

Hereditariedade monogénica

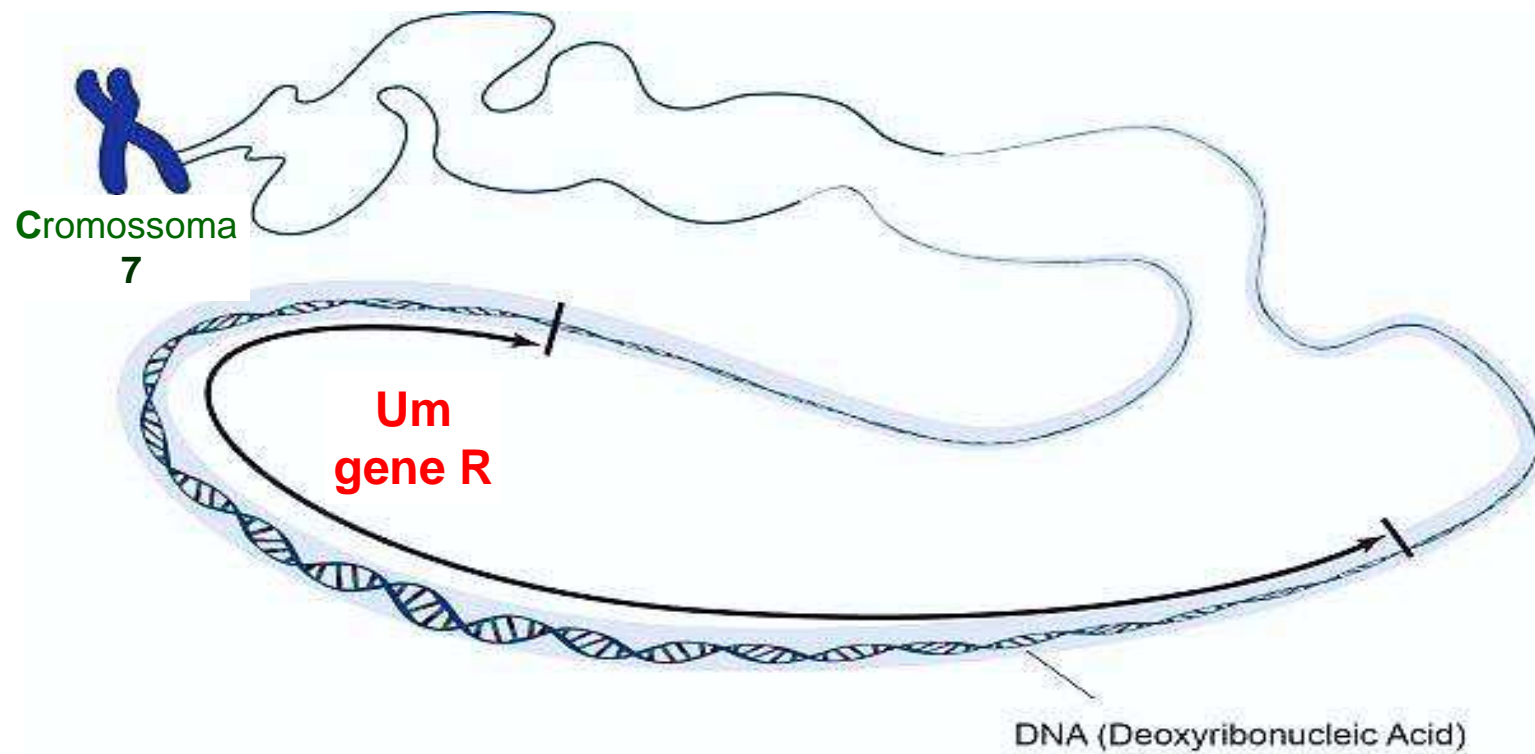


J. Neves Martins



18/09/2015

Heritabilidade monogénica



Semente
madura
Redonda



SUMÁRIO

1. Padrões de hereditariedade monogénica

a) Experiências pioneiras de Mendel, b) Postulado da segregação igual.

2. Base cromossómica da hered. monogénica

a) Hereditariedade de um gene simples em diplóides e, b) haplóides

3. Padrões de hereditariedade mendeliana

a) Diferenças estruturais moleculares entre alelos, b) Aspecto molecular da transmissão génica, c) Alelos a nível molecular.

4. A frequência de segregação descobre genes

a) Gene activo: na cor das flores; no desenvolvimento de asas e; na ramificação de hifas, b) Previsão de frequências descendentes.

5. Hereditariedade monogénica ligada ao sexo

a) Cromossomas sexuais, b) Padrões ligados e influenciados pelo sexo

6. Análise da descendência Humana

a) Heredogramas, b) Casos autossómicos, dominantes, recessivos e polimórficos, c) Hereditariedade ligada ao X e ao Y (holândricos).

O mosteiro do pai da Genética, Gregor Mendel



1:1
1

3:1

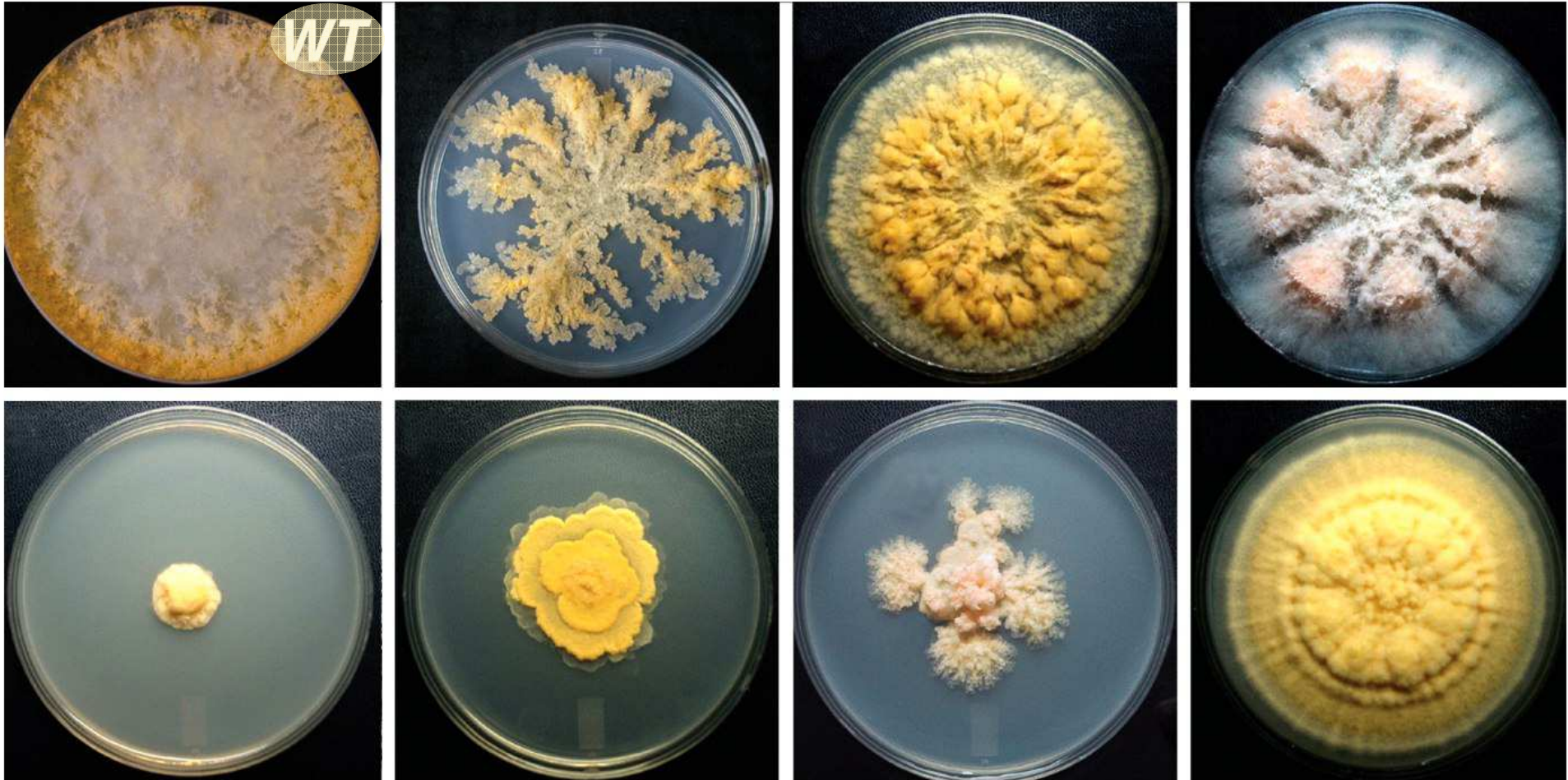
Uma estátua de Mendel é visível no jardim. As begônias brancas e vermelhas representam graficamente as proporções fenotípicas da hereditariedade encontradas por Mendel: [1]; [1:1] e [3:1].

A análise Genética começa com mutantes fenotípicos



As fotos mostram a variação fenotípica dos típicos mutantes obtidos na dissecação genética das propriedades biológicas do desenvolvimento floral da *Arabidopsis thaliana*.

A análise Genética começa com a identificação de mutantes



As fotos mostram a variação fenotípica dos típicos mutantes obtidos na dissecação genética das propriedades biológicas do crescimento das hifas do fungo *Neurospora crassa* (WT- tipo selvagem)

SUMÁRIO

1. Padrões de hereditariedade monogénica

- a) experiências pioneiras de Mendel,
- b) postulado mendeliano da segregação igual.

Fenótipos estudados por Mendel nas 'Variedades'



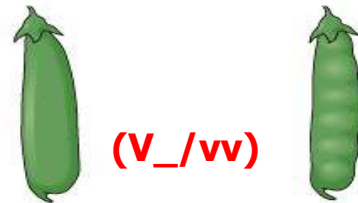
① Sementes redondas ou rugosas



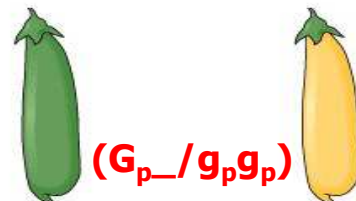
② Sementes amarelas ou verdes



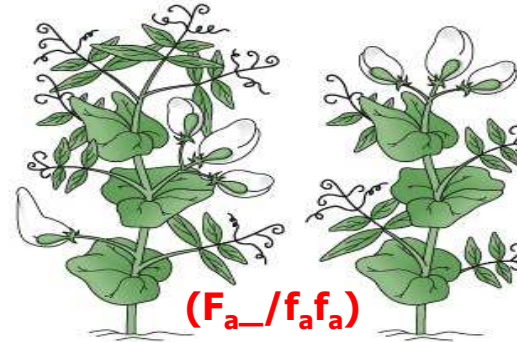
③ Pétalas violetas e brancas



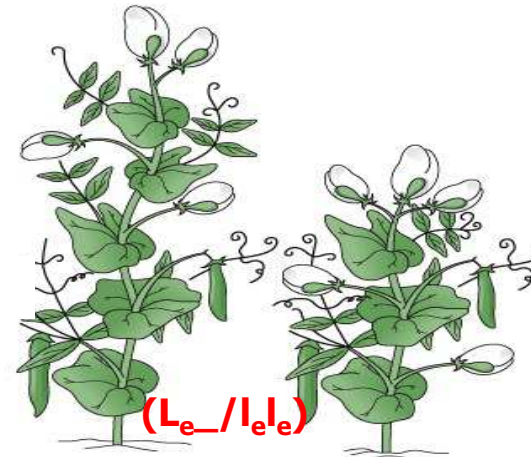
④ Vagens imaturas lisas ou rugosas



⑤ Vagens imaturas verdes e amarelas



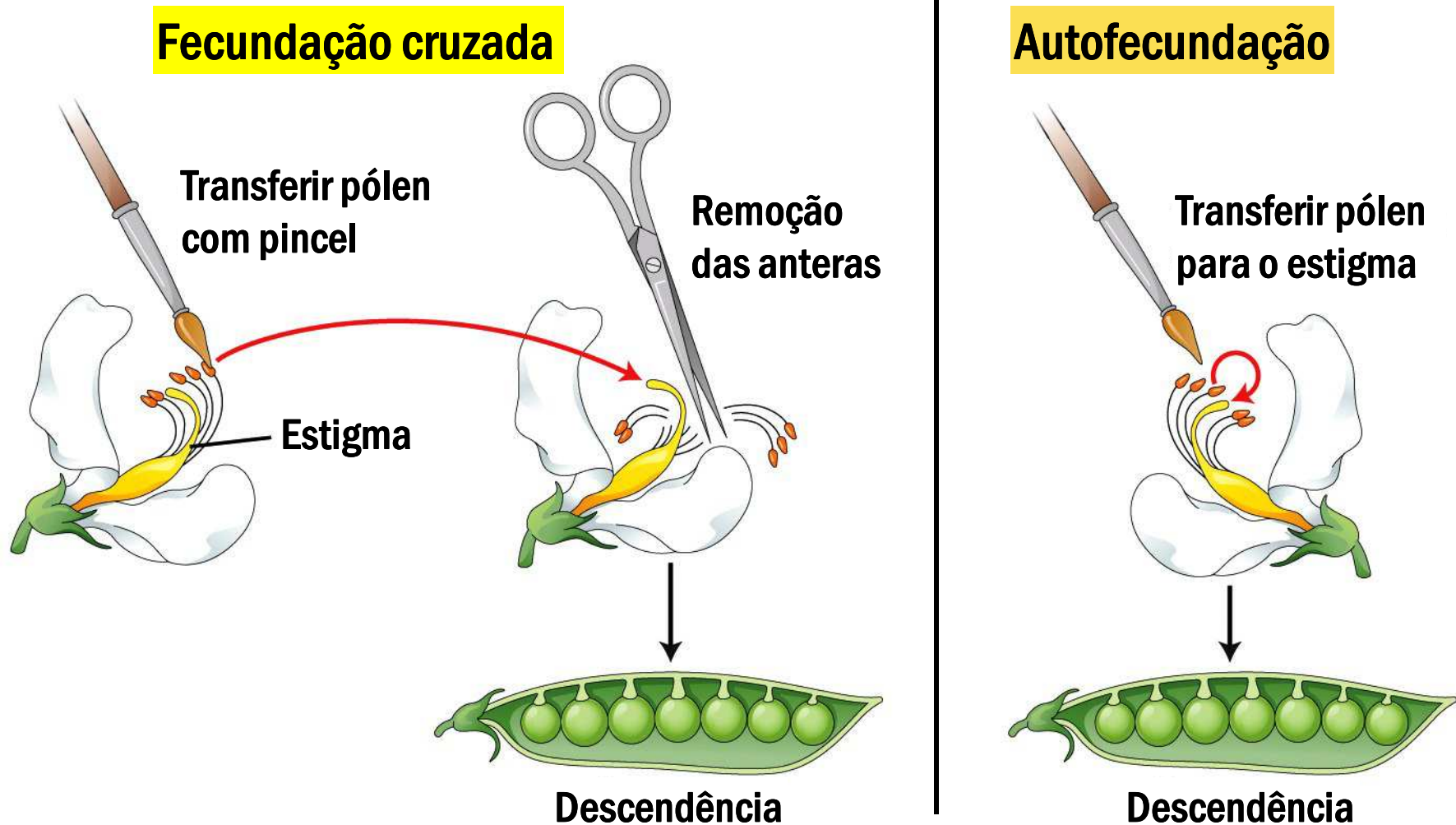
⑥ Flores axiais e terminais



⑦ Caule longo ou curto

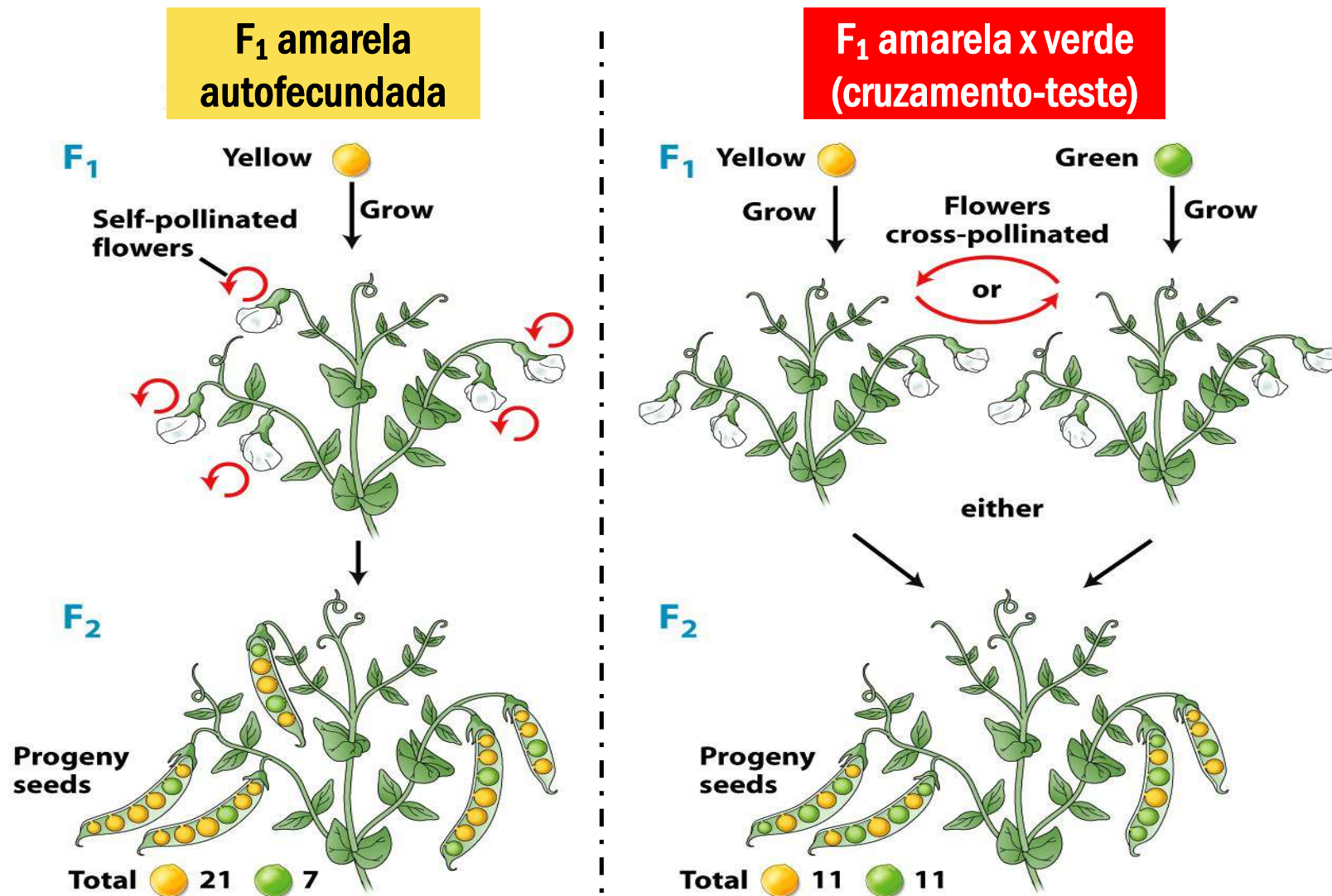
Mendel estudou dois fenótipos em contraste (homozigóticos) em cada característica

Tipos de cruzamento: polinização cruzada e autofecundação



Num cruzamento de uma ervilheira (à esq.) o pólen das anteras duma planta ♂ é transferida para o estigma da outra planta ♀. Na autofecundação (à dir.) o pólen é transferido das anteras para o estigma da mesma flor.

Nos cruzamentos mendelianos há frequências específicas



Mendel obteve uma proporção fenotípica de 3:1 na autofecundação da F₁ (à esq.) e uma proporção fenotípica de 1:1 no cruzamento da F₁ amarela com verde (à dir.). Os tamanhos das amostras são arbitrários.

Resultados de todos os cruzamentos de Mendel entre progenitores que diferiam por uma característica

Parental phenotype	F ₁	F ₂	F ₂ ratio
1. round × wrinkled seeds	All round	5474 round; 1850 wrinkled	2.96:1
2. yellow × green seeds	All yellow	6022 yellow; 2001 green	3.01:1
3. purple × white petals	All purple	705 purple; 224 white	3.15:1
4. inflated × pinched pods	All inflated	882 inflated; 299 pinched	2.95:1
5. green × yellow pods	All green	428 green; 152 yellow	2.82:1
6. axial × terminal flowers	All axial	651 axial; 207 terminal	3.14:1
7. long × short stems	All long	787 long; 277 short	2.84:1

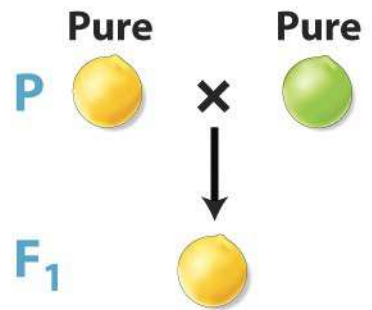
Durante a meiose há segregação idêntica dos elementos do par de alelos dum gene, no macrósporo (óvulo ♀) e no micrósporo (pólen ♂).

▲
3:1
(1gene)

