínio:

INTEGRAÇÃO
METROPOLITANA

 **hizora.Rio**



Aula 17

Genética - Determinação Sexual

O QUE É A DETERMINAÇÃO SEXUAL GENÉTICA?

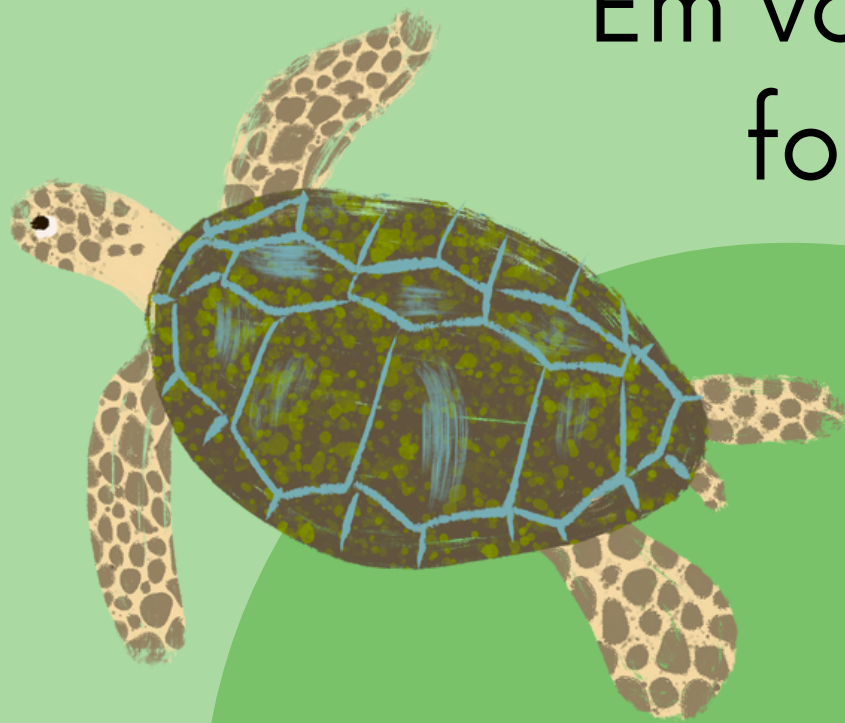
A determinação sexual ocorre a partir de genes que atuam desde a embriogênese.

Na maioria dos animais, eles localizam-se em cromossomos específicos, chamados **cromossomos sexuais** ou **alossomos**.

Enquanto que os demais cromossomos (que não atuam na determinação sexual) são chamados de **autossomos**.

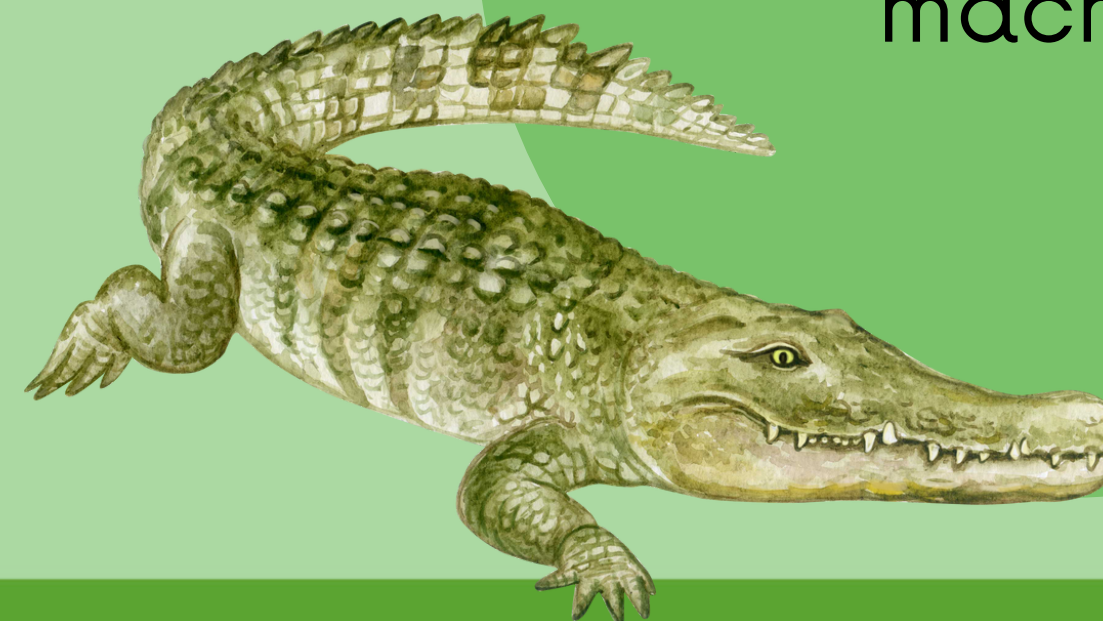
O QUE É A DETERMINAÇÃO SEXUAL GENÉTICA?

Em várias espécies, os genes sexuais são influenciados fortemente pelas características do ambiente.



Em altas temperaturas
há o maior
desenvolvimento de
fêmeas

Em altas temperaturas
há o maior
desenvolvimento de
machos

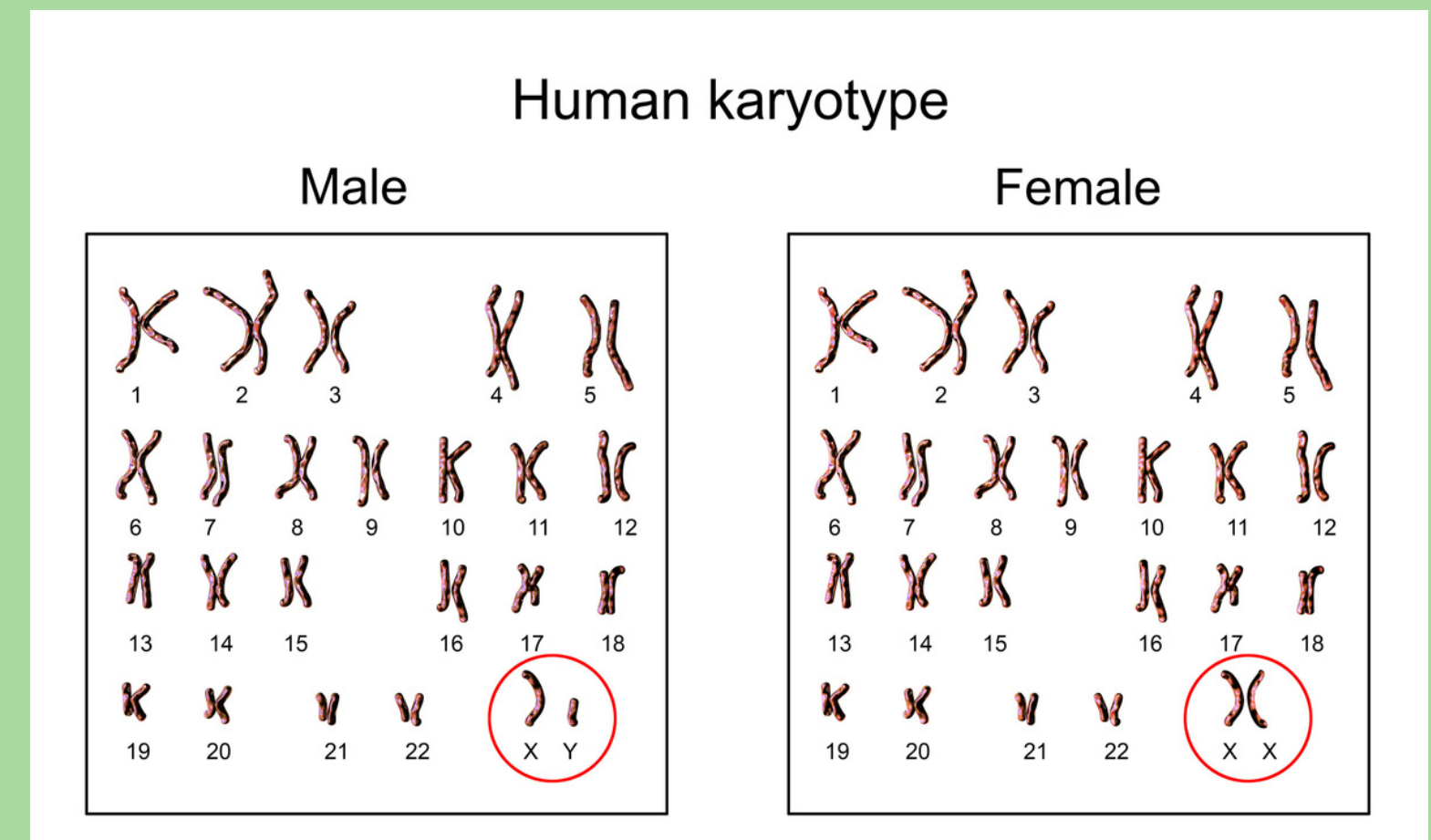


SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO SEXUAL

1. SISTEMA XY

Encontrado em todos os mamíferos, alguns insetos, peixes e plantas.

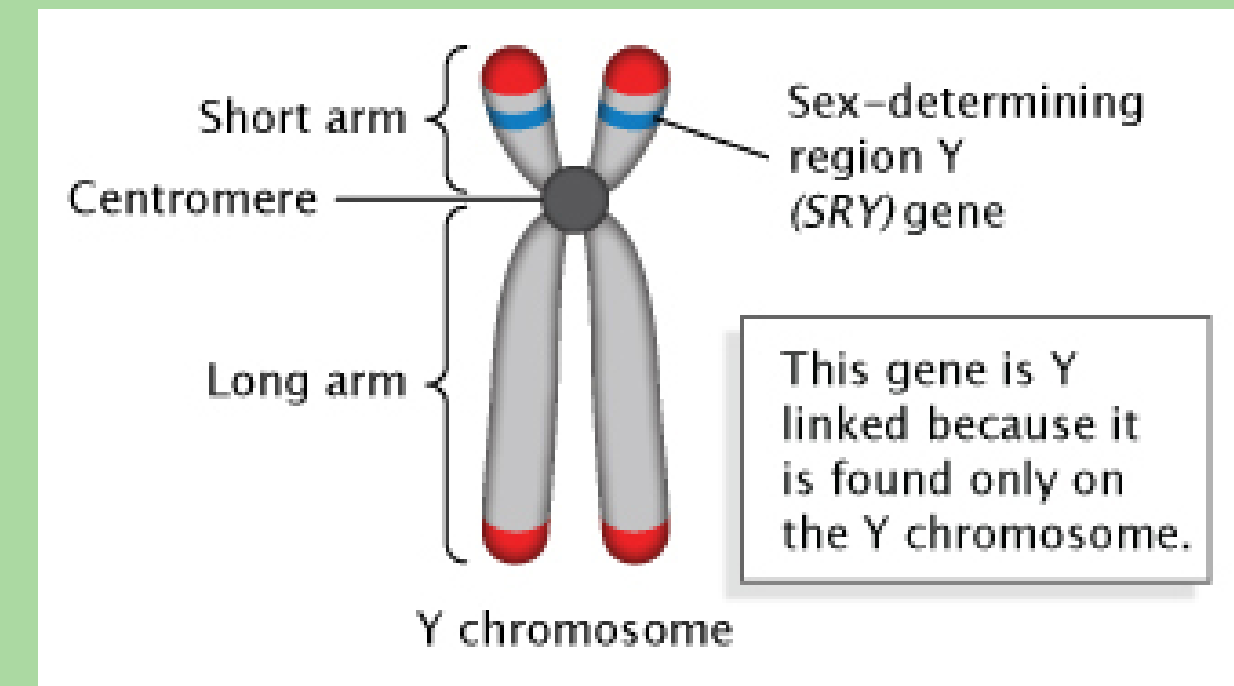
As fêmeas apresentam um par de **cromossomos homólogos XX** e os machos apresentam um cromossomo correspondente às fêmeas e um **exclusivamente masculino XY**



SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO SEXUAL

1. SISTEMA XY

O gene SRY, localizado no cromossomo Y, é quem **determina o sexo masculino**.



