

Base cromossômica da herança

ONDE ESTÃO OS GENES?

1903: Teoria cromossômica da herança

Até então os genes eram entidades meio etéreas. A teoria cromossômica surgiu quando começou a se reparar que o comportamento dos genes coincidiam com o comportamento dos cromossomos durante a meiose.

Cariótipo

“Conjunto de cromossomos, cujo número e morfologia são característicos de uma espécie ou de seus gametas.”

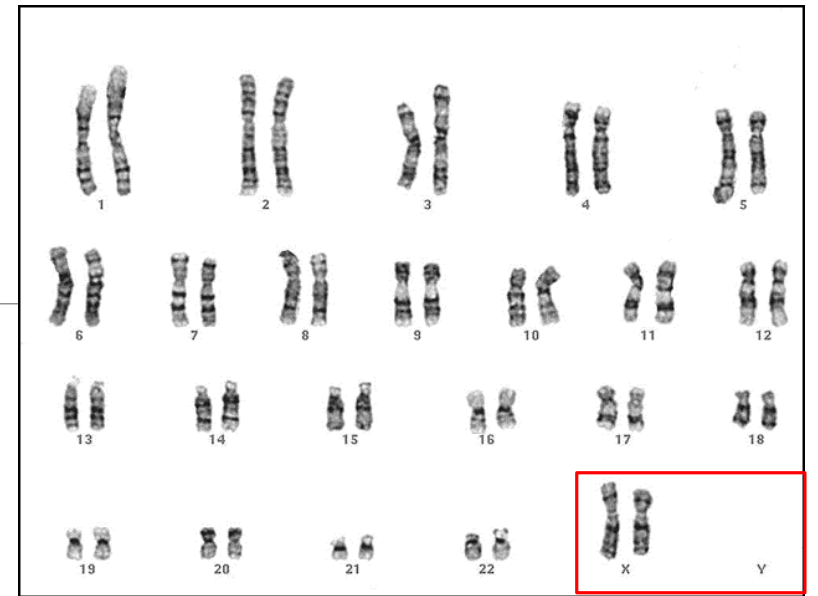
Cariótipo humano

44 cromossomos autossômicos + 2 cromossomos sexuais

Mulher: 44 autossômicos + 2 cromossomos sexuais X (46, XX)

Homem: 44 autossômicos + 1 cromossomo sexual X + 1 cromossomo sexual Y (46, XY)

Feminino



Masculino



Mutações cromossômicas

Alterações na estrutura ou no número de cromossomos normal da espécie.

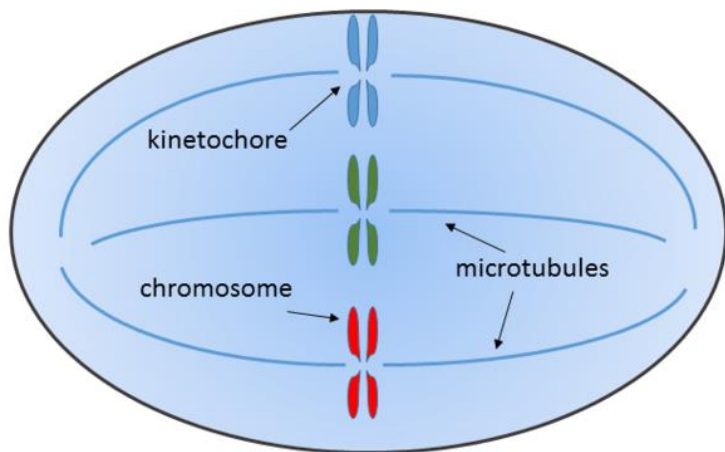
Poliploidia: quando o **número de conjuntos cromossômicos** do indivíduo é maior ou igual a três. Comum em plantas, raro em animais.

Aneuploidia: quando o conjunto cromossômico difere do tipo selvagem por apenas **um cromossomo ou um pequeno número de cromossomos**.

