

LGN215 - Genética Geral

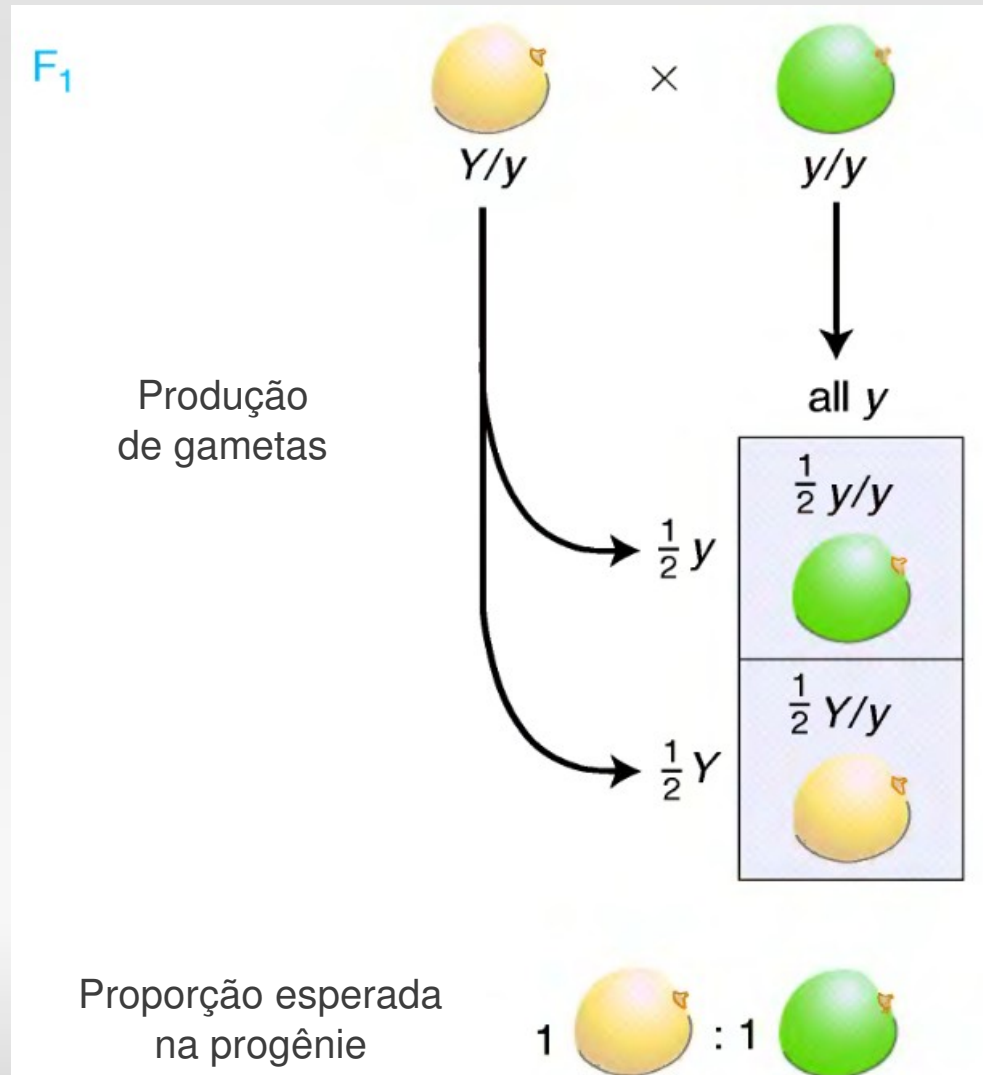
Aula 4: Genética da Transmissão III

Prof. Dr. Antonio Augusto Franco Garcia

Monitora: Maria Marta Pastina