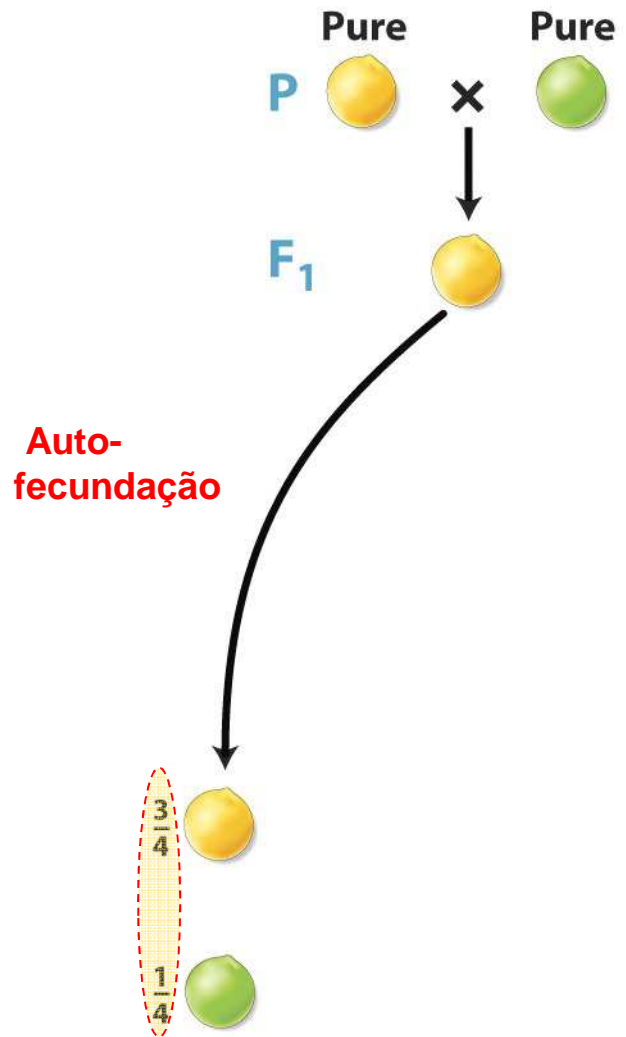
Resultados de Mendel



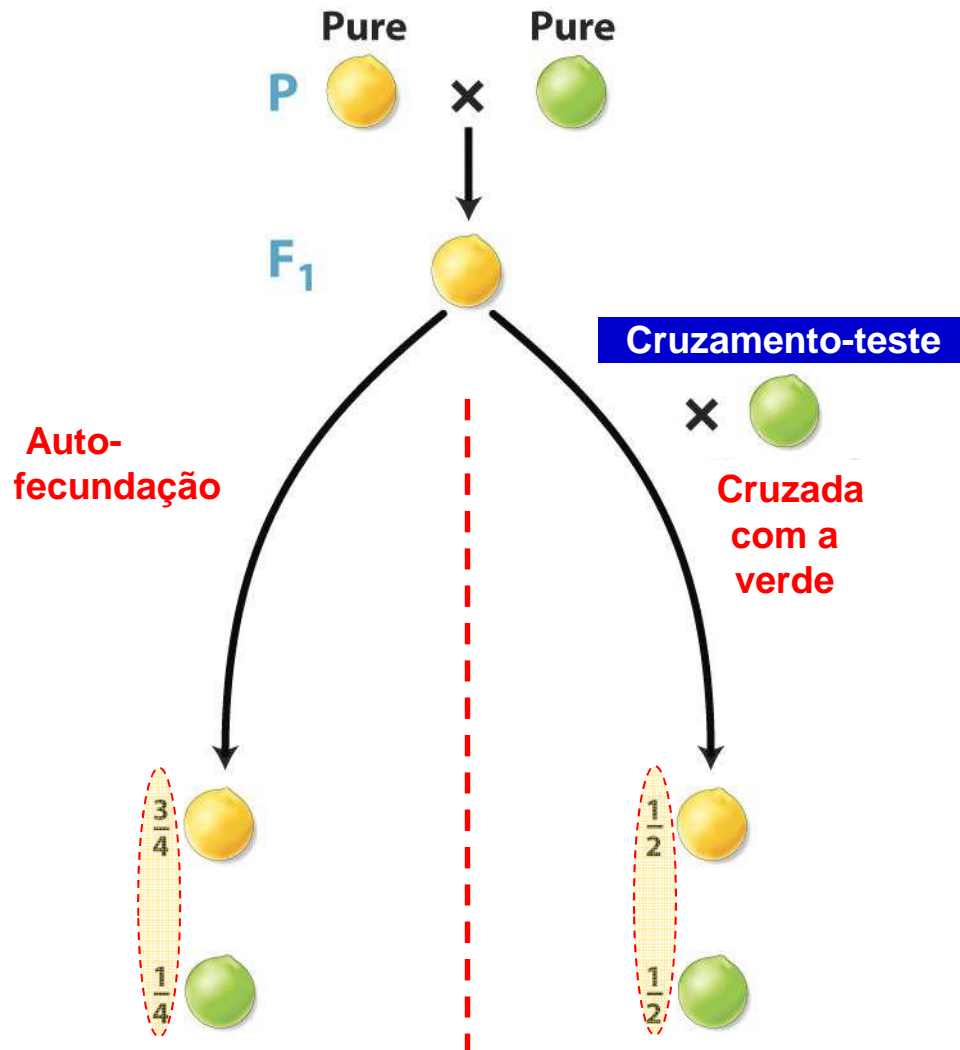
Resultados de Mendel



Resultados de Mendel

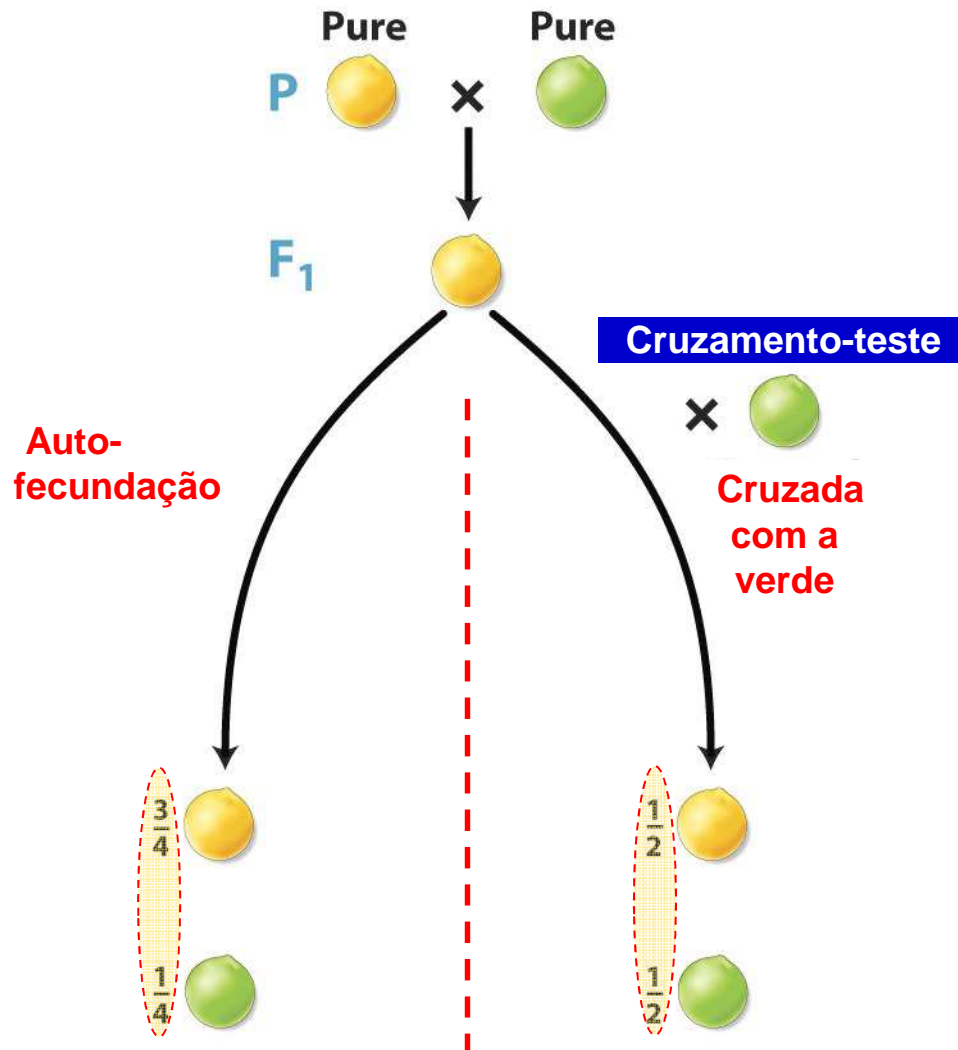


Resultados de Mendel



O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

Resultados de Mendel

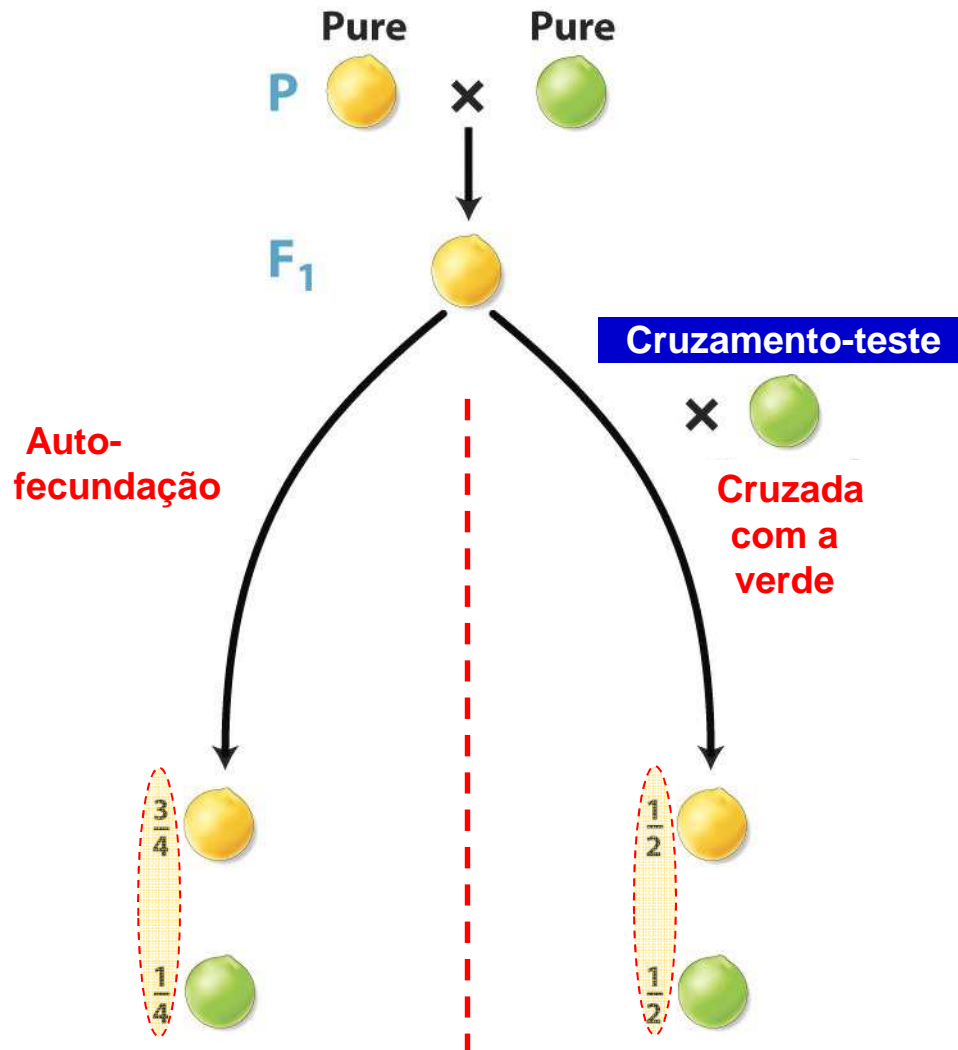


Explicação

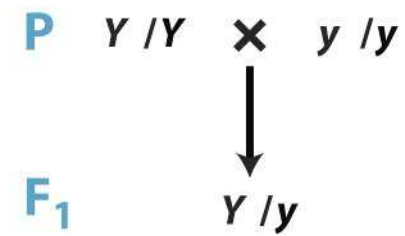
P $Y/Y \times y/y$

O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

Resultados de Mendel

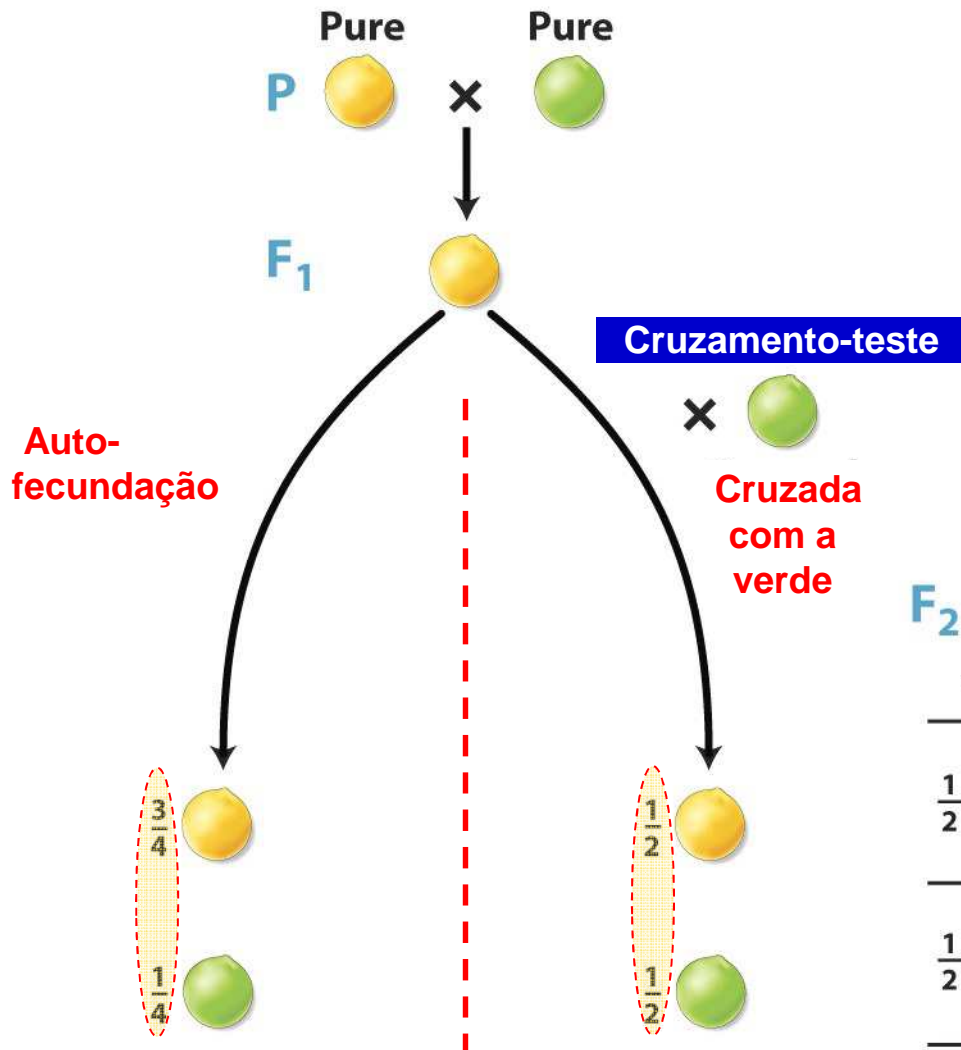


Explicação

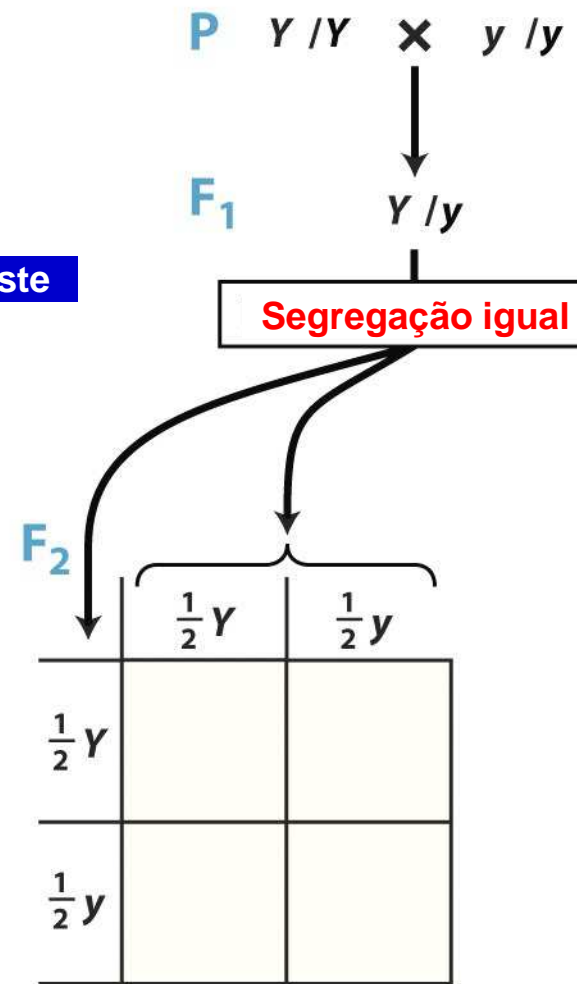


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

Resultados de Mendel

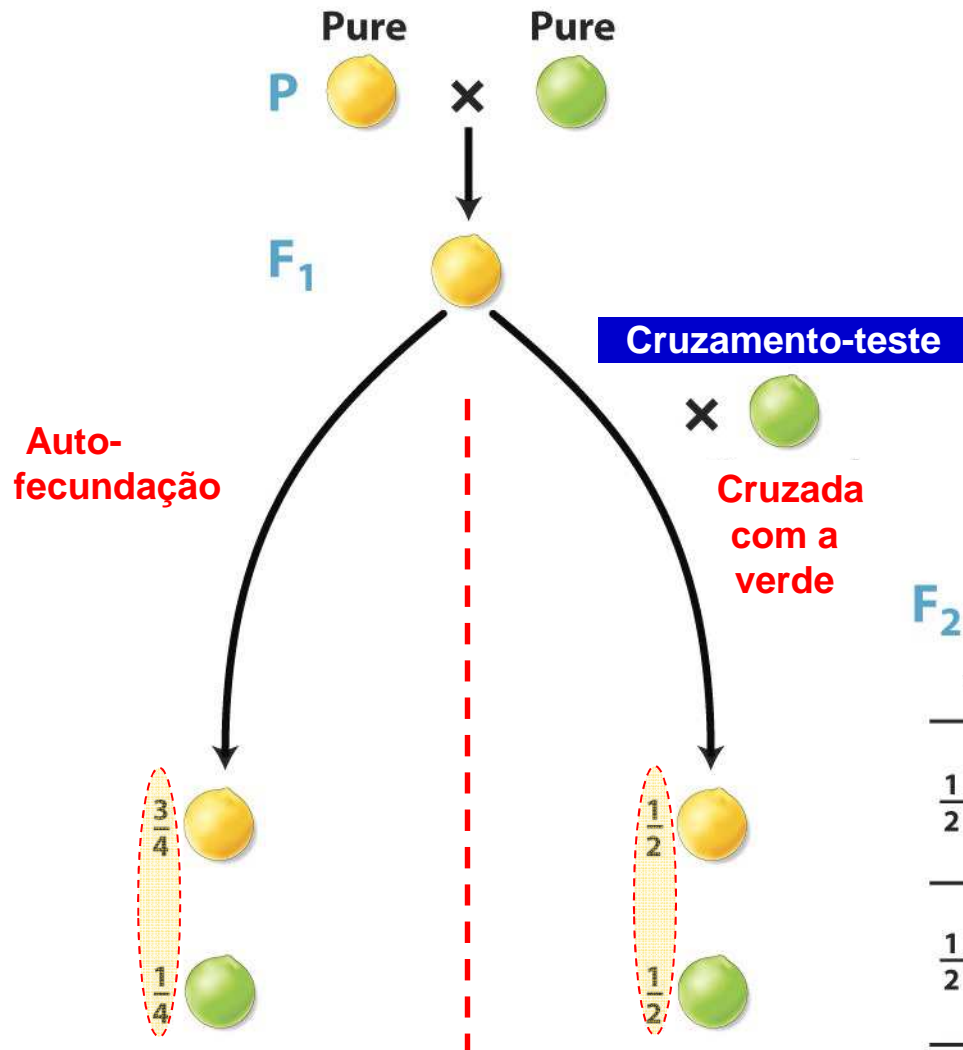


Explicação

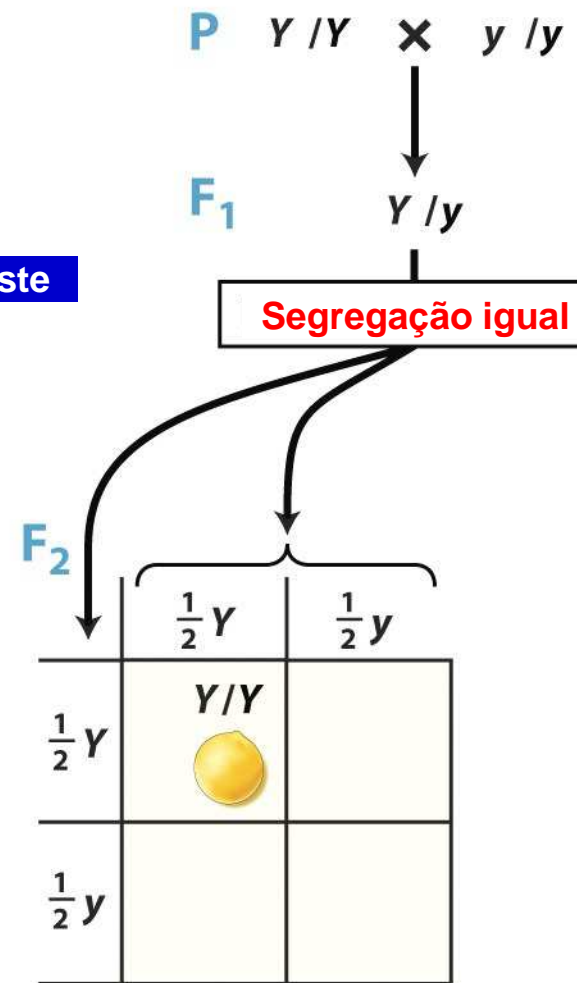


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

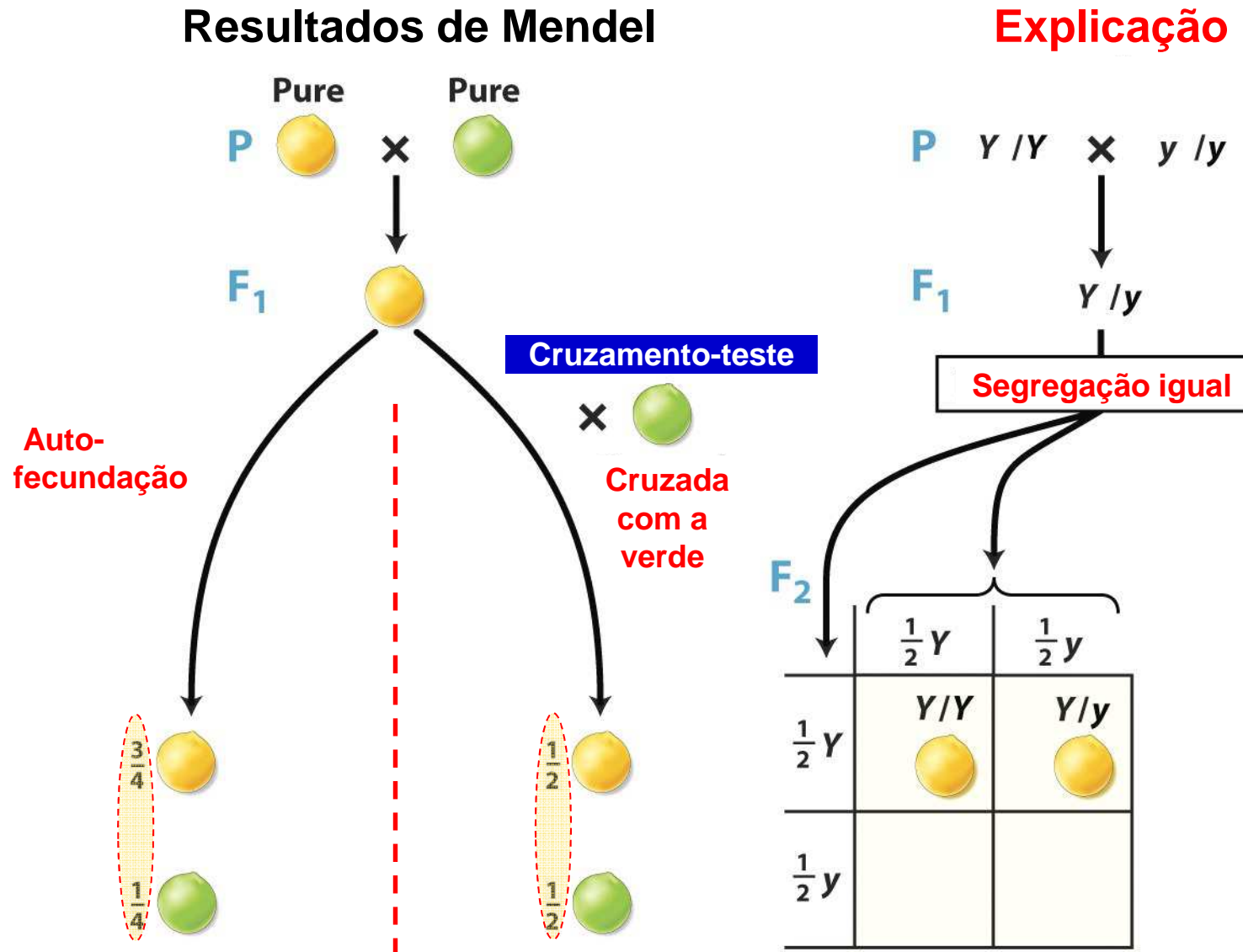
Resultados de Mendel



Explicação

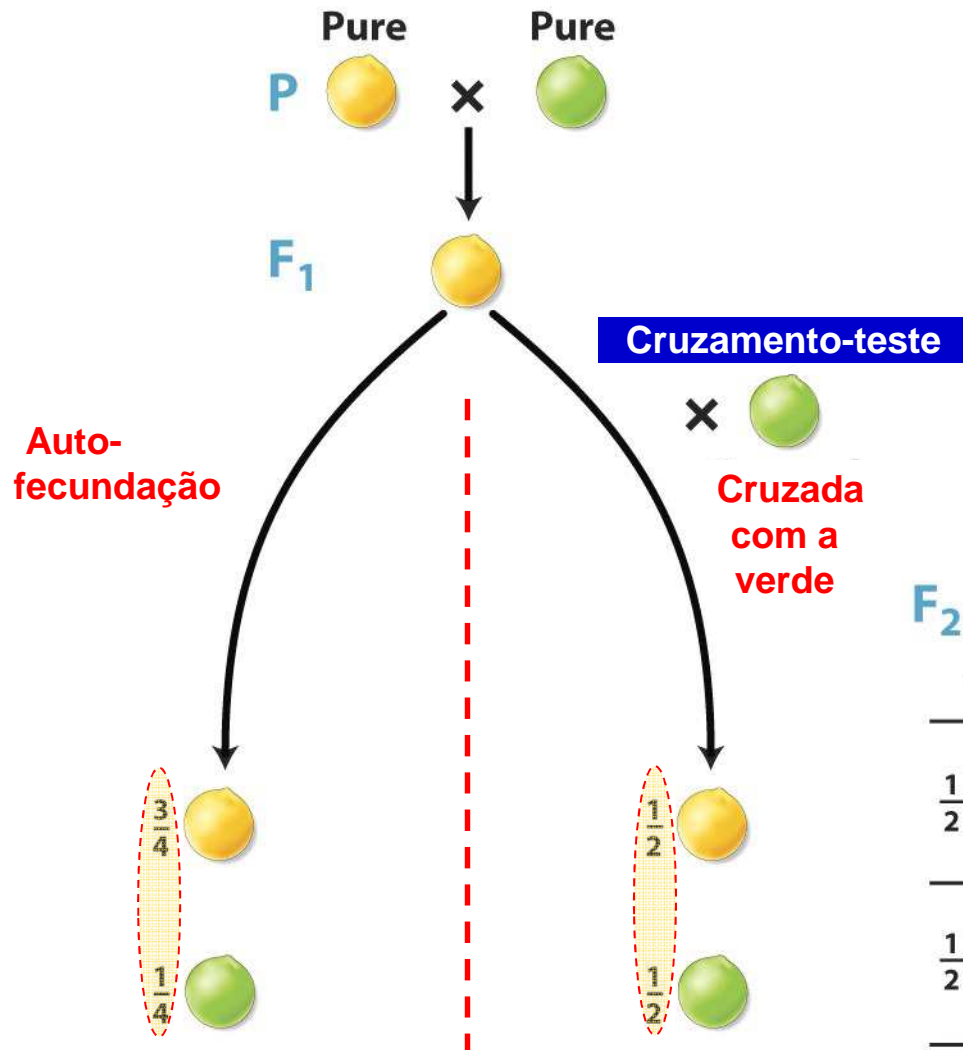


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

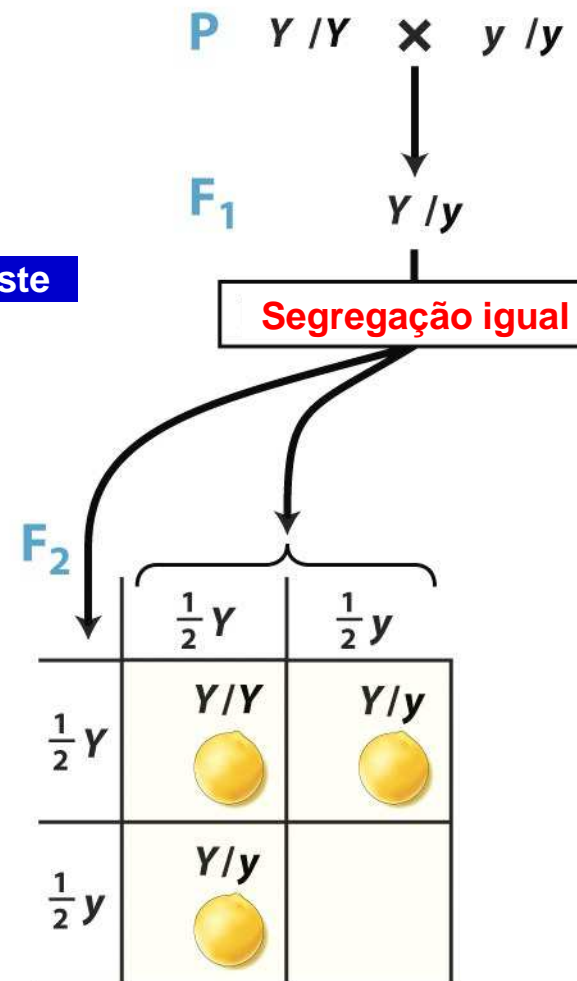


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

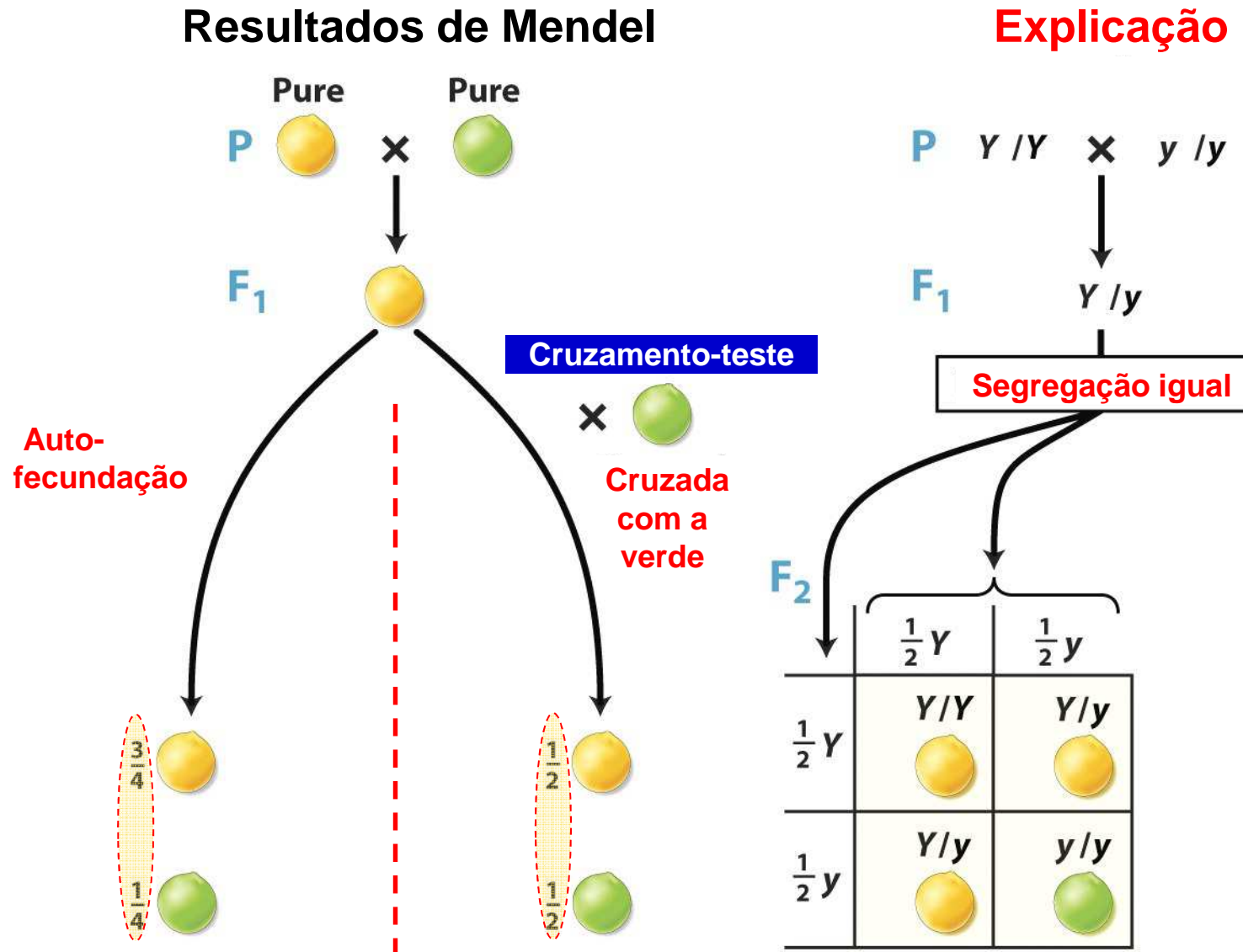
Resultados de Mendel



Explicação

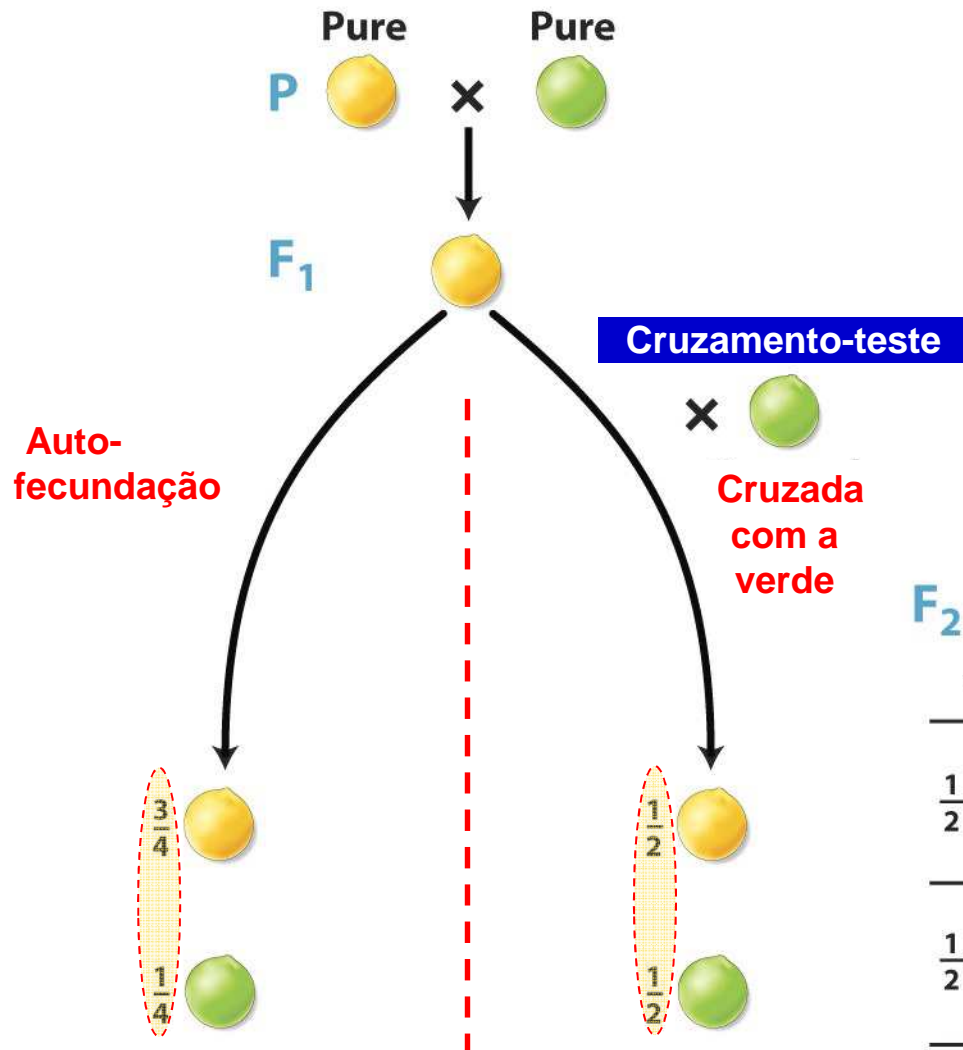


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

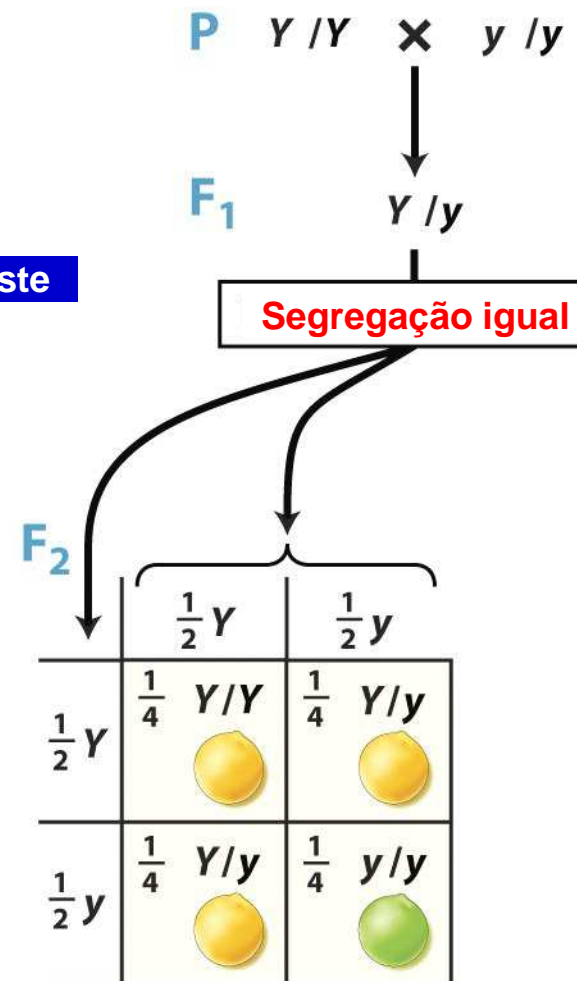


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

Resultados de Mendel

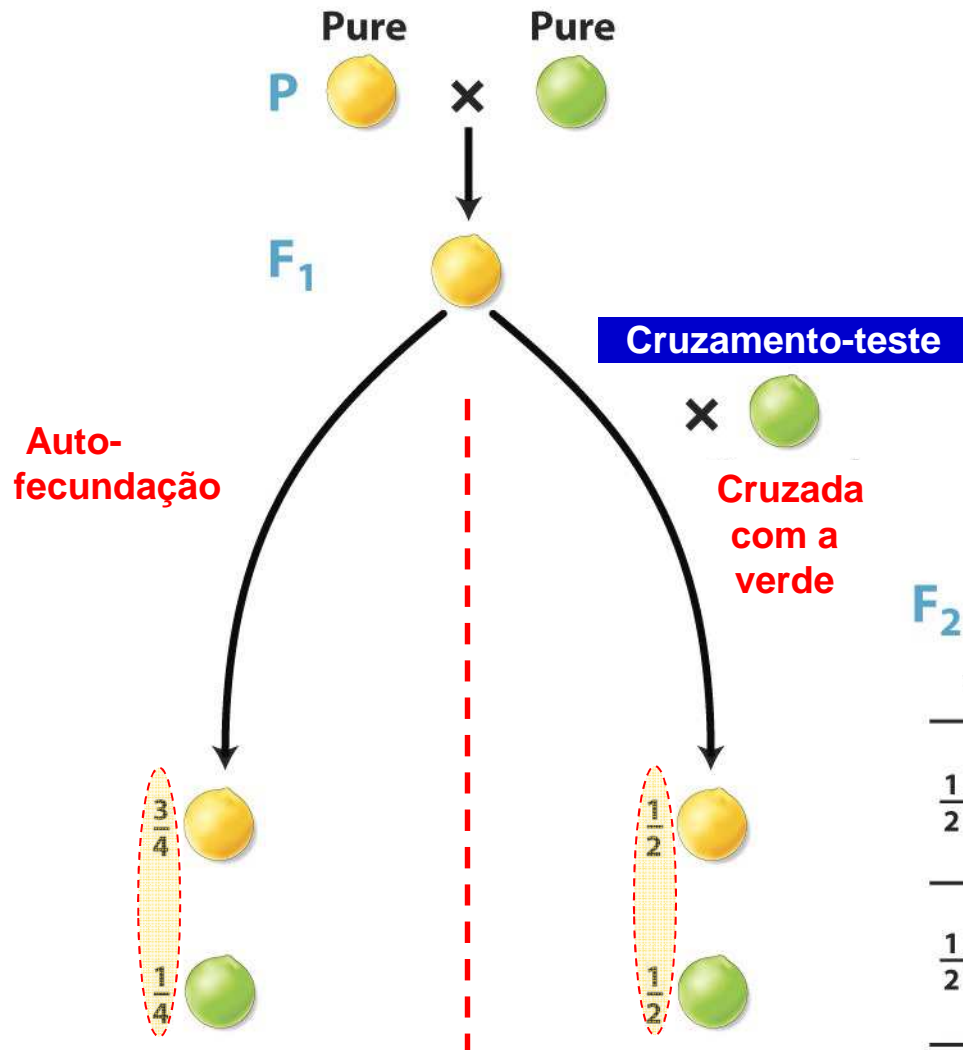


Explicação

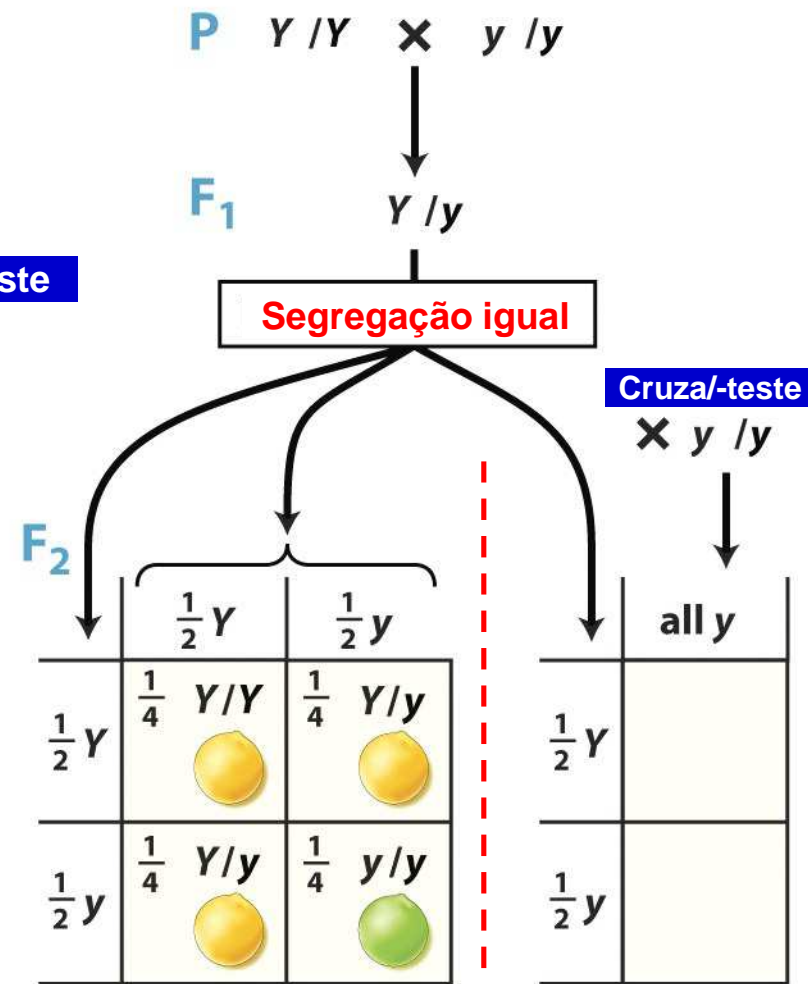


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

Resultados de Mendel

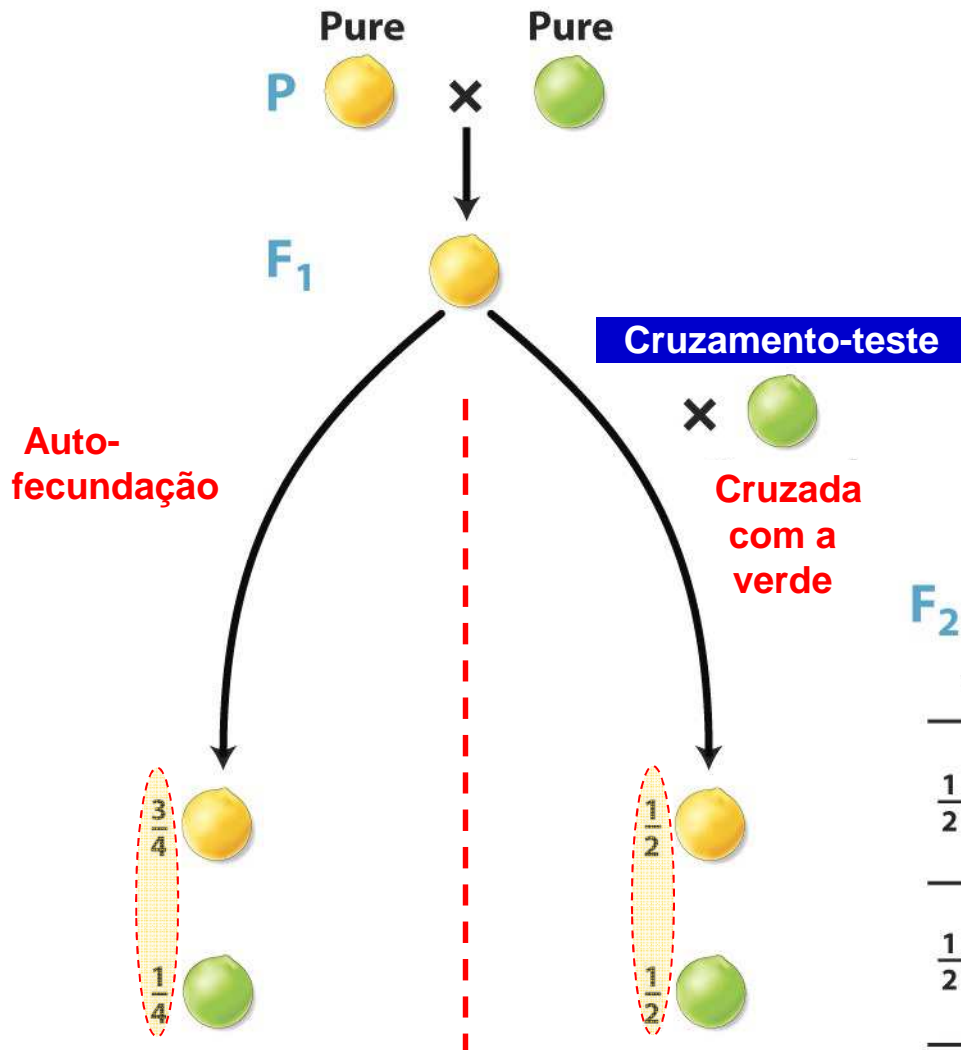


Explicação

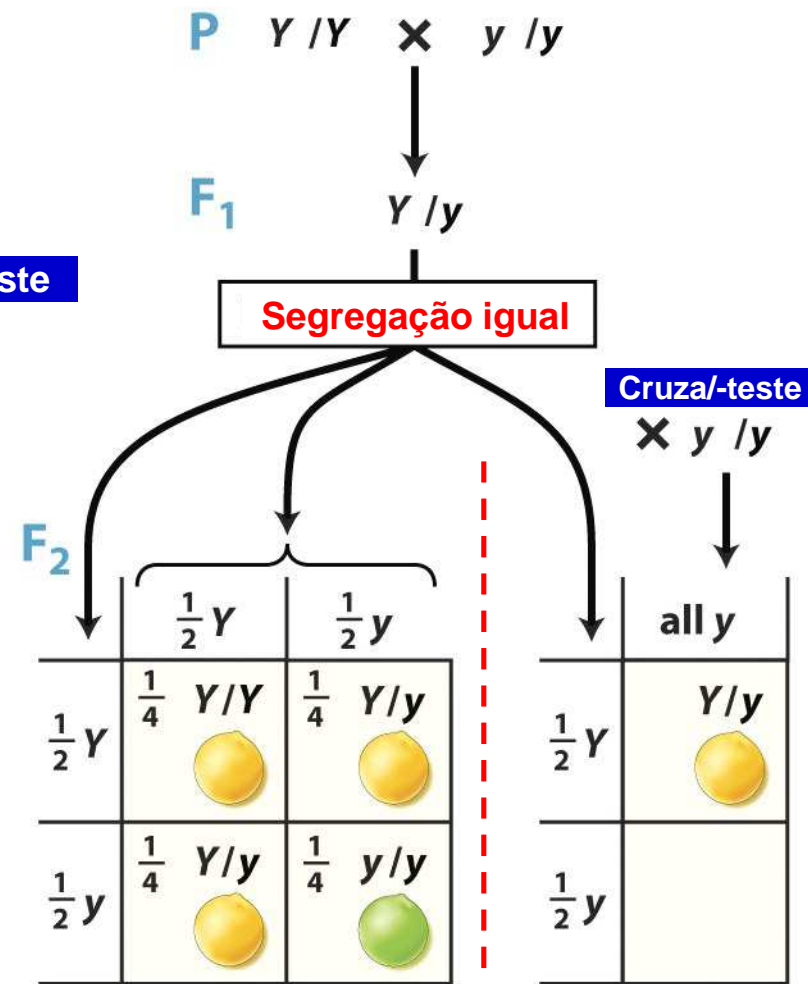


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

Resultados de Mendel

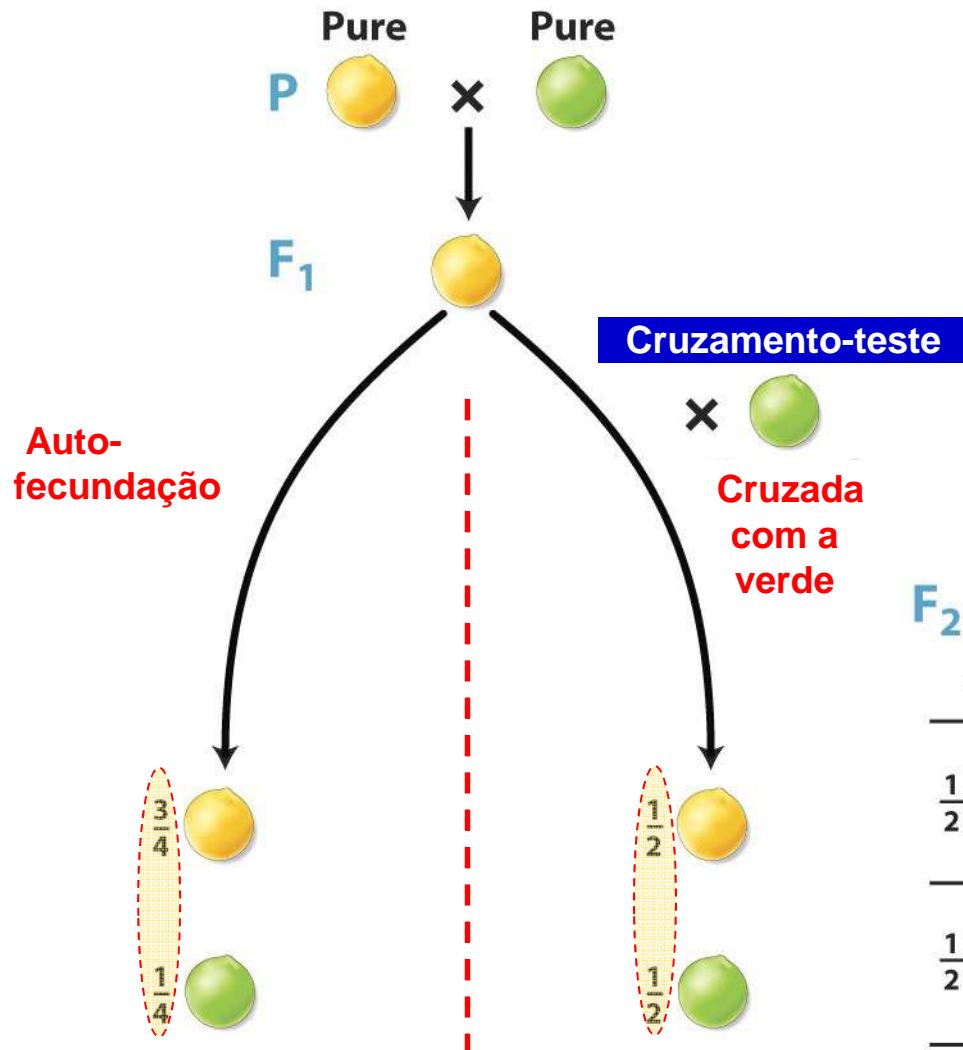


Explicação

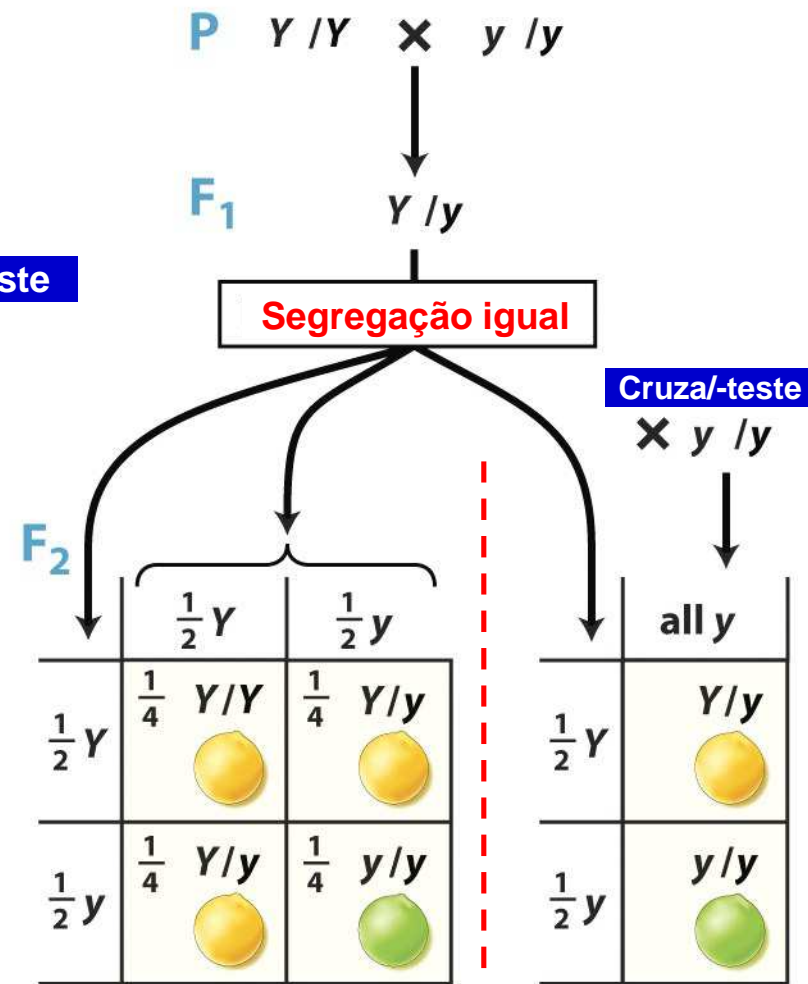


O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas

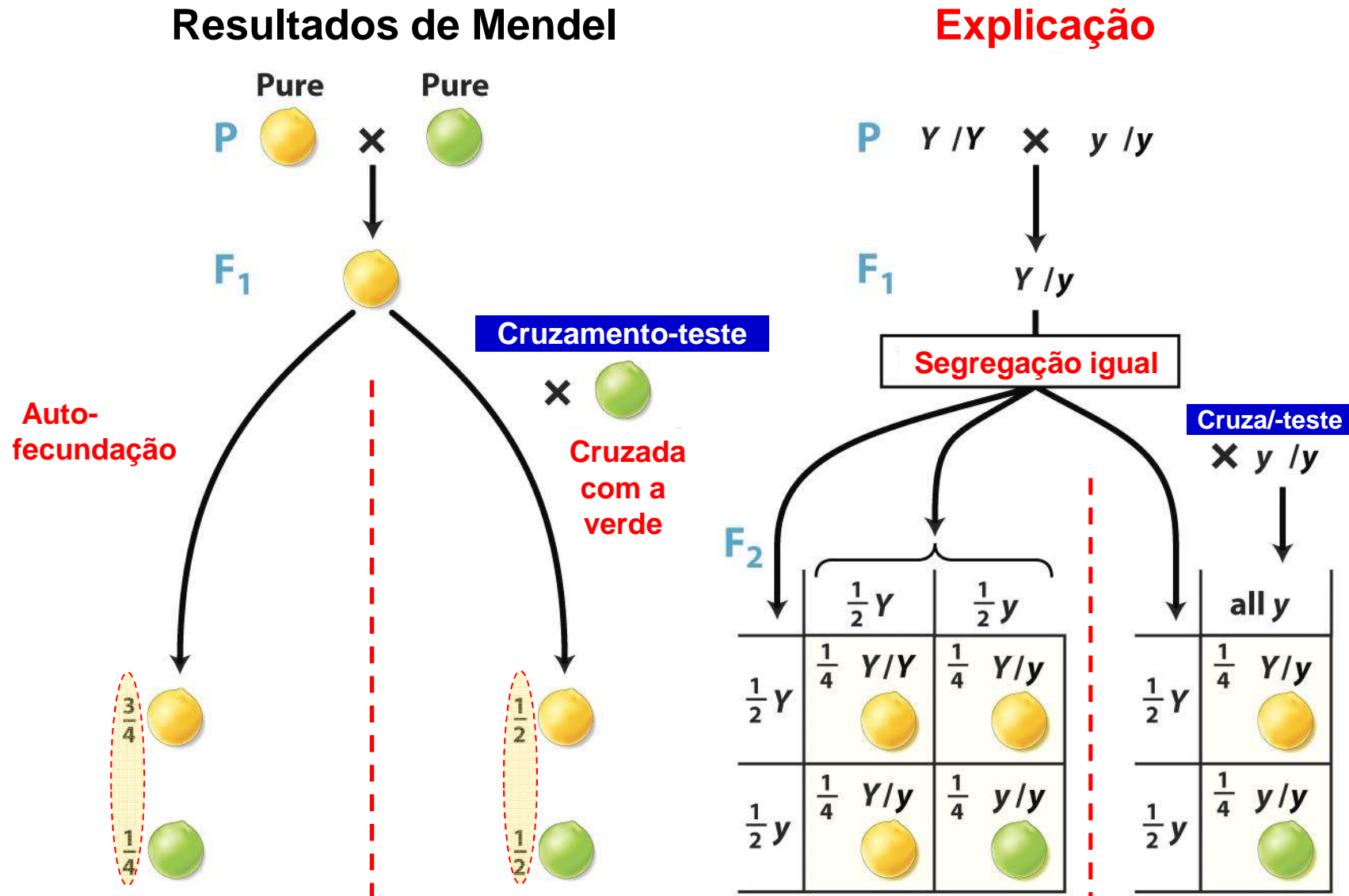
Resultados de Mendel



Explicação



O modelo monogénico explica as frequências Mendelianas