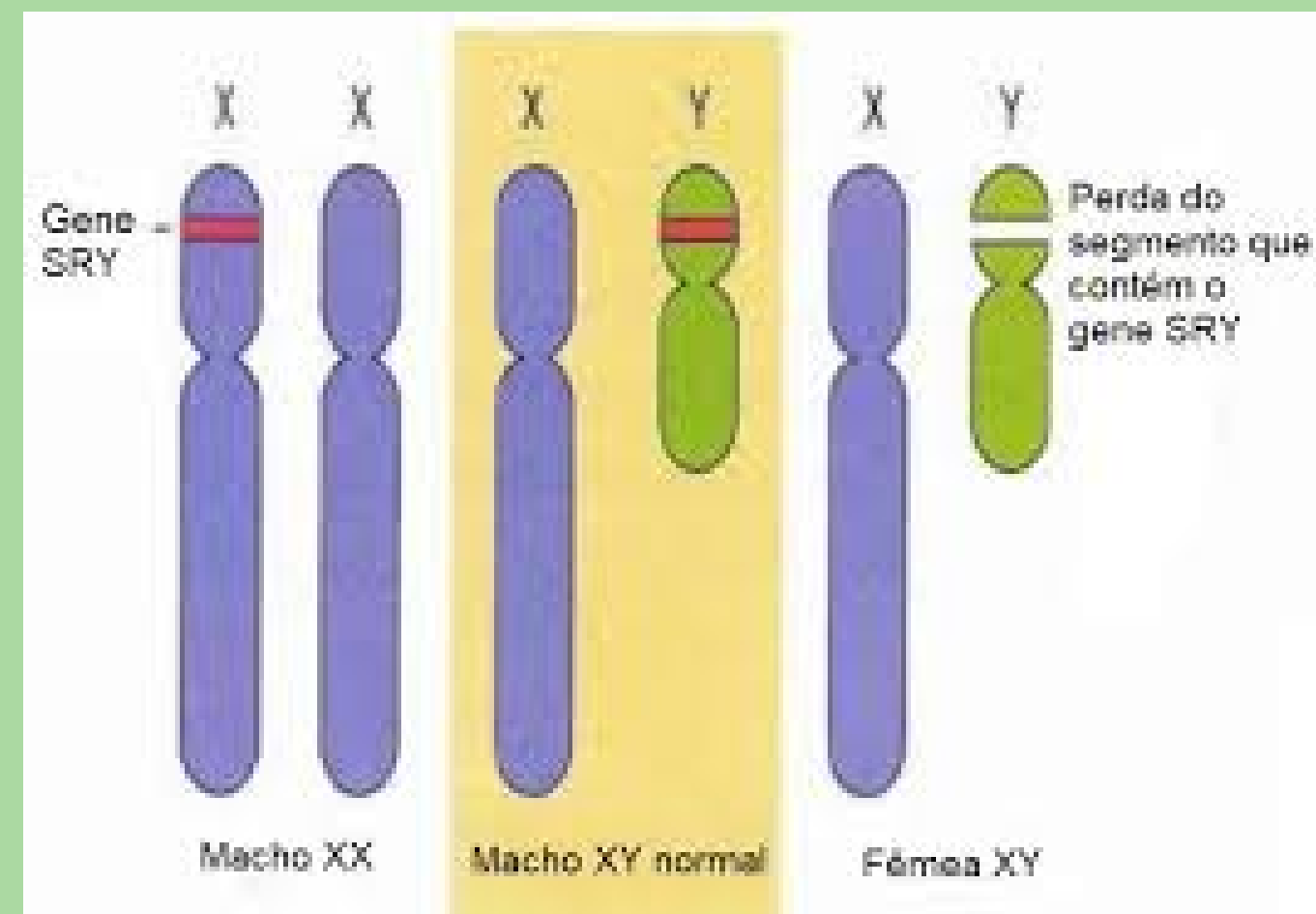
Sua expressão induz no embrião XY a formação dos testículos e a produção de testosterona e demais características de determinação sexual masculina.

Logo, **a ausência do cromossomo Y ou mutações que tornam o gene SRY não funcional, determinam o desenvolvimento do fenótipo feminino.**

SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO SEXUAL

1. SISTEMA XY

Em alguns casos pode ocorrer um erro no crossing-over, durante a formação dos espermatozoides que levam à formação do cromossomo X com o gene SRY ou então um cromossomo Y com a ausência do gene SRY.

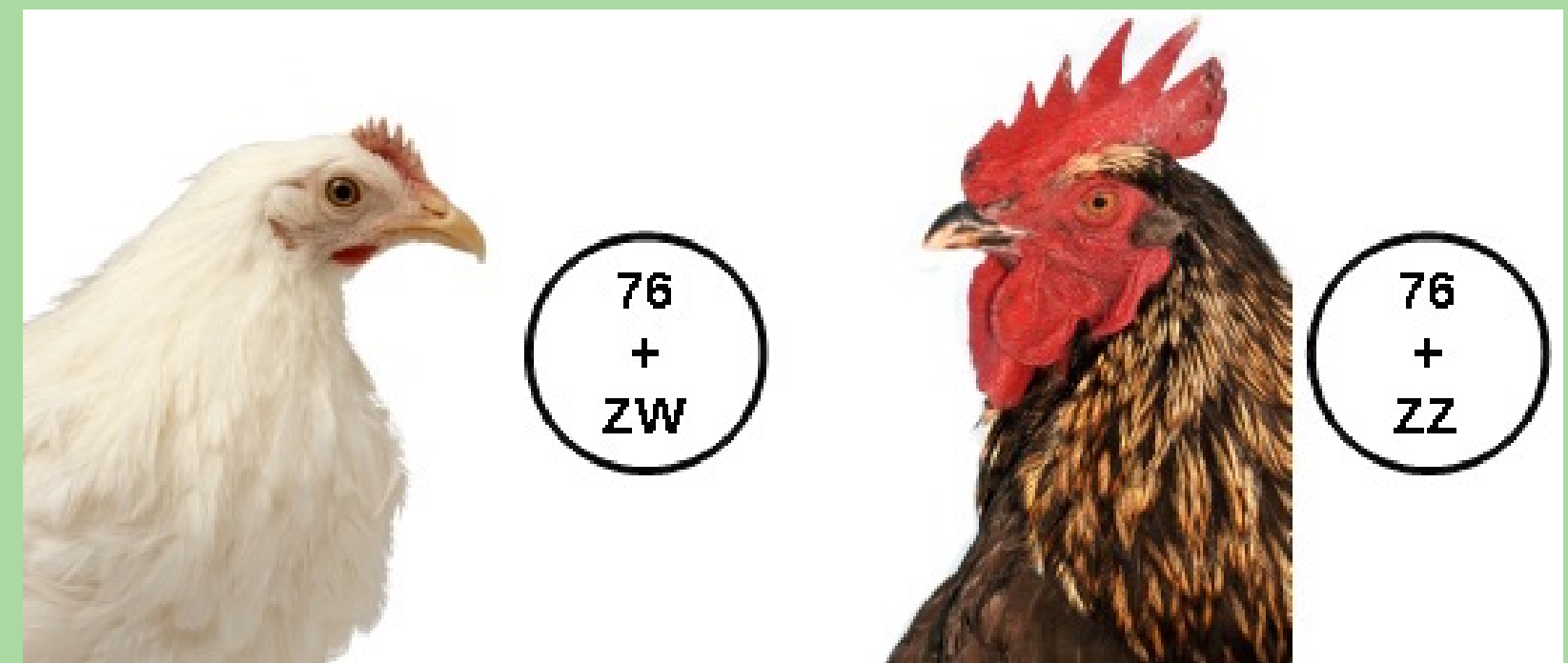


SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO SEXUAL

2. SISTEMA ZW

É o sistema encontrado nas aves e em várias espécies de peixes e répteis e alguns insetos.

Diferentemente do sistema XY, as fêmeas são portadoras do par com cromossomos sexuais distintos, ZW.

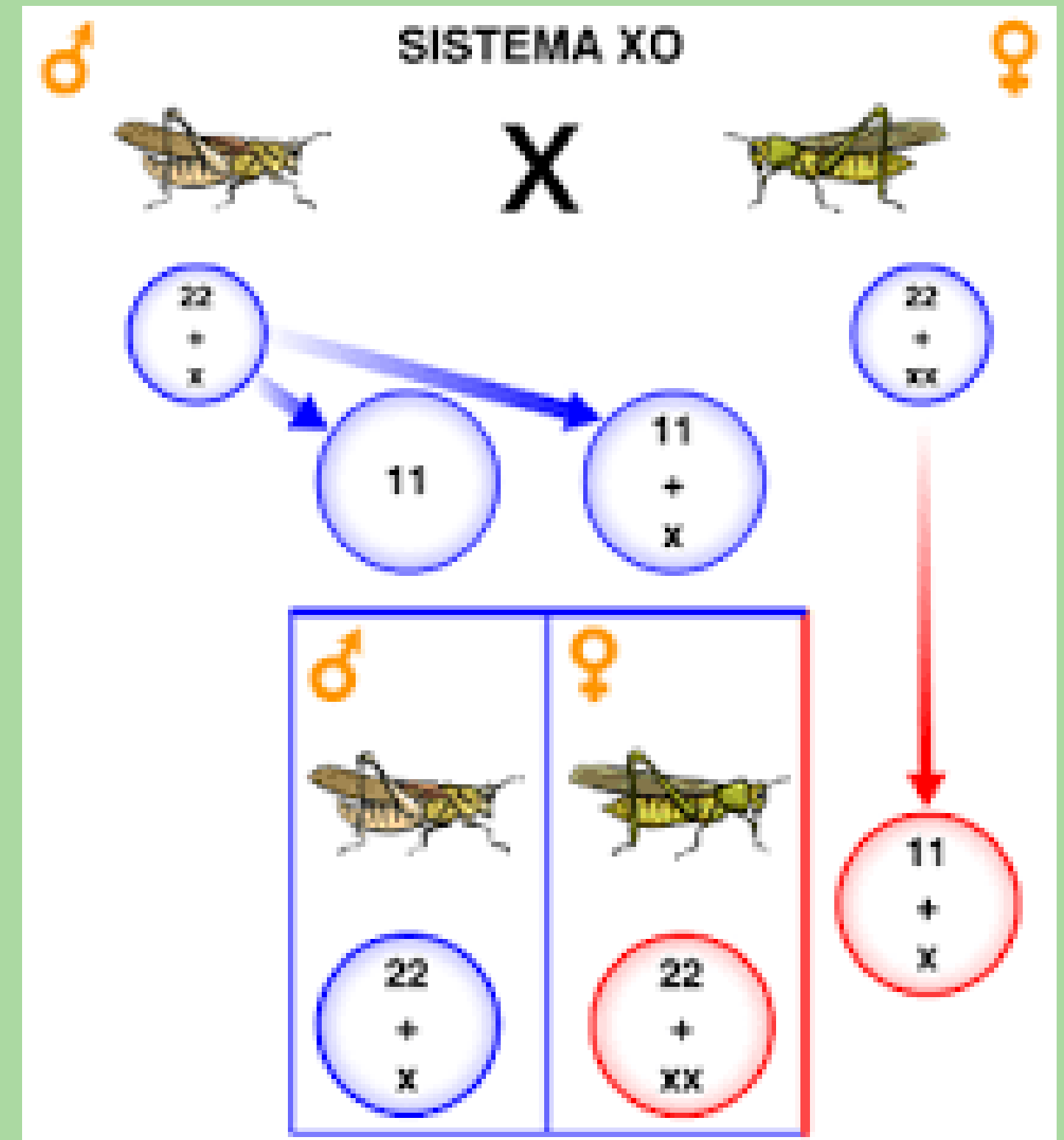


SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO SEXUAL

3. SISTEMA XO

É o sistema encontrado em alguns insetos.