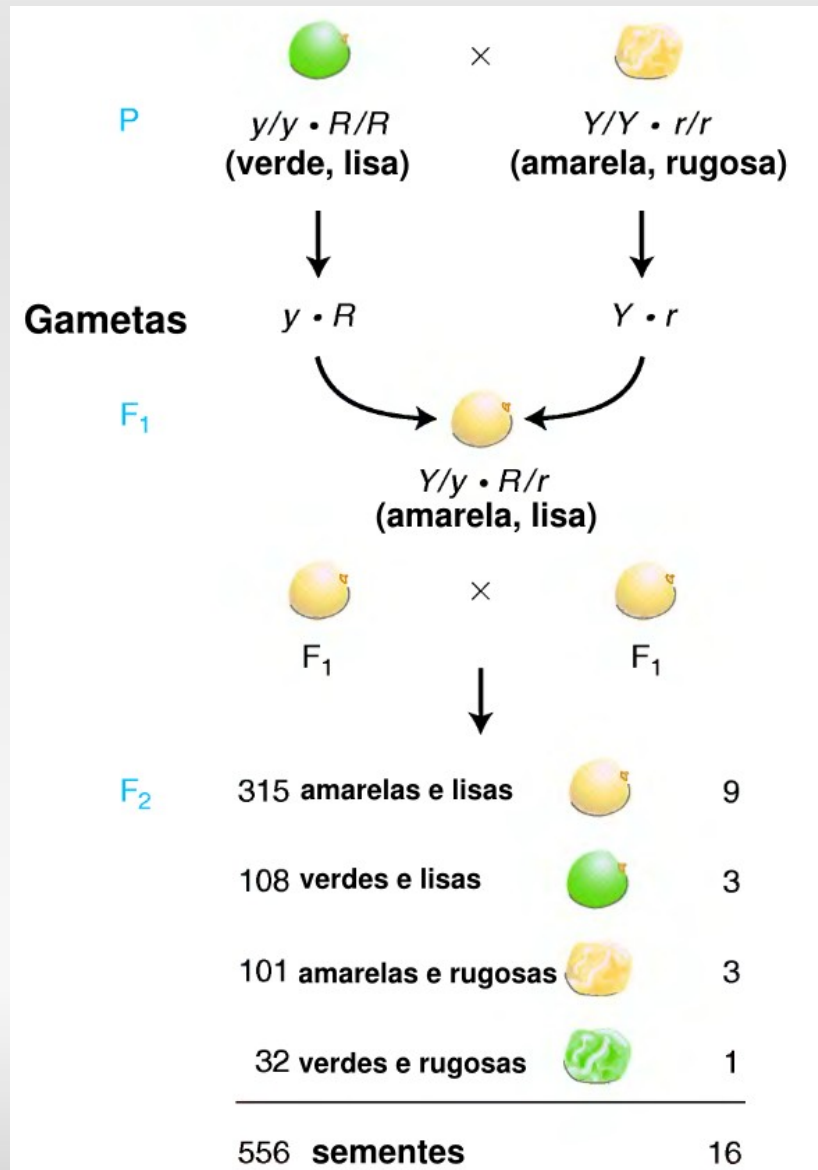
Experimentos de Mendel

- Inicialmente, Mendel estudou cruzamentos considerando apenas um caráter controlado por um único loco (Herança Monogênica)