Os resultados de Mendel (à esq.) explicam-se por um modelo monogénico (à dir.) que postula ser igual a segregação dos membros dum par génico na formação de gâmetas

Principais conclusões mendelianas

1. O “factor” hereditário, hoje conhecido por GENE, é necessário para produzir a cor amarela na semente da ervilheira (ervilha);
2. Cada planta tem um par deste tipo de gene (espécie diplóide com $2n=14$);
3. O gene aparece em duas formas chamadas ALELOS;
4. Plantas, nesse gene, tanto podem ser Y/Y ; y/y (homozigóticas); ou Y/y (heterozigóticas)
5. Planta Y/y , fenotipicamente amarela, tem um alelo dominante e um alelo recessivo para a cor da semente que manifesta;
6. A MEIOSE separa os alelos na formação de gâmetas igualmente na gametogénese
♀ e ♂;
7. Assim, um gâmeta contém apenas um alelo desse par génico;
8. Os gâmetas fundem-se ao acaso na fertilização, para qualquer constituição alélica;
9. O ZIGOTO tanto pode ser homozigótico como heterozigótico (mono-híbrido).

Ler Trabalho de Mendel no site da UC. no Fénix do ISA

Esquema típico da análise genética (fenotípica e genotípica)

♀ P_1 (Progenitor feminino) **x** ♂ P_2 (Progenitor masculino)

Gâmetas ♀: (...)

Gâmetas ♂: (...)

F_1 Primeira geração descendente

UNIFORMIDADE

Gâmetas ♀ e ♂ (...)

DISJUNÇÃO

F_2 Segunda geração descendente, conhecida como segregante



SEGREGAÇÃO

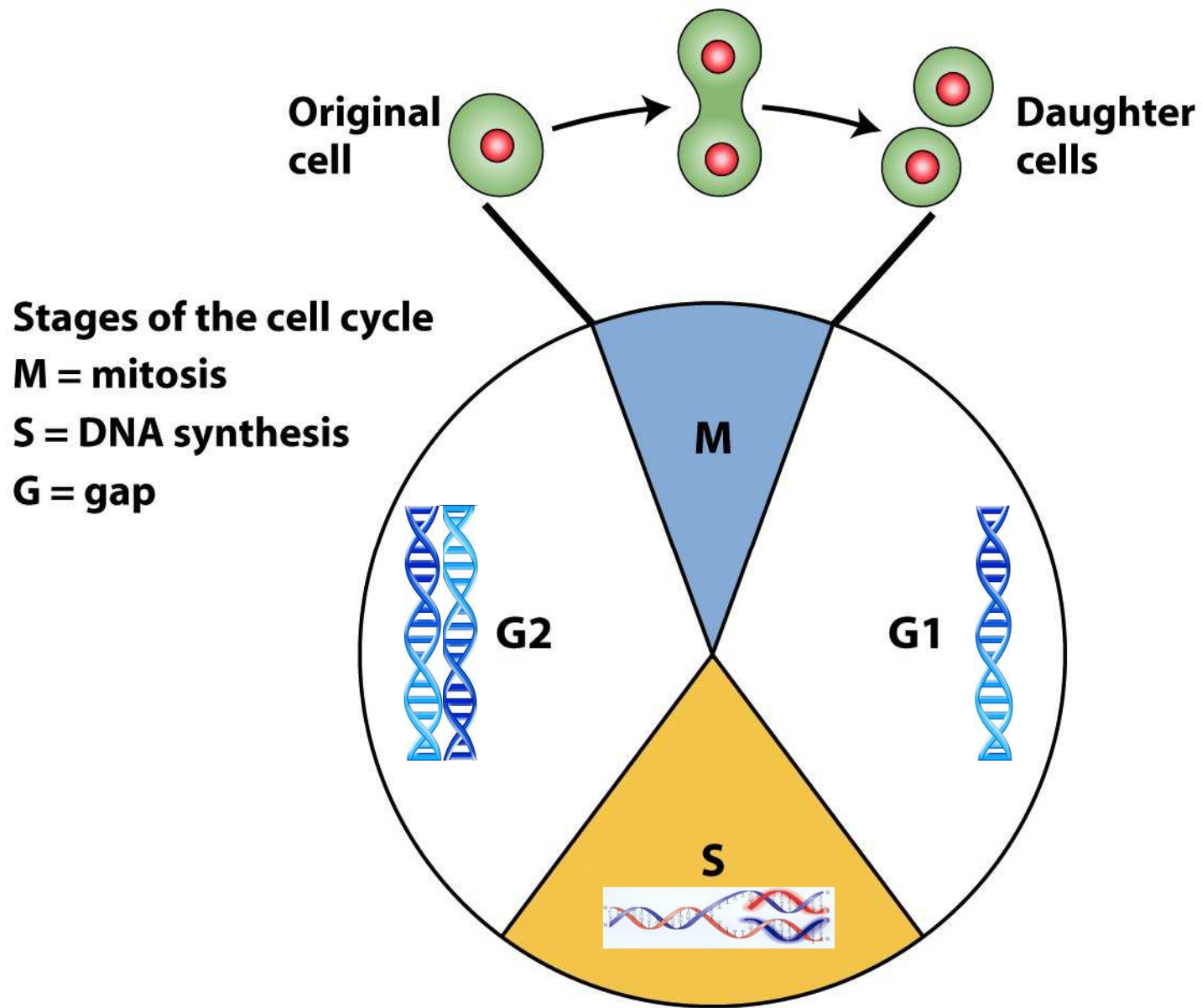
SUMÁRIO

1. Padrões de hereditariedade monogénica

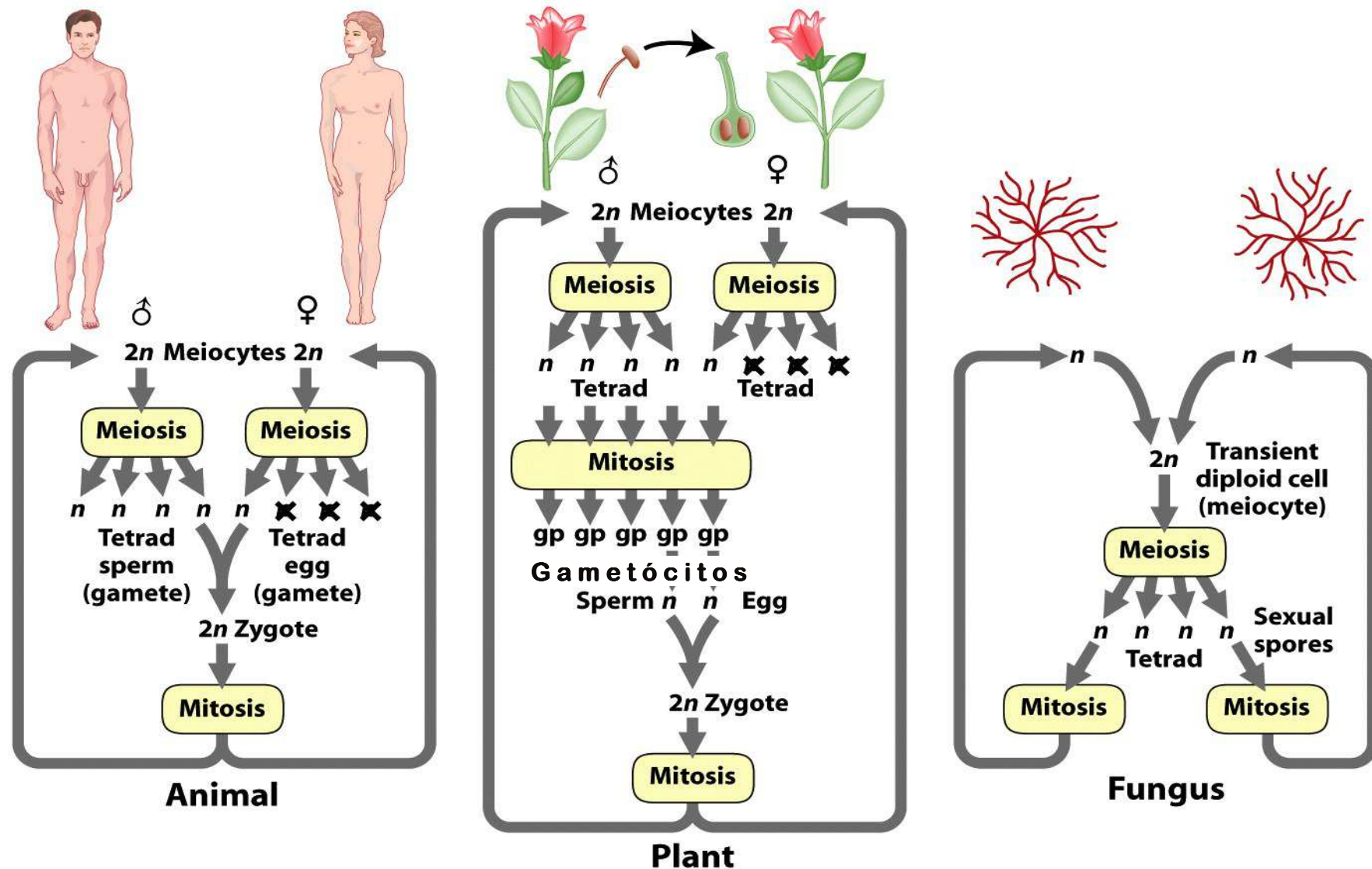
2. Base cromossómica da hered. Monogénica

- a) hereditariedade monogénica em haploides**
- b) base molecular da segregação monogénica - replicação**
- c) natureza dos alelos e seus produtos - mitose e meiose**
- d) dominância e recessividade**
- e) força molecular da segregação - cinetocoro**

Estádios do ciclo celular assexuado



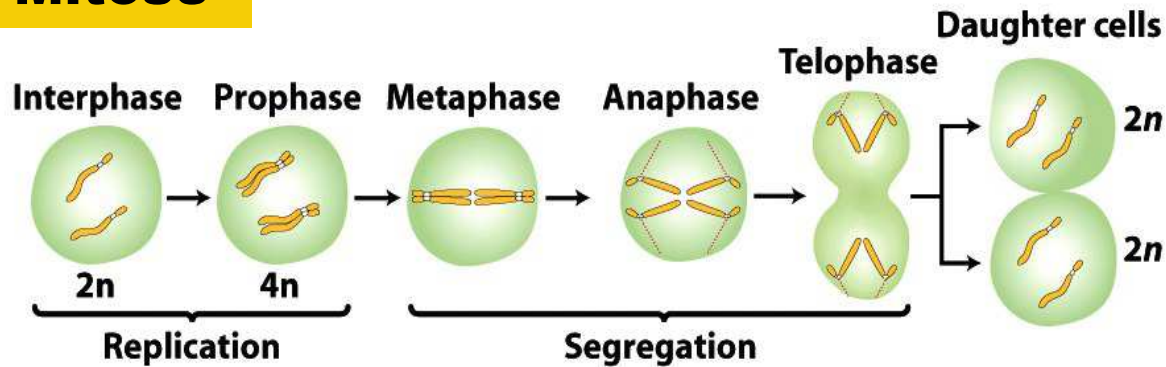
Divisão celular nos ciclos de vida normais



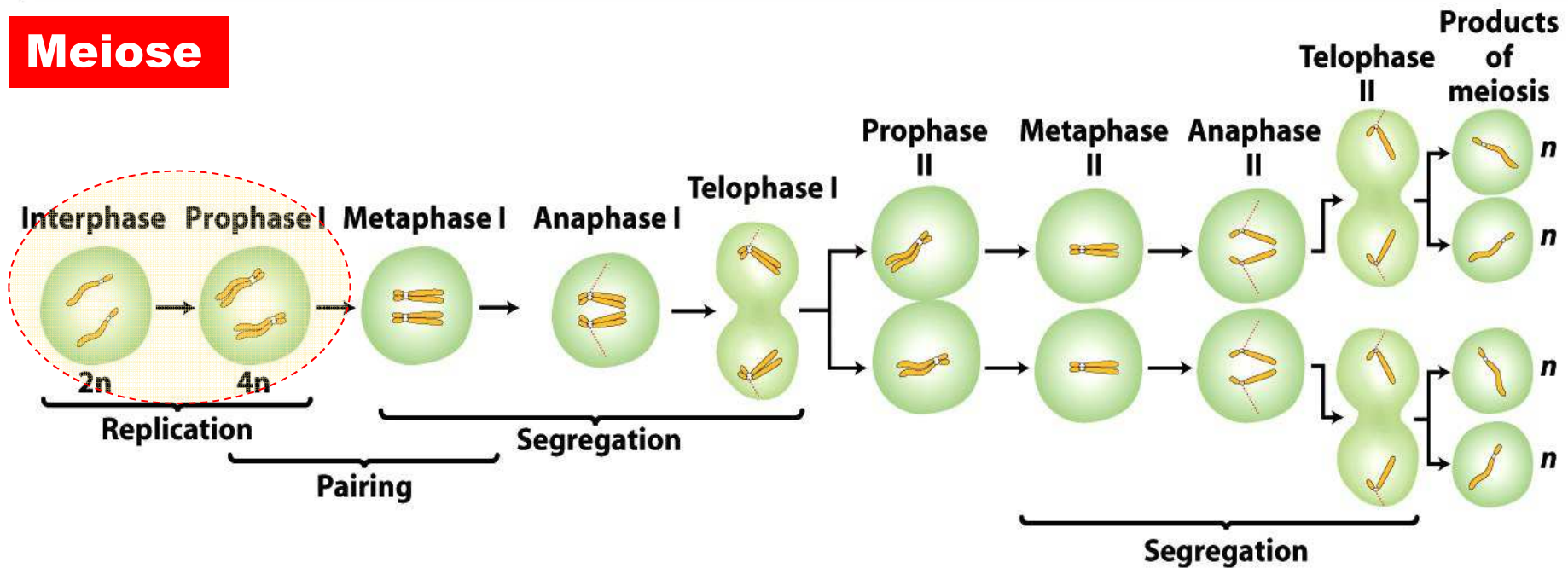
Os ciclos celulares de animais, plantas e fungos, apresentados mostram as alturas em que ocorre a mitose e a meiose (*vide gametogénese*).

