

GENÉTICA

Prof. Kennedy Ramos

UNIDADE 18: Herança Ligada ao Sexo

Introdução

Em condições normais, qualquer célula diplóide humana contém 23 pares de cromossomos homólogos, isto é, $2n=46$.

Desses cromossomos, 44 são **autossomos** e 2 são os cromossomos sexuais também conhecidos como **heterossomos** ou **alossomos**.

Autossomos e Alossomos

Os cromossomos autossômicos são os relacionados às características comuns aos dois sexos, enquanto os sexuais ou alossomos são os responsáveis pelas características próprias de cada sexo. 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 do sexo masculino. O cromossomo X existe na mulher em dose dupla, enquanto no homem ele se encontra em dose simples.

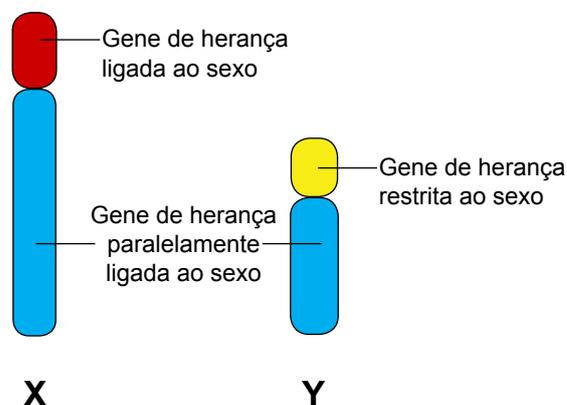


Microscopia Eletrônica do cromossomo X e Y. Compare a diferença de tamanho de cada cromossomo.

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.



Herança Ligada ao Sexo

A herança ligada ao sexo é determinada por genes que estão localizados no cromossomo X, na sua região não homóloga a Y. Como as fêmeas são XX, apresentam esses genes em dose dupla e nos machos, que são XY eles aparecem sempre em dose simples (hemizigose).

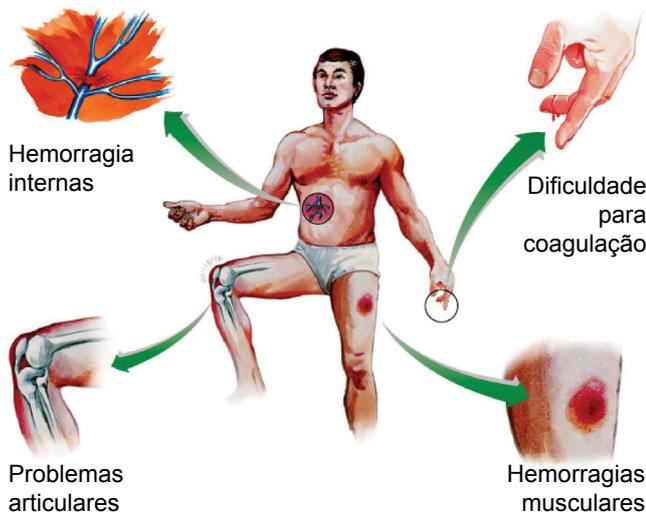
Herança Ligada ao Sexo Recessiva

Como exemplo de herança ligada ao sexo recessivas na espécie humana podemos citar o *daltonismo*, a *hemofilia* e a *distrofia muscular* de Duchenne.

Hemofilia

A hemofilia é condicionada por gene recessivo, representado por **h**, localizado no cromossomo X. É uma anomalia genética em que o sangue apresenta grandes dificuldades para coagular. Pode ocasionar a morte do indivíduo por hemorragia incontrolável, mesmo em ferimentos leves, o que explica o fato de as pessoas sem tratamento dificilmente atingirem a idade adulta.

Exemplificando, teremos...



É pouco frequente o nascimento de mulheres hemofílicas, já que a mulher, para apresentar a doença, deve ser descendente de um homem doente (X^hY) e de uma mulher no mínimo portadora (X^Hx^h).

