

# CITOGENÉTICA

Prof. Kennedy Ramos

## UNIDADE 3: Cromossomos sexuais

**O**s cromossomas sexuais são um tipo de cromossoma encontrado no núcleo das células e que determina o sexo dos seres vivos diplóides (seres em que as células possuem os cromossomas organizados em pares) e dióicos (seres em que os sexos se encontram separados em indivíduos diferentes).

### Autossomos e Sexuais em Humanos

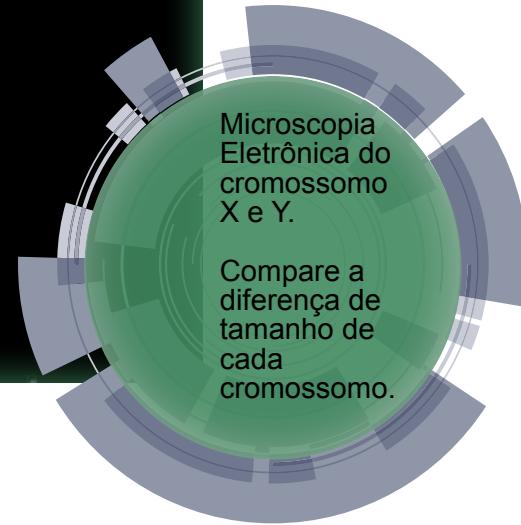
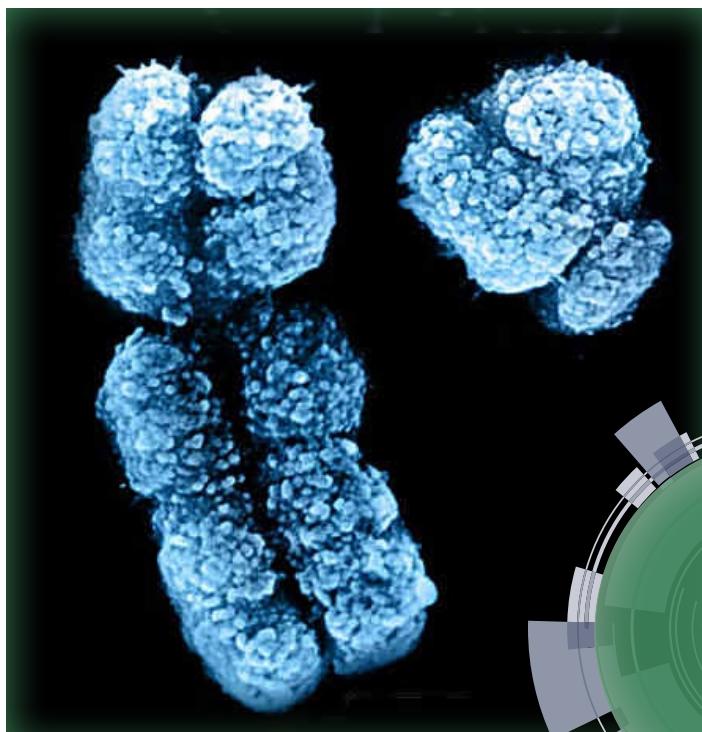
Nos seres humanos encontramos 46 cromossomos em cada célula, entre quais 44 são autossômicos. Os cromossomos autossômicos são os relacionados às características comuns aos dois性. Para completar 46 cromossomos 2 são sexuais (XY) responsáveis pelas características próprias de cada sexo.

A formação de órgãos somáticos, tais como fígado, baço, o estômago e outros, deve-se a genes localizados nos autossomos, visto que esses órgãos existem nos dois sexos. O conjunto haplóide de autossomos de uma célula é representado pela letra A ou 44A.

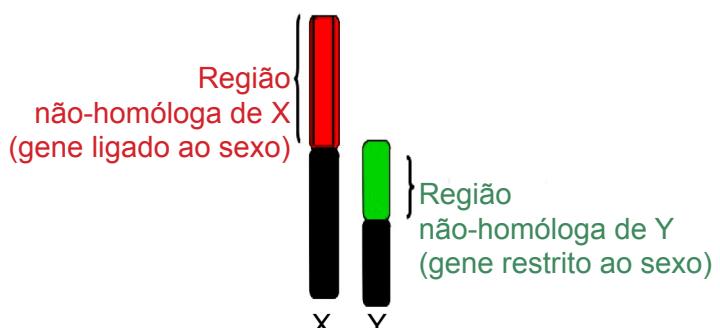
Por outro lado, a formação dos órgãos reprodutores, testículos e ovários, característicos de cada sexo, é condicionada por genes localizados nos cromossomos sexuais e são representados, de modo geral, por X e Y. O cromossomo Y é exclusivo ou restrito ao sexo masculino. O cromossomo X existe na mulher em dose dupla (XX), enquanto no homem ele se encontra em dose simples (XY).