Estádios chave da mitose e da meiose

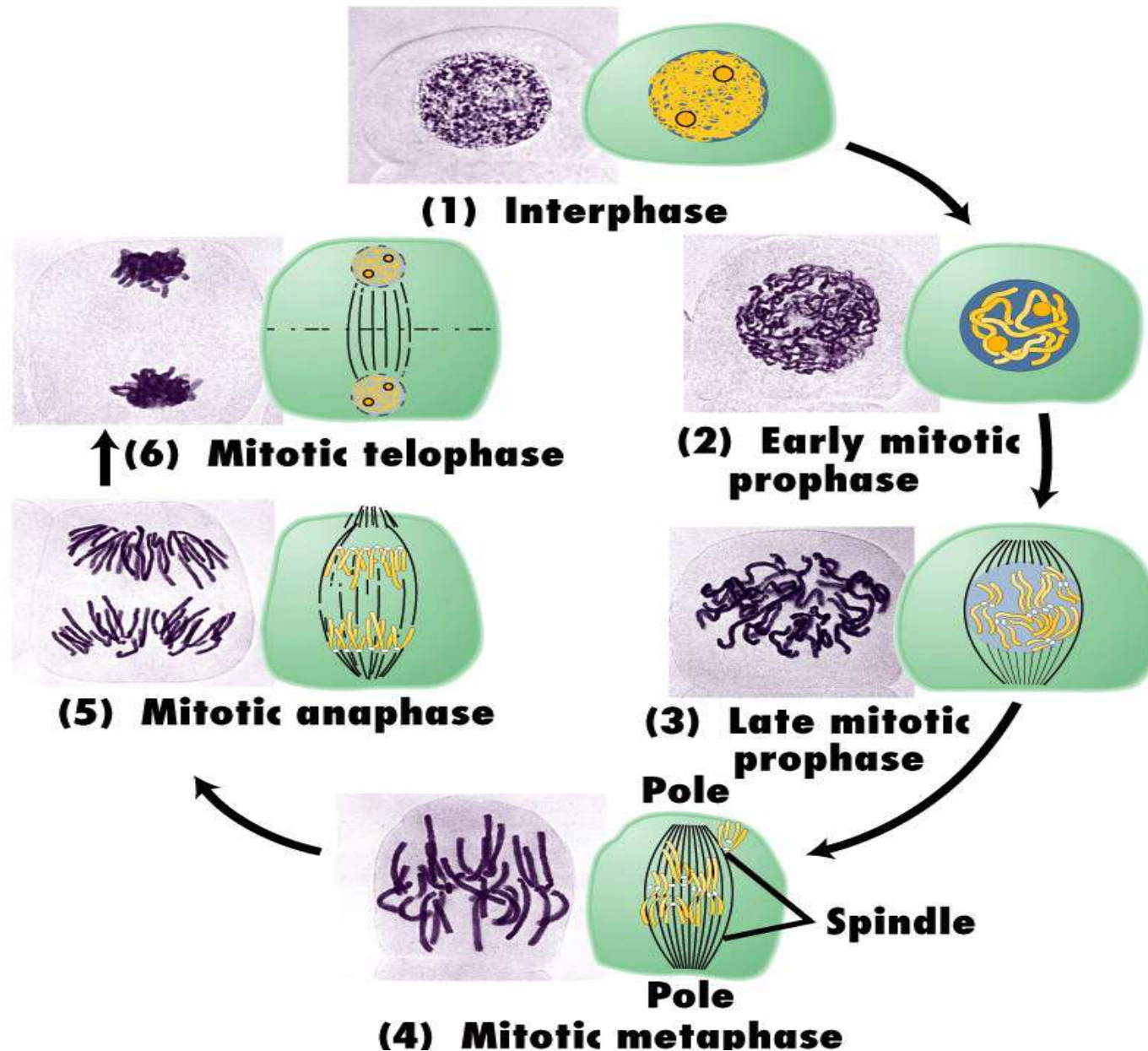
Mitose



Meiose

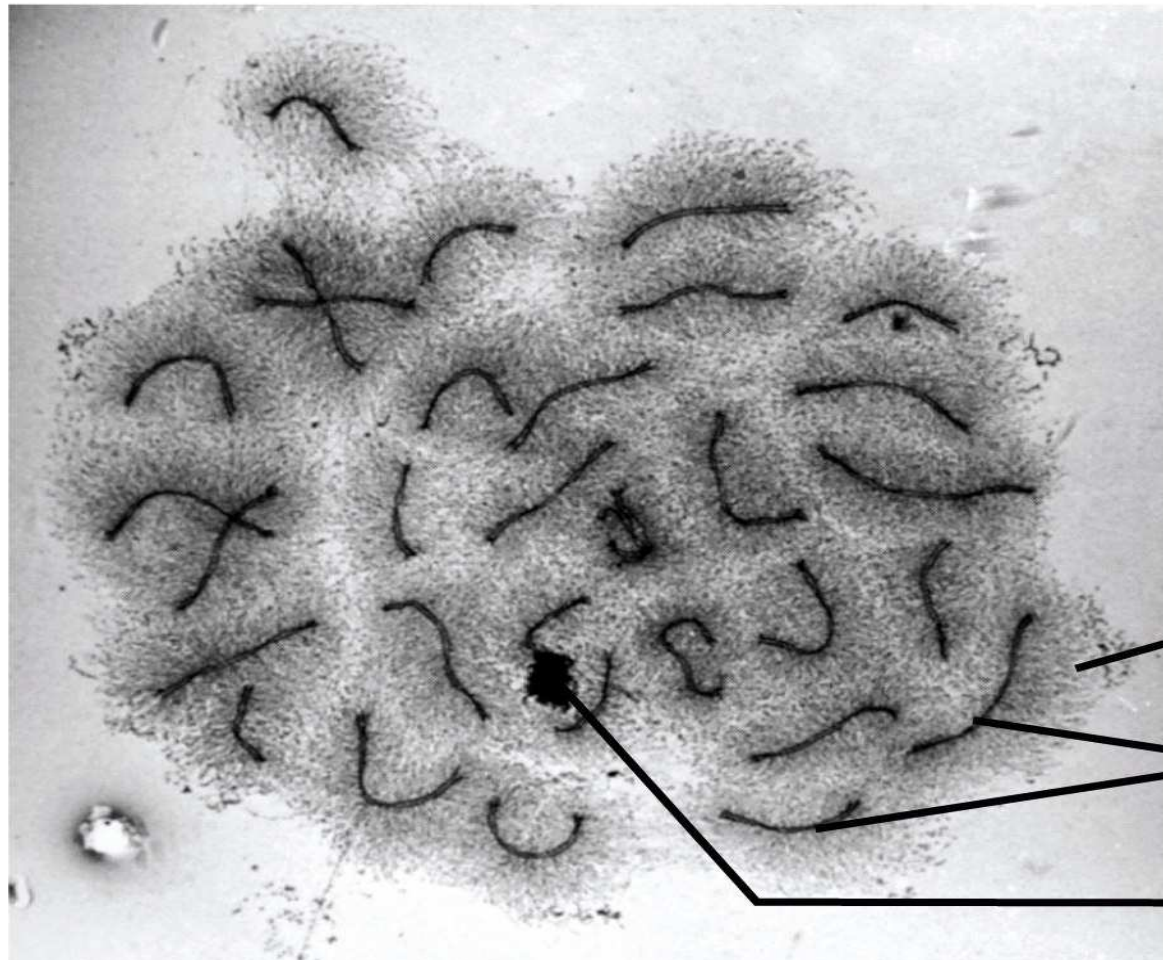


Estádios da Mitose



As fotografias mostram a mitose no núcleo de células nas radículas do *Lilium regale*

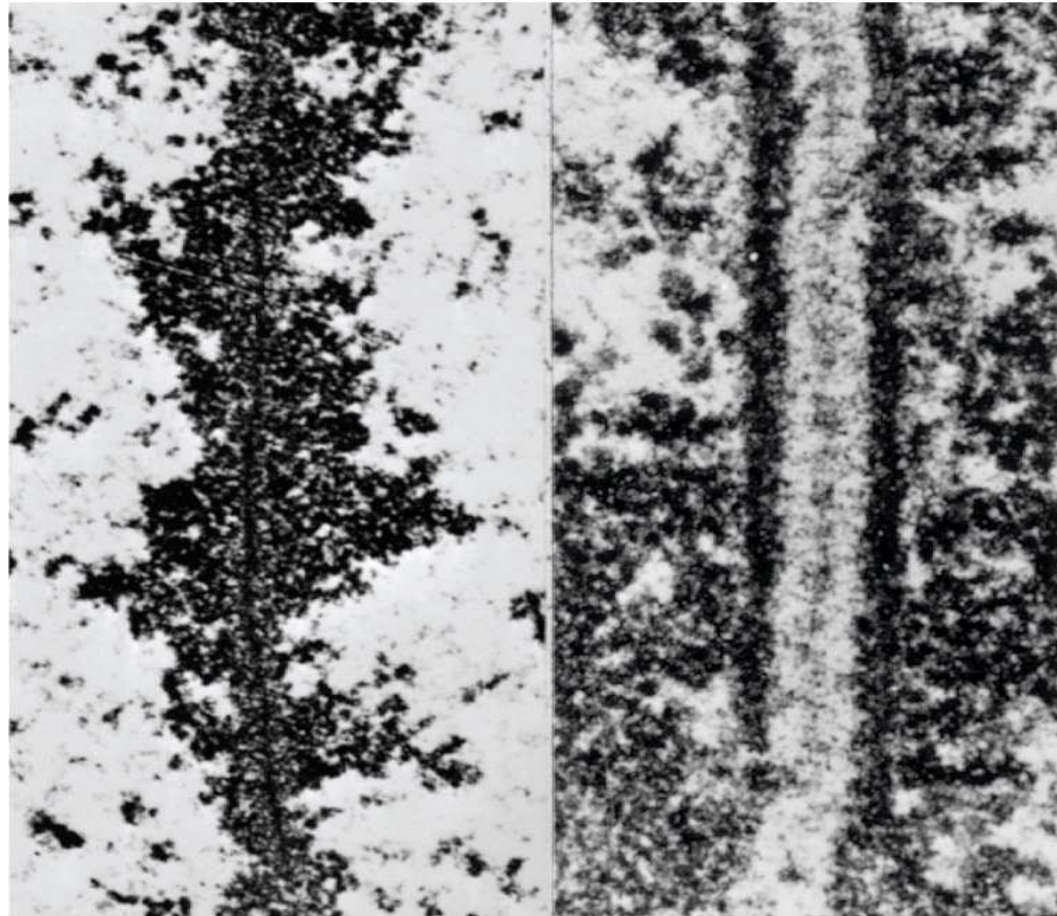
Complexos sinaptinémicos na meiose



**DNA
and histone**
**Synaptonemal
complex**
Nucleolus

Na lagarta do bicho da seda o número de cromossomas masculinos é 62, dando 31 complexos sinaptinémicos. No indivíduo mostrado um cromossoma (ao centro) está representado 3 vezes, sendo designado trivalente. O DNA arranja-se em laços regulares em torno do complexo sinaptinémico.

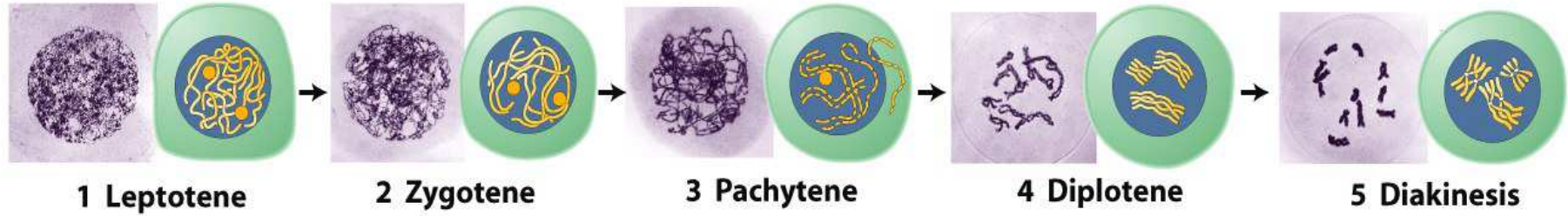
Complexos sinaptinémicos na meiose



**Synaptonemal
complex**

Complexo sinaptinémico regular em *Lilium tyrinum*. Notar (à direita) os dois elementos laterais do complexo sinaptinémico e (à esquerda) um cromossoma imparelhado, mostrando um núcleo central correspondente a um dos elementos laterais.

Estádios da Meiose



Prefixos gregos:

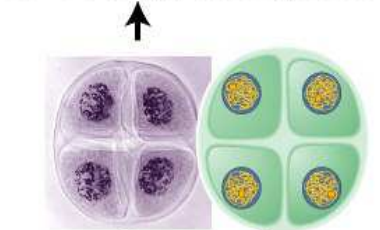
Lepto = pequeno, delicado, fino

Zygo = par; *Zygotós* = unido

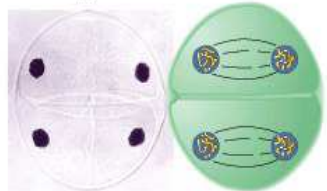
Pachýs = grosso, expesso

Diplo = dois, duplo

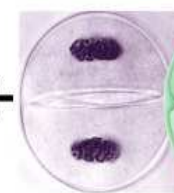
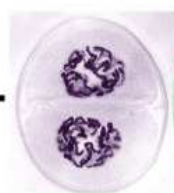
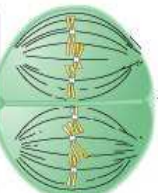
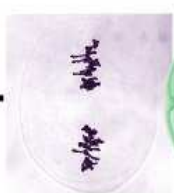
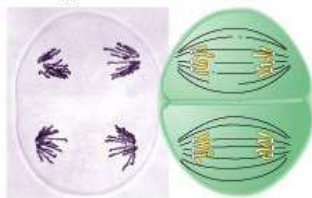
Dia = através de, por meio de, ao longo de



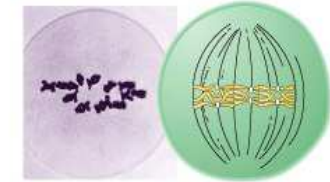
↑ Cells divide



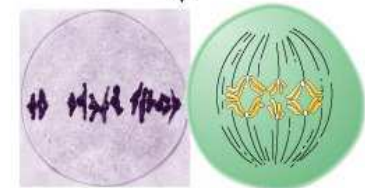
↑



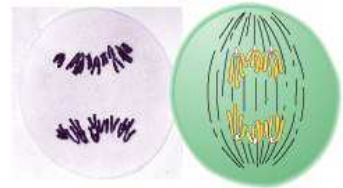
Cell divides



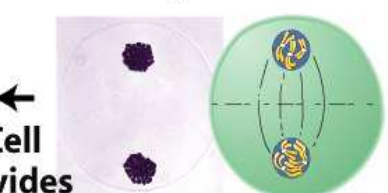
↓



↓



↓



OOGENESIS

'Paper' recomendado:

Patricia A. Hunt and Terry J. Hassold (2007) - Human female meiosis: what makes a good egg go bad? *Trends in Genetics*, 24(2): 86-93.

Reprodução ...

Na **oogénese** os ovários libertam a oogónia que eventualmente se irá desenvolver num óvulo.

1º um oogónio desenvolve-se em **oócito primário**.

Depois por meiose divide-se em corpo polar (que degenera) e num **oócito secundário**.

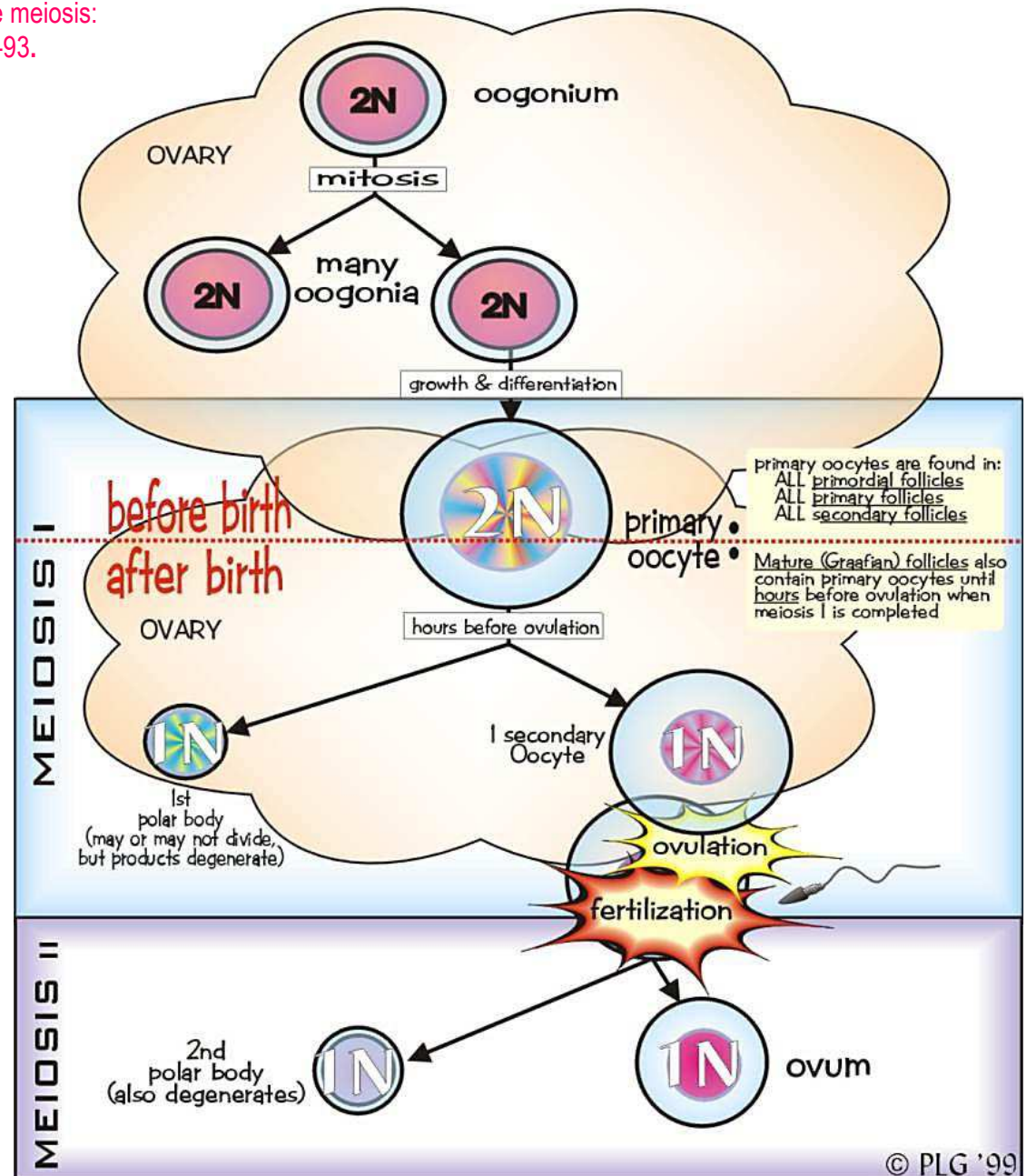
Aquando da ovulação, há a libertação do óvulo nas trompas do falópio.

Se o encontro sexual ocorre o espermatozóide fecunda o óvulo e inicia-se a fertilização.

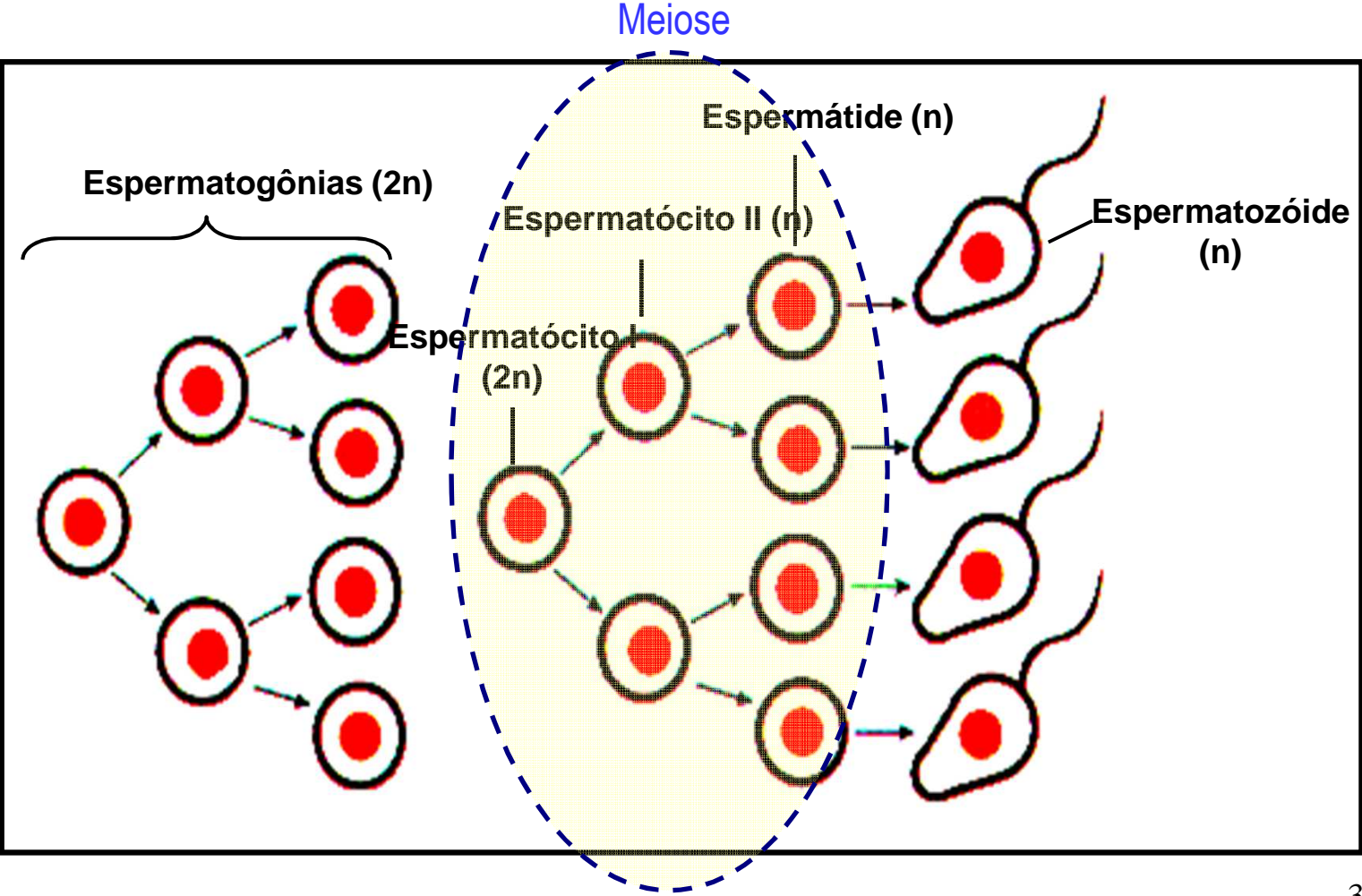
O oócito separa-se por meiose num óvulo e noutro núcleo polar que separadamente se divide em dois núcleos polares, sendo o resultado final um óvulo e 3 núcleos polares.

A divisão desigual do citoplasma determina se a célula filha do oócito se desenvolverá num óvulo ou num dos 3 núcleos polares.

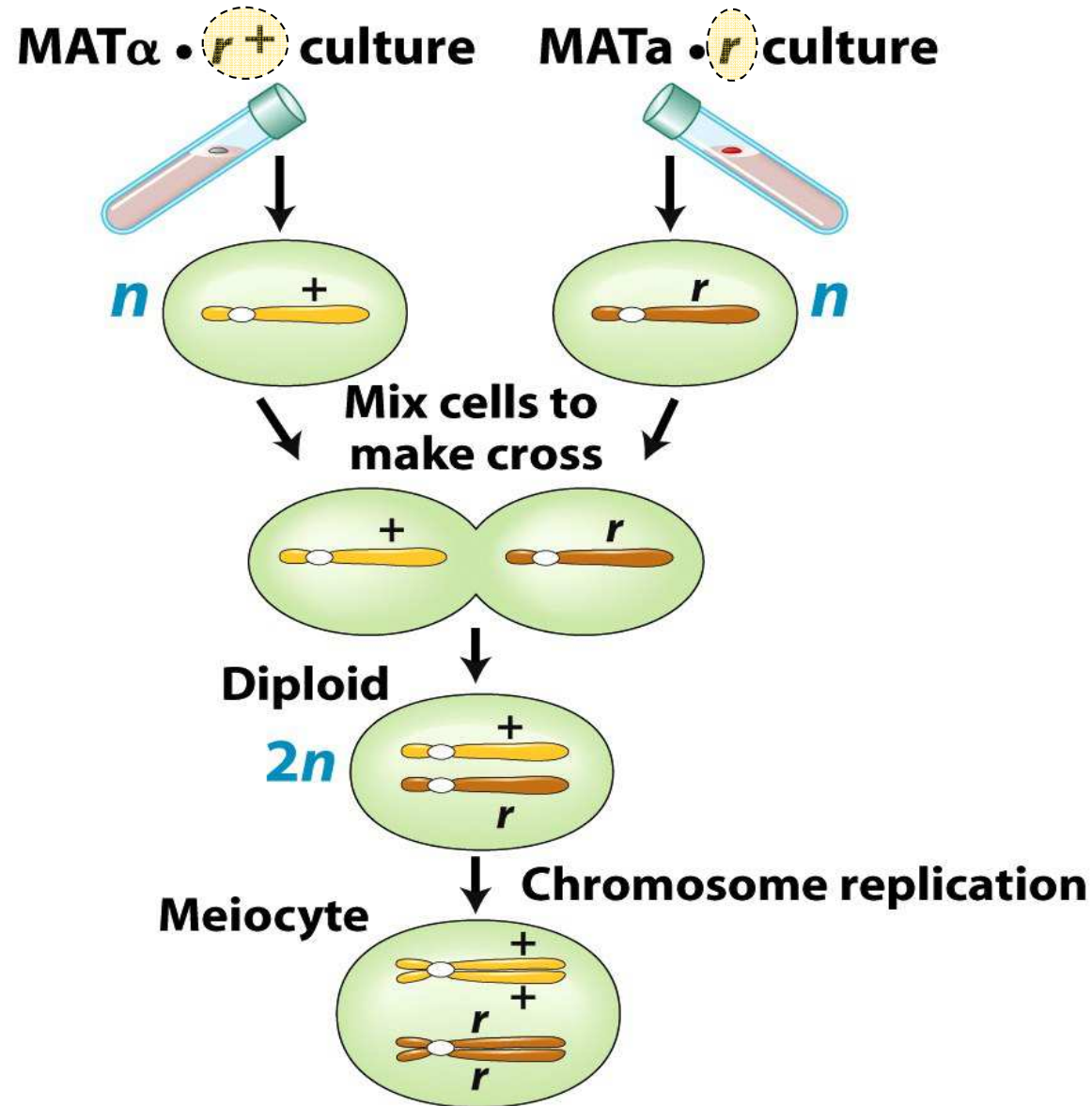
Se a copulação ocorrer um óvulo e um espermatozóide encontrar-se-ão para formar um **zigoto** que se implanta no endométrio para se desenvolver num novo ser vivo (bebé)



Espermatogénese

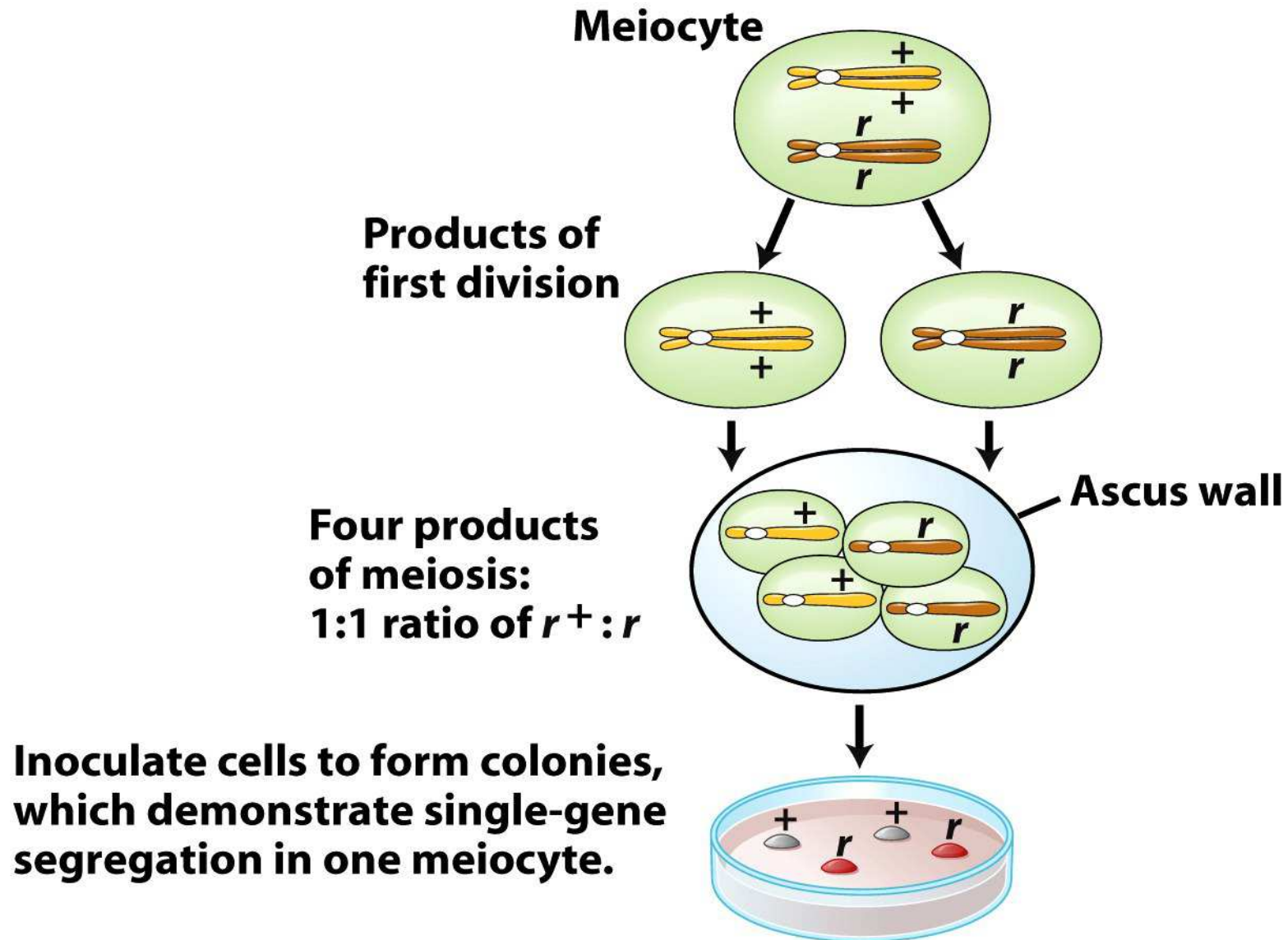


Demonstração da segregação igual no meiócito da *S. cerevisiae*



Um asco isolado do cruzamento $r^+ \times r$ leva a obter duas culturas de r^+ e duas de r .

Demonstração da segregação igual no meiócito da *S. cerevisiae*



Um asco isolado do cruzamento + x r leva a obter duas culturas de + e duas de r.

As moléculas de DNA replicam, formando cromatídios idênticos

Cada cromossoma divide-se longitudinalmente em dois cromatídios.