As fêmeas apresentam um par de cromossomos homólogos, XX, e os machos têm apenas um exemplar do cromossomo X, representado pelo genótipo XO.

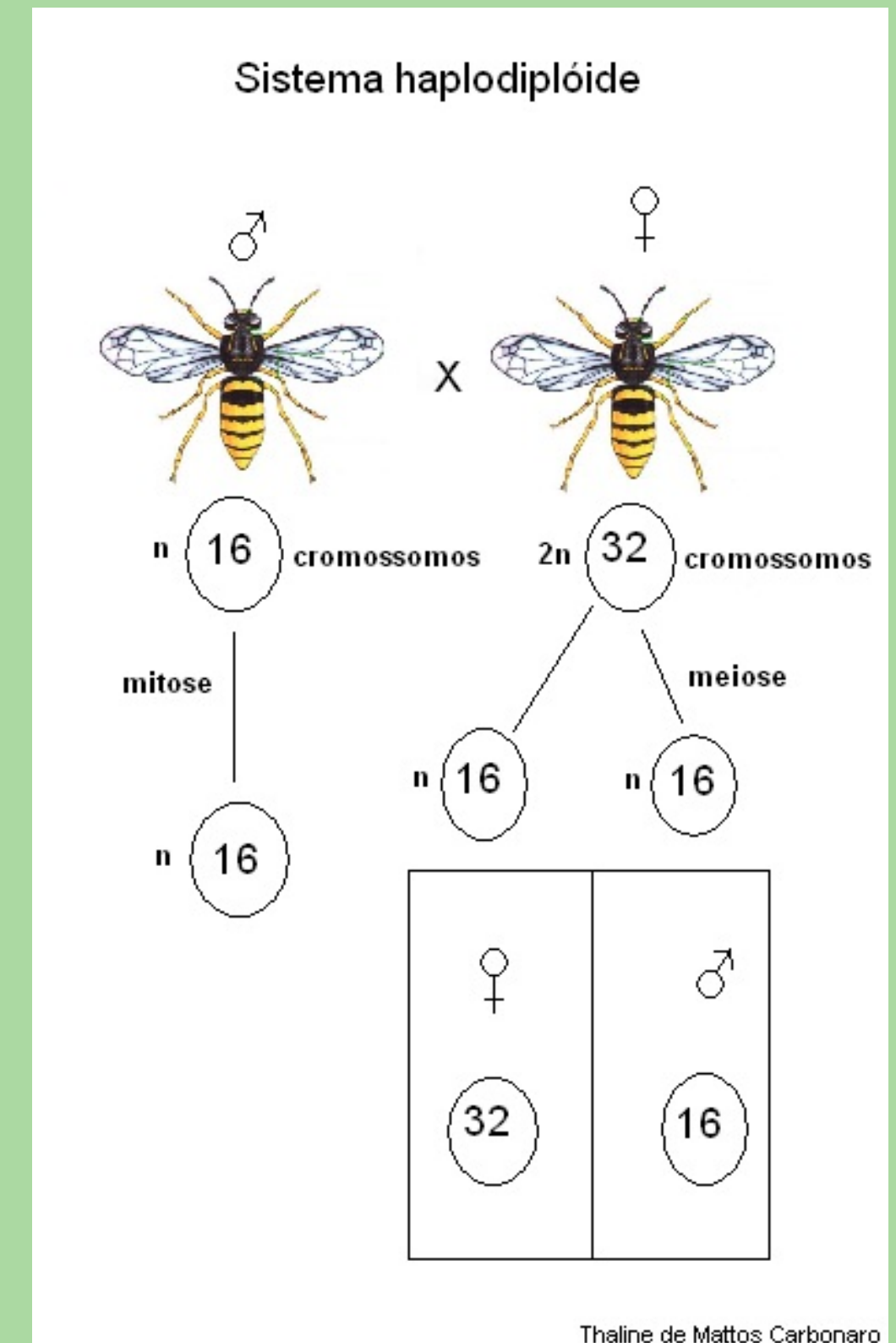


SISTEMAS DE DETERMINAÇÃO SEXUAL

4. SISTEMA HAPLODIPLOIDE

É o sistema encontrado em alguns insetos, como abelhas, vespas e formigas.

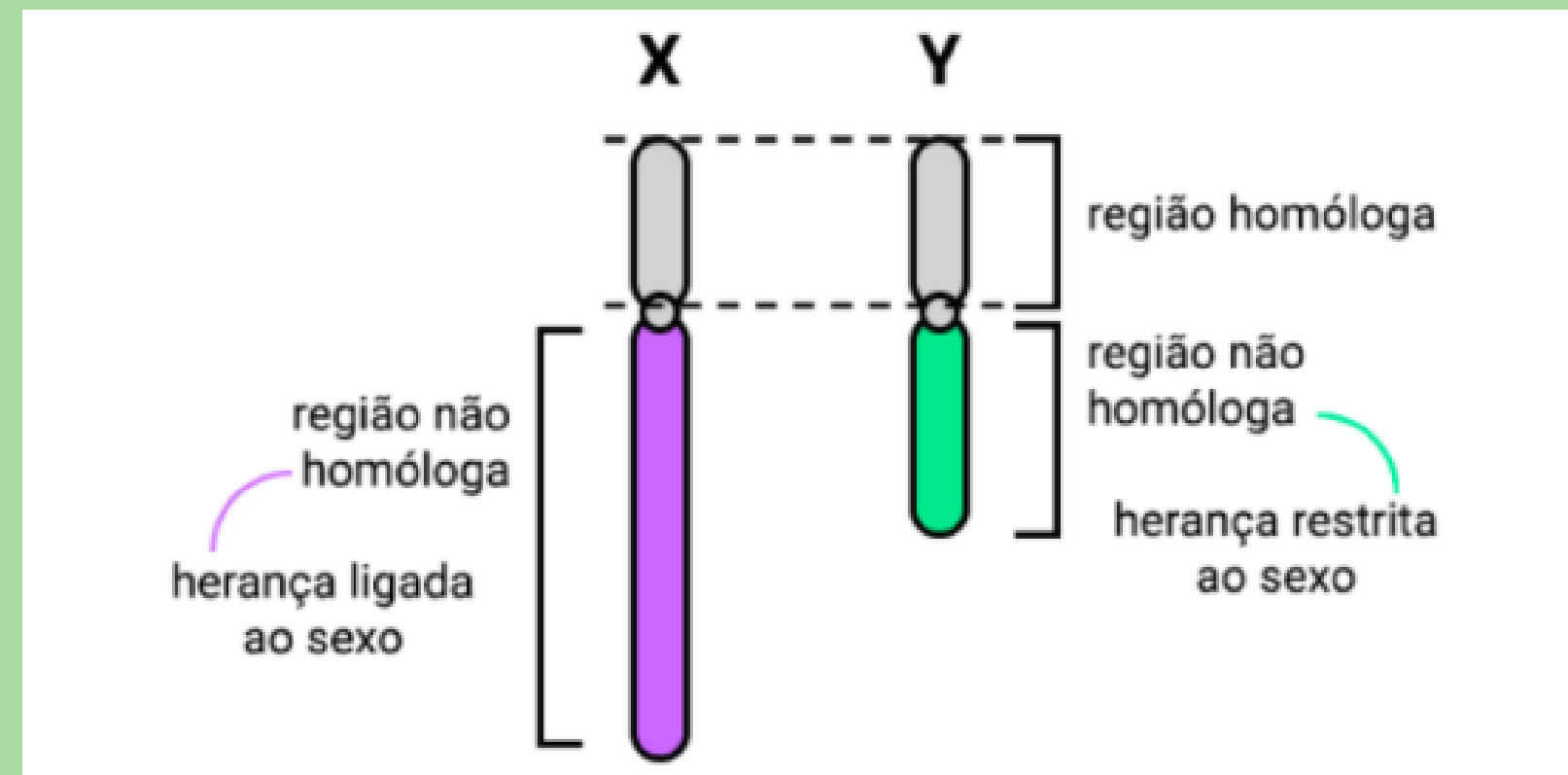
Nesse caso, os **machos são haploides (n)** e as **fêmeas diploides (2n)**. Os machos sempre surgem por **partenogênese**, tipo de reprodução assexuada em que ocorre o desenvolvimento do óvulo feminino.



HERANÇA SEXUAL

Como determinar que certa característica é uma herança sexual?

- Quando a quantidade de descendentes afetados for diferente de acordo com qual dos pais é afetado.
- Quando a proporção fenotípica entre machos e fêmeas forem diferentes.

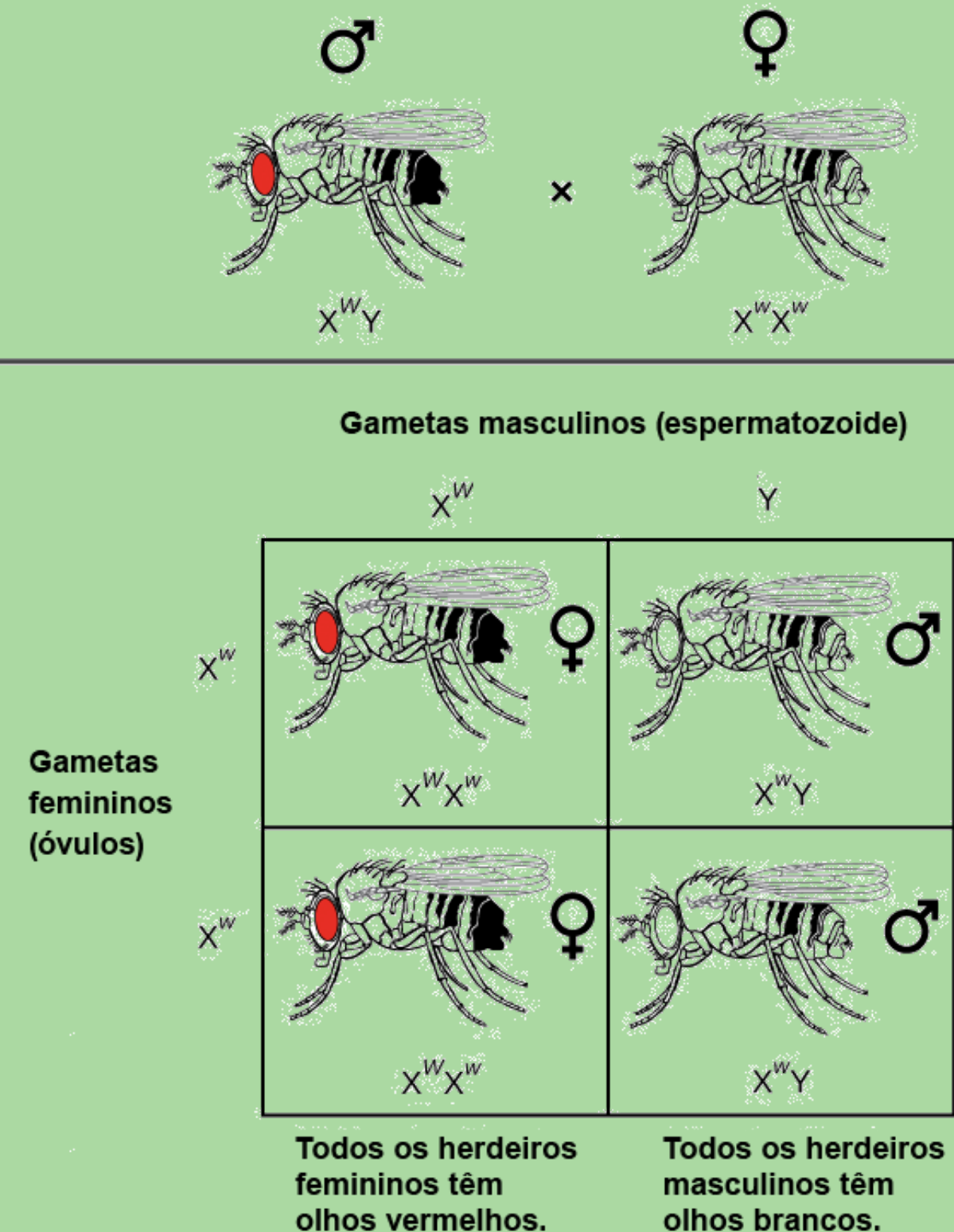


HERANÇA SEXUAL

1. HERANÇA LIGADA AO SEXO

Thoma Morgan (mesmo que descobriu o linkage) realizou um experimento com moscas drosófilas e descobriu que a herança da coloração dos olhos das moscas era **determinada pelo cromossomo X**.