Como esse tipo de cruzamento é muito raro, praticamente inexistem mulheres hemofílicas.

Um dos tipos mais graves de hemofilia, a **hemofilia A**, é causada pela deficiência no **fator VIII** de coagulação e segue a herança ligada ao X.

As pessoas doentes podem ser tratadas com fator VIII extraído do sangue de pessoas normais, mas, além de o tratamento ser caro, há alto risco de se contrair doenças infecciosas.

Genótipo	Fenótipo
X^HY	Homem Normal
X^hY	Homem Hemofílico
X^HX^H	Mulher Normal
X^HX^h	Mulher Normal Portadora
X^hX^h	Mulher Hemofílica

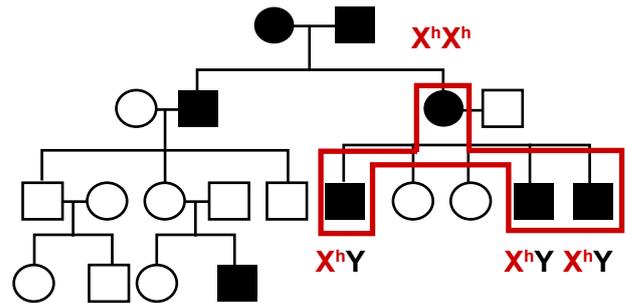
Na herança recesiva ligada ao sexo:

- homens são afetados mesmo apresentando o gene para a herança em dose simples, por isso são geralmente dez vezes mais frequentes que mulheres afetadas.
- homens afetados herdam o gene que determina a herança sempre da mãe.
- mulheres só poder ser afetadas se o pai também for.

Hereditogramas ou Genealogias

Ao analisar um hereditograma sempre a primeira opção analisada deve ser sexual. Depois de excluir a possibilidade de ser ligada ao sexo ou restrita ao sexo, pode-se concluir que é autossômica. Entretanto, se nas alternativas da questão falar que pode ser autossômica e sexual ao mesmo tempo aí tudo bem.

- 1) Na herança ligada ao sexo recessiva mulher afetada tem todos os filhos homens afetados;
- 2) Mulher afetada tem obrigatoriamente pai afetado.



Daltonismo

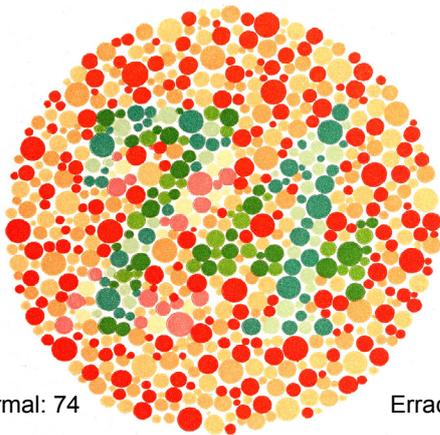
Cerca de 8% dos homens e 0,04% das mulheres apresentam a incapacidade de distinguir determinadas cores, característica denominada **cegueira a cores** ou **daltonismo**.

No tipo mais comum de daltonismo, a mutação afeta um gene localizado no cromossomo X, responsável pela percepção da cor verde. Um homem hemizigoto para o alelo mutante (X^dY) ou uma mulher homocigota (X^dX^d) são incapazes de distinguir verde de vermelho. Uma mulher heterocigota (X^DX^d) tem visão normal, uma vez que o alelo para o daltonismo é recessivo. Se ela transmitir o cromossomo X portador do alelo alterado, a uma filha, esta só será daltônica se seu pai também o for. Mulheres filhas de pai não-daltônico terão visão normal, pois receberão um alelo normal do pai.

Note que mulheres daltônicas são raras, por que a frequência do X^d na população já é muito pequena e este deve aparecer em dose dupla na mulher.