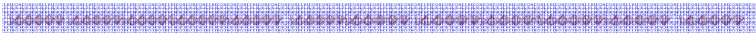
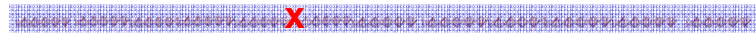
Ao nível molecular uma molécula de DNA de cada cromossoma replica, produzindo duas moléculas de DNA, uma em cada cromatídio.





*Também podemos ver as várias combinações dum gene com o alelo do tipo selvagem **b+** e a forma mutante **b**, causada pela mudança dum simples par de bases **GC** para **AT** (vide 2 figuras seguintes).*

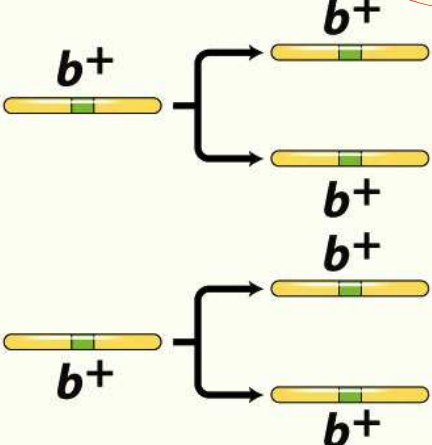
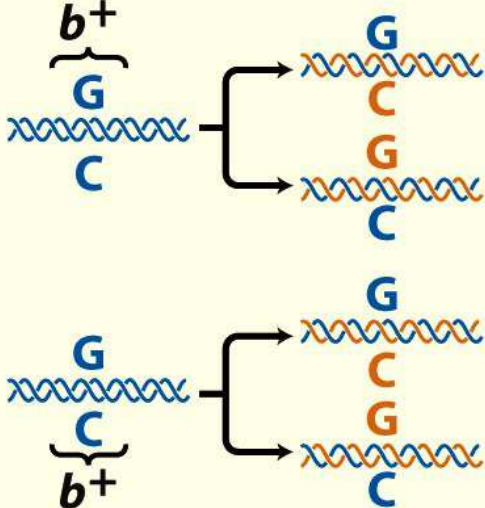
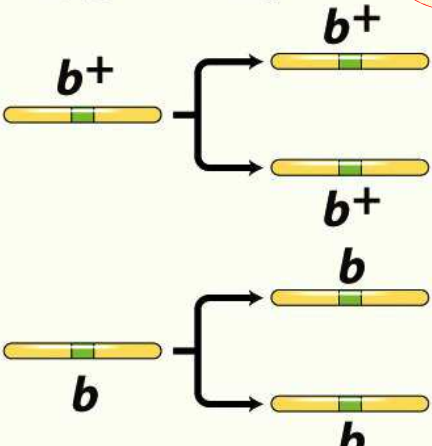
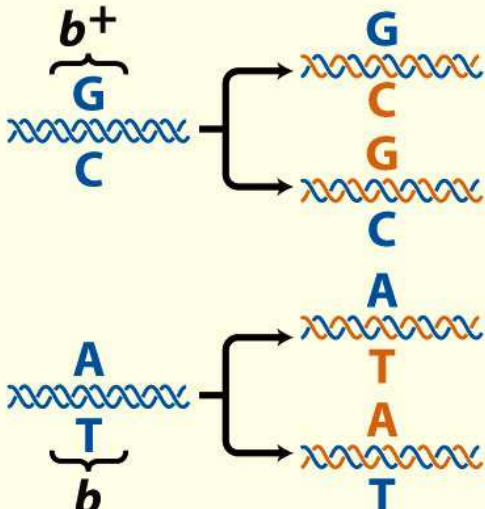
SUMÁRIO

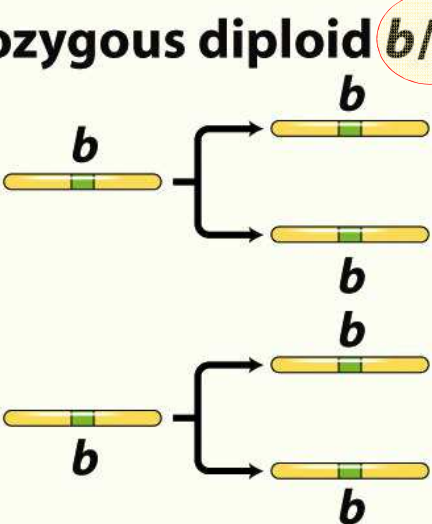
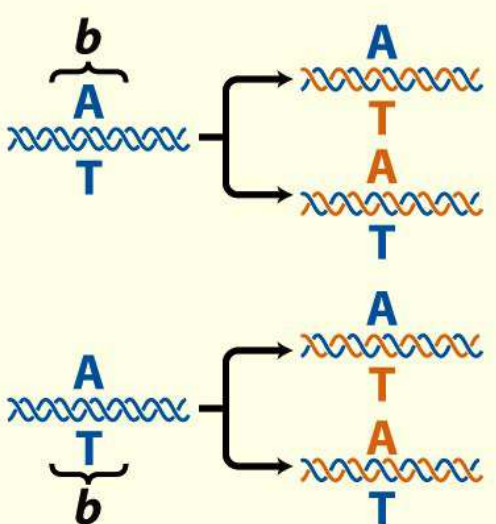
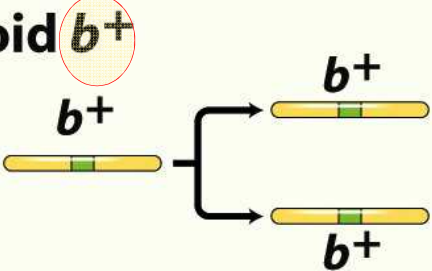
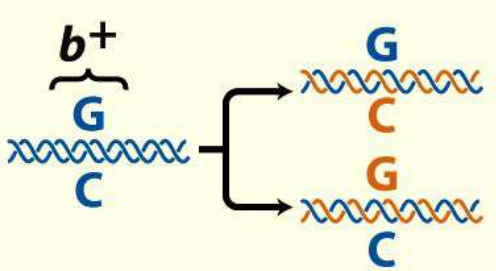
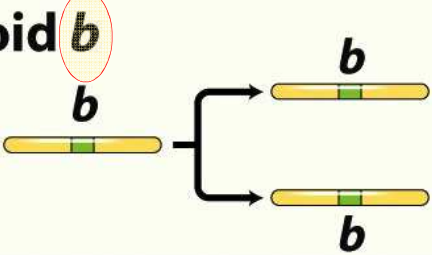
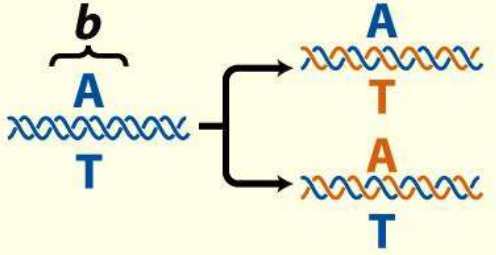
1. Padrões de hereditariedade monogénica
2. Base cromossómica da hered. monogénica
- 3. Base molecular de padrões hereditários mendelianos**
 - a) Diferenças estruturais entre alelos a nível molecular,**
 - b) Aspecto molecular da transmissão génica,**
 - c) Alelos a nível molecular.**

Diferenças estruturais entre alelos a nível molecular

Alelo 1  Alelo 2  diferentes formas de um gene

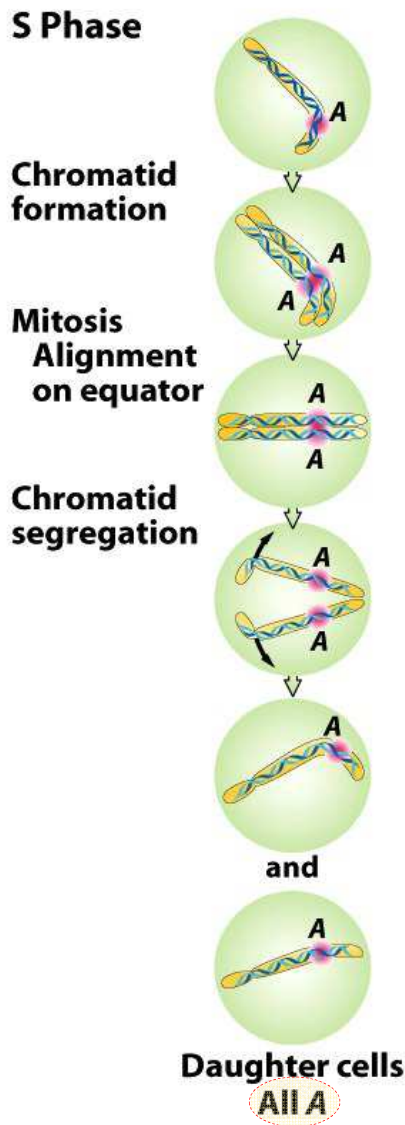
Alelo tipo selvagem **A** 
Alelo mutante **a'** 
Alelo mutante **a''** 
Alelo mutante **a'''** 

Formação cromatídica	Replicação do DNA
<p>Homozygous diploid b^+/b^+</p> 	
<p>Heterozygous diploid b^+/b</p> 	

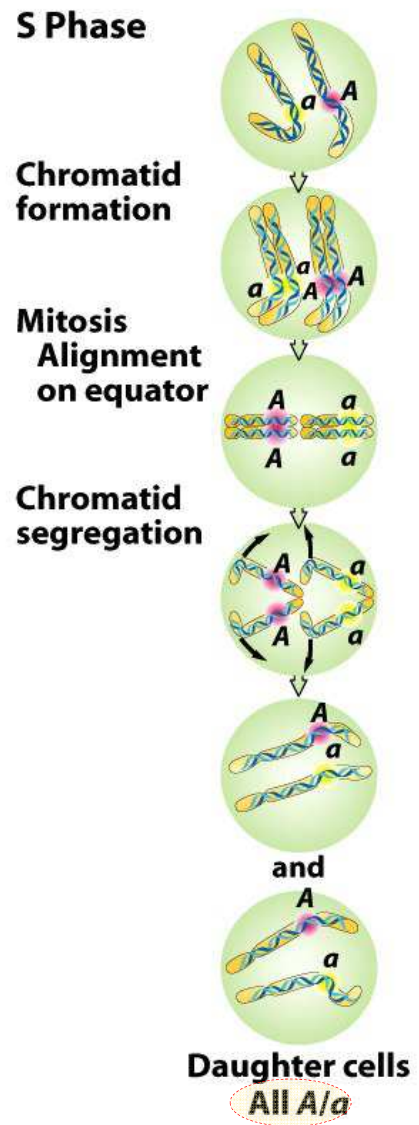
Formação cromatídica	Replicação do DNA
<p>Homozygous diploid b/b</p> 	
<p>Haploid b^+</p> 	
<p>Haploid b</p> 	

Divisão nuclear ao nível do DNA

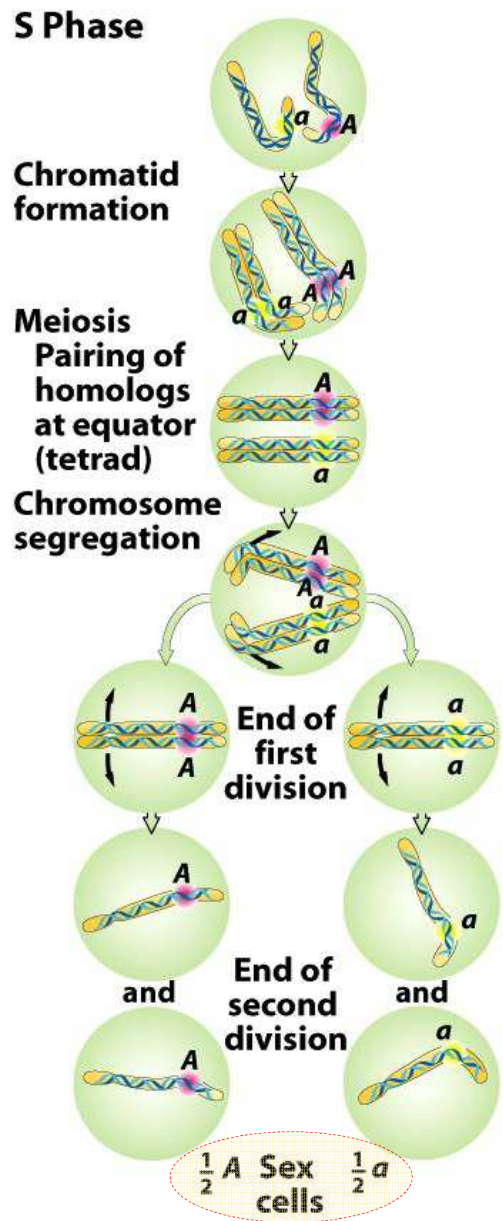
Mitosis in a haploid cell



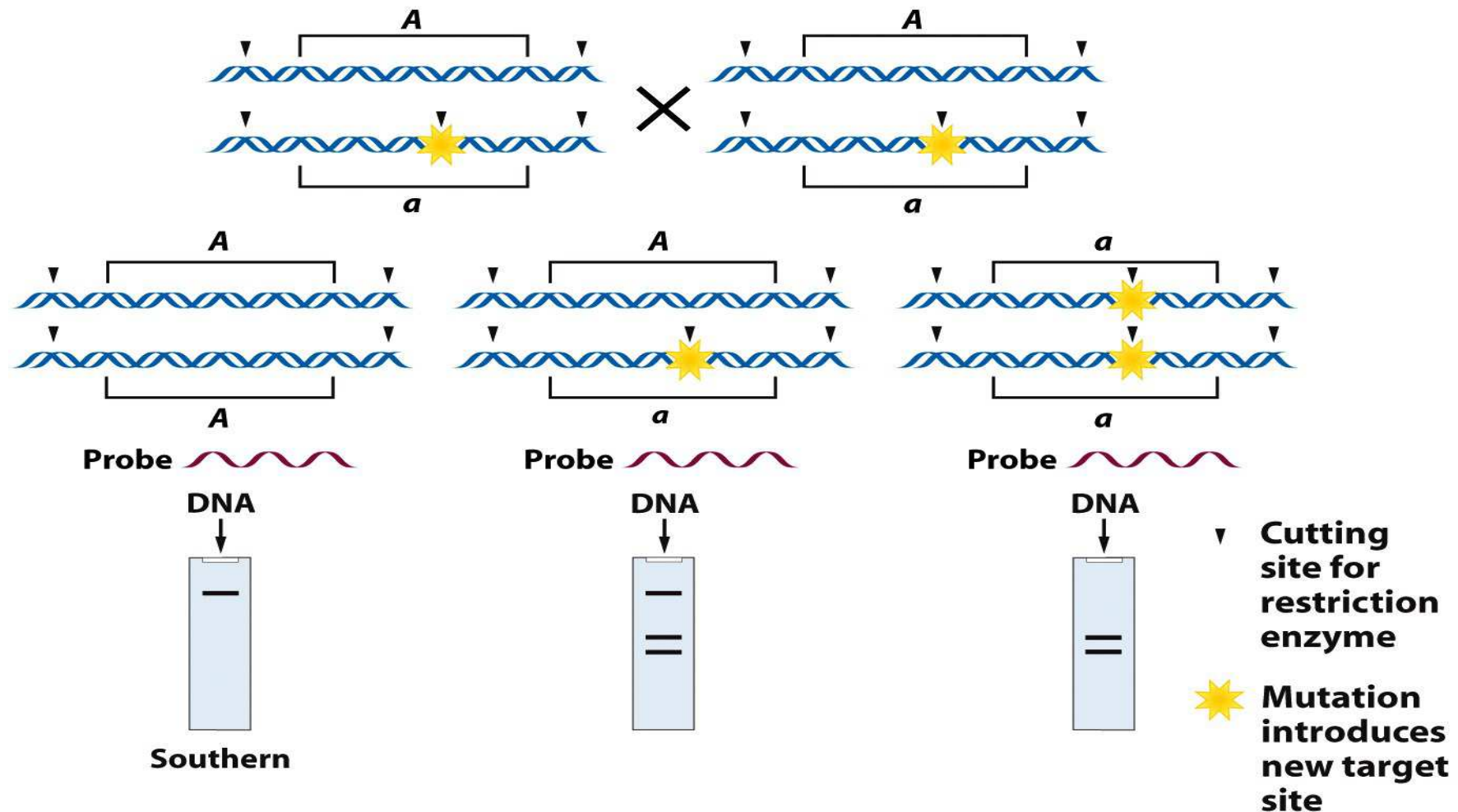
Mitosis in a diploid cell



Meiosis

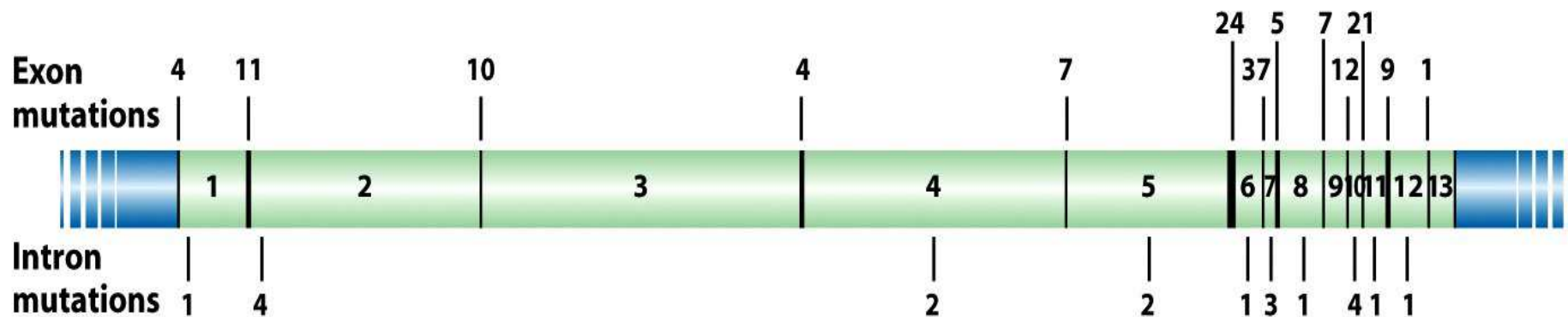
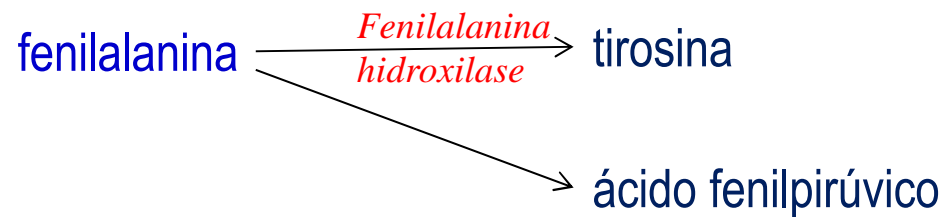


Hereditariedade monogénica ligada ao nível do DNA



Uma mutação recessiva que produza um alelo *a*, por acaso também produz um novo local de corte para a enzima de restrição. Este local de corte permite herdar a mutação e ser verificada na Análise Southern. Assim, detecta-se 1 fragmento de DNA nos indivíduos homocigóticos normais (*AA*) e 2 fragmentos nos indivíduos albinos (*aa*), mas detecta-se também 3 fragmentos nos indivíduos heterocigóticos (presença alelo normal e mutante).

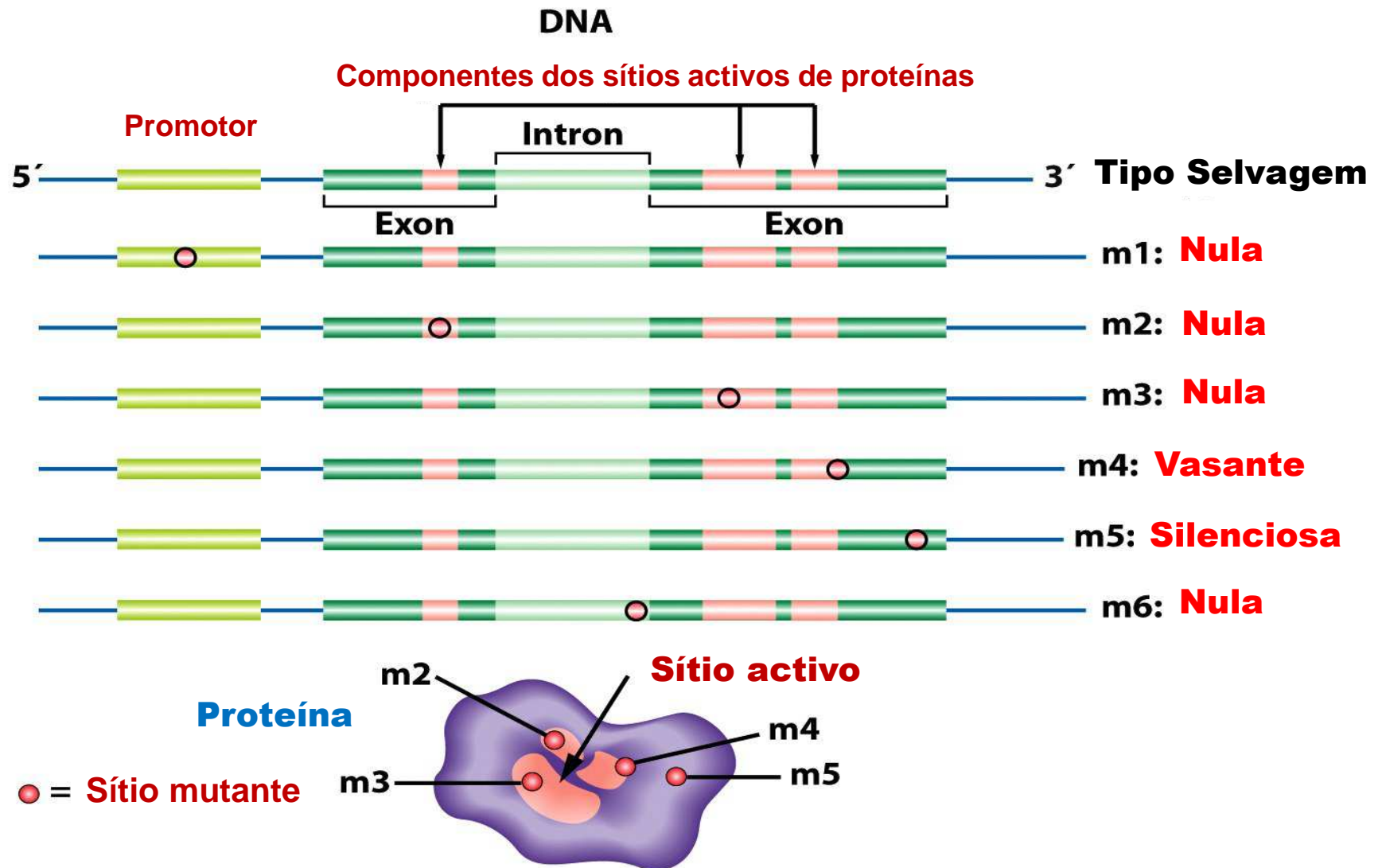
Sítios de mutação no gene *fenilalanina hidroxilase* que provoca a doença *fenilcetonúria* (PKU)



São conhecidas muitas mutações do gene hidroxilase da fenilalanina humana que causam mau funcionamento. O nº de mutações dos exões, ou regiões de codificação de proteína (a preto) estão listadas acima do gene.

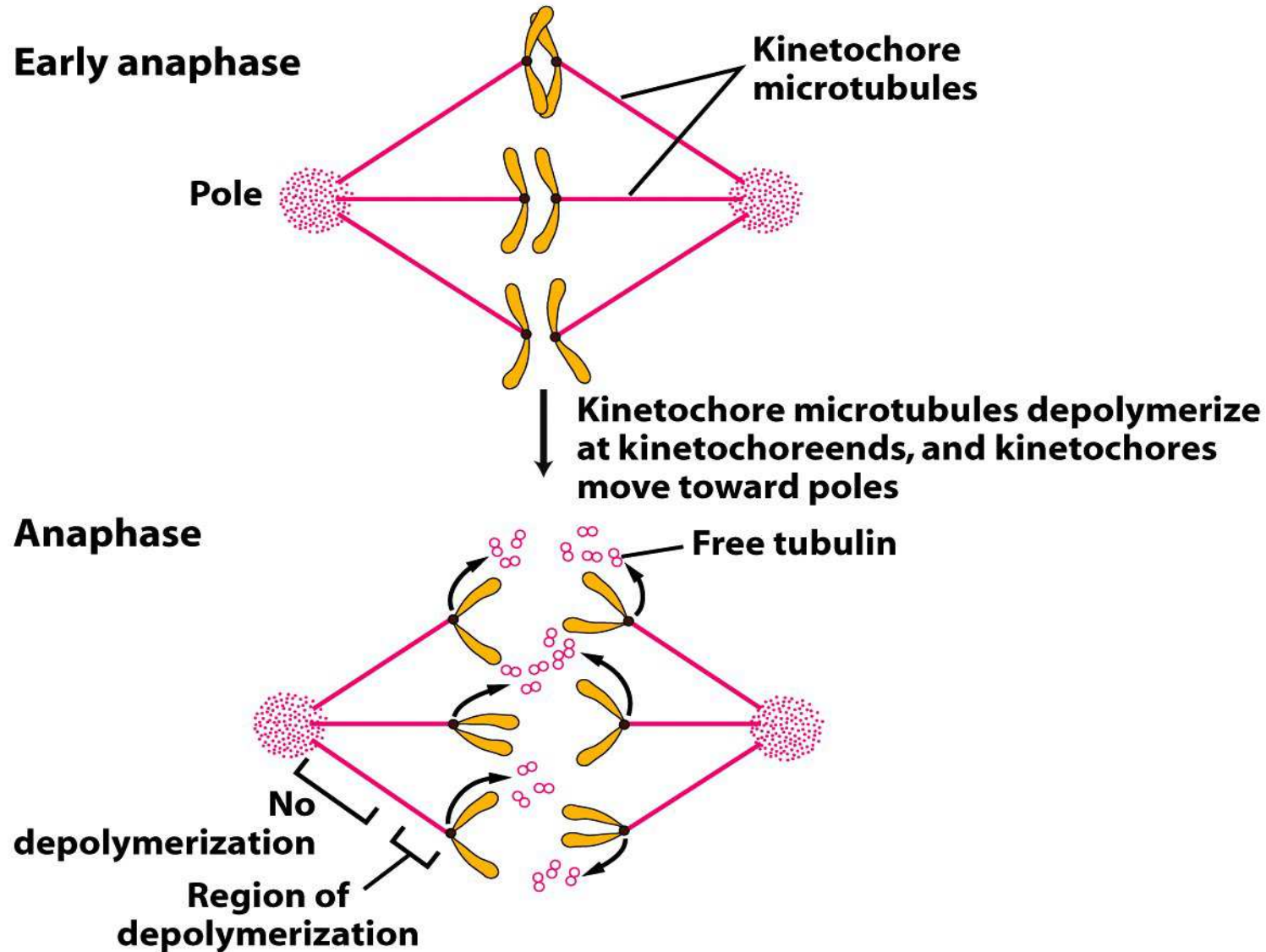
O nº de mutações na regiões dos intrões (*números dentro verde de 1 a 13*) que alteram a partição estão listadas abaixo do gene.

Sítios do gene sensíveis à mutação



Mutações nas partes de um gene que codificam em locais activos da enzima conduzem a enzimas que não funcionam (mutações nulas). Mutações noutras partes do gene podem não ter efeito na função da enzima (mutações silenciosas).

Acção dos microtubulos na mitose



Os microtúbulos exercem forças de tracção nos cromatídios, despolimerizando as unidades de tubulina nos cinetocoros

SUMÁRIO

4. Descubrem-se genes por observação das frequências de segregação

- a) **Resultados da descoberta de genes:** cor de flores, desenvolvimento de asas e ramificação de hifas
- b) **Genética directa**
- c) **Prever proporções descendentes ou genótipos parentais usando leis de influência monogénica**

Mensagem

A descoberta do gene é trabalhada da seguinte forma:

1. Escolha da característica biológica
2. Encontrar mutantes que afectam essa característica
3. Testar esses mutantes para hereditariedade monogénica
4. Identificar a acção do gene no tempo e no espaço
5. Ver a natureza molecular do gene pela análise genómica

Mensagem

Os princípios da hereditariedade (tais como a lei da segregação equacional) podem ser aplicados em duas direcções:

1. Inferindo genótipos de frequências fenotípicas, e
2. Prevendo as frequências fenotípicas dos progenitores ou de genótipos conhecidos.