### Os cromossomos sexuais

O cromossomo Y é mais curto e possui menos genes que o cromossomo X, além de conter uma porção encurtada, em que existem genes exclusivos do sexo masculino. Observe na figura abaixo que uma parte do cromossomo X não possui alelos em Y, isto é, entre os dois cromossomos há uma região não-homóloga.



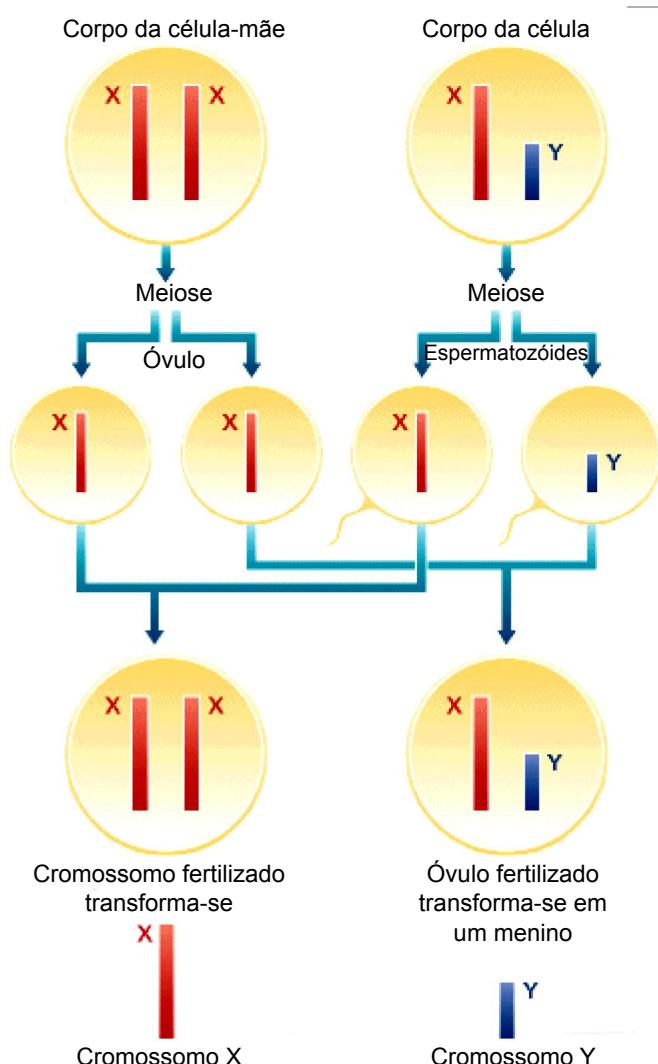
Exemplificando, teremos...



## Determinação sexual XY

Em algumas espécies animais, incluindo a humana, a constituição genética dos indivíduos do sexo masculino é representada por 2AXY e a dos gametas por eles produzidos, AX e AY; na fêmea, cuja constituição genética é indicada por 2AXX, produzem-se apenas gametas AX.

No homem a constituição genética é representada por 44XY e a dos gametas por ele produzidos, 22X e 22Y; na mulher 44XX e os gametas, 22X. Indivíduos que formam só um tipo de gameta, quanto aos cromossomos sexuais, são denominados homogaméticos. Os que produzem dois tipos são chamados de heterogaméticos. Na espécie humana, o sexo feminino é homogamético, enquanto o sexo masculino é heterogamético.