Genótipo	Fenótipo
X^DY	Homem Normal
X^dY	Homem Daltônico
X^DX^D	Mulher Normal
X^DX^d	Mulher Normal Portadora
X^dX^d	Mulher Daltônica

É proibida a reprodução, total ou parcial, deste material



Normal: 74

Errado: 21

Se você consegue distinguir perfeitamente o número 74 entre as bolinhas da figura acima, então você não é daltônico

Distrofia Muscular

Na espécie humana há uma doença hereditária, a **distrofia muscular de Duchenne**, em que ocorre degeneração e atrofia dos músculos. Essa doença é condicionada por um alelo mutante recessivo, localizado no cromossomo X. A distrofia de Duchenne ocorre quase que exclusivamente em meninos.

O menino afetado pela doença começa a apresentar os sintomas da distrofia entre 2 e 6 anos. O quadro vai se agravando com a idade e, por volta dos 12 anos, a criança geralmente já está confinada a uma cadeira de rodas, raramente vivendo além da adolescência. O alelo do gene que causa essa distrofia é, portanto, **letal recessivo**.

Como os homens doentes não se reproduzem, pois morrem antes de atingir a maturidade, não há mulheres homocigotas. O cromossomo X que as mulheres recebem do pai terá sempre o alelo normal do gene.

Doença de Kennedy?

A doença de Kennedy ou atrofia muscular bulbar espinhal é doença hereditária, recessiva e ligada ao cromossoma X, determinando degeneração dos neurônios motores inferiores, levando a atrofia e fraqueza muscular. Concomitantemente aos sinais de desnervação existem ginecomastia, atrofia testicular e oligospermia.

Herança Ligada ao Sexo Dominante

Raquitismo Hipofosfatêmico

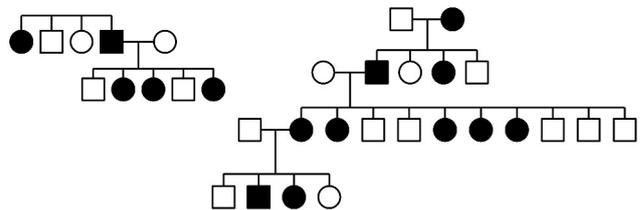
O raquitismo hipofosfatêmico dominante ligado ao cromossomo X é a forma mais comum de raquitismo familiar, e caracteriza-se por hipofosfatemia associada a hiperfosfatúria e metabolismo anormal da vitamina D. Existem outras

formas de hiperfosfatúrias hereditárias, sugerindo um complexo processo de homeostase do fosfato.

Genótipo	Fenótipo
X^{RY}	Homem Raquítico
X^rY	Homem Normal
X^RX^R	Mulher Raquítica
X^RX^r	Mulher Raquítica
X^rX^r	Mulher Normal

Heredogramas ou Genealogias

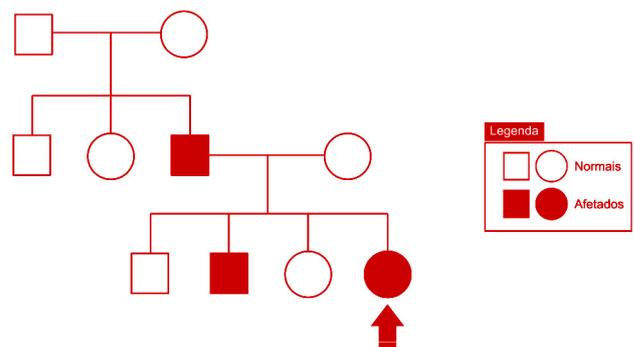
Na herança ligada ao sexo dominante homem tem todas as filhas afetadas.



ATIVIDADES PROPOSTAS



01. (Ufsm):



A figura representa o heredograma de uma família em que ocorre o daltonismo.

A pessoa identificada com uma seta se trata de

- uma mulher afetada que tem os dois cromossomos X com o gene recessivo para daltonismo.
- uma mulher afetada que tem apenas um dos cromossomos X com o gene recessivo para daltonismo.
- um homem que terá descendentes afetados, já que o daltonismo está ligado ao cromossomo X.