► **Descobrir o gene activo no desenvolvimento da cor da flor branca**

P: ♀(+ / +) x ♂(alb / alb)

F₁: todos selvagens (+ / alb)

F₂: 1/4 (+ / +); 1/2 (+ / alb); 1/4 (alb / alb)

► **Descobrir o gene para o desenvolvimento das asas curtas**

P: ♀(+ / +) x ♂(SH / +)

F₁: 1/2 (+ / +); 1/2 (SH / +)

F₂: (+ / +) x (+ / +) → todos (+ / +)

F₂: (SH / +) x (SH / +) → 1/4 (SH / SH); 1/2 (SH / +); 1/4 (+ / +)

► **Descobrir um gene para a produção de esporos**

P: (+) x (sp) → meiócito diploide (+ / sp)

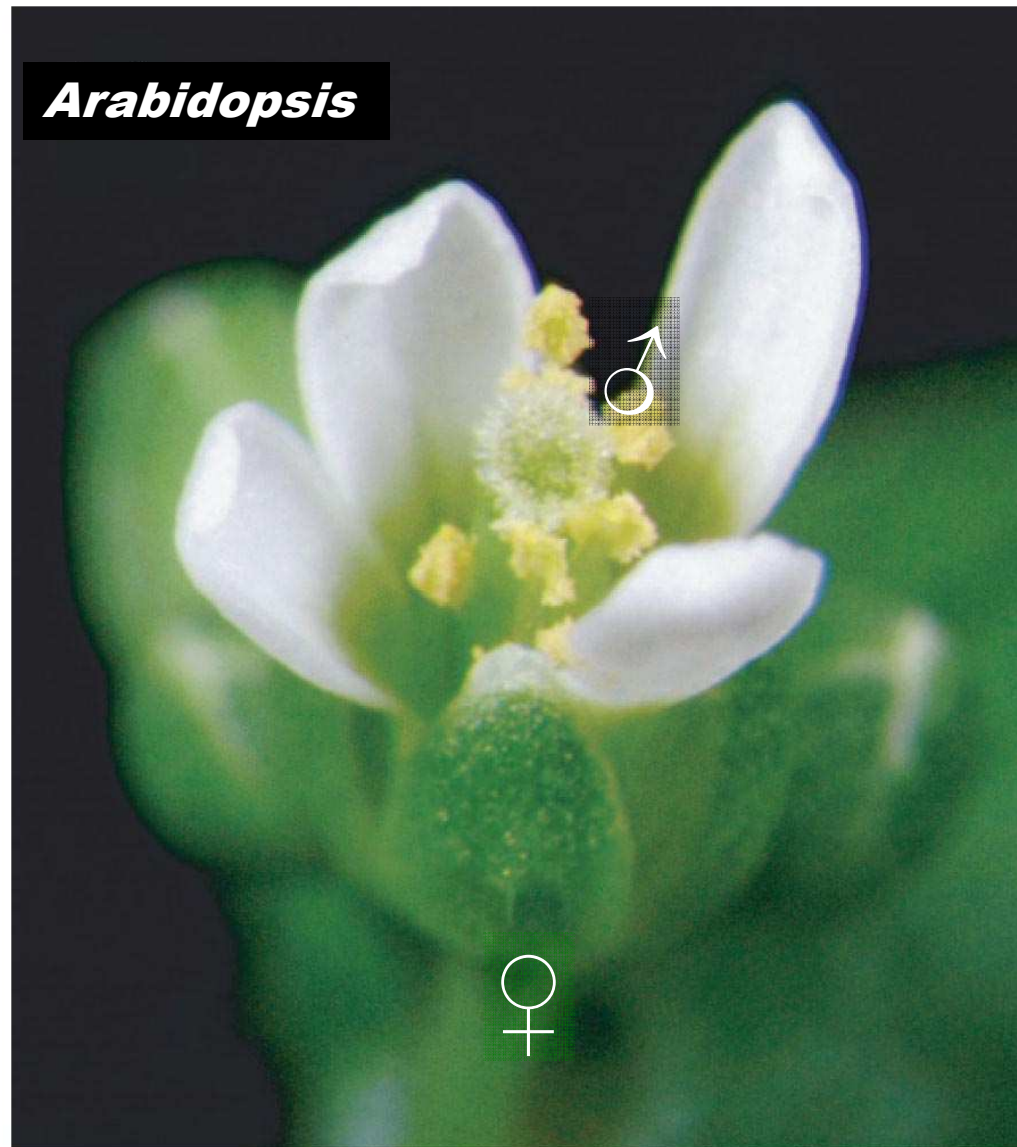
F₁: 1/2 (+); 1/2 (sp)

SUMÁRIO

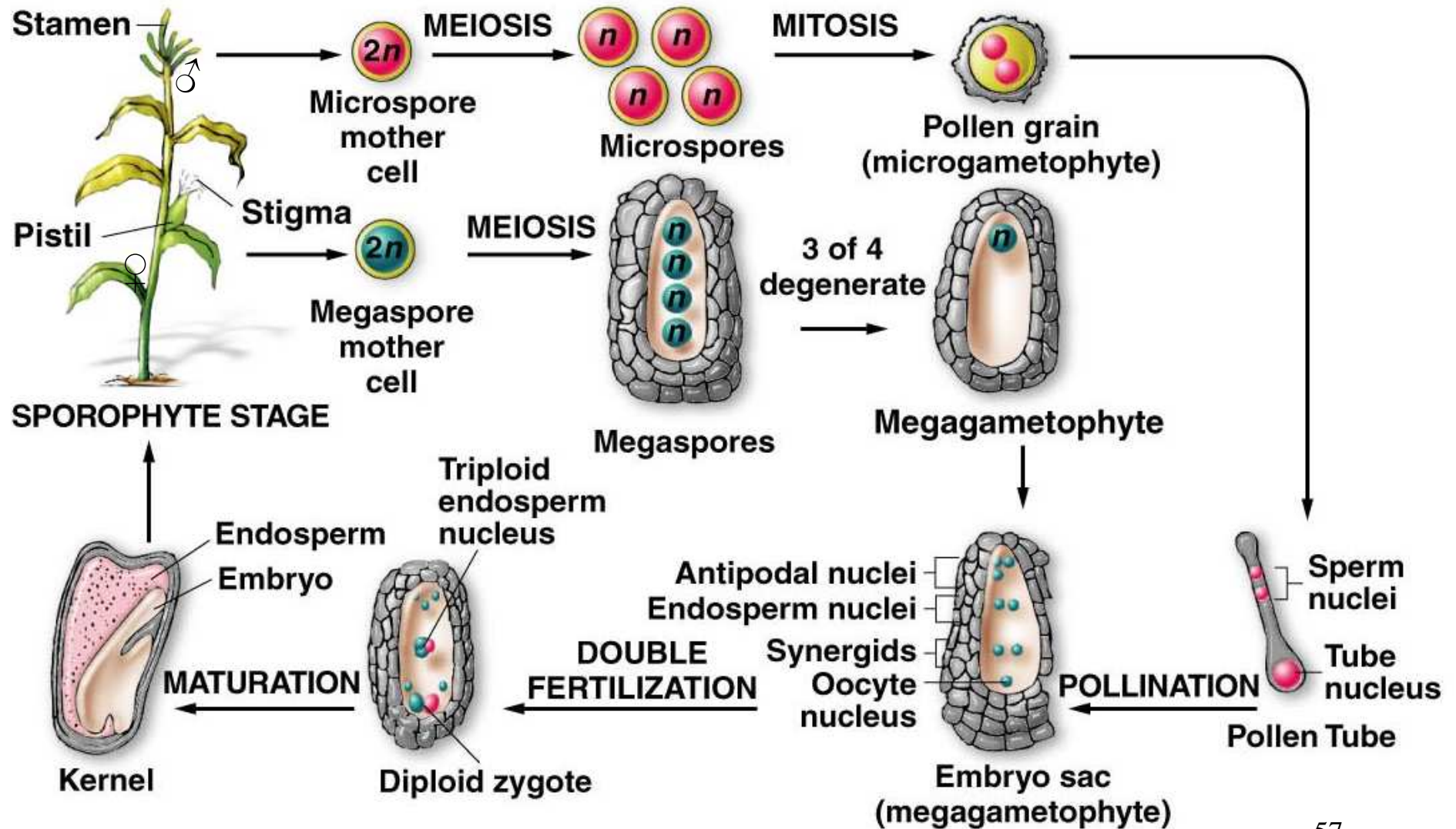
5. Padrões de hereditariedade monogénica ligados ao sexo

6. Análise da descendência Humana
- a) Cromossomas sexuais**
 - b) Padrões de hereditariedade ligados ao sexo**
 - c) Hereditariedade ligado ao Cr. Y (holândrica)**

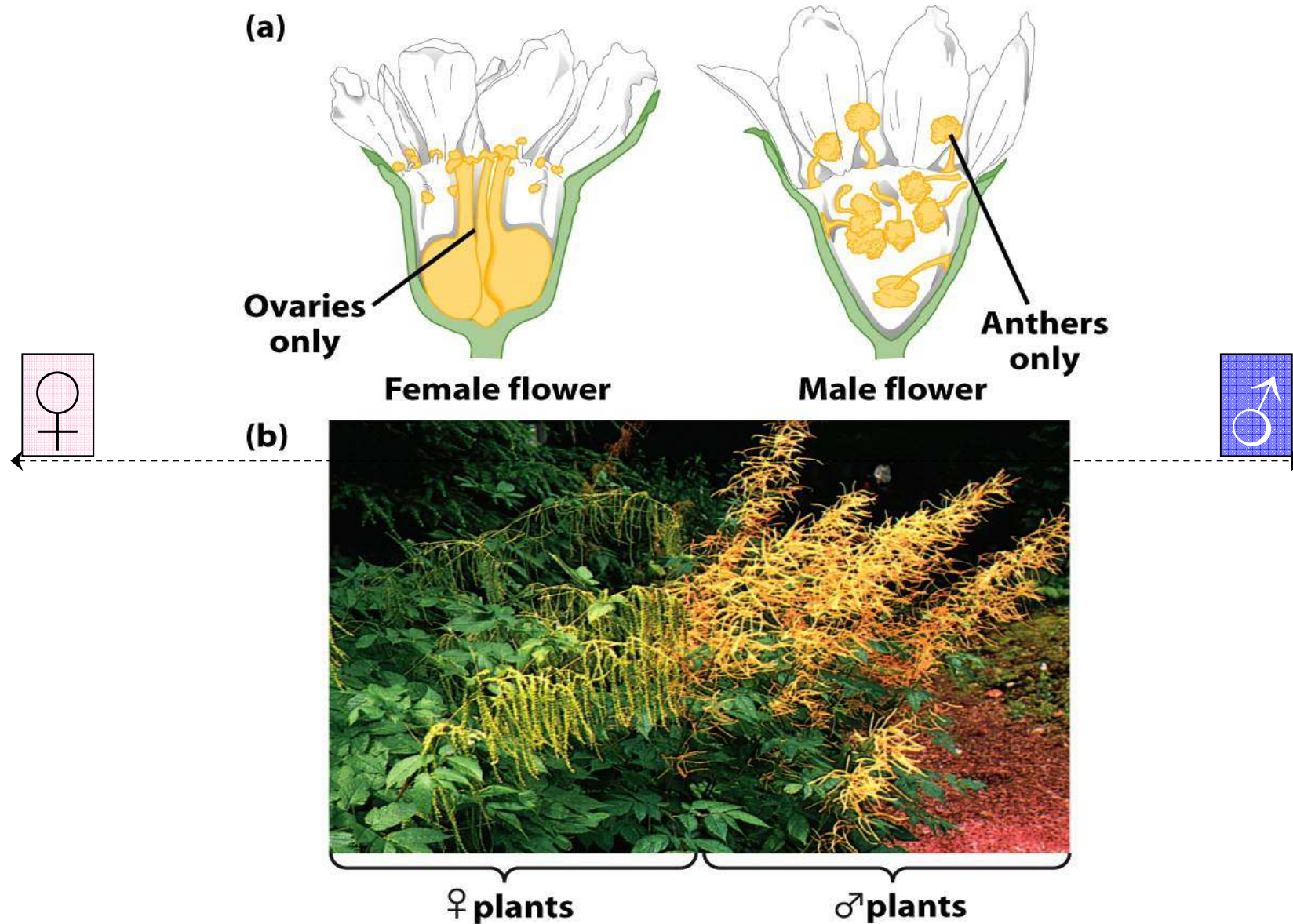
Modelo hermafrodita



Planta monoica: *Zea mays* - ciclo

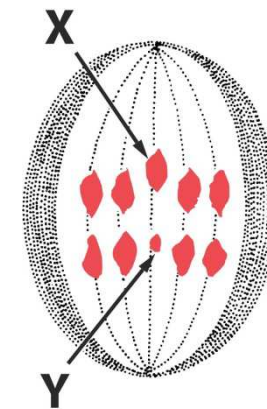
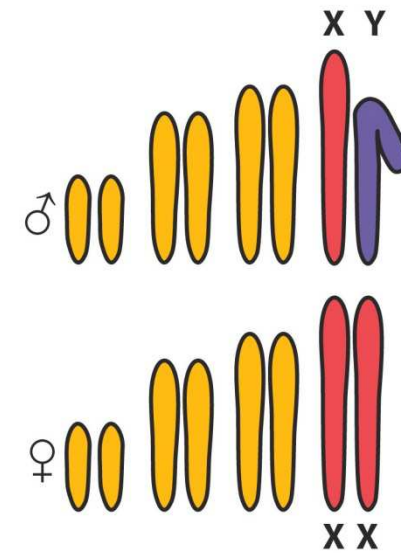


Plantas masculinas e femininas



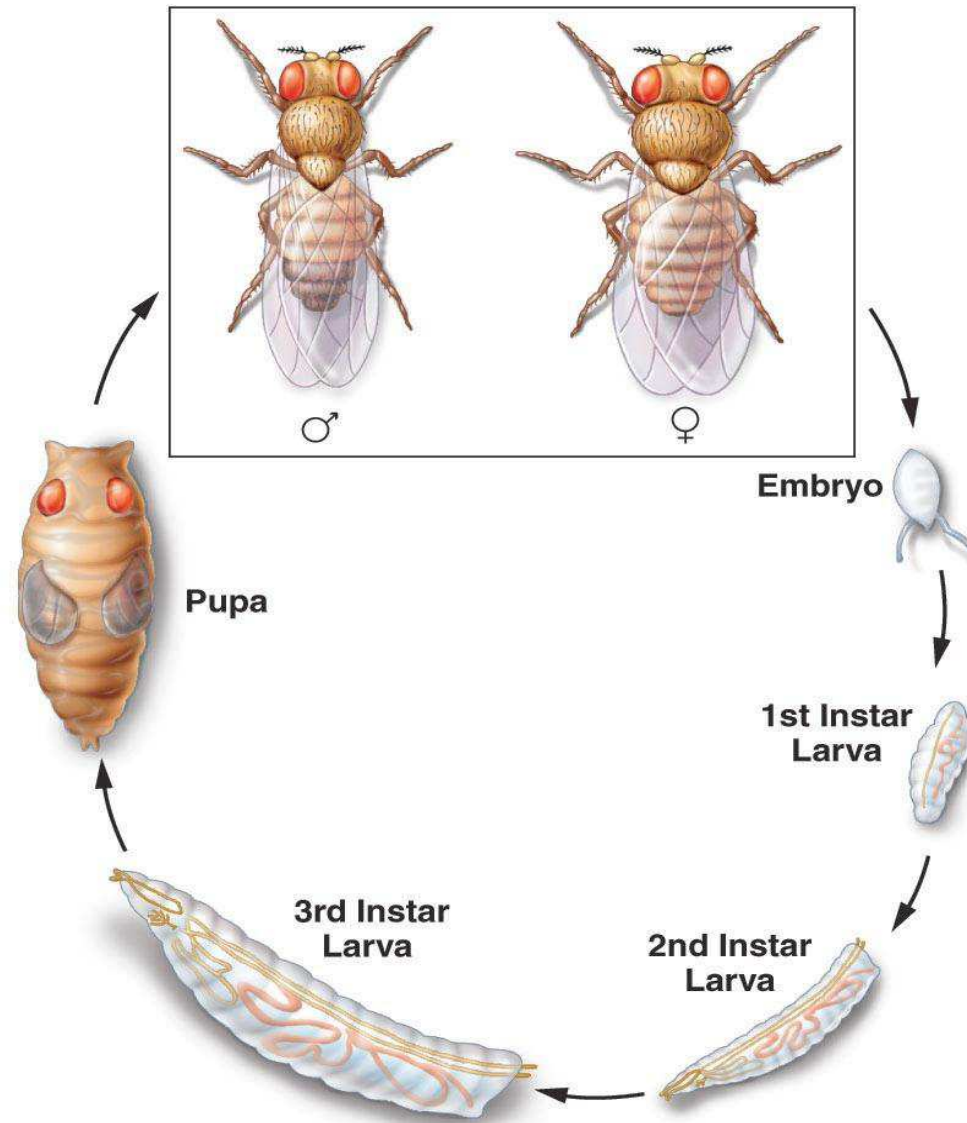
Exemplos de duas espécies de plantas dióicas:
(a) *Osmaronia dioica* e (b) *Aruncus dioicus*.

Organismo modelo *Drosophila*



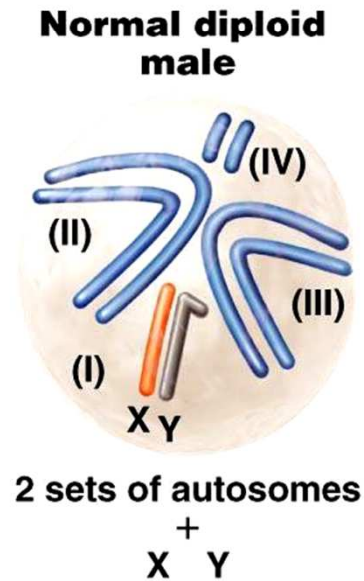
A característica mosca do vinagre: *Drosophila melanogaster*.

Organismo modelo *Drosophila* - ciclo



Ciclo de vida da *Drosophila melanogaster*

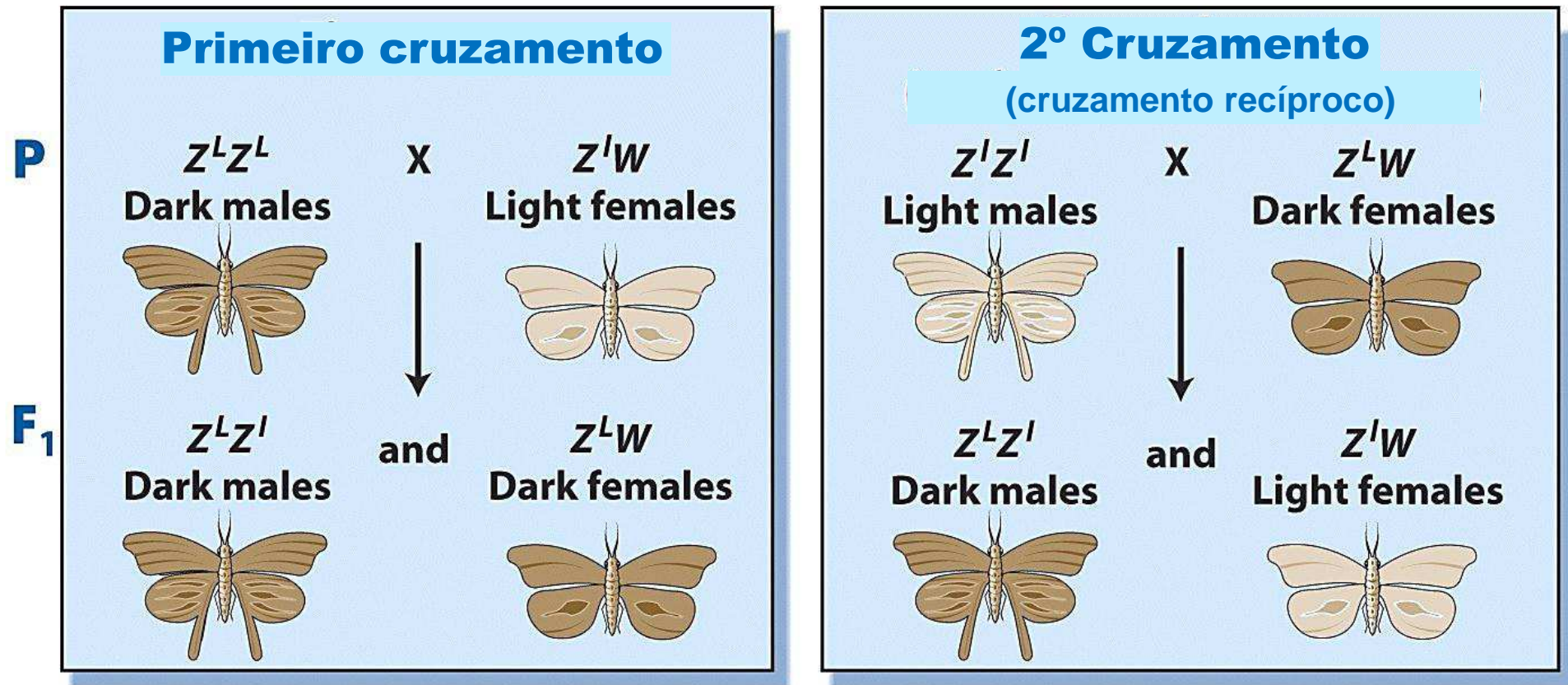
Fracção sexualidade!



Chromosome composition	Chromosome formulation	Ratio of X chromosomes to autosome sets	Sexual morphology
	$3X/2A$	1.5	Metafemale
	$3X/3A$	1.0	Female
	$2X/2A$	1.0	Female
	$3X/4A$	0.75	Intersex
	$2X/3A$	0.67	Intersex
	$X/2A$	0.50	Male
	$XY/2A$	0.50	Male
	$XY/3A$	0.33	Metamale

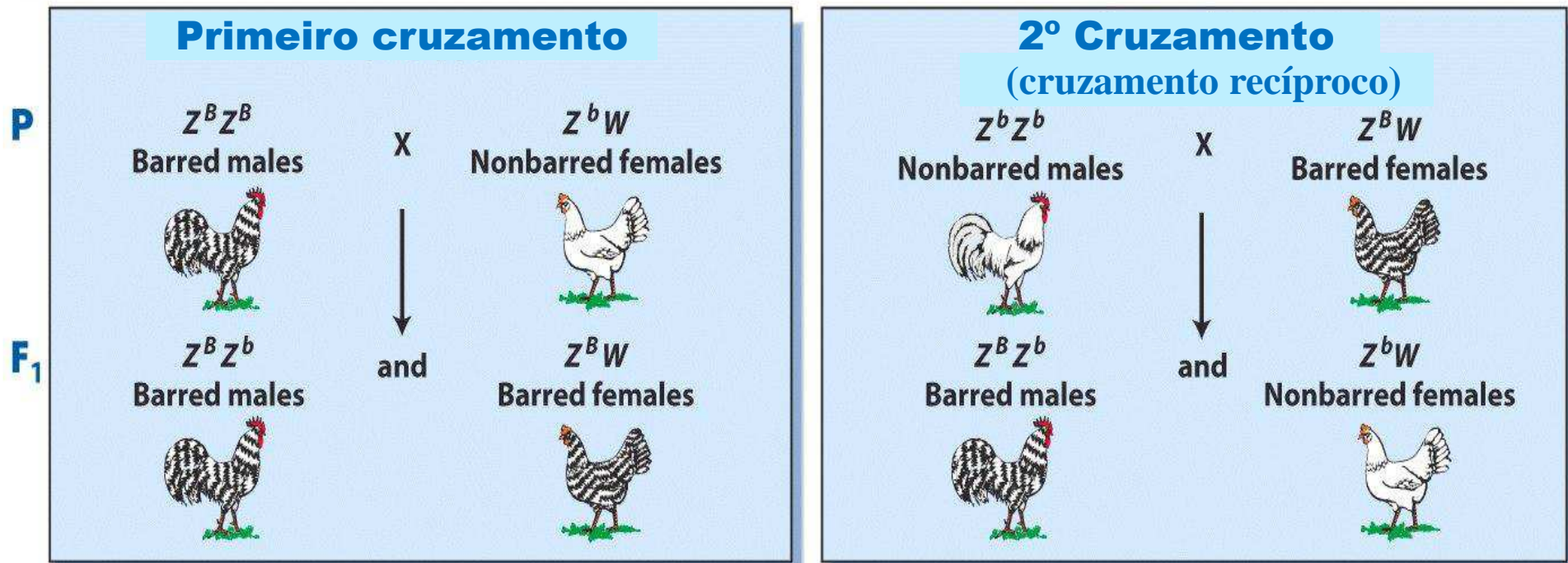
Hereditariedade tipo *Abraças* (ZW)

Borboletas

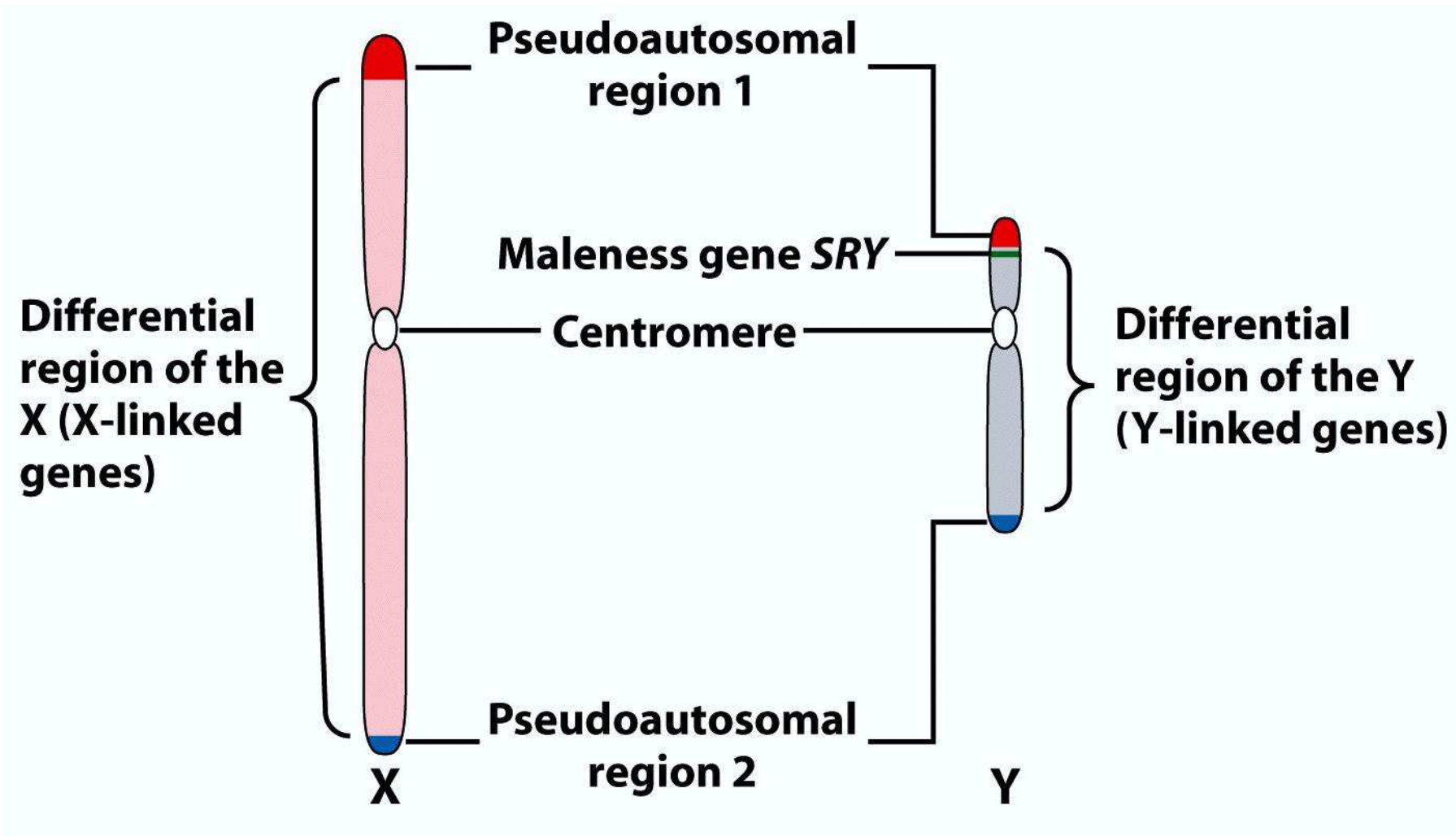


Hereditariedade ZW, em galináceos listrados

Galináceos



Cromossomas sexuais Humanos



Os cromossoma sexuais humanos contêm uma região diferencial e duas regiões emparelháveis, que se podem observar quando emparelham na meiose.

Genes ligados ao sexo

Daltonismo confusão se faz entre o verde e o vermelho

Fenótipo	Homem	Mulher
Normal	$X^D Y$	$X^D X^D$ ou $X^D X^d$
Daltônico	$X^d Y$	$X^d X^d$

Hemofilia hemorragia que provoca anemia e morte

Fenótipo	Homem	Mulher
Normal	$X^H Y$	$X^H X^H$ ou $X^H X^h$
Hemofílico	$X^h Y$	$X^h X^h$

Genes parcialmente ligados ao sexo

Retinite pigmentar é uma degeneração da retina que leva à cegueira. Causada por um alelo dominante.

Fenótipo	Homem	Mulher
Retinite	X^{RY^R} , X^{RY^r} e X^rY^R	X^RX^R e X^RX^r
Normal	X^rY^r	X^rX^r

Xeroderma pigmentosum caracterizada por uma irritação na pele formando placas pigmentosas, com fotossensibilidade nos olhos à luz solar.



Fenótipo	Homem	Mulher
Normal	X^PY^P , X^PY^p e X^pY^P	X^PX^P e X^PX^p
Xeroderma	X^pY^p	X^pX^p

Genes holândricos

Ictiose grave

Segundo STERN, não é em rigor, um caso conclusivo.

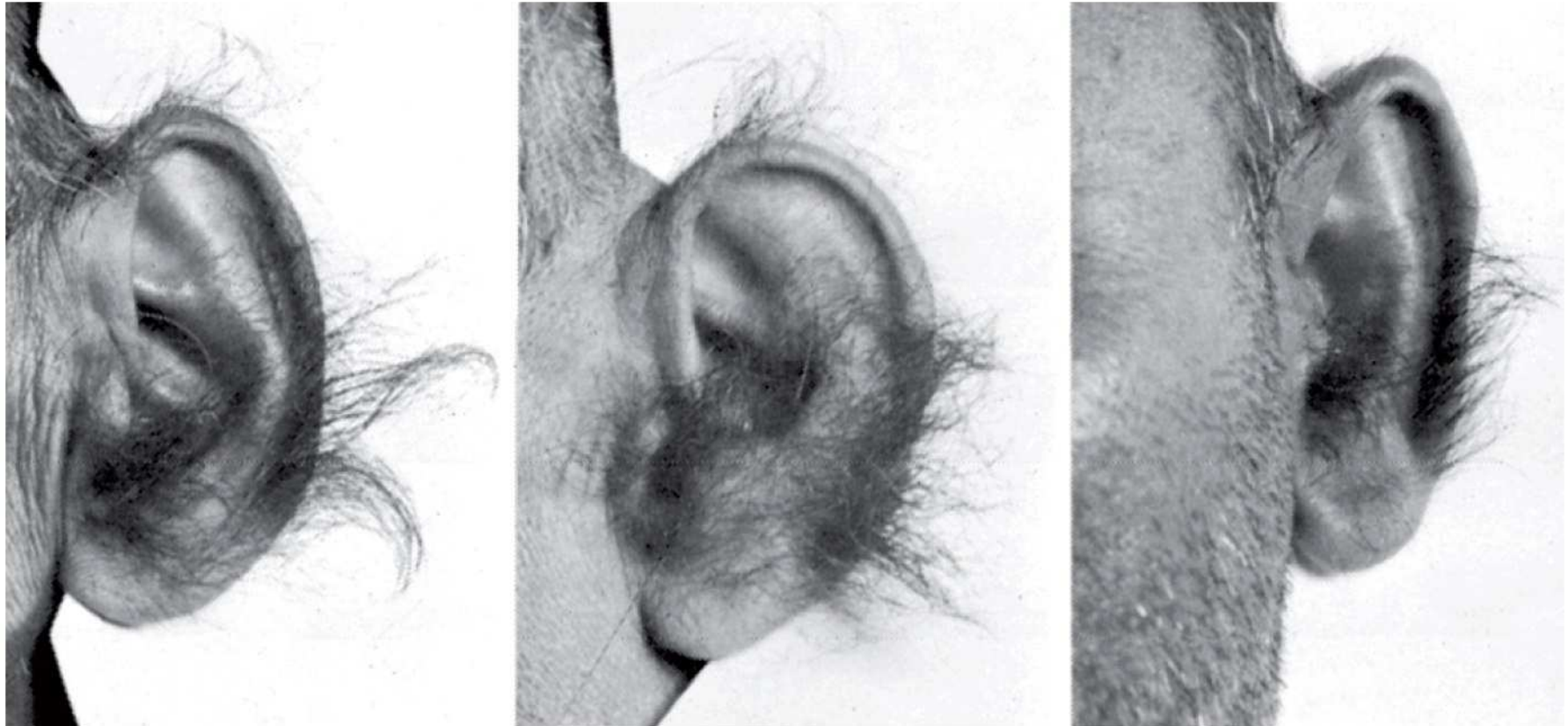
Um cidadão inglês, Edward Lambert, nascido em 1917 tinha pelos longos e duros, à semelhança de cerdas de porco, e daí o nome que se lhe deu de "porco espinho". Casou-se e teve 6 filhos que apresentaram a mesma característica. O fenótipo nunca foi encontrado em mulheres...

Hipertricose auricular

Talvez constitua o único exemplo, na espécie humana, de hereditariedade holândrica.

É caracterizada pela presença de pêlos no pavilhão auditivo, muito comum em homens indianos.

Orelhas peludas: fenótipo proposto ser ligado ao Y



Genes influenciados pelo sexo

Calvície: a intensidade e alguns tipos de calvície pode ser hereditária.

Genótipo	Homem	Mulher
BB	Calvo	Calva
Bb	Calvo	Não calva
bb	Não calvo	Não calva

Pelagem de gado ayrshire: neste gado leiteiro o animal branco pode apresentar manchas no pescoço que podem ter coloração vermelha ou castanha.

Genótipo	Macho	Fêmea
M ₁ M ₁	Castanho	Castanho
M ₁ M ₂	Castanho	Vermelho
M ₂ M ₂	Vermelho	Vermelho

Presença de chifres em carneiros

Genótipo	Macho	Fêmea
H ₁ H ₁	Com chifre	Com chifre
H ₁ H ₂	Com chifre	Sem chifre
H ₂ H ₂	Sem chifre	Sem chifre

Genes limitados ao sexo

Asas de borboletas (gênero *Colias*)

Neste exemplo a segregação fenotípica ocorre apenas nas ♀, em que o alelo W determina asas de cor branca e o alelo recessivo w determina asas de cor amarela. Os ♂ só apresentam asas amarelas.