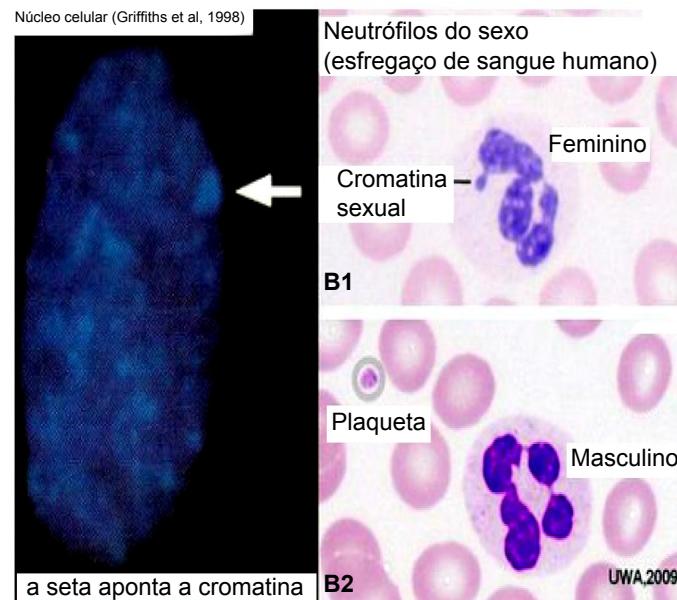


## Corpúsculo de Barr ou Cromatina sexual

Em 1949, o pesquisador inglês Murray Barr descobriu que há uma diferença entre os núcleos interfásicos das células masculinas e femininas: na periferia dos núcleos das células femininas dos mamíferos existe uma massa de cromatina que não existe nas células masculinas.

Essa cromatina possibilita identificar o sexo celular dos indivíduos pelo simples exame dos núcleos interfásicos: a ela dá-se o nome de **cromatina sexual ou corpúsculo de Barr**.

Exemplificando, teremos...



## Hipótese de Lyon

A partir da década de 1960, evidências permitiram que a pesquisadora inglesa Mary Lyon levantasse a hipótese de que cada corpúsculo de Barr fornece um cromossomo X que, na célula interfásica, se espirala e se torna inativo ou parcialmente inativo, dessa forma esse corpúsculo cora-se mais intensamente que todos os demais cromossomos, que se encontram ativos e na forma desespiralada de fios de cromatina.

## Compensação de dose

Segundo a hipótese de Lyon, a inativação atinge ao acaso qualquer um dos dois cromossomos X da mulher, seja o proveniente do espermatozóide ou do óvulo dos progenitores. Alguns autores acreditam que a inativação de um cromossomo X da mulher seria uma forma de igualar a quantidade de genes nos dois sexos. A esse mecanismo chamam de compensação de dose. Como a inativação ocorre ao acaso e em uma fase do desenvolvimento na qual o número de células é relativamente pequeno, é de se esperar que metade das células de uma mulher tenha ativo o X de origem paterna, enquanto que a outra metade tenha o X de origem materna em funcionamento. Por isso, diz-se que as mulheres são “mosaicos”, pois quanto aos cromossomos sexuais apresentam dois tipos de células.

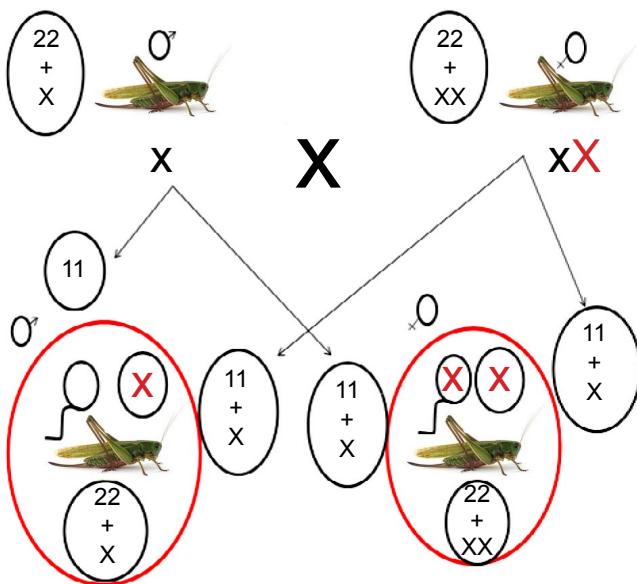
A determinação do sexo nuclear (presença do corpúsculo de Barr) tem sido utilizada em jogos olímpicos, quando há dúvidas quanto ao sexo do indivíduo.

## Determinação sexual XO

Em algumas espécies, principalmente em insetos, o macho não tem o cromossomo Y, somente o X; a fêmea continua portadora do par cromossômico sexual X.