Análise do Quadro de Punnett de uma herança ligada ao sexo

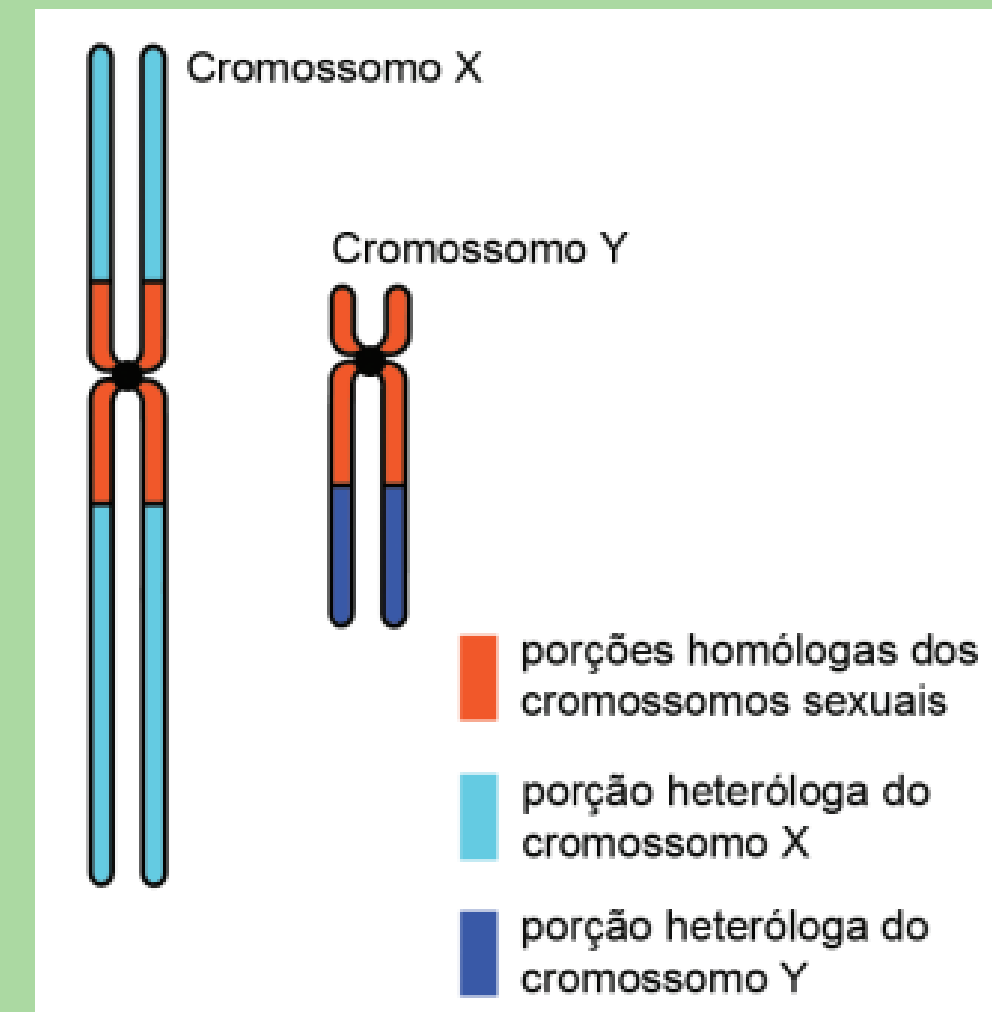


HERANÇA SEXUAL

1. HERANÇA LIGADA AO SEXO

Há muito mais heranças ligadas ao X do que ao Y, porque o cromossomo Y é muito menor e tem menos genes do que o cromossomo X. Esse fato justifica a ideia de que nenhum indivíduo sobrevive sem o cromossomo X.

Genes localizados em regiões exclusivas do X (região não homóloga entre X e Y) estão presentes em **dose dupla nas fêmeas** (2 alelos), podendo ser **homozigotas ou heterozigotas**, e em **um único alelo nos machos**, que são portanto chamados de **hemizigotos**.



HERANÇA SEXUAL

1. HERANÇA LIGADA AO SEXO

Na herança ligada ao sexo recessiva - todos os meninos, filhos de mães doentes serão doentes; e todas as meninas filhas de pais normais serão normais.

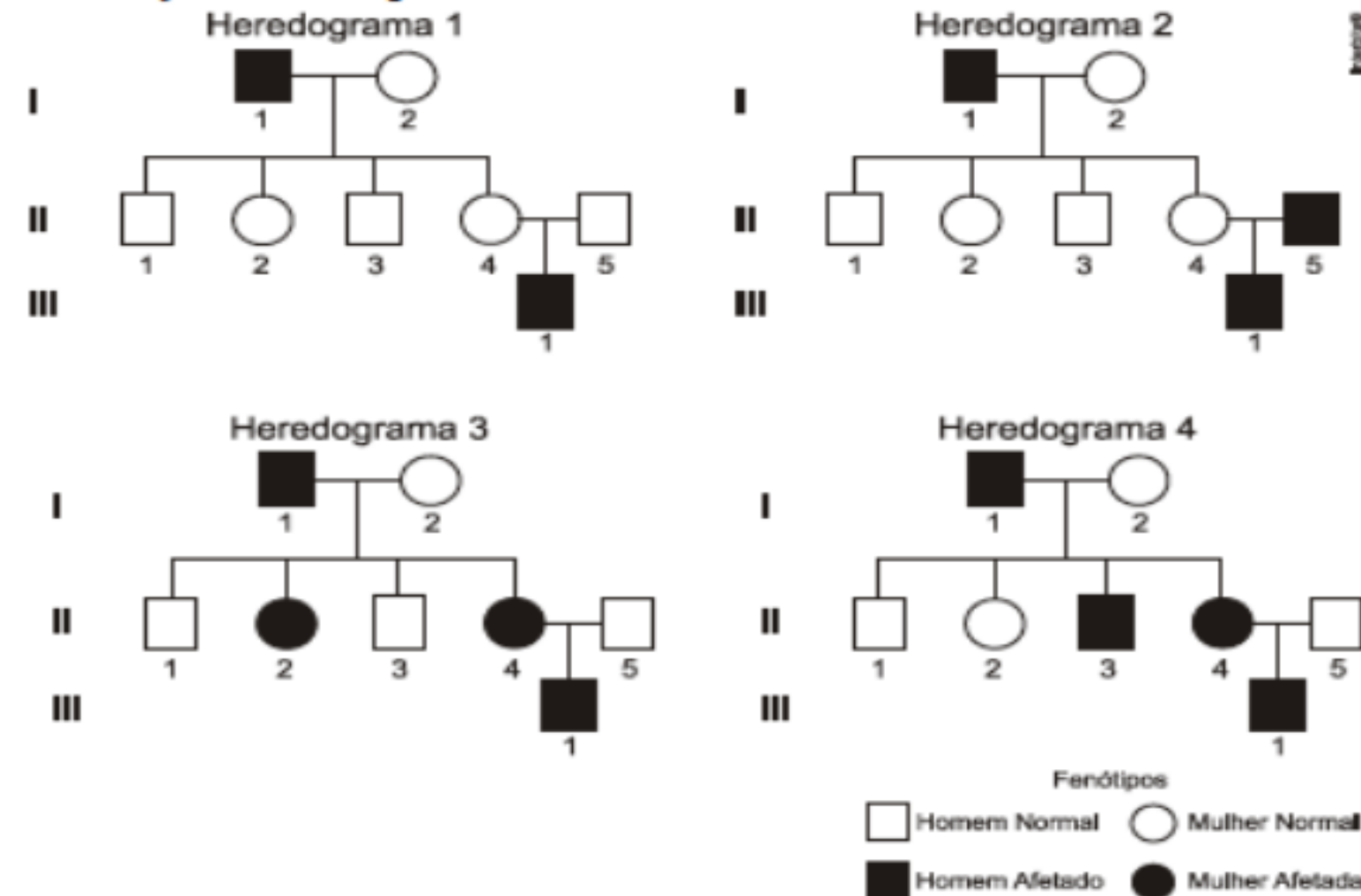
Exemplos: daltonismo, hemofilia e distrofia muscular de Duchene

Na herança ligada ao sexo dominante - todos os meninos, filhos de mães normais serão normais; e todas as meninas filhas de pais doentes serão doentes.

HERANÇA SEXUAL

1. HERANÇA LIGADA AO SEXO

26. (Ufjf 2012) Em relação aos Heredogramas 1, 2, 3 e 4 apresentados abaixo, é CORRETO afirmar que os padrões de herança são, respectivamente:

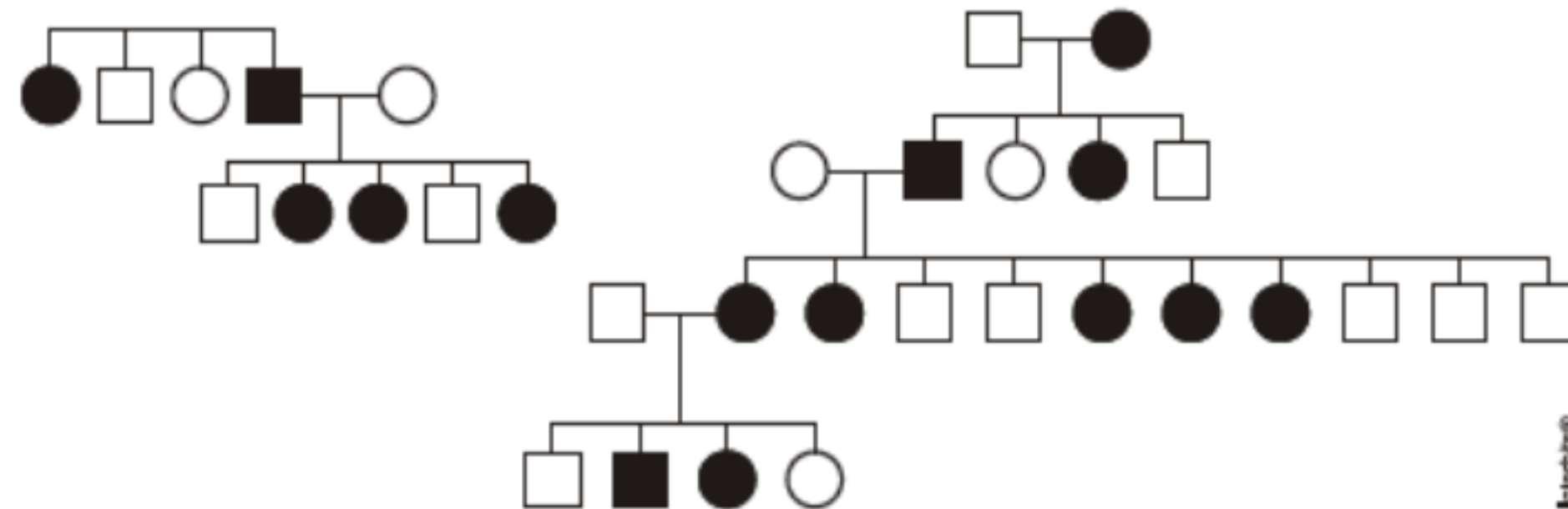


- Ligado ao X dominante; Autossômico dominante; Ligado ao X recessivo; Autossômico recessivo.
- Ligado ao X recessivo; Autossômico recessivo; Ligado ao X dominante; Autossômico dominante.
- Ligado ao X recessivo; Ligado ao X dominante; Autossômico dominante; Autossômico recessivo.
- Autossômico dominante; Ligado ao X dominante; Autossômico recessivo; Ligado ao X recessivo.
- Autossômico recessivo; Ligado ao X recessivo; Autossômico dominante; Ligado ao X dominante.