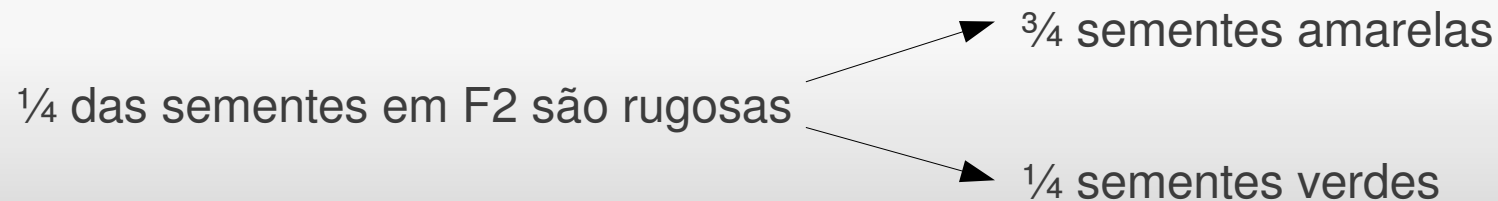
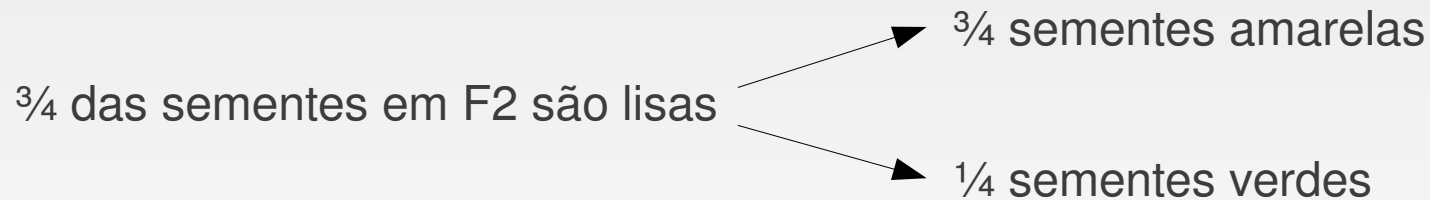
Experimentos de Mendel

- Posteriormente, Mendel estudou cruzamentos que envolviam dois caracteres simultaneamente, cada um controlado por um único loco

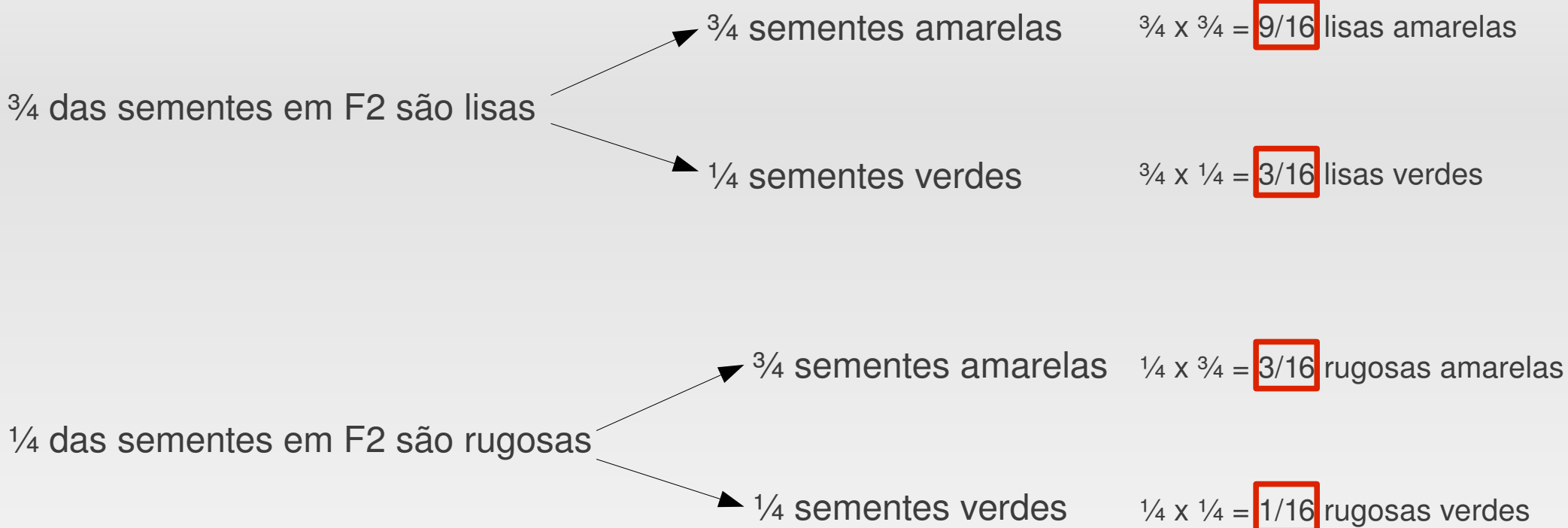


Experimentos de Mendel

- Para tentar compreender tal resultado, Mendel resolveu avaliar cada caráter isoladamente
- Notou que as proporções monogênicas eram mantidas para cada caráter:
 - 3 amarelas : 1 verde (cor da semente)
 - 3 lisas : 1 rugosa (textura da semente)
- Percebeu que a proporção 9 : 3 : 3 : 1 era o resultado de duas proporções 3 : 1 independentes combinadas aleatoriamente