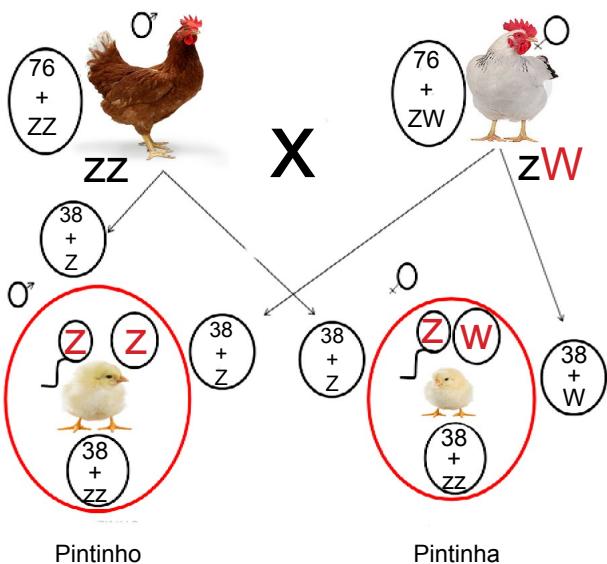
Pela ausência do cromossomo sexual Y, chamamos a esse sistema de sistema XO.

As fêmeas são representadas por 2A + XX (homogaméticas) e os machos 2A + X0 (heterogaméticos).



## Determinação sexual ZW

Nas aves e algumas borboletas são as fêmeas que possuem o par de cromossomas diferentes (nestes casos são usadas por vezes as letras Z e W para designar estes heterocromossomas: assim a fêmea seria ZW e o macho ZZ).

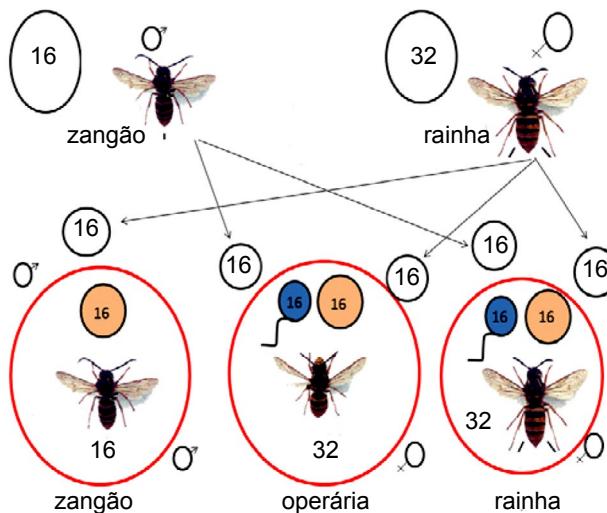


## Determinação sexual em Abelhas

Inicialmente a abelha rainha acasala-se com alguns zangões. Os espermatozoides liberados pelos zangões são lançados na espermateca e, a partir daí, a rainha determinará quais ovos serão fecundados e quais não serão.

No momento de lançar seus ovos para a fertilização os óvulos fecundados serão fêmeas que irão se diferenciar pela alimentação. O zangão surge de um óvulo não fecundado, processo chamado de **partenogênese**.

### Reprodução das abelhas...



### ATIVIDADES PROPOSTAS

#### 01. (Acafe) Mudança de sexo em lagartos.

Lagartos australianos que mudam de sexo em função do clima foram descritos em um estudo publicado em 01/07/2015 na revista Nature. As análises mostram que onze indivíduos nascidos de ovos incubados em temperaturas mais altas tinham um conjunto de cromossomos do sexo masculino, mas formaram indivíduos do sexo feminino. Estes indivíduos passaram facilmente de uma identidade de gênero controlada geneticamente a uma identidade controlada pela temperatura. Os pesquisadores também observaram que quando essas fêmeas de sexo invertido acasalam com os machos, o sexo de sua prole é inteiramente determinado pela temperatura de incubação dos ovos.

Fonte: Biologia - Secretaria do Estado do Paraná, 02/07/2015. Disponível em: <http://www.biologia.seed.pr.gov.br/modules/noticias>

Nesse sentido, analise as afirmações a seguir e marque V para as verdadeiras e F para as falsas.

- ( ) Pela análise do cariótipo podemos distinguir o sexo em numerosos seres vivos. Esse fato decorre da existência de um sistema genético de determinação do sexo, condicionado por cromossomos especiais, denominados cromossomos sexuais.
- ( ) No sistema de determinação do sexo ZW, o macho apresenta dois cromossomos sexuais iguais, ZZ (homogamético), enquanto a fêmea apresenta dois diferentes, um Z e outro W (heterogamética). Este sistema aparece em algumas espécies de peixes, de répteis e de aves
- ( ) Na espécie humana alguns genes se situam no cromossomo X. A herança desse tipo é denominada herança ligada ao sexo. Quando a manifestação de uma característica ligada ao sexo deve-se a um gene recessivo, o menino herdará da mãe; quando dominante; o pai passará para todas as suas filhas.
- ( ) Na ordem Hymenoptera encontram-se espécies, como as abelhas, cuja determinação sexual não envolve cromossomos sexuais. Os óvulos fecundados produzem fêmeas diploides, portanto férteis, enquanto os óvulos não fecundados produzem, partenogeneticamente, machos haploides e fêmeas estéreis.
- ( ) A herança influenciada pelo sexo é determinada por genes localizados nos cromossomos autossomos cuja expressão é, de alguma forma, influenciada pelo sexo do portador. Como exemplo de fator que influencia na expressão desses genes, podemos citar os hormônios sexuais.