- d) uma mulher que não terá descendentes afetados pelo daltonismo, o qual está ligado ao cromossomo Y.
- e) um homem, já que não existem mulheres afetadas, pois o daltonismo está ligado ao cromossomo Y



02. (Ufrgs) Quando todas as filhas de um indivíduo, afetado por uma determinada anomalia genética, têm o mesmo fenótipo que o pai e nenhum filho é afetado, o mais provável padrão de herança é

- a) ligado ao X dominante.
- b) ligado ao X recessivo.
- c) autossômico dominante.
- d) autossômico recessivo.
- e) extranuclear.



03. (Ufrgs) No bloco superior abaixo, estão citados dois termos utilizados na determinação do padrão de herança monogênica nas famílias; no inferior, os critérios envolvidos na descrição dos termos. Associe adequadamente o bloco inferior ao superior.

1. Autossômica
2. Ligada ao X

- () Presença igual em homens e mulheres.
- () Transmissão direta de homem para homem.
- () Homens afetados terão todas as filhas afetadas, se a característica for dominante.
- () Mulheres afetadas terão todos os filhos homens afetados, se a característica for recessiva.

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

- a) 1 – 2 – 2 – 1.
- b) 1 – 1 – 2 – 2.
- c) 1 – 2 – 2 – 2.
- d) 2 – 1 – 1 – 1.
- e) 2 – 1 – 1 – 2.



04. (Ucs) Considerando que o alelo mutante (h) recessivo condiciona a não produção do fator de coagulação VIII e, consequentemente, a hemofilia, caracterizada por ser uma doença ligada ao cromossomo X, qual seria a chance da manifestação da hemofilia nos descendentes diretos de um cruzamento entre um homem hemofílico e uma mulher portadora, mas não hemofílica?

- a) Todos seriam hemofílicos.
- b) Nenhum seria hemofílico.
- c) As filhas seriam hemofílicas e os filhos não hemofílicos.

- d) 25% das filhas seriam hemofílicas e 25% dos filhos hemofílicos.
- e) 25% dos filhos seriam não hemofílicos e 75% das filhas hemofílicas.



05. (Udesc) Sabe-se que o daltonismo é uma herança ligada ao sexo, e que o albinismo é condicionado por um gene recessivo localizado em um cromossomo autossômico. Um casal, em que ambos são heterozigotos para a pigmentação da pele; o homem e a mulher têm visão normal, sendo ela filha de pai daltônico, deseja saber qual a possibilidade de terem um filho albino e daltônico. Assinale a alternativa que apresenta o percentual probabilístico.

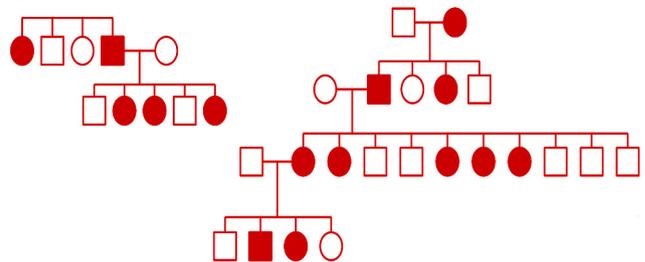
- a) 50%
- b) 6,25%
- c) 33%
- d) 25%
- e) 0%.



ATIVIDADES ENEM



06. (MODELO ENEM)

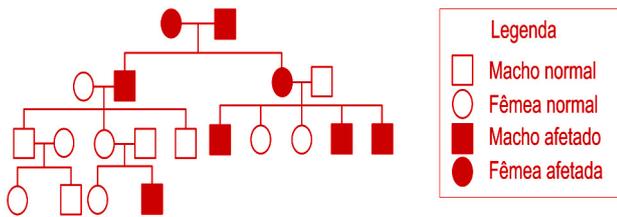


No heredograma, os símbolos preenchidos representam pessoas portadoras de um tipo raro de doença genética. Os homens são representados pelos quadrados e as mulheres, pelos círculos. Qual é o padrão de herança observado para essa doença?