Genótipo	Fêmeas	Machos
W W	Branca	Amarela
W w	Branca	Amarela
w w	Amarela	Amarela

Penas de galinhas

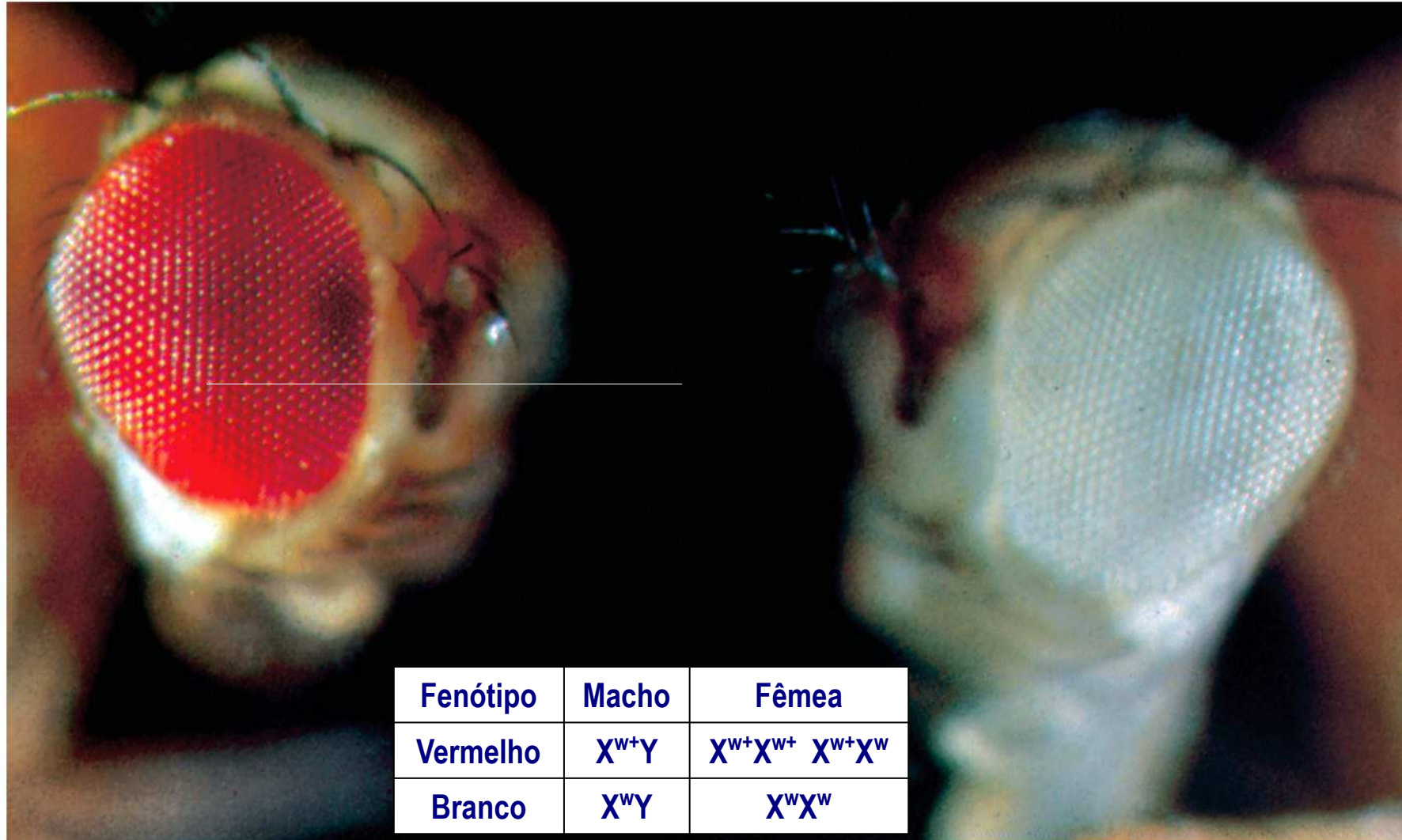
A segregação fenotípica ocorre apenas nos ♂. Nas ♀ o fenótipo é igual, independente do genótipo da ave.

O alelo H inibe a presença de penas masculinas em presença de hormonas sexuais masculinas.

Se o galo Hh for castrado, o nível das hormonas masculinas decresce e o efeito inibitório do alelo H desaparece, permitindo h manifestar-se, passando a ter penas de galo.

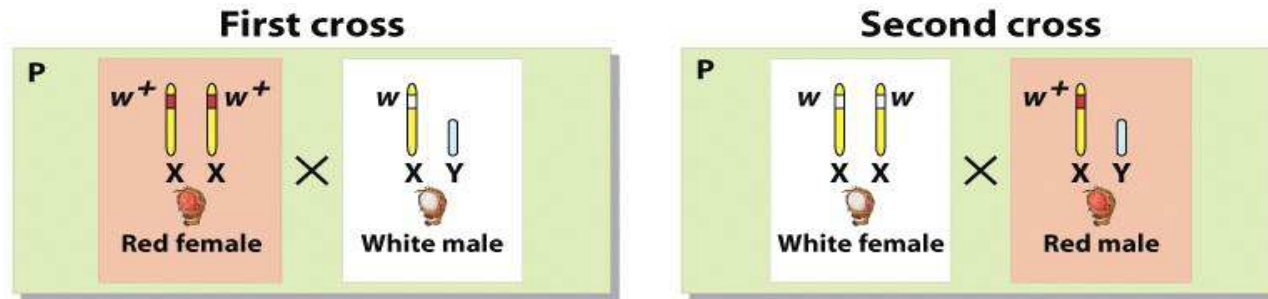
Genes	Macho	Fêmea
H H	penas de galinha	penas de galinha
H h	penas de galinha	penas de galinha
h h	penas de galo	penas de galinha

Olhos vermelhos e brancos da *Drosophila*

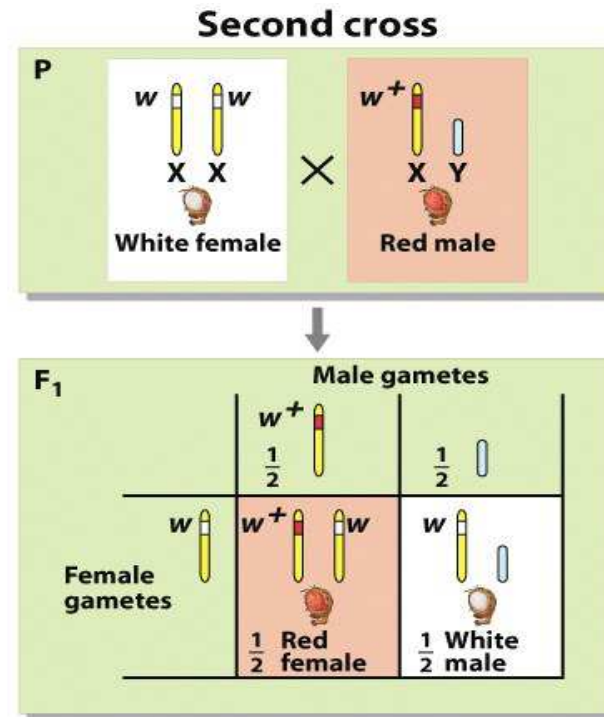
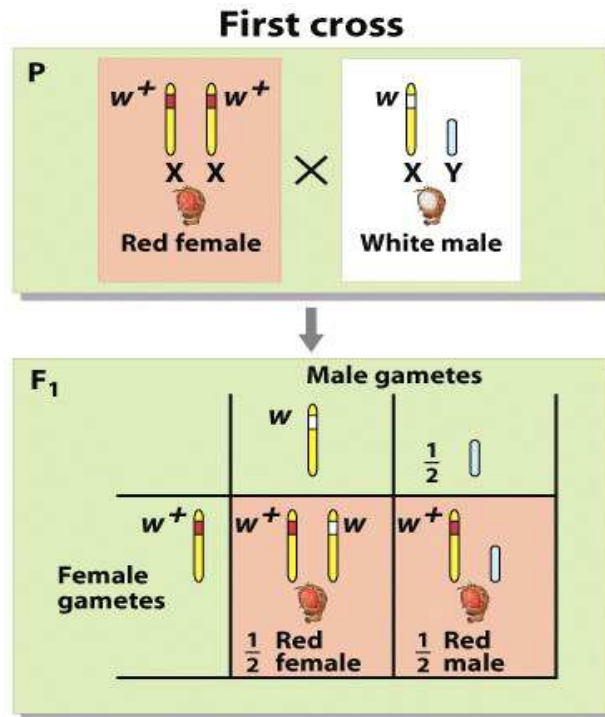


A característica de olhos vermelhos é do tipo selvagem, sendo mais frequente, e a característica da mosca com olhos brancos é mutante, menos frequente.

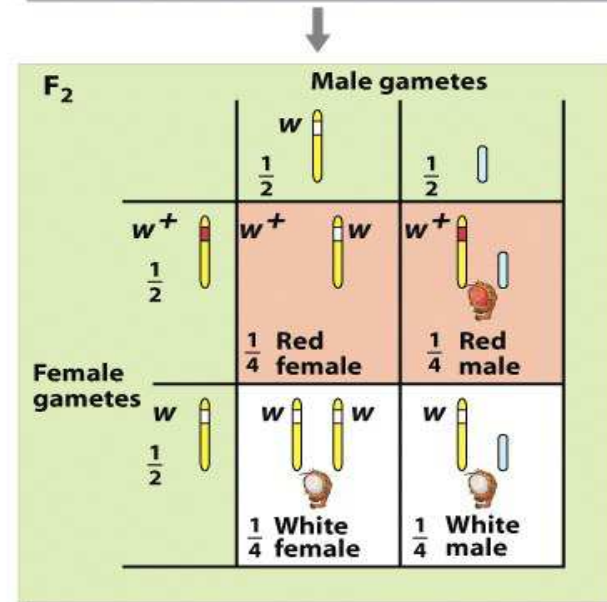
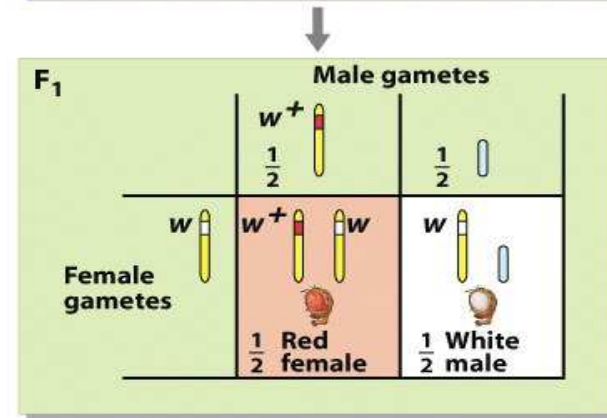
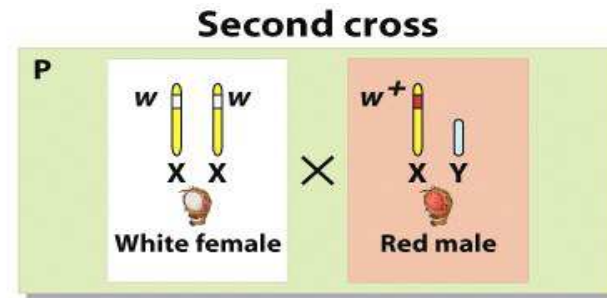
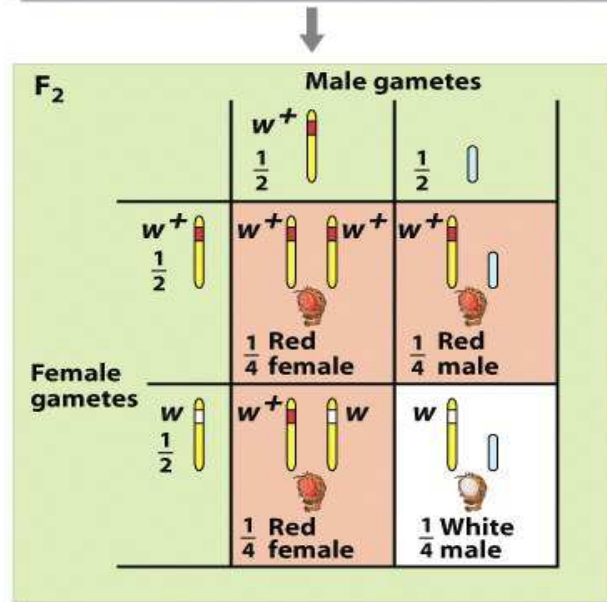
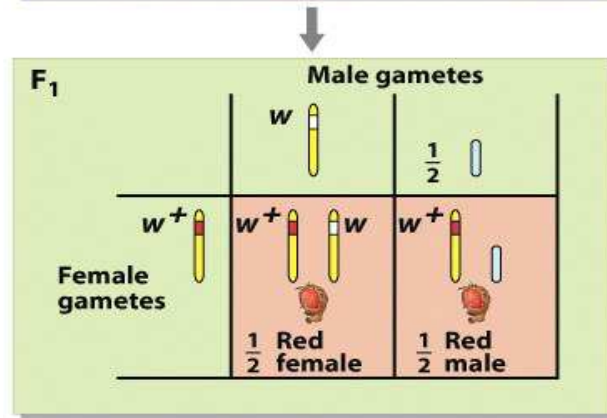
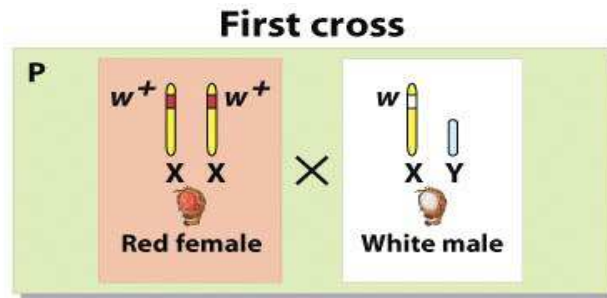
Exemplo de hereditariedade ligado ao X



Exemplo de hereditariedade ligado ao X





















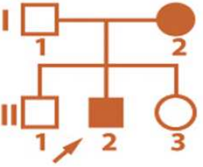



Exemplo de hereditariedade ligado ao X



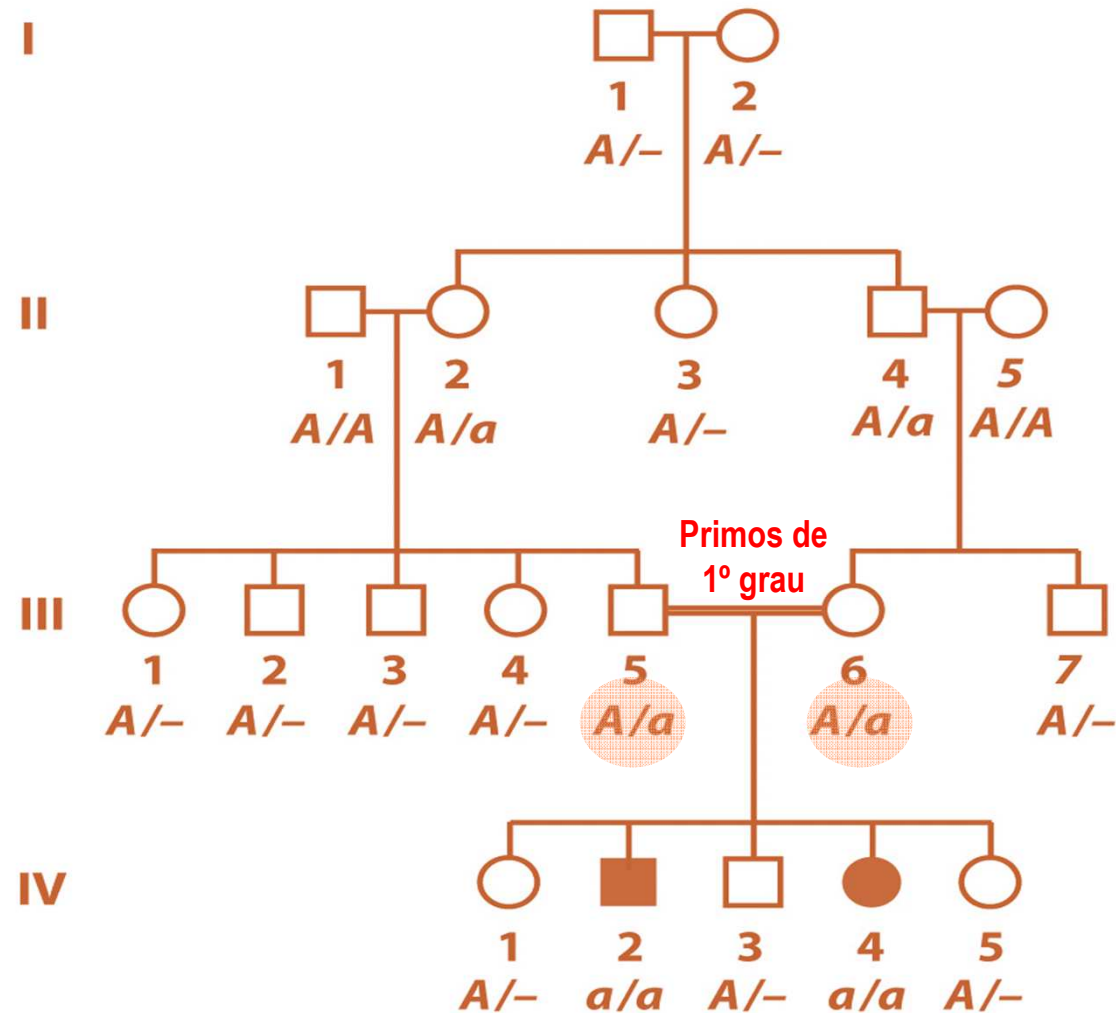
SUMÁRIO

1. Padrões de hereditariedade monogénica
2. Base cromossómica da hered. monogénica
3. Base molecular dos padrões de hereditariedade mendeliana
4. Descubrem-se genes por observação das frequências de segregação
5. Padrões de hereditariedade monogénica ligados ao sexo
- 6. Análise da descendência Humana**
- Análise de heredogramas ou "Pedigrees"

Símbolos usados em genealogias (pedigree)

	Male	 	Number of children of sex indicated
	Female	 	Affected individuals
	Mating	 	Heterozygotes for autosomal recessive
	Parents and children: 1 boy; 1 girl (in order of birth)		Carrier of sex-linked recessive
	Dizygotic (nonidentical twins)		Death
			Abortion or stillbirth (sex unspecified)
			Propósito
	Monozygotic (identical twins)		Method of identifying persons in a pedigree: here the propositus is child 2 in generation II, or II-2
			Consanguineous marriage
	Sex unspecified		

Recessivos homozigóticos por consanguinidade



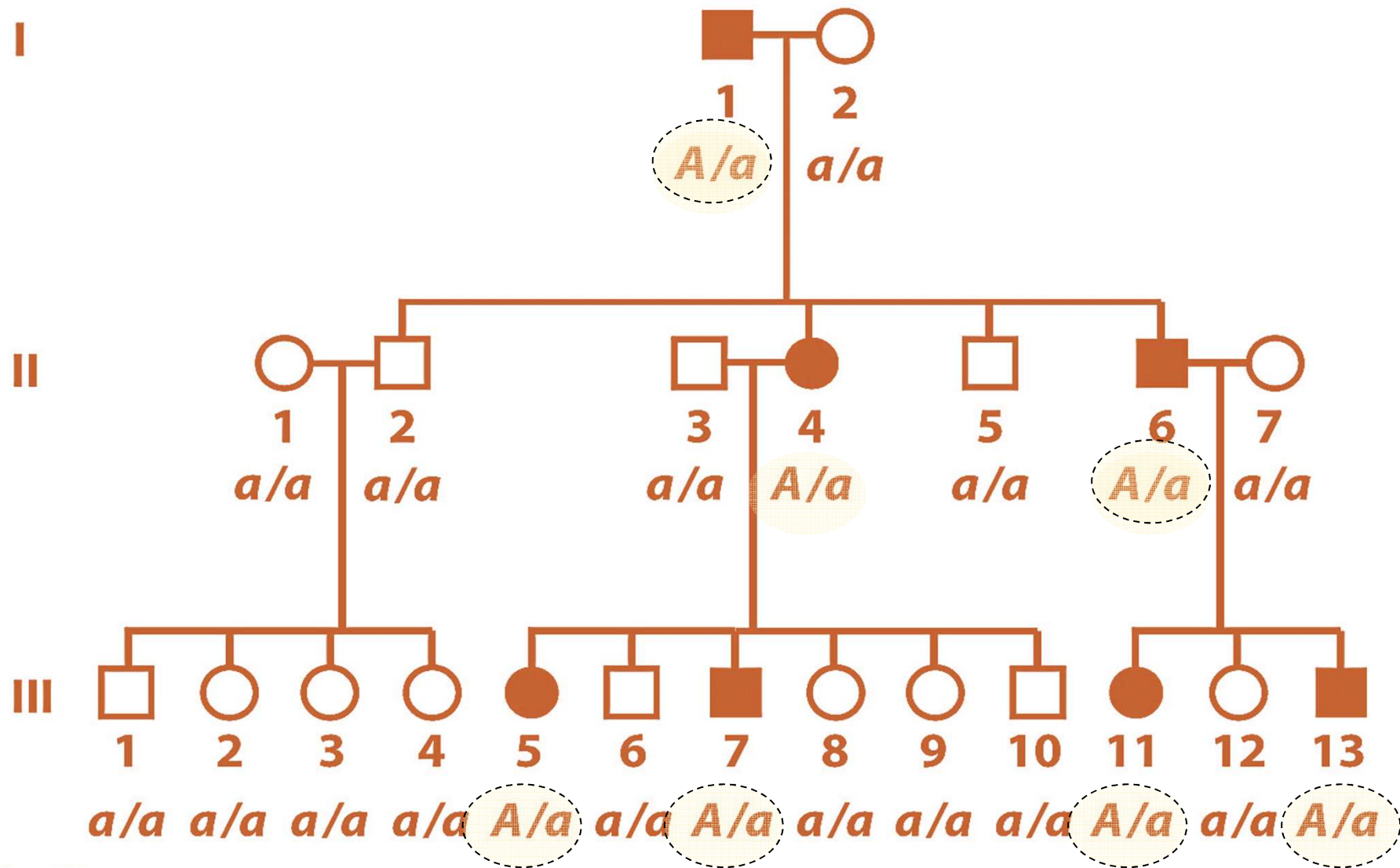
Distúrbio autossômico recessivo raro determinado pelo alelo a. Os símbolos genéticos normalmente não são incluídos, mas os genótipos foram inseridos aqui para referência

Fenótipo pseudoacndroplasia



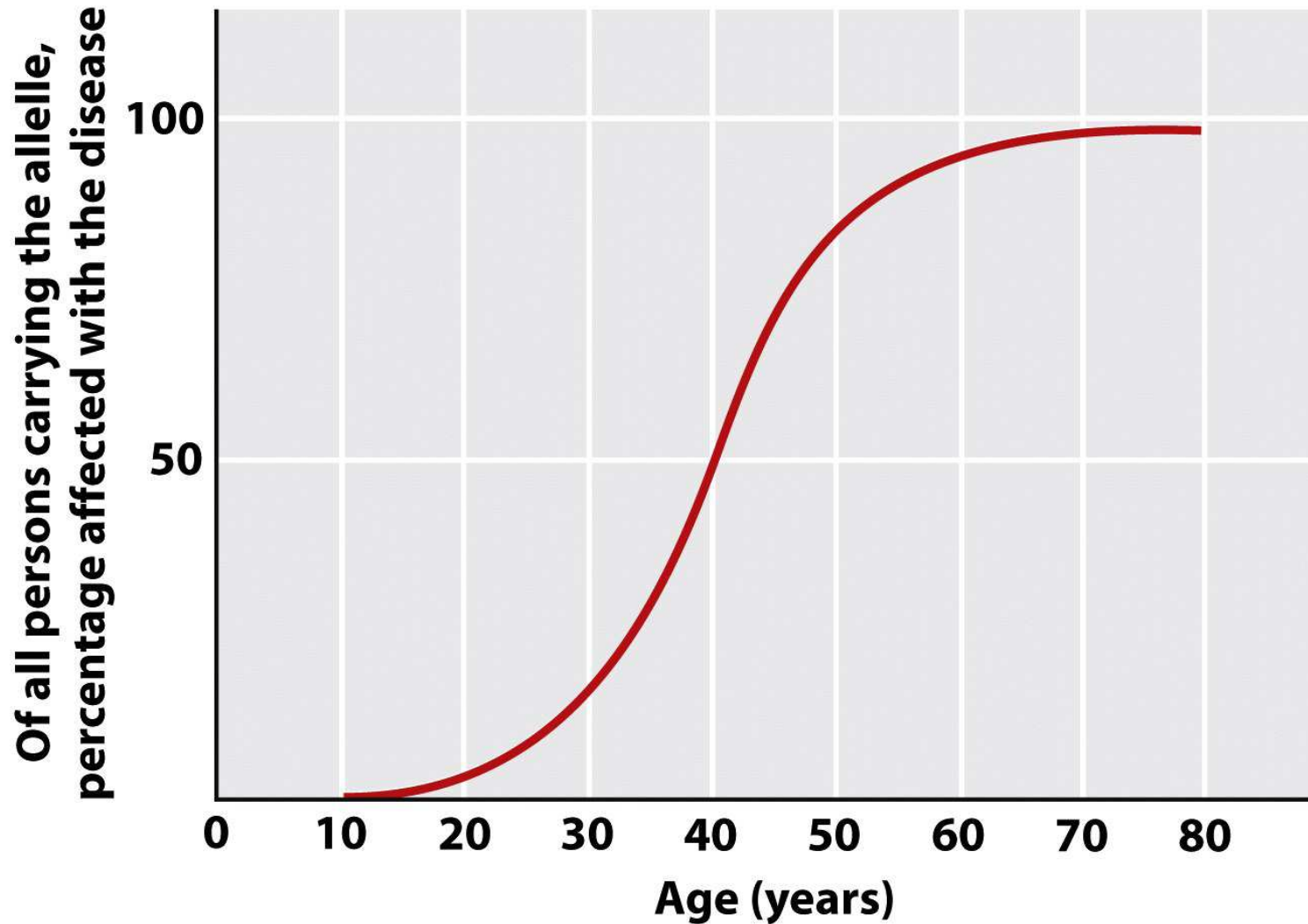
Este fenótipo é determinado por um gene autossômico dominante, D, que interfere no crescimento dos ossos normais durante o desenvolvimento.

Herança dum doença autosómica dominante



Hereditograma dum fenótipo dominante determinando pelo alelo A. Todos os genótipos foram deduzidos.

Aparecimento tardio da doença de Huntington



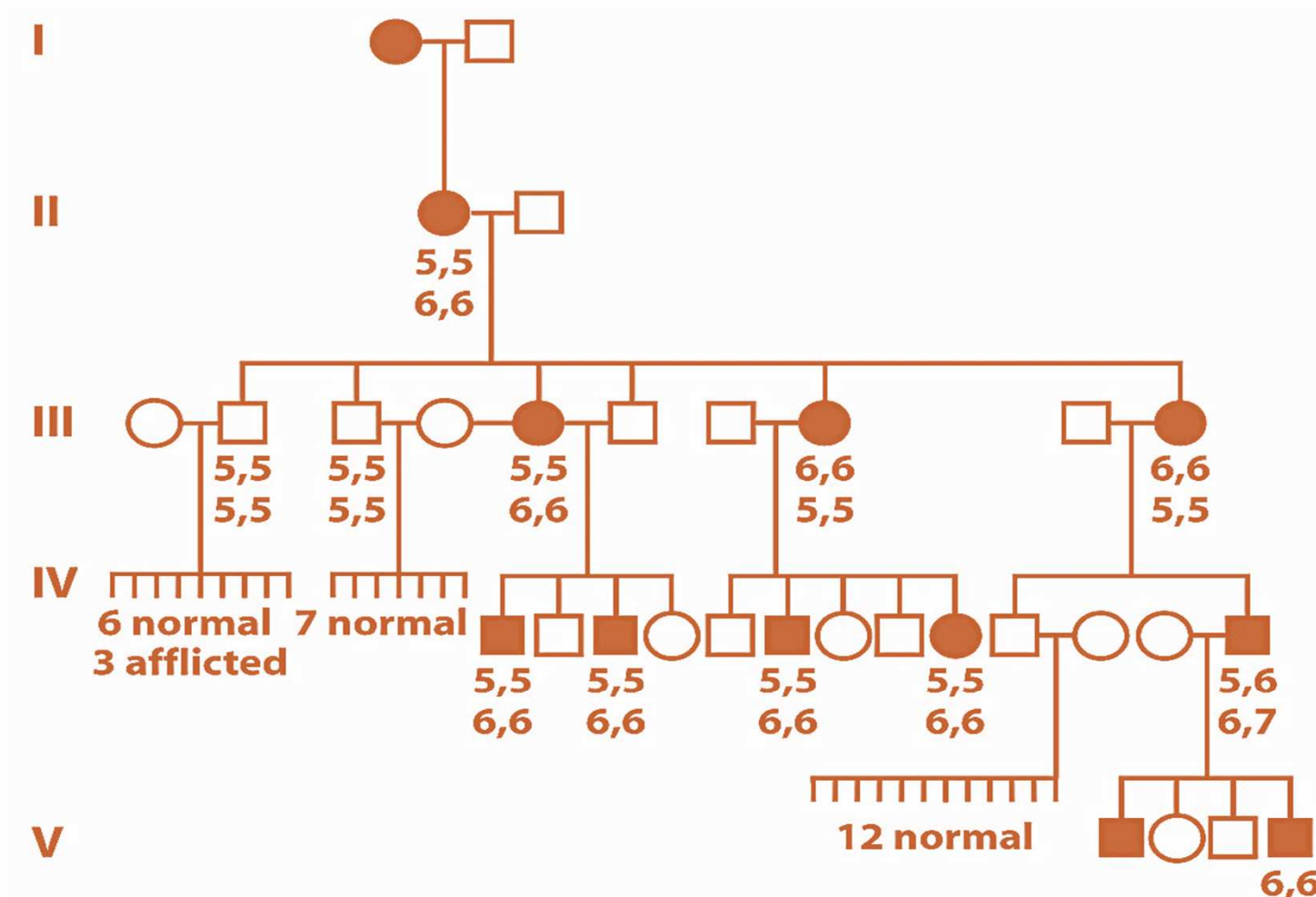
As pessoas portadoras do alelo dominante em geral não manifestam a doença (degeneração neural, c/ convulsões) até à idade de criar os filhos.