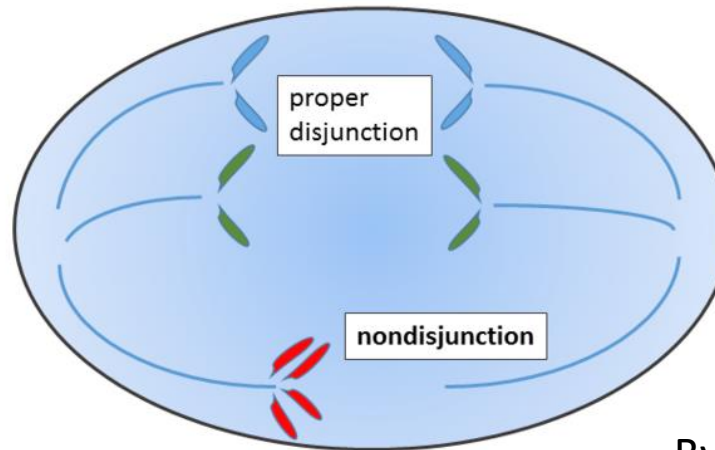
Não-disjunção

Causa da maioria das aneuploidias.

Erro durante a meiose, no qual dois cromossomos ou cromátides vão erradamente para um pólo da célula e nenhum para o outro.



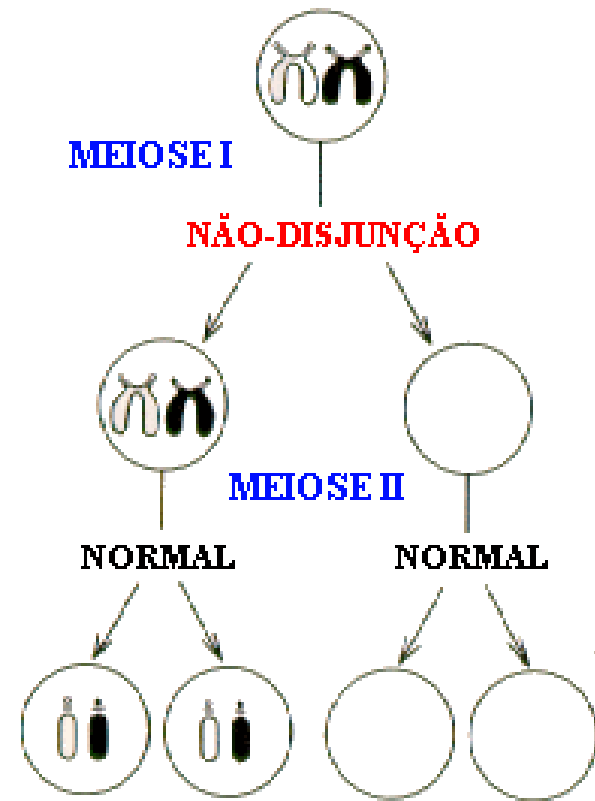
metaphase



anaphase

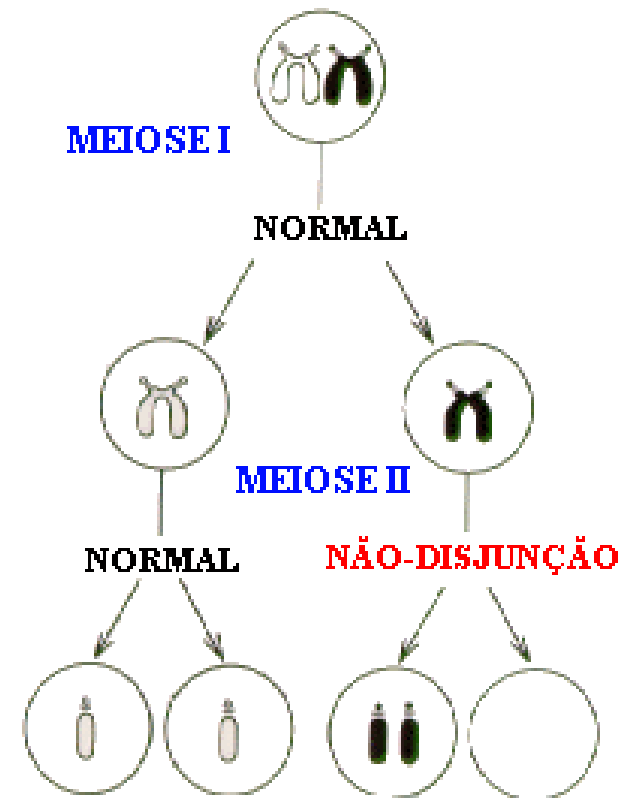
By Wpeissner - Own work, CC BY-SA 3.0,
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=32332257>