A sequência correta, de cima para baixo, é:

- V - F - V - V - F
- F - F - V - F - V.
- V - V - V - F - V.
- F - V - F - V - F.

#### 02. (Fgv) Leia a notícia a seguir:



"Uma equipe de investigadores da Escócia estudou três galináceos ginandromorfos, ou seja, com características de ambos os性os. A figura mostra um dos galináceos estudados, batizado de Sam, cujo lado esquerdo do corpo apresenta a penugem esbranquiçada e os músculos bem desenvolvidos, como observado em galos. Já no lado direito do corpo, as penas são castanhas e os músculos mais delgados, como é normal

nas galinhas. No caso dos galináceos, a determinação sexual ocorre pelo sistema ZW."

Sam



(http://www.cienciahoje.pt. Modificado)

Admitindo-se que Sam apresente perfeita diferenciação cromossômica nas células dos lados direito e esquerdo do corpo, e uma gônada de cada lado, é correto afirmar que a gônada do lado:

- esquerdo produz espermatozoides, constituídos pelo cromossomo Z, ou pelo cromossomo W.
- esquerdo produz óvulos, constituídos apenas pelo cromossomo Z.
- direito produz espermatozoides, constituídos apenas pelo cromossomo W.
- direito produz óvulos, constituídos pelo cromossomo Z, ou pelo cromossomo W.
- direito produz óvulos, constituídos apenas pelo cromossomo W.



**03. (Upe) A determinação do sexo nos seres vivos está condicionada a diversos sistemas que envolvem processos e mecanismos distintos, importantes para a perpetuação e manutenção das espécies. Na maioria dos casos, é determinado por mecanismos genéticos, que caracterizam os sexos opostos. Em alguns grupos de organismos, um par de cromossomos sexuais é diferenciado no cariótipo de indivíduos do sexo feminino e do sexo masculino; em outros, não há diferenças morfológicas entre os cromossomos, embora alguns deles contenham os genes que definem os sexos. Em relação aos sistemas de determinação do sexo, analise as afirmativas a seguir:**

- Na maioria das espécies, indivíduos sem cromossomo "X" ou "Z" não conseguem sobreviver por possuírem grande quantidade de genes envolvidos em diversas características, enquanto o cromossomo "Y" ou "W" não afeta a sobrevivência por apresentar pouquíssimos genes.

II. Nas espécies dioicas, tais como a maioria dos vertebrados e das plantas com flores, a determinação do sexo por intermédio do sistema XY ocorre no momento da fecundação e depende da ação de genes específicos, que atuam no desenvolvimento do novo organismo, tornando-o macho ou fêmea.

No sistema de determinação sexual XY, as fêmeas são capazes de originar apenas um tipo de gameta, com metade dos alossomos e um autossomo sempre X. Já o macho é heterogamético, produzindo gametas com autossomo X ou autossomo Y.

IV. No sistema de determinação XO, as fêmeas são homogaméticas por possuírem cromossomos homólogos (XX), originando apenas um tipo de gameta, e os machos são heterogaméticos por possuírem cromossomos homólogos (XO), originando dois tipos de gametas.

V. No sistema de herança sexual ZW de algumas espécies de répteis e aves, a heterogamia é mostrada pelas fêmeas, por apresentar cromossomos sexuais (ZW), enquanto a homogamia é mostrada pelo macho (ZZ), assim é a fêmea que determina o sexo da prole.

**Estão CORRETAS, apenas,**

- a) I, II, IV e V.
- b) I, II, III e V.
- c) I, II e V.
- d) I, II, III e IV.
- e) I, II e III.

**04. (Ufrgs)** Em julho de 2013, pesquisadores da Universidade de Massachusetts publicaram artigo, demonstrando ser possível desligar o cromossomo 21 extra, responsável pela Síndrome de Down. Os autores mimetizaram o processo natural de desligamento cromossômico conhecido para mamíferos.