Polidactilia



Polimorfismo autossômico

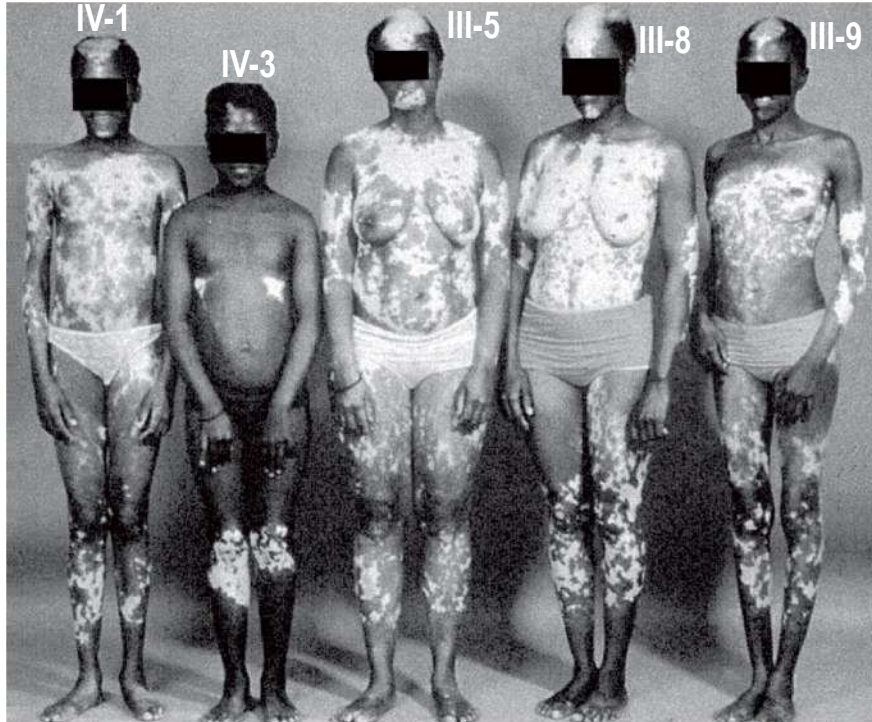
Polidactilia



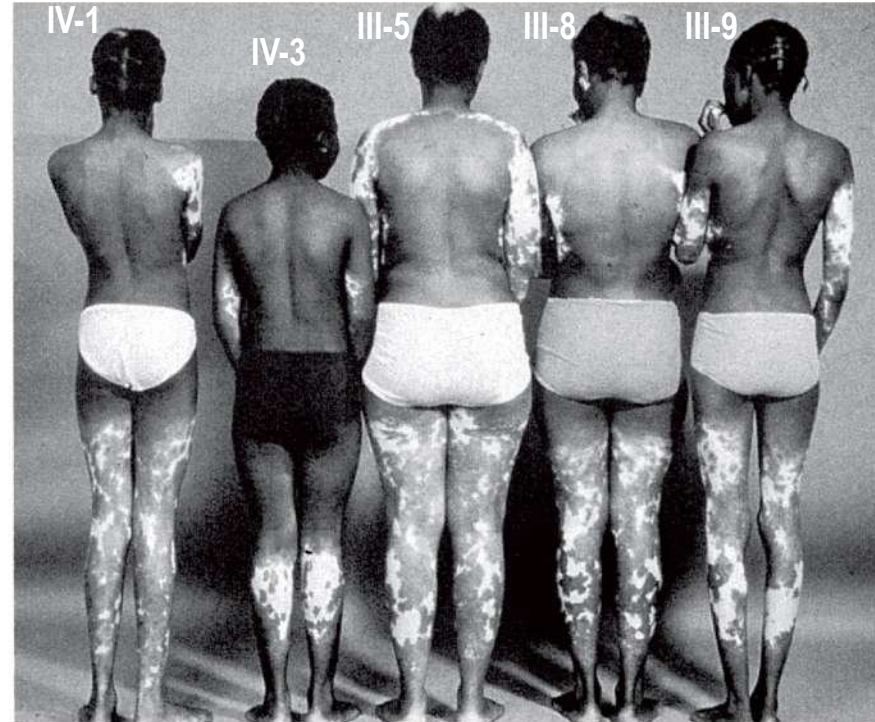
É um fenótipo raro, dominante (um alelo P), nas mãos e pés humanos. É caracterizada por ter dedos e artelhos extra, ou ambos. Os n^os indicam os artelhos nos membros superiores e inferiores.

Manchas dominantes conhecidas por piebaldismo

Face ventral

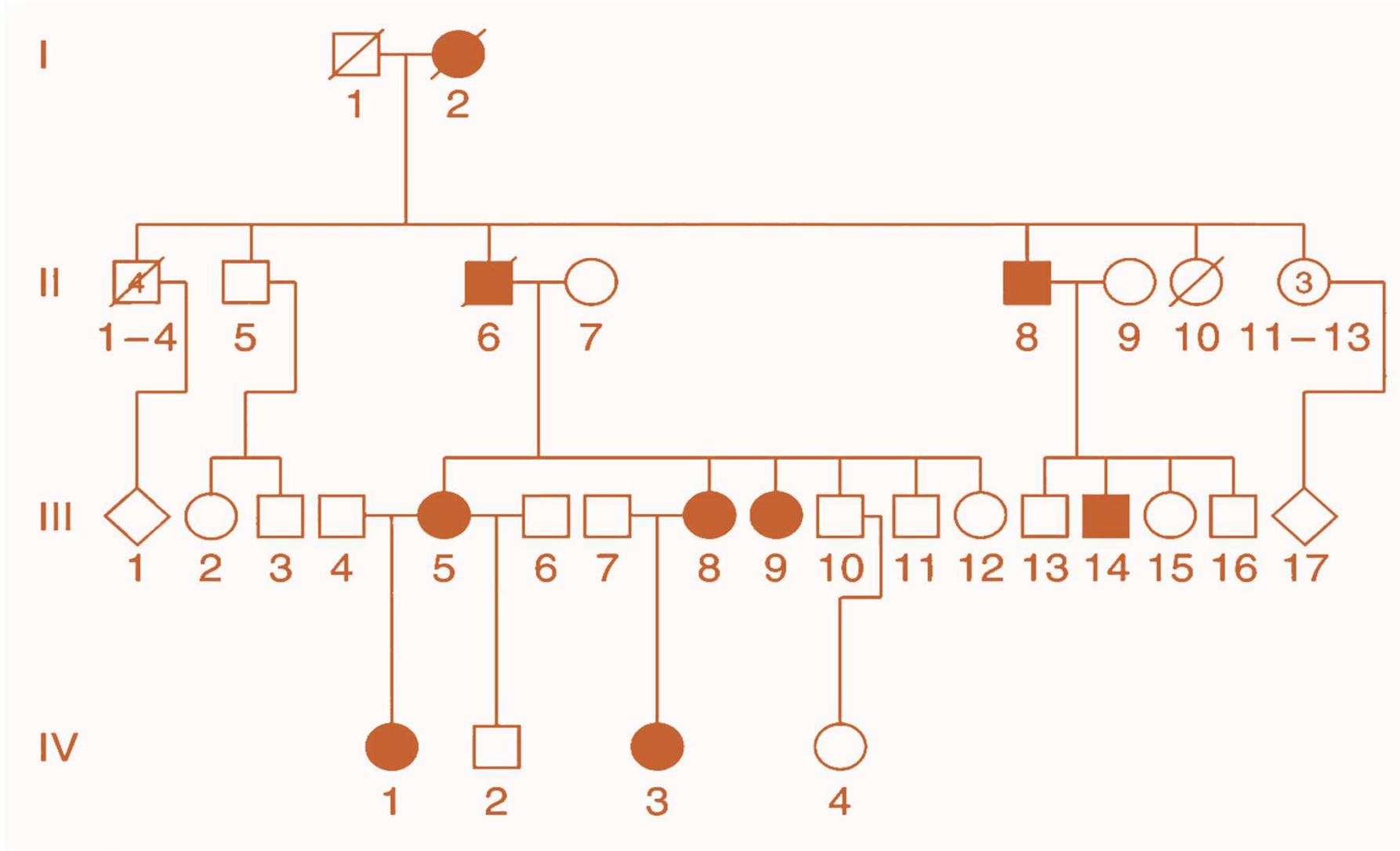


Face dorsal



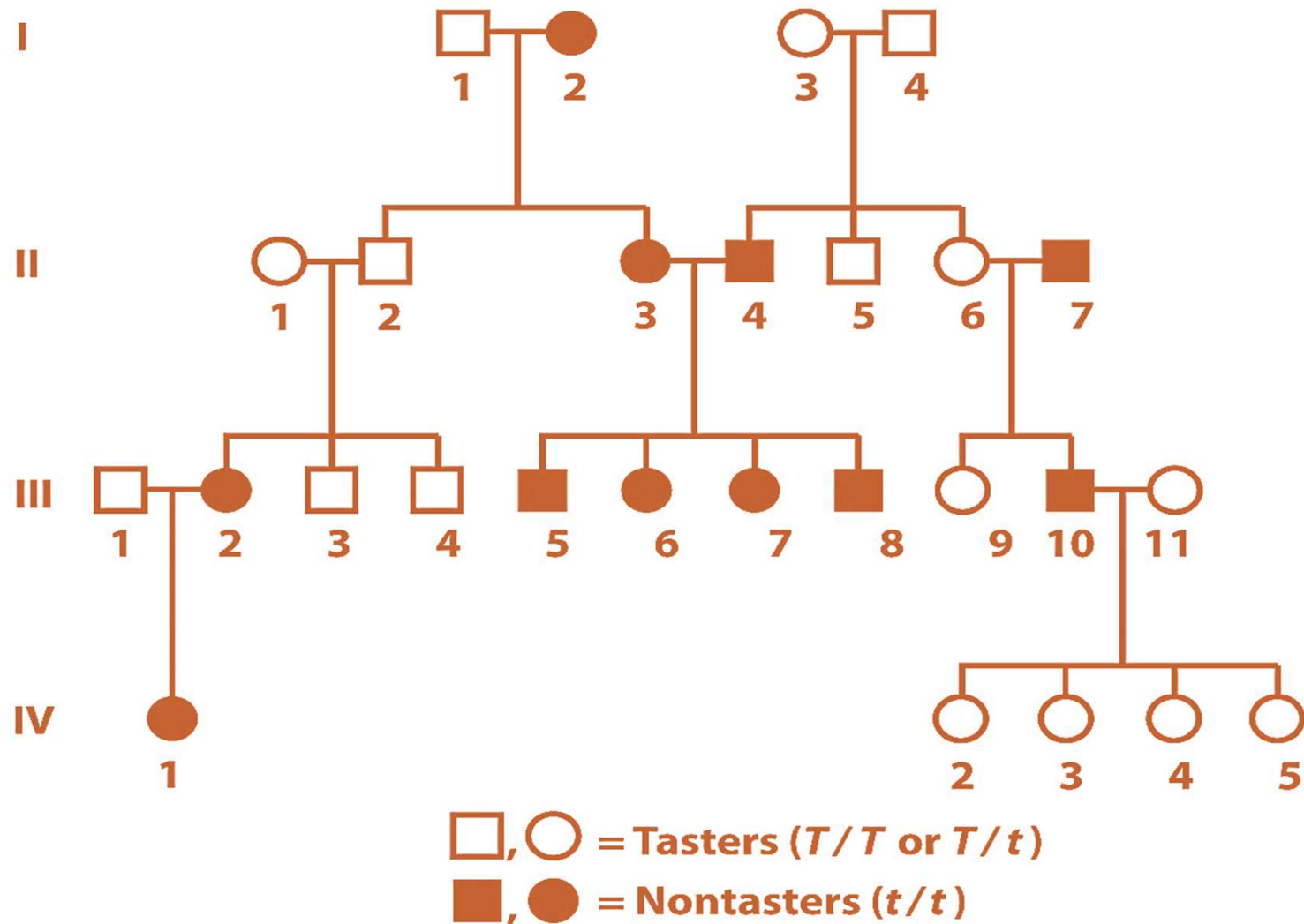
As manchas do piebaldismo são um fenótipo humano raro. Embora seja encontrado esporadicamente em todas as raças, revelam-se mais em pele escura. Estes padrões são causados por um **alelo dominante** que interfere com a *migração de melanócitos* da superfície dorsal para a ventral no decurso do desenvolvimento. A testa branca é característica, sendo acompanhada de uma zona branca no cabelo. Contrariamente ao albinismo essas células brancas têm potencial para produzir melanina, mas não sendo melanócitos, não estão programadas para o fazer ... (pedigree)

Manchas dominantes conhecidas por piebaldismo



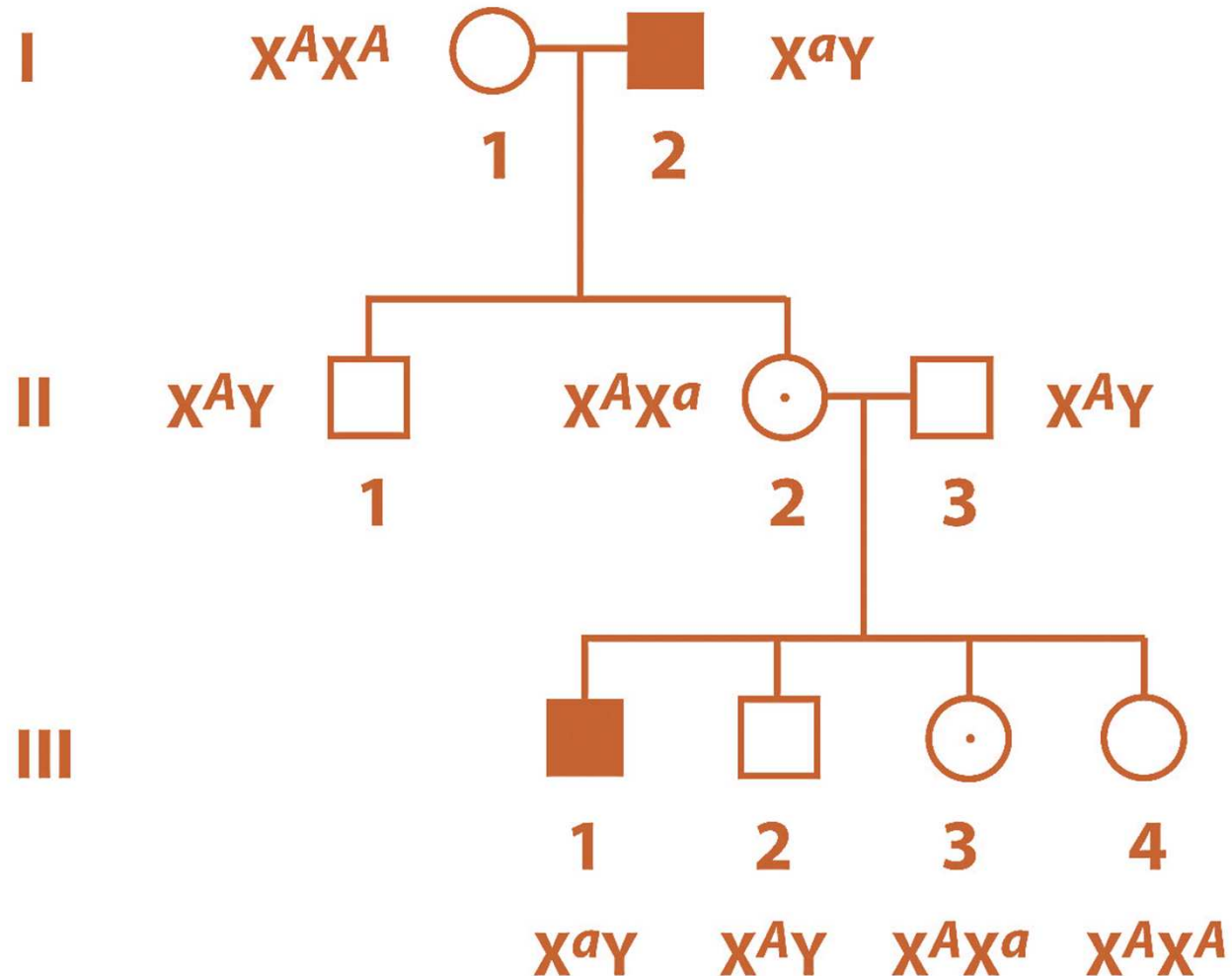
O piebaldismo é causado por uma mutação em *c-kit*, um tipo de proto-oncogene.

Herança dimórfica do gosto à feniltiocarbamida



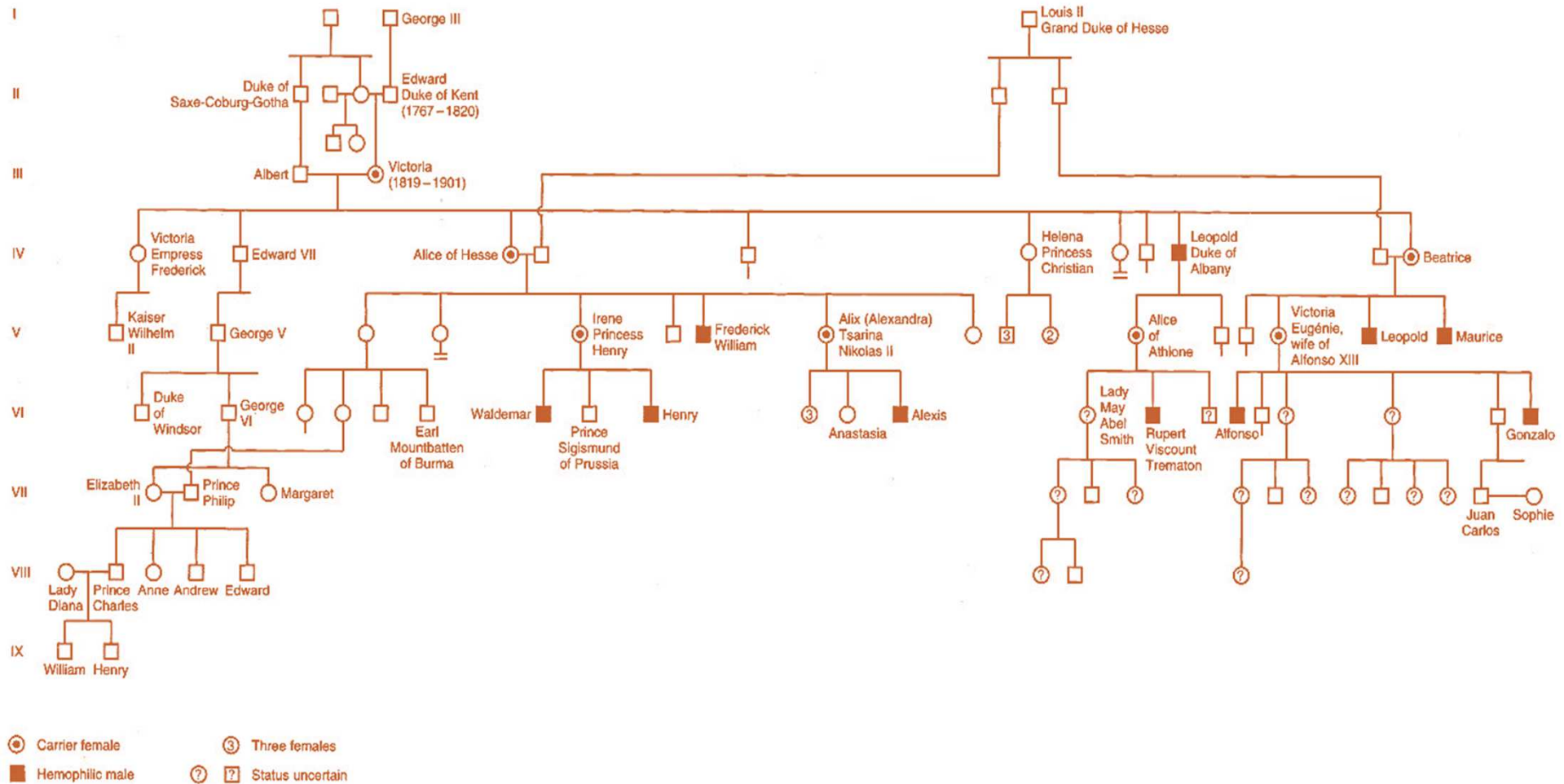
Heredograma para a habilidade de sentir o gosto à feniltiocarbamida. 85

Hereditariedade de doença recessiva ligada ao X



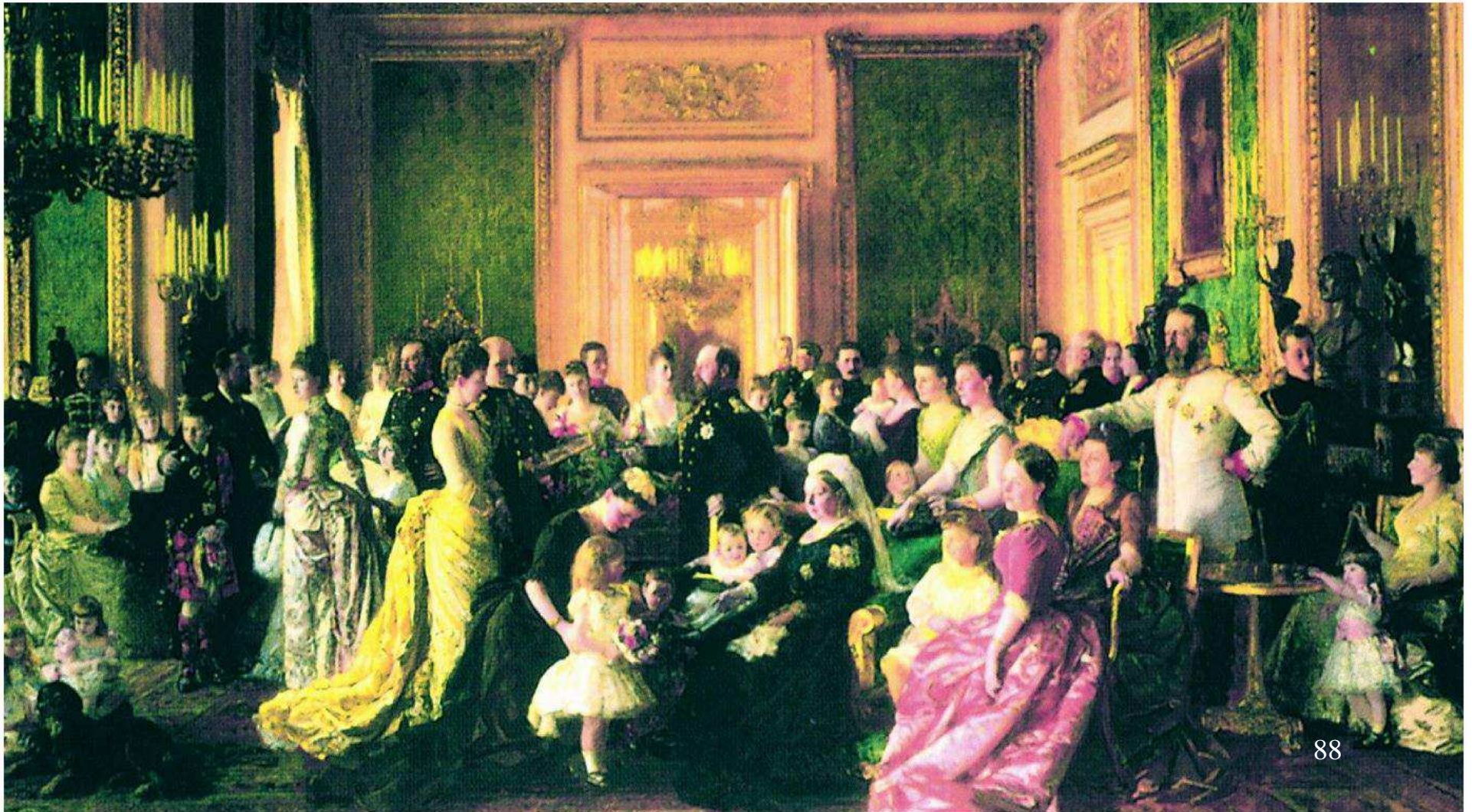
A expressão de genes recessivos ligados ao cromossoma X, ocorre apenas nos homens, não sendo expressos pelas filhas. Note que III-3 e III-4, não podem ser expressos fenotipicamente.

Hereditariedade da hemofilia na realeza Europeia

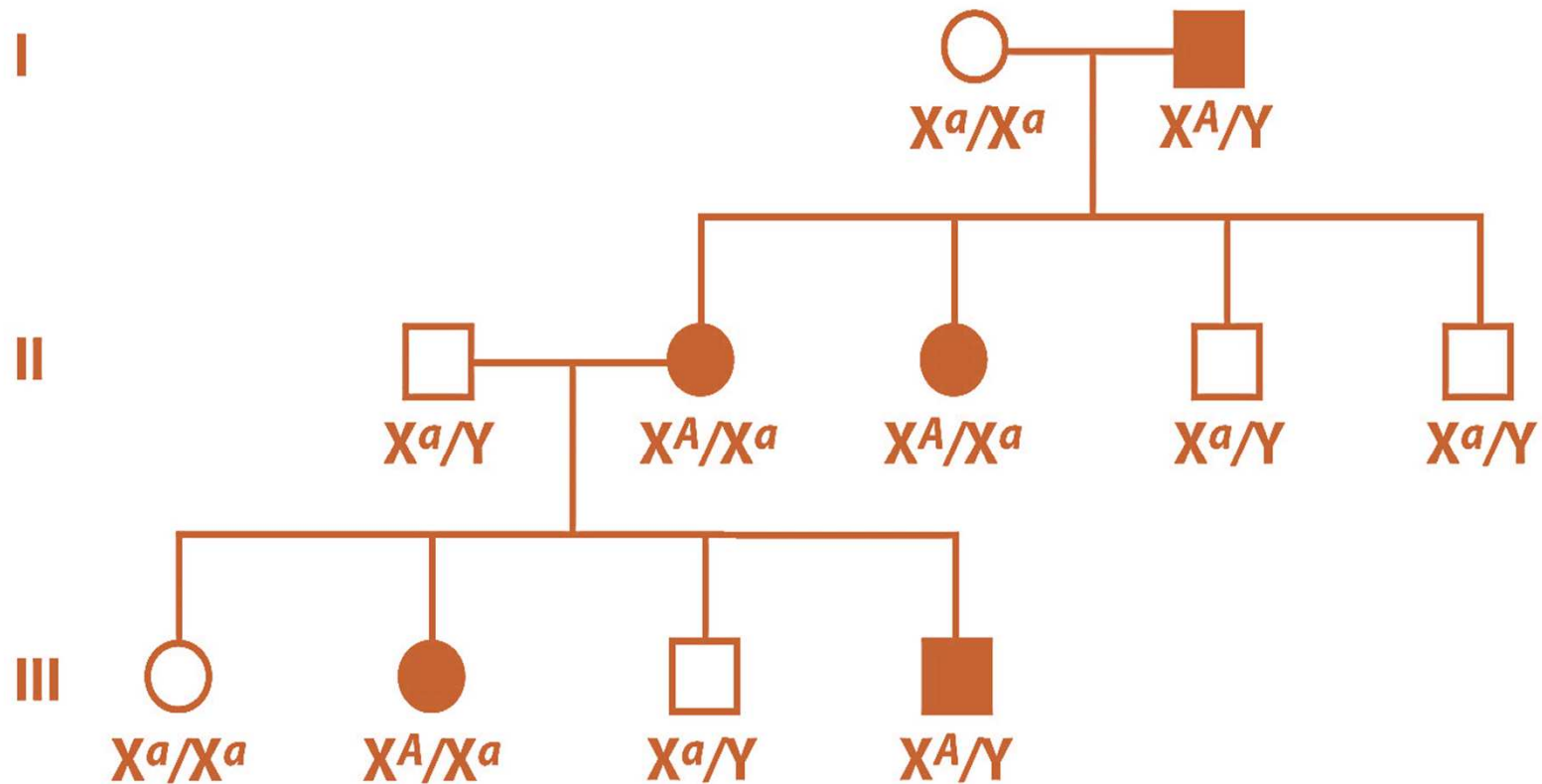


Heredograma da condição recessiva ligada ao X, da hemofilia (falta de coagulação do sangue) nas famílias reais da Europa. O alelo recessivo apareceu nas células da rainha Victória ou de um dos seus progenitores por mutação. Mostram-se homens afectados e mulheres portadoras (heterozigóticas)

Hereditariedade da hemofilia na realeza Europeia

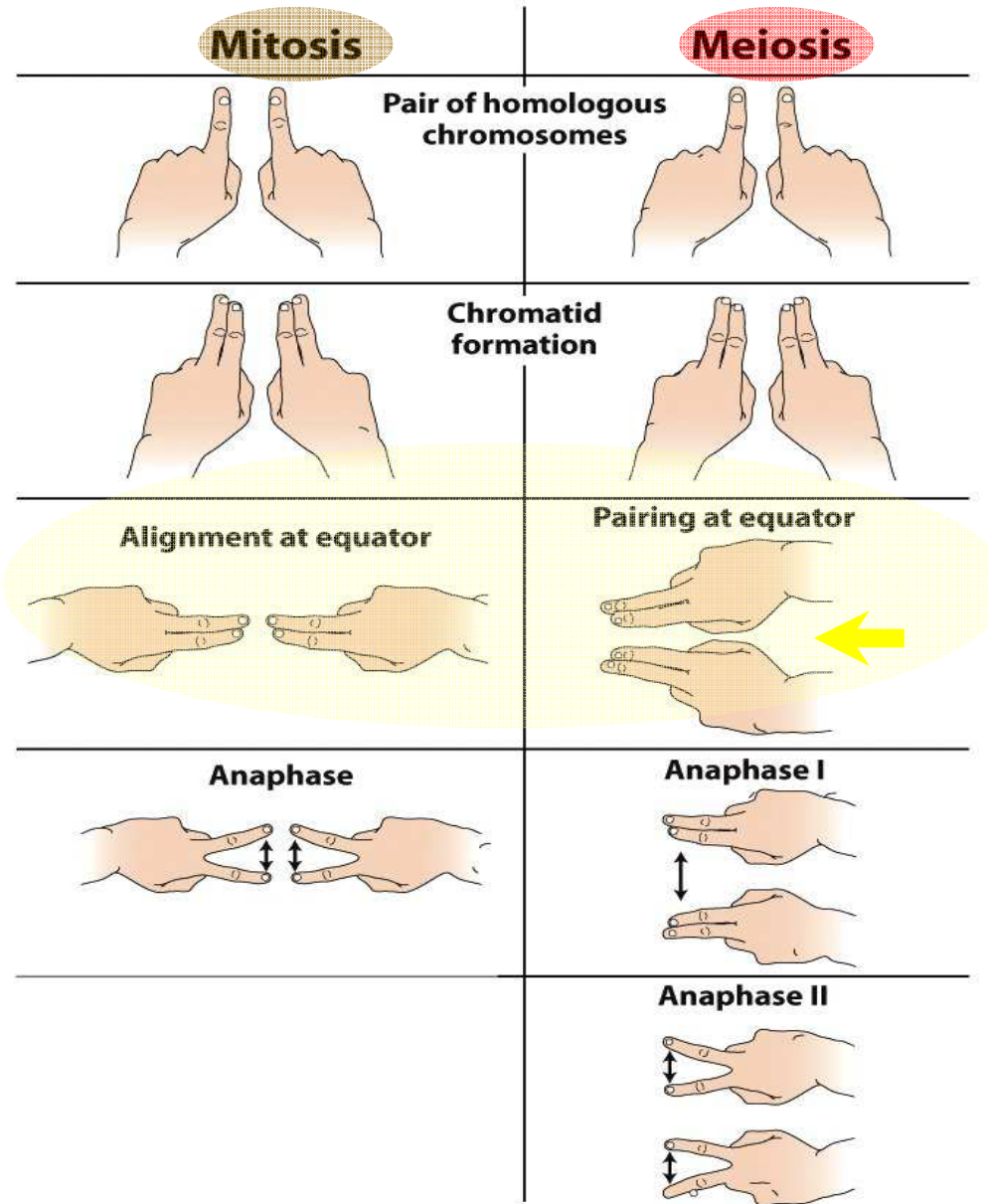


Hereditariedade de doença dominante ligada ao X



Todas as filhas de um homem com um fenótipo dominante ligado ao cromossoma X apresentarão esse fenótipo. As mulheres heterozigóticas para um alelo dominante, ligado ao X transmitirão esa condição a metade dos seus filhos e filhas

Principais acontecimentos da mitose e da meiose - revisão



Palavras chave

Alelo
Alelo nulo
Análise de heredogramas
Asco
Autofecundação
Banda cromossômica
Bivalente
Característica
Centrómero
Cinetocoro
Cromátídeo
Cromatina
Cromossoma
Cromossoma homólogo
Cromossoma sexual
Cromossoma X
Cromossoma Y
Cruzamento
Cruzamento mono híbrido
Cruzamento-teste
Descoberta do gene
Díada
Dimorfismo
Diplóide
Dissecação genética
Dominante
Elemento de transposição
Eucromatina

Fenótipo
Gene
Gene SRY
Genética directa
Genética reversa
Genoma
Genótipo
Geração parental (**P**)
Haplóide
Haplo-insuficiente
Haplo-suficiente
Hemizigótico
Heterocromatina
Heterozigótico
Homólogo
Homozigótico
Homozigoto dominante
Homozigoto recessivo
Intrão
Lei da segregação igual
Ligação ao sexo
Ligação ao **X**
Ligação ao **Y**
Linha pura
Meiócito
Meiose
Mitose

Monohíbrido
Morfo
Mutação vazante
Mutante
Nucléolo
Nucleossoma
Número haplóide
Organizador nucleolar
Par de genes
Planta dióica
Polimorfismo
Primeira geração descendente (**F₁**)
Produto da meiose
Propósito
Propriedade
Recessivo
Região pseudo-autosómica
Regra do produto
Segunda geração descendente (**F₂**)
Sexo heterogamético
Sexo homogamético
Telómero
Testador
Tétrada
Tipo selvagem
Zigoto