- 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.



07. (MODELO ENEM) 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.

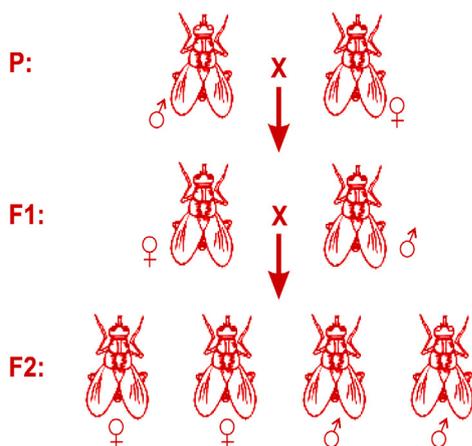


08. (MODELO ENEM) Um geneticista foi procurado por um casal que desejava ter filhos, mas estava preocupado com a possibilidade de vir a ter um filho com uma determinada doença que ocorria na família de ambos. Após analisar o caso, o geneticista pode determinar que é uma doença que está ligada ao sexo. Sabendo-se que tanto o homem como a mulher não possuem a doença, mas que a mãe dela é heterozigota e o pai normal, a possibilidade deste casal vir a ter um descendente com a anomalia é de:

- a) 50%.
- b) 25%.
- c) 12,5%.
- d) 6, 5%.
- e) 3%.



09. (MODELO ENEM) Para responder à questão, considere o cruzamento dos insetos com olhos vermelhos (escuros) e brancos (claros) representado na figura abaixo.



Ao observarmos os resultados dos cruzamentos, pode-se inferir que os olhos

- a) brancos são dominantes em relação aos olhos vermelhos.
- b) vermelhos são recessivos em relação aos olhos brancos.
- c) vermelhos de machos são sempre homocigotos.
- d) brancos de machos são sempre hemizigotos.
- e) vermelhos de fêmeas são sempre heterocigotos.



10. (MODELO ENEM) Um estudante de biologia suspeita que uma determinada característica recessiva em cães é ligada ao sexo. Após um único cruzamento entre um macho com fenótipo dominante e uma fêmea com fenótipo recessivo, é obtida uma prole constituída de três machos com fenótipo recessivo e quatro fêmeas com fenótipo dominante. Com base nesse experimento, pode-se inferir que:

- a) o resultado obtido é compatível com herança ligada ao sexo, mas não exclui herança autossômica.
- b) o resultado obtido exclui herança ligada ao sexo.
- c) o resultado obtido é compatível com herança ligada ao sexo e exclui herança autossômica.
- d) o resultado obtido é compatível com herança autossômica, desde que os pais sejam homocigotos.
- e) o resultado obtido é compatível com herança autossômica, e as proporções da prole estão de acordo com o esperado.



GABARITOS

QUESTÃO 01: Gabarito: A

Comentário: O daltonismo hereditário é determinado por um gene recessivo (d) e ligado ao sexo. A mulher daltônica possui o gene em dose dupla por possuir dois cromossomos X e apresenta genótipo X^dX^d .

QUESTÃO 02: Gabarito: A

Comentário: O homem transmite o seu cromossomo X somente para as suas filhas. Dessa forma, se ele for portador de uma anomalia determinada por um gene dominante situado na região não homóloga de seu cromossomo X, todas as suas filhas herdarão esse gene e serão afetadas.

É proibida a reprodução, total ou parcial, deste material

QUESTÃO 03: Gabarito: B

Comentário: A herança autossômica não discrimina os sexos e os genes são distribuídos pelos pais, igualmente, entre os filhos de ambos os sexos. Na herança dominante e ligada ao cromossomo o homem afetado transmite o seu cromossomo para todas as suas filhas. Na herança recessiva ligada ao a mulher afetada terá todos os seus filhos homens afetados.