Experimentos de Mendel



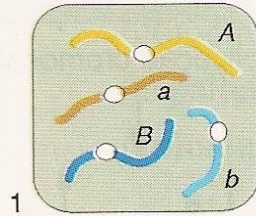
- **Portanto**, o caráter cor da semente é independente do caráter textura da semente
- Os alelos dos dois locos segregam de forma independente na meiose (formação dos gametas)

Experimentos de Mendel

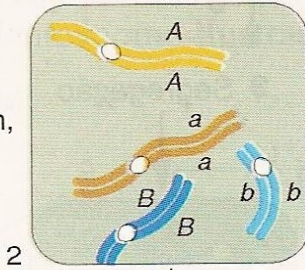
- **Primeira Lei de Mendel:** os dois alelos de um loco segregam um do outro para a formação dos gametas. Assim, metade dos gametas recebe um determinado alelo e a outra metade dos gametas recebe o outro alelo
 - *Os alelos de um mesmo loco segregam na meiose para a formação dos gametas*
- **Segunda Lei de Mendel:** pares de locos em cromossomos diferentes se distribuem independentemente na meiose
 - *A segregação independente dos pares de locos situados em cromossomos diferentes é uma consequência da distribuição independente dos cromossomos na meiose (anáfase I)*

Recombinação Genética (Anáfase I)

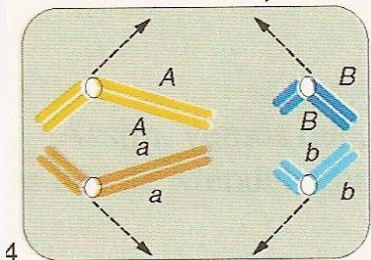
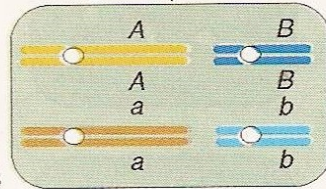
Intérfase. Cromossomos não pareados.



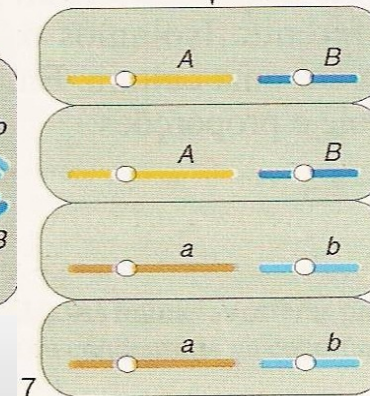
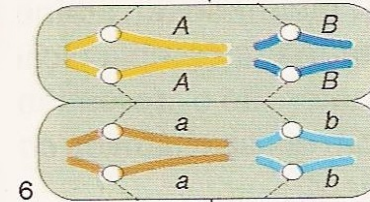
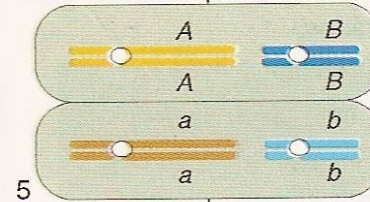
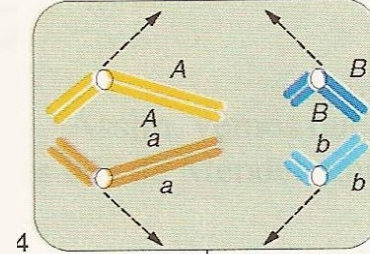