**Assinale com V (verdadeiro) ou F (falso) as afirmações abaixo, referentes a esse processo natural.**

- ( ) O desligamento cromossômico ocorre em fêmeas.
- ( ) O cromossomo desligado naturalmente é o X.
- ( ) O corpúsculo de Barr corresponde a um autossomo específico de fêmeas.
- ( ) O desligamento cromossômico ocorre a partir da puberdade.

**A sequência correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é**

- a) V – V – F – F.
- b) V – F – V – F.
- c) F – V – V – F.
- d) F – F – V – V.
- e) V – F – F – V.



**05. (Uel)** Em algumas modalidades esportivas, as equipes devem ser formadas apenas por atletas do mesmo sexo. Sobre as características que determinam ou diferenciam o sexo, é correto afirmar:

- a) O sexo masculino depende de um gene determinador do sexo localizado no cromossomo Y.
- b) A progesterona atua no desenvolvimento de órgãos genitais típicos do sexo masculino.
- c) Os núcleos das células feminina e masculina apresentam um mesmo conjunto cromossômico.
- d) A testosterona é o principal hormônio sexual feminino produzido nas trompas.
- e) As células masculinas apresentam cromatina sexual.



## ATIVIDADES ENEM



**06. (MODELO ENEM)** Rose pagou regularmente a um laboratório de Genética Animal para fazer uma clonagem de sua gata calico de pelagem tricolor (branca com manchas amarelas e pretas). O cromossomo X porta o alelo  $C^B$  para a cor preta ou o alelo  $C^A$  para a cor amarela, e a cor branca é condicionada por outro gene. Rose ficou decepcionada ao receber o clone, pois a gatinha, apesar de compartilhar o mesmo DNA da sua mascote Marie, não apresentava variação de pelagem idêntica.



Marie - mascote



Clone - gatinha

- a) A gatinha é diferente da mãe biológica (Marie), pois a gata que a gestou possui genoma distinto, contribuindo com um dos X.
- b) A inativação do X fez a gatinha heterozigota expressar um dos alelos em certas áreas do corpo, e o outro alelo, nas demais regiões, de forma aleatória.
- c) Para haver sucesso na clonagem, o espermatozoide e o óvulo precisariam ter sido de um tio e de Marie, respectivamente, para que os cromossomos X possuíssem alelos diferentes.
- d) Como a herança é multifatorial, além dos genes implicados, a dieta deveria ter sido cuidadosamente planejada para se obter o mesmo padrão de pelagem.
- e) A condensação dos cromossomos X ocorre após o primeiro ano de idade, logo o padrão da pelagem só estará definido após esse período.



**07. (MODELO ENEM)** A complexa organização social das formigas pode ser explicada pelas relações de parentesco genético entre os indivíduos da colônia. É geneticamente mais vantajoso para as operárias cuidarem das suas irmãs que terem seus próprios filhos e filhas.

No formigueiro, uma única fêmea, a rainha, que é diploide, põe ovos que, quando fertilizados, se desenvolvem em operárias também diploides. Os ovos não fertilizados dão origem aos machos da colônia. Esses machos, chamados de bitus, irão fertilizar novas rainhas para a formação de novos formigueiros. Como esses machos são haploides, transmitem integralmente para suas filhas seu material genético. As rainhas transmitem para suas filhas e filhos apenas metade de seu material genético. Suponha um formigueiro onde todos os indivíduos são filhos de uma mesma rainha e de um mesmo bitu. Sobre as relações de parentesco genético entre os indivíduos da colônia, pode-se inferir que:

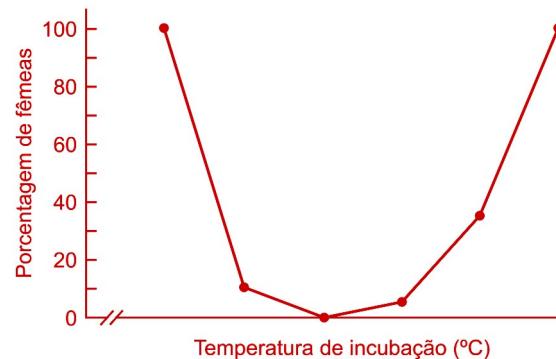
- a) as operárias compartilham com os seus irmãos, os bitus, em média, 50% de alelos em comum, o mesmo que compartilhariam com seus filhos machos ou fêmeas, caso tivessem filhos.
- b) as operárias são geneticamente idênticas entre si, mas não seriam geneticamente idênticas aos filhos e filhas que poderiam ter.