QUESTÃO 04: Gabarito: D

Comentário: Sabe-se que a hemofilia é caracterizada pelo alelo (h) recessivo no cromossomo X. Assim, um homem hemofílico apresenta genótipo h X Y e uma mulher portadora H h X X . Cruzando-se estes dois indivíduos, obtém-se 25% de mulheres hemofílicas, 25% de mulheres portadoras, 25% de homens hemofílicos e 25% de homens não hemofílicos.

Gametas masculinos e femininos	X ^h	Y
X ^H	X ^H X ^h	X ^H Y
X ^h	X ^h X ^h	X ^h Y

QUESTÃO 05: Gabarito: B

Comentário:

Alelos: a (albanismo) e A (normalidade)
d (daltonismo) e D (normalidade)

pais: Aa X^DY x Aa X^DX^d
P(albino e daltônico) =

P(aa X^dY) = 1/4 x 1/4 = 1/16 = 6,25%

QUESTÃO 06: Gabarito: D

Comentário: Os heredogramas mostram o padrão típico de herança ligada ao sexo dominante. Nas famílias representadas, todas as filhas de homens afetados também apresentam a doença. As filhas sempre herdam o único cromossomo X do pai e um dos dois cromossomos X presentes na mãe.

QUESTÃO 07: Gabarito: B

Comentário: A característica fenotípica expressa nos indivíduos da família pode ser recessiva e ligada ao cromossomo x. Nota-se, nesse caso, maior incidência de homens afetados.

QUESTÃO 08: Gabarito: C

Comentário: Alelos ligados ao sexo: a (anomalia) e A (normalidade)

Pais: X^AY x X^AX^{_}

P(mãe X^AX^a) = 0,5 = 50%

P (filho X^aY) 0,5 x 0,5 = 0,25 = 25%

P (mãe X^AX^a e filho X^aY) 0,5 x 0,25 = 0,125 = 12,5%

QUESTÃO 09: Gabarito: D

Comentário: Os machos com olhos brancos são hemizigotos para o gene ligado ao sexo. Eles herdaram de sua mãe, heterozigota, um cromossomo X portador do gene determinante da cor dos olhos, apresentando o genótipo X^bY.

QUESTÃO 10: Gabarito: A

Comentário: Características ligadas ao sexo são aquelas localizadas no cromossomo X. Para uma característica recessiva ligada ao X teríamos como representação de um macho com fenótipo dominante um indivíduo XAY e a fêmea com a qual este macho cruzou seria XaXa. Deste cruzamento seriam esperados descendentes machos, com fenótipo recessivo, e descendentes fêmeas, com fenótipo dominante, porém heterozigotas. No entanto, se consideramos a característica como autossômica recessiva, verificamos que, se o macho tiver fenótipo dominante e heterozigoto (Aa) e a fêmea fenótipo recessivo (aa), é possível obter uma descendência composta de três machos com fenótipo recessivo e quatro fêmeas com fenótipo dominante, embora essas proporções não sejam as esperadas.

REFERENCIAL TEÓRICO

GRIFFITHS, A.J.F. et al. Introdução à Genética. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan. 9ª ed., 2010.

SNUSTAD, D.P. e SIMMONS, M.J. Fundamentos de genética. 2º ed. Rio de Janeiro: guanabara Kogan, 200.

GARDNER, E. J. e SNUSTAD, D.P. Genética. 7º ed. Rio de Janeiro: guanabara Kogan, 1986

BURNS, G. W. e BOTTINA, P. J. Genética 6º ed. Rio de Janeiro: guanabara Kogan,
STANFIELD, W. D. Genética 2º ed. Editora Mc Graw - Hill.

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

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. Biologia VOL 2 – 9º 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. DOS SANTOS, F.S.; VICENTIN, J.B; DE OLIVEIRA,

M.M.A. Ser Protagonista- Biologia (ensino médio) – Vol 2. 1º edição, São Paulo, Edições SM, 2010.