HERANÇA SEXUAL

1. HERANÇA LIGADA AO SEXO

15. (Enem 2014)



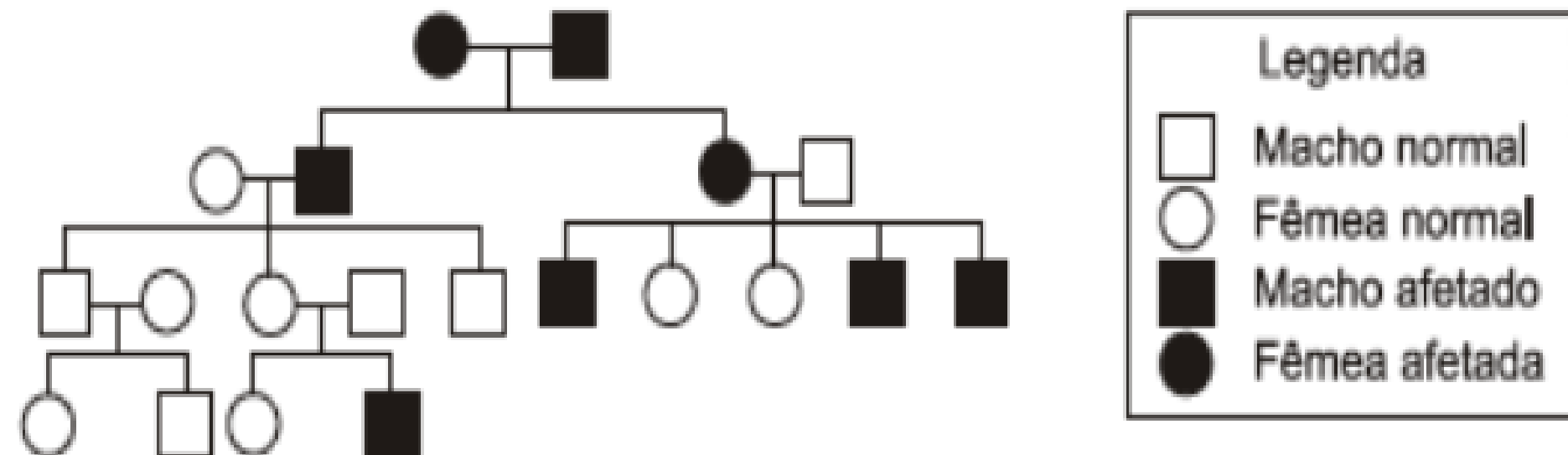
No heredograma, os símbolos preenchidos representam pessoas portadoras de um tipo raro de doença genética. Os homens são representados pelos quadrados e as mulheres, pelos círculos. Qual é o padrão de herança observado para essa doença?

- 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.

HERANÇA SEXUAL

1. HERANÇA LIGADA AO SEXO

30. (Uff 2012) O heredograma abaixo representa a incidência de uma característica fenotípica em uma família.

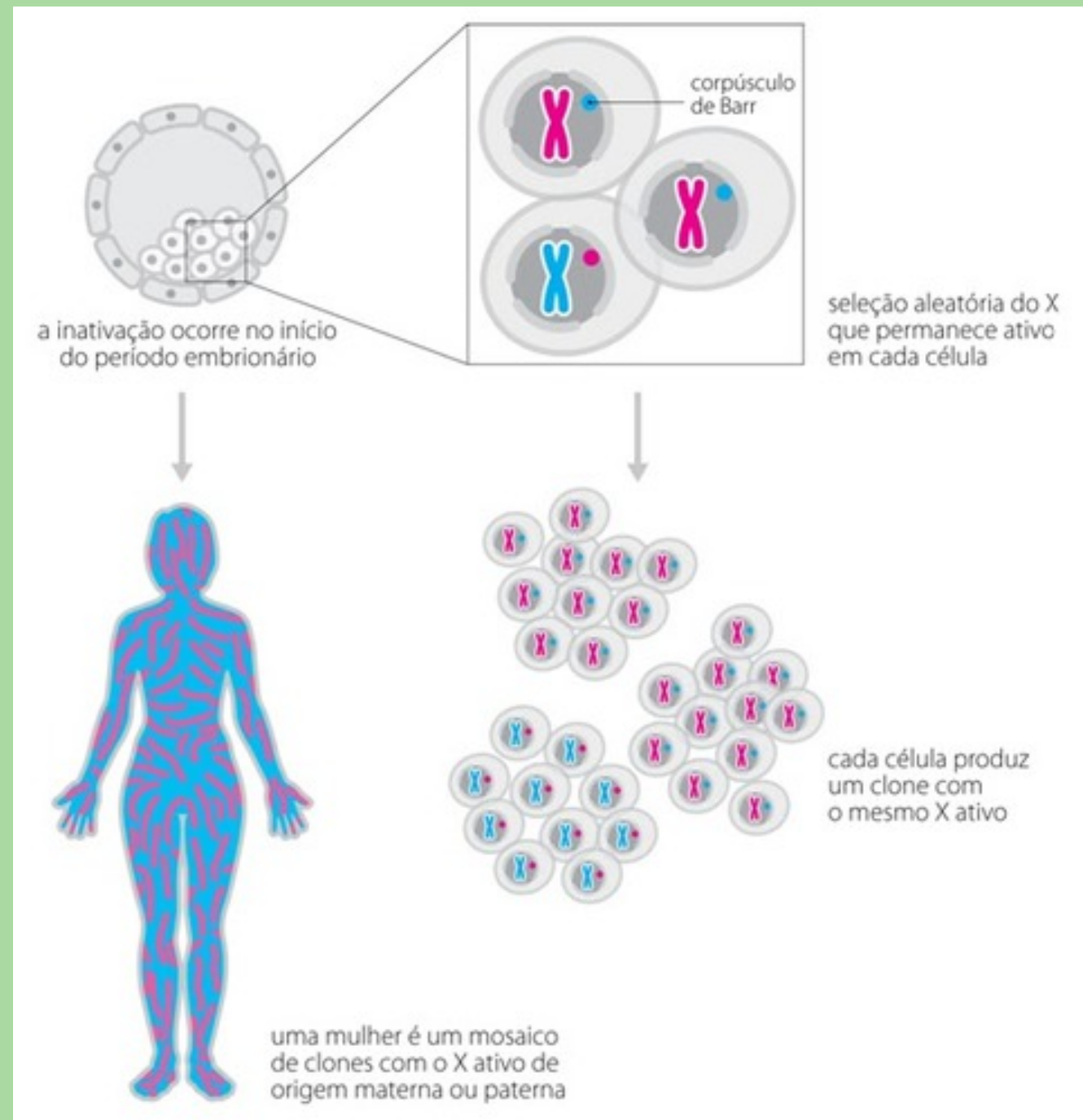


Pela análise dessas relações genealógicas, pode-se concluir que a característica fenotípica observada é transmitida por um tipo de herança

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

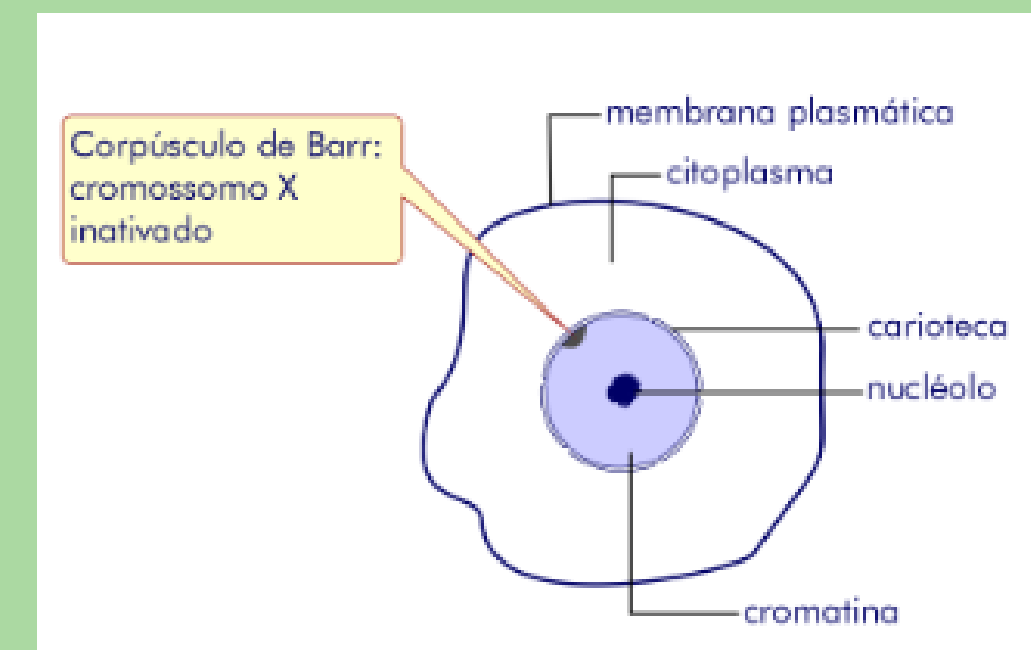
HERANÇA SEXUAL

2. COMPENSAÇÃO DE DOSE - CORPÚSCULO DE BARR



O pesquisador Murray Barr descobriu que há uma diferença entre os núcleos das células masculinas e femininas dos mamíferos.

Na periferia das células femininas existe uma massa de cromatina que não existe nas células masculinas, que recebeu o nome de **cromatina sexual** ou **corpúsculo de Barr**.