- c) as operárias compartilham entre si, em média, 75% de alelos em comum; caso tivessem filhos, transmitiriam a eles apenas 50% de seus alelos.
- d) os bitus são geneticamente idênticos entre si, mas não são geneticamente idênticos aos seus filhos e filhas.
- e) a rainha tem maior parentesco genético com as operárias que com os seus filhos bitus.



**08. (MODELO ENEM)** Em algumas espécies, os genes determinadores do sexo são afetados pelo ambiente.

O gráfico a seguir mostra a porcentagem de nascimento de fêmeas de uma espécie de quelônio em resposta à variação térmica durante o período de incubação dos ovos.



Considere que a faixa de temperatura representada no gráfico pode ser aproximada pela parábola de equação  $p=4T^2 - 200T + 2500$ , em que  $p$  corresponde à porcentagem de nascimento de fêmeas e  $T$  à temperatura em °C.

Suponha que, nesses animais, o gene SXD determine o aparecimento e o desenvolvimento do aparelho reprodutor feminino. Nessas condições, segundo o gráfico,

- a) a temperatura de 20 °C reprime a expressão gênica do SXD.
- b) a temperatura de 30 °C estimula a transcrição gênica do SXD.
- c) o intervalo entre 20 e 25 °C é ideal para a expressão gênica do SXD.
- d) o intervalo entre 24 e 26 °C é ideal para estimular a transcrição gênica do SXD.
- e) o intervalo entre 26 e 30 °C é ideal para inibir a recombinação gênica do SXD.



**09. (MODELO ENEM)** Em gatos malhados, certas regiões do corpo apresentam coloração preta (XP) ou amarelo-alaranjado (XA), relacionadas a genes presentes no cromossomo X, entremeadas por áreas de pelos brancos, condicionadas pela ação de genes autossônicos de caráter recessivo (bb). As fêmeas heterozigotas apresentam três cores e recebem a denominação de cálico, enquanto os machos possuem apenas duas cores. No Texas (EUA), ocorreu a clonagem de uma gatinha cálico chamada Rainbow, e, para surpresa dos pesquisadores, o clone que deveria ser idêntico à matriz apresentou um padrão de manchas diferentes da original. Isso ficou conhecido como o caso Carbon Copy ou Copy Cat. A clonagem da gatinha não foi bem sucedida devido à(ao)

- adição de um cromossomo X em certo par, constituindo uma trissomia e elevando a homozigose; por isso, a clonagem de um cálico nunca resultará em um mesmo padrão.
- deleção de determinada região do cromossomo X, causando um fenótipo diferente do esperado, visto Carbon Copy ter sido criada a partir de um óvulo que se misturou com o núcleo de Rainbow.
- efeito pleiotrópico, no qual a ação do par de genes é responsável pela ocorrência simultânea de diversas características que ativa os dois cromossomos X da fêmea, no caso de haver clonagem.
- processo de inativação ao acaso de um dos cromossomos X da fêmea, relacionado a genes que aparecem em heterozigose, resultando em padrão de pelagem diferente, mesmo quando os indivíduos são geneticamente idênticos.
- tipo de herança quantitativa, em que os genes possuem efeito aditivo e recebem o nome de poligenes. Assim, em cada gata, haverá um padrão de pelagem diferente, pois só funcionará um cromossomo X por indivíduo.



**10. (MODELO ENEM)** Na década de 1940, descobriu-se que algumas células, retiradas de indivíduos humanos com dois cromossomos sexuais X, apresentavam, no núcleo interfásico, um pequeno corpúsculo de cromatina intensamente corado. Esse corpúsculo é denominado

- cromatina sexual e está presente somente nas mulheres adultas geneticamente normais e corresponde a um cromossomo somático condensado.

- cromatina sexual e está presente somente nos homens adultos geneticamente normais e corresponde ao cromossomo Y condensado.
- Nucléolo e está presente em indivíduos geneticamente normais de ambos os性os e corresponde a um cromossomo somático condensado.
- cromatina sexual e está presente em indivíduos geneticamente normais de ambos os性os e corresponde a um cromossomo X condensado.
- corpúsculo de Barr e está presente somente em indivíduos do sexo feminino geneticamente normais e corresponde a um cromossomo X condensado.

Resposta.



## GABARITOS

### QUESTÃO 01: Gabarito: [C]

**Comentário:** Em abelhas, os óvulos fecundados produzem fêmeas. Os óvulos não fecundados evoluem, partenogeneticamente, originando machos haploides férteis denominados zangões.