Não-disjunção na meiose I



Thompson & Thompson
Genetis in Medicine. 1991

Não-disjunção na meiose II



Thompson & Thompson
Genetis in Medicine. 1991

Aneuploidias humanas

Alguns exemplos:

Aneuploidia autossômica

Síndrome de Down

Aneuploidias ligadas a X/Y

Síndrome de Turner

Síndrome de Klinefelter

Síndrome de Down

Trissomia do cromossomo 21

Sintomas comuns: déficit intelectual leve a moderado, olhos amendoados, face achatada, pescoço curto

Menino de 8 anos com syndrome de Down

By Vanellus Foto - Own work, CC BY-SA 3.0,
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=4739009>



Síndrome de Turner

46, X0: apenas um cromossomo sexual X

Sexo feminino

Características em comum: dobra na lateral do pescoço, estatura baixa, ovários atrofiados (geralmente inférteis), ausência de menstruação

Antes e depois de cirurgia para retirada do
excesso de pele

Por Johannes Nielsen -
http://www.aaa.dk/TURNER/ENGELSK/TURN_ORI.HTM#baby, CC BY 2.0,
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2502522>



Síndrome de Klinefelter

46, XXY

Sexo masculino

Características sexuais secundárias (músculos, pelos etc.) menos desenvolvidas, testículos pequenos, ginecomastia (seios aparentes), déficit intelectual leve

Ginecomastia

Por Malcolm Gin (photographer) - Obra do próprio, CC BY-SA 3.0,
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=1906828>



Triplo X

47, XXX: Trissomia do cromossomo X.

Poucos sinais. Quando presentes, variam de uma mulher para outra. Dentre eles: estatura alta, microcefalia, falta de coordenação motora. Podem apresentar atraso no desenvolvimento da linguagem.

Herança ligada ao sexo

HERANÇA LIGADA AO CROMOSSOMO X.

Herança ligada ao sexo

O gene é representado do lado direito superior do cromossomo X.

Dominante: $X^A X^-$ ou $X^A Y$

Homem afetado terá todas as filhas afetadas e nenhum filho afetado.

Recessivo: $X^a X^a$ ou $X^a Y$

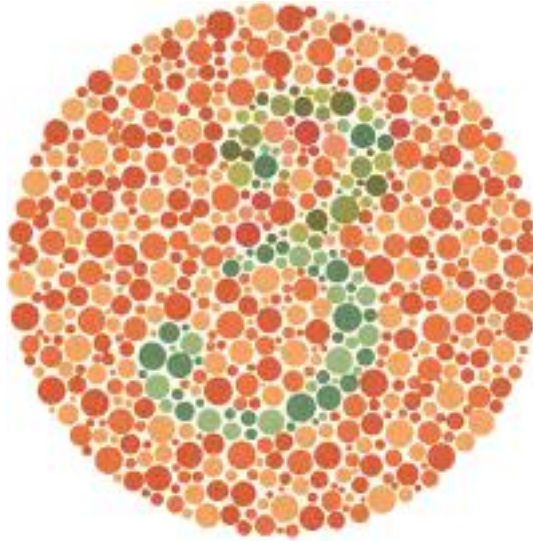
Mulher afetada terá todos os filhos afetados.

Em ambos os casos, homens afetados não transmitem a característica para os filhos, apenas para as filhas.

Daltonismo

Incapacidade de diferenciar algumas cores, geralmente o verde do vermelho.

Provocado por genes recessivos localizados no cromossomo X.



Teste para diagnosticar daltonismo.