HERANÇA SEXUAL

2. COMPENSAÇÃO DE DOSE - HIPÓTESE DE LYON

Na década de 60, a pesquisadora Mary Lyon criou sua hipótese na qual se baseava na ideia de que a inativação do cromossomo X **ocorresse ao acaso durante o desenvolvimento embrionário, em qualquer um dos dois cromossomos X da mulher.**

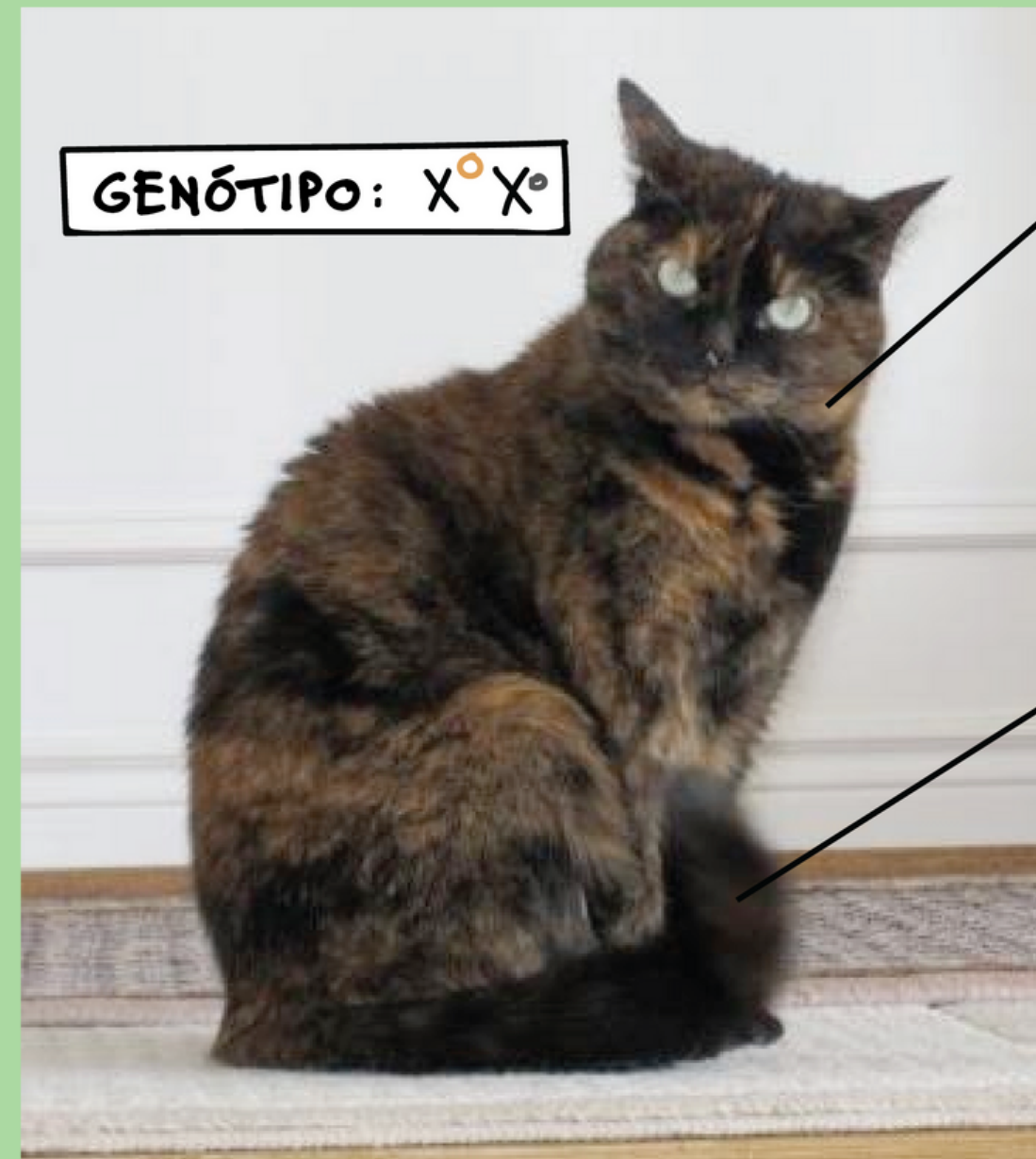
Acredita-se que essa inativação de um dos cromossomos X fosse uma forma de tentar **igualar a quantidade de genes nos dois sexos**, sendo o mecanismo chamado de **compensação de dose.**

HERANÇA SEXUAL

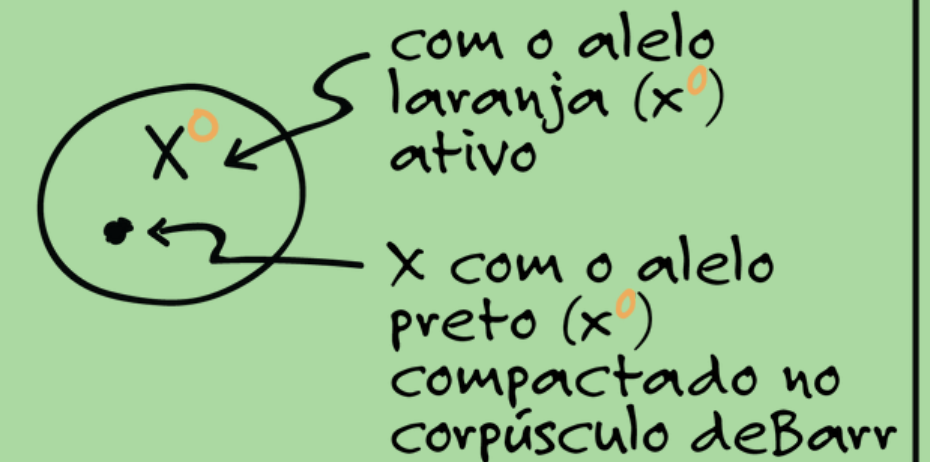
2. COMPENSAÇÃO DE DOSE - HIPÓTESE DE LYON

Essa inativação é evidente em fêmeas de algumas espécies de gatos que apresentam a pelagem preta ou laranja, condicionadas por genes no cromossomo X.

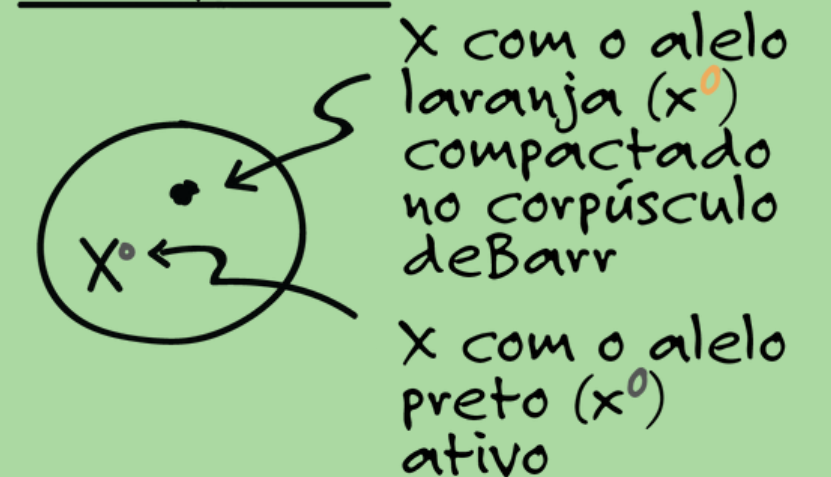
Como os machos possuem apenas um cromossomo, eles nunca apresentam duas cores no mesmo indivíduo



Tufos laranja:



Tufos pretos:

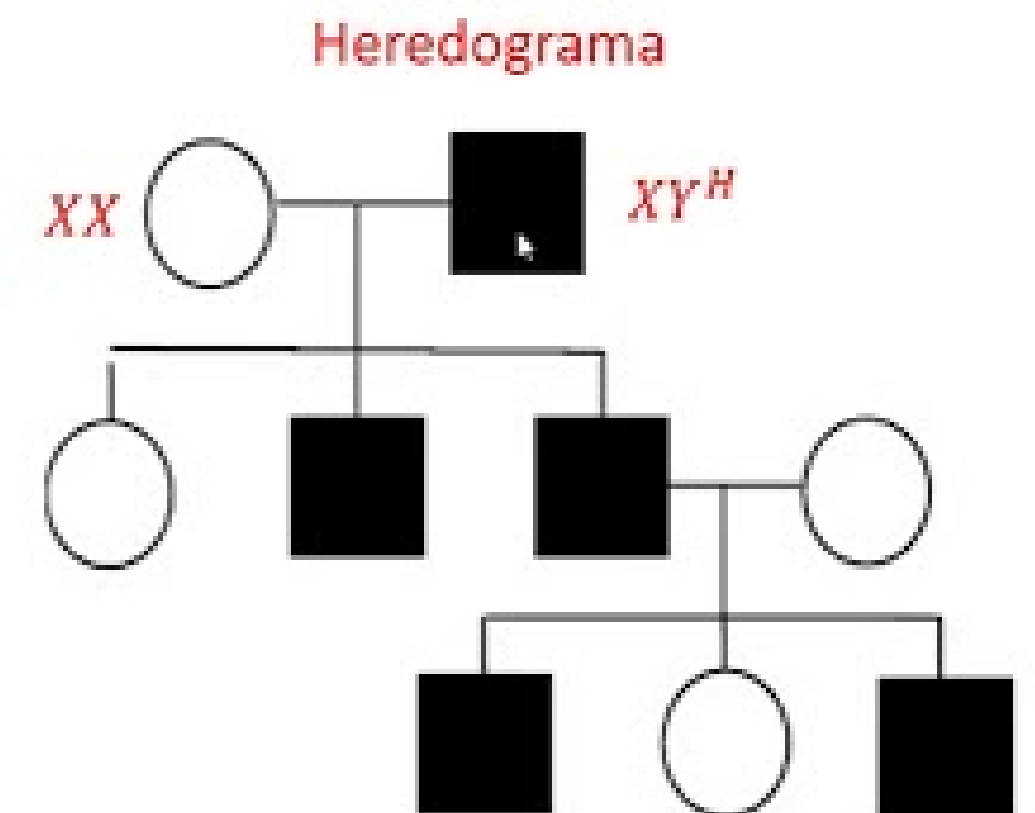


HERANÇA SEXUAL

3. HERANÇA RESTRITA AO SEXO OU LIGADA AO Y

É relacionada aos genes exclusivamente ligados ao cromossomo Y, chamados de genes holândricos.

São herdados somente de pais para filhos do sexo masculino.



HERANÇA SEXUAL

4. HERANÇA INFLUENCIADA PELO SEXO

É a herança das características que são **determinadas por genes localizados em cromossomos autossômicos**, em que a sua expressão é determinada pelo sexo.

Um exemplo é a calvice hereditária, em que um alelo autossômico se comporta como dominante nos homens, bastando ter uma cópia para ser expresso e como recessivo nas mulheres, só se manifestando em dose dupla.

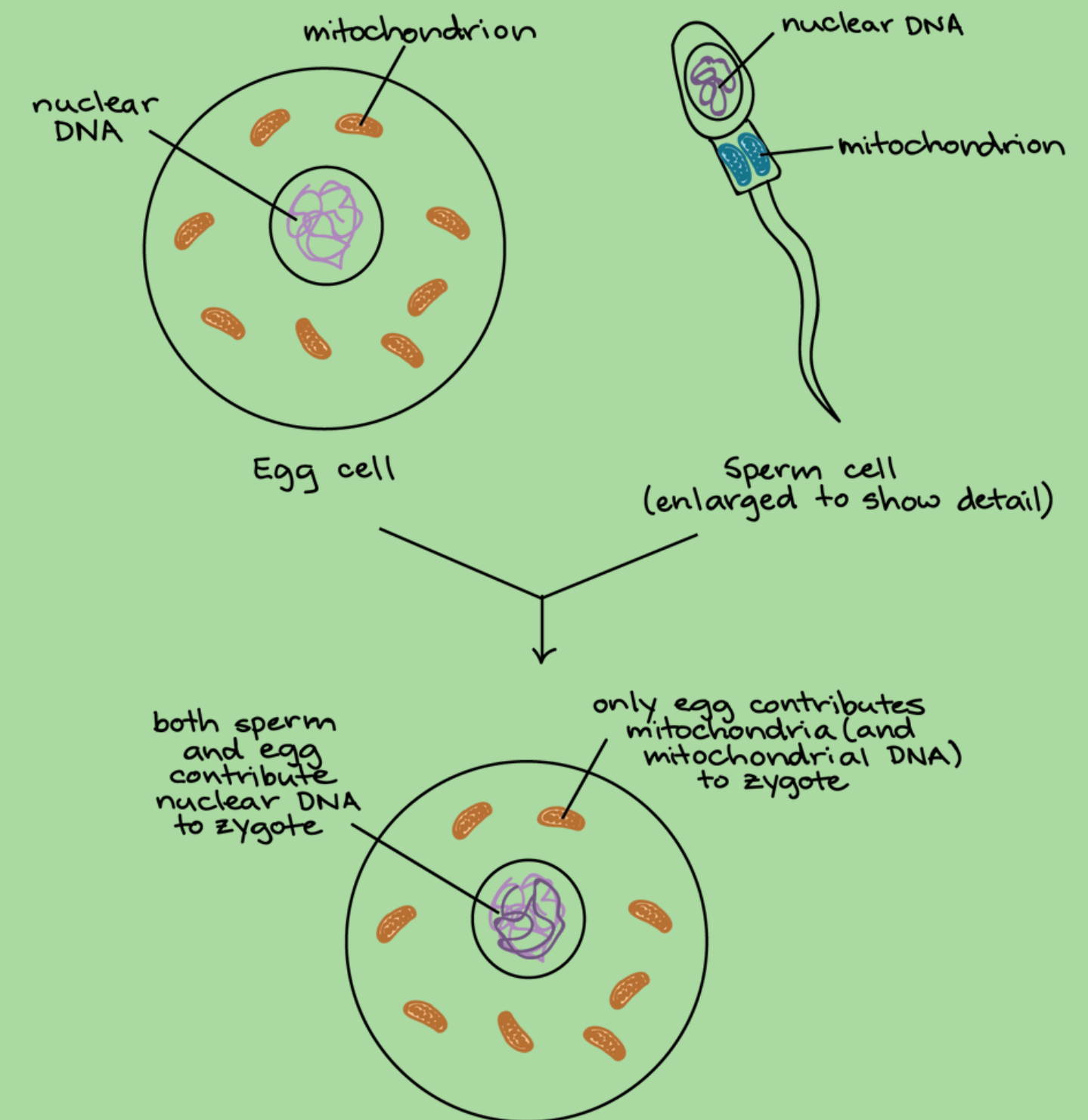
Essa diferença se dá em razão da **interação hormonal da testosterona** sobre o aumento da expressão desse gene.

HERANÇA SEXUAL

5. HERANÇA MITOCONDRIAL

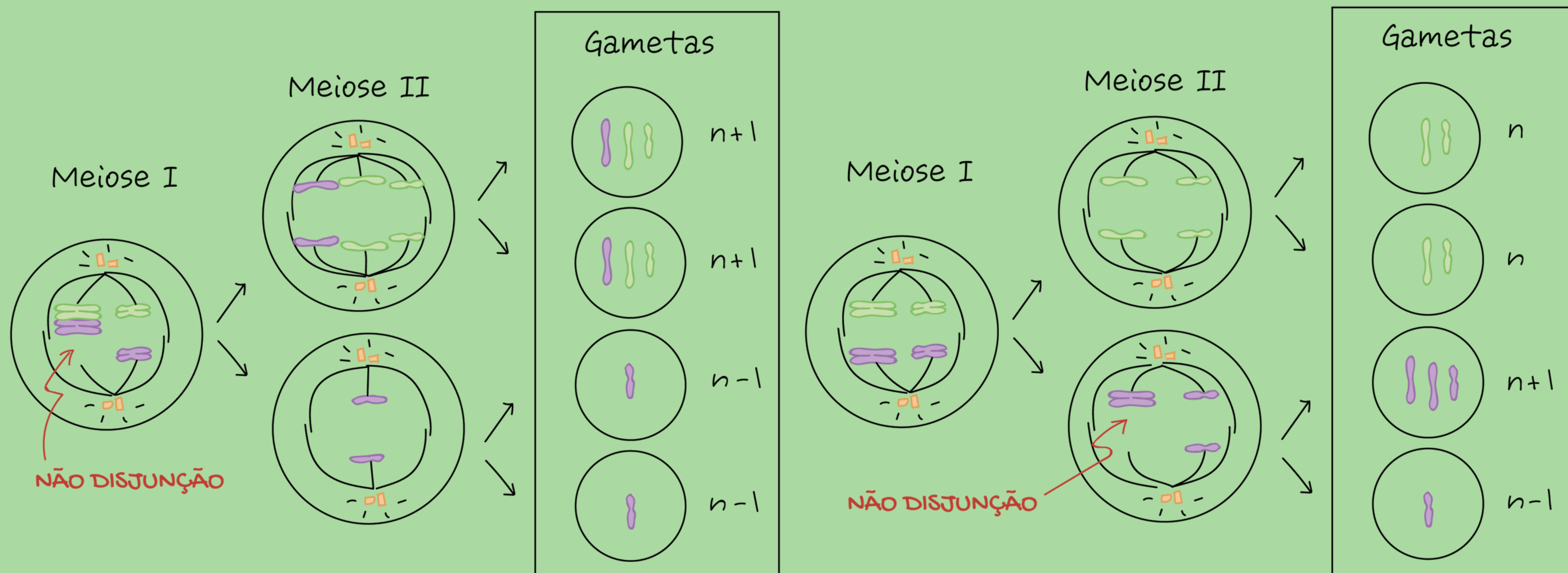
As mitocôndrias, como os cloroplastos, tendem a ser herdados somente de um dos genitores.

No caso dos seres humanos, **é a mãe que contribui com as mitocôndrias para o zigoto**, ou embrião unicelular, **através do citoplasma do óvulo**. Os espermatozoides contêm mitocôndrias, mas eles normalmente não são herdados pelo zigoto.



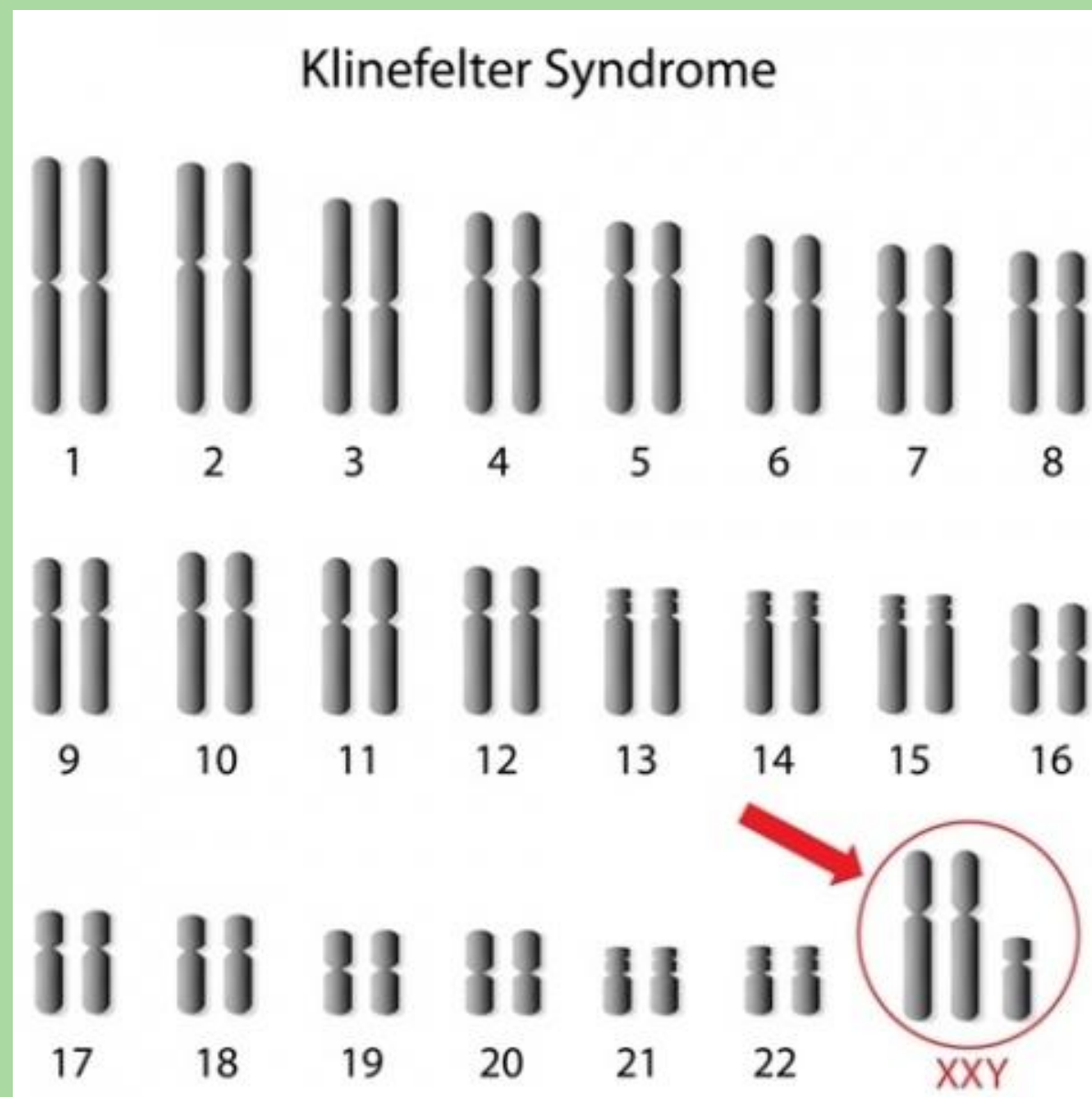
ANEUPLOIDIAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS

A aneuploidia, ou distúrbio do número de cromossomos, é geralmente causada por não disjunção. Isso ocorre quando pares de cromossomos homólogos ou cromátides irmãs não se separam durante a divisão celular.



ANEUPLOIDIAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS

1. SÍNDROME DE KLEINFELTER (XXY)



Pouco pelo facial

Ombros estreitos

Aumento das mamas

Tronco curto

Testículos pequenos

Musculatura pouco desenvolvida

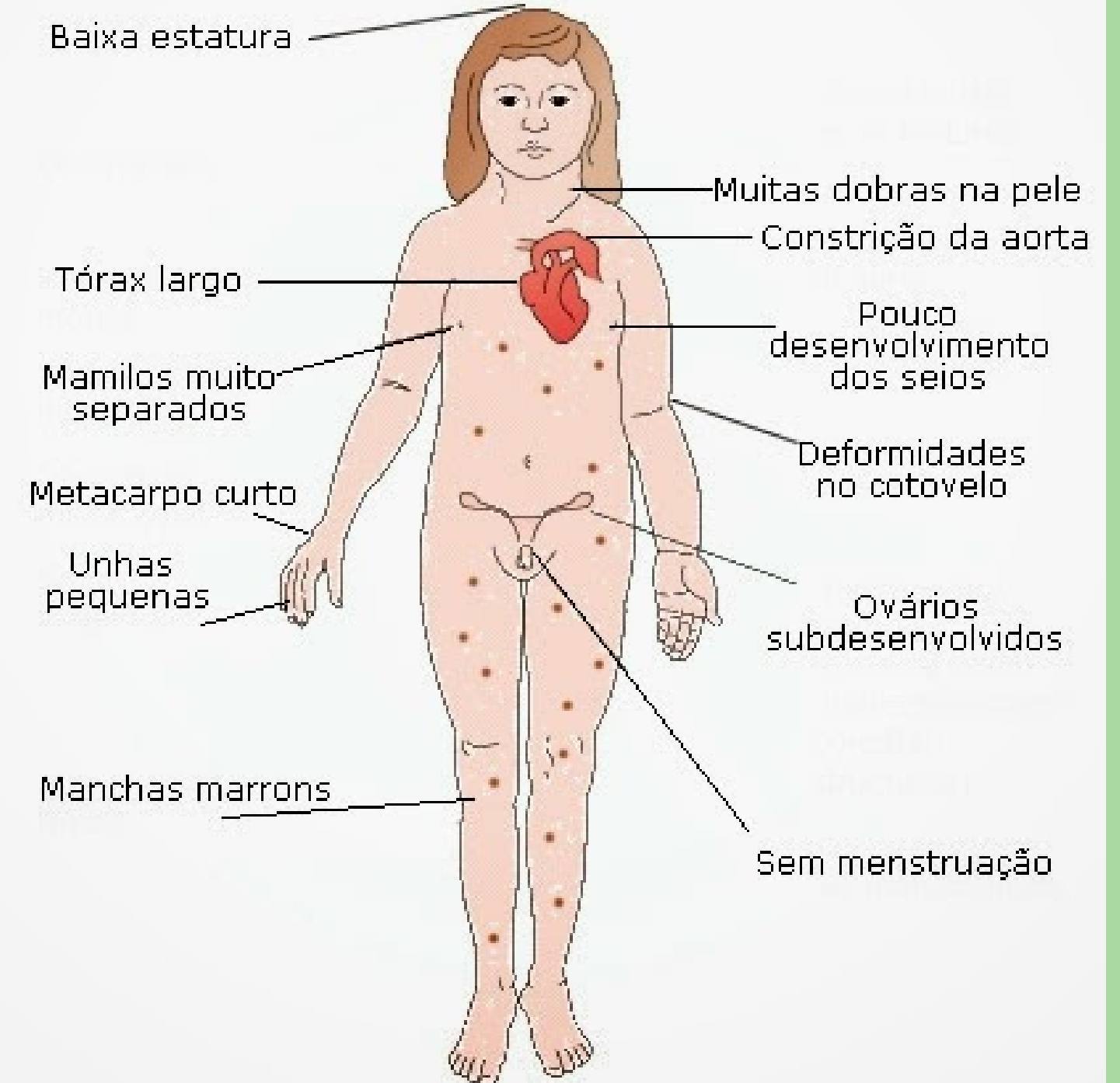
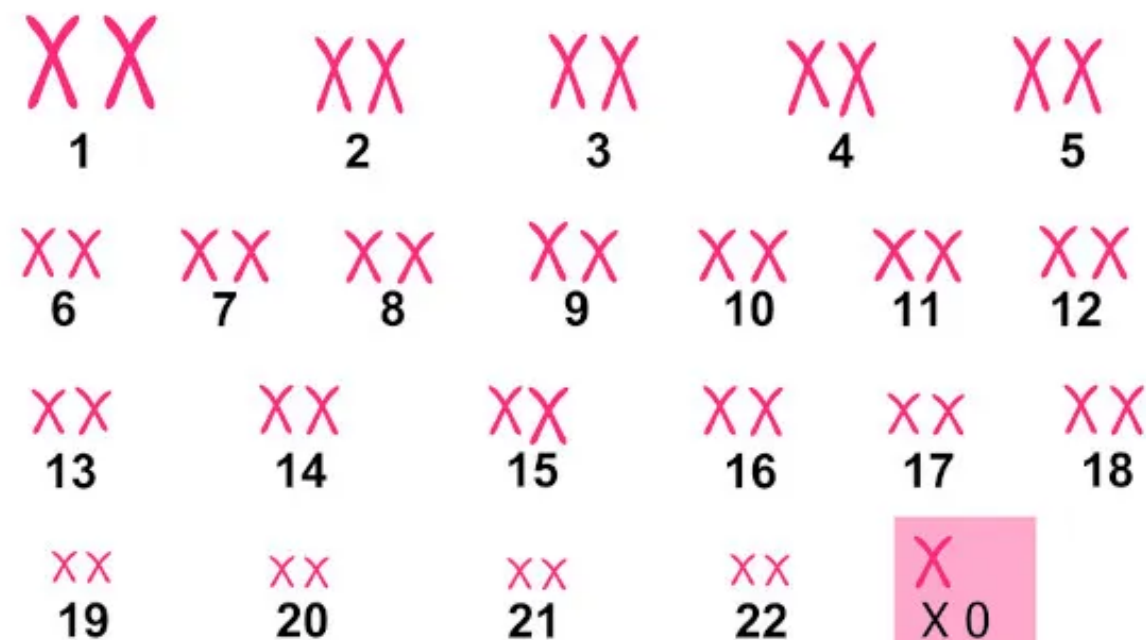
Pernas (e braços) longos

**Características
da Síndrome
de Klinefelter**

ANEUPLOIDIAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS

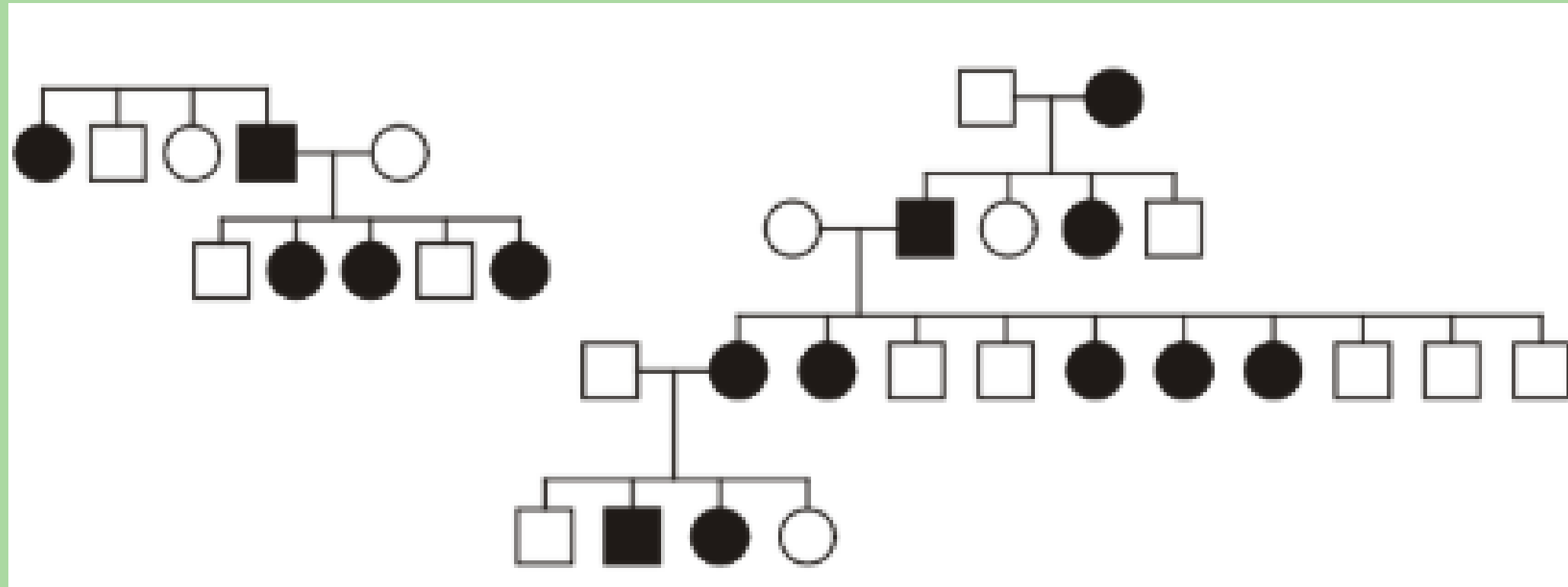
2. SÍNDROME DE TURNER (X0)

Síndrome de Turner



EXERCÍCIOS

(Enem 2014)



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.

EXERCÍCIOS

(Enem PPL 2016) 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, 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.

EXERCÍCIOS

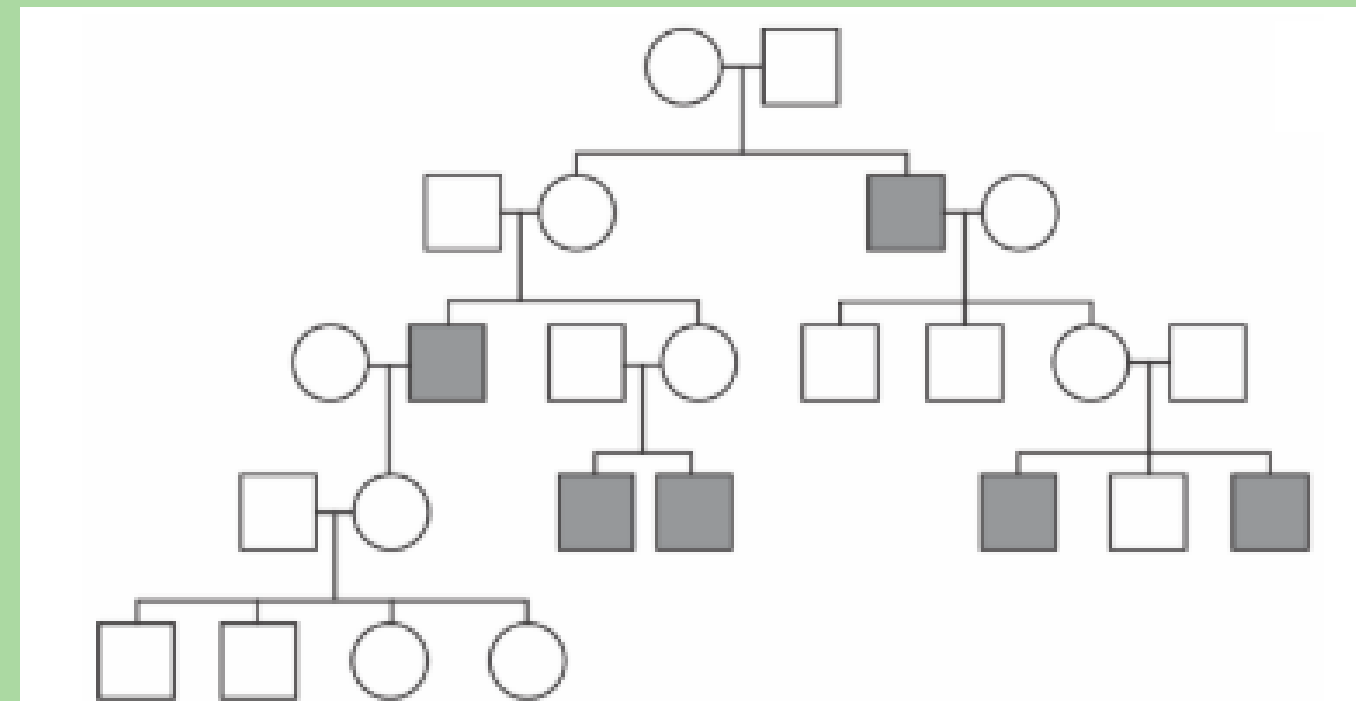
(Enem PPL 2016) Os indivíduos de uma população de uma pequena cidade, fundada por uma família de europeus, são, frequentemente, frutos de casamentos consanguíneos. Grande parte dos grupos familiares dessa localidade apresenta membros acometidos por uma doença rara, identificada por fraqueza muscular 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, 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.

EXERCÍCIOS

(Pucrj 2016) O heredograma abaixo mostra a herança da Síndrome de Nance-Horan, uma condição genética rara cujas pessoas afetadas têm catarata e dentição anormal.



Qual o padrão de herança mais provável para a referida síndrome:

- a) Autossômico dominante
- b) Ligado ao cromossomo Y
- c) Ligado ao cromossomo X recessivo
- d) Ligado ao cromossomo X dominante
- e) Autossômico recessivo

EXERCÍCIOS

(Enem 2017) 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.

EXERCÍCIOS

(Pucrj 2014) Joana é daltônica e é do tipo sanguíneo A. Ela se casou com Pedro, que tem visão normal e é do tipo sanguíneo AB. Sabendo que a mãe de Joana tem visão normal e é do tipo sanguíneo O, a probabilidade de o casal ter uma menina de visão normal e do tipo sanguíneo A é de:

- a) $1/4$
- b) $1/8$
- c) $3/4$
- d) 1
- e) $1/2$

EXERCÍCIOS

(Uerj 2013) A hemofilia A, uma doença hereditária recessiva que afeta o cromossoma sexual X, é caracterizada pela deficiência do fator VIII da coagulação.

Considere a primeira geração de filhos do casamento de um homem hemofílico com uma mulher que não possui o gene da hemofilia.

As chances de que sejam gerados, desse casamento, filhos hemofílicos e filhas portadoras dessa doença, correspondem, respectivamente, aos seguintes percentuais:

- a) 0% – 100%
- b) 50% – 50%
- c) 50% – 100%
- d) 100% – 100%



Programa de Capacitação e Integração de Lideranças Sociais

Realização:



Patrocínio:

INTEGRAÇÃO
METROPOLITANA