### QUESTÃO 02: Gabarito: [D]

**Comentário:** Sendo heterogaméticas, as fêmeas de galináceos produzem óvulos com o cromossomo sexual Z e óvulos com o cromossomo W.

### QUESTÃO 03: Gabarito: [C]

**Comentário:** [III] Falsa: Os cromossomos sexuais X e Y são denominados heterocromossomos ou alossomos. [IV] Falsa: No sistema XO os machos não apresentam cromossomos sexuais homólogos, porque possuem apenas um cromossomo X.

### QUESTÃO 04: Gabarito: [A]

**Comentário:** A cromatina sexual ou corpúsculo de Barr é o cromossomo X que permanece inativo na interfase de fêmeas de mamíferos. A inativação de um dos cromossomos X de fêmeas levaria a uma compensação de dose, já que assim machos e fêmeas têm uma quantidade similar de produtos codificados pelos genes do cromossomo X. A inativação de um X em fêmeas ocorre no início do desenvolvimento embrionário.

**QUESTÃO 05: Gabarito: [A]**

**Comentário:** Na espécie humana, o sexo é determinado pela presença ou ausência do cromosomo sexual Y. Indivíduos do sexo masculino são heterogaméticos para os cromossomos sexuais, ou seja, possuem dois cromossomos sexuais diferentes, um X e um Y. No cromossomo sexual Y em sua região não homóloga ao X, encontra-se o gene determinante da masculinidade, chamado TDF (fator determinante de testículos), ou SRY (sex-determining region) que determina o fenótipo masculino. A proteína codificada por esse gene induz, no embrião, a formação de testículos.

**QUESTÃO 06: Gabarito: [B]**

**Comentário:** As fêmeas de mamíferos apresentam um dos seus cromossomos X inativados de forma aleatória; fato que explica a diferença de expressão gênica entre a gata clonada e a mascote Marie.

**QUESTÃO 07: Gabarito: [C]**

**Comentário:** As operárias, fêmeas diploides, compartilham entre si 50% do material genético herdado de seus pais, os bitus, e de 0 a 50% do material genético de sua mãe, a rainha. Dessa forma, elas compartilham, em média, 75% de seus alelos. Se tivessem filhos, as operárias transmitiriam à prole 50% de seus alelos.

**QUESTÃO 08: Gabarito: [B]**

**Comentário:** Segundo a equação, se  $p = 100$ , a temperatura de  $30^{\circ}\text{C}$  estimula a transcrição gênica do SXD, determinando a formação de embriões apenas do sexo feminino.

**QUESTÃO 09: Gabarito: [D]**

**Comentário:** A gatinha clonada (copy cat) apresenta padrão de coloração do pelo diferente. Isso acontece devido ao processo de inativação aleatória de um de seus cromossomos X quando, nas primeiras clivagens do embrião, forma-se a cromatina sexual (corpúsculo de Barr).

**QUESTÃO 10: Gabarito: [E]**

**Comentário:** O corpúsculo de Barr ou cromatina sexual é está presente somente em indivíduos do sexo feminino geneticamente normais e corresponde a um cromossomo X condensado.

**REFERENCIAL TEÓRICO**

ALBERTS, B.; BRAY, D.; LEWIS, J.; RAFF, M.; ROBERTS; WALTER, P.; Biologia Molecular da Célula. Porto Alegre: Artmed, 5ed. 2008.

COOPER G.M. & HAUSMAN R.E. A Célula: uma abordagem molecular. 3ed. Porto Alegre, Artmed, 2007

TAIZ, L.; ZEIGER, E. Fisiologia vegetal. 3ed. Porto Alegre: Artmed, 2004.

JUNQUEIRA L.C.U., CARNEIRO J. Biologia Celular e Molecular. 6<sup>a</sup> ed. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 2005.

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. Biologia VOL 1 – 9<sup>º</sup> Ed. São Paulo, Saraiva, 2010.

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. Biologia VOL 2 – 9<sup>º</sup> Ed. São Paulo, Saraiva, 2010

LOPES, S.; ROSSO, S.; BIO volume 2. 1. Ed. São Paulo: Saraiva, 2010.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 1: Biologia das Células 2. Ed. São Paulo: Moderna, 2004.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 1: Biologia das Células 2. Ed. São Paulo: Moderna, 2010.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 2: Biologia dos Organismos 3. Ed. São Paulo: Moderna, 2004.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 2: Biologia dos Organismos 3. Ed. São Paulo: Moderna, 2010.

LINHARES, S.; GEWANDSZNAJDER, F.; Biologia, volume único 1. Ed. São Paulo: Ática, 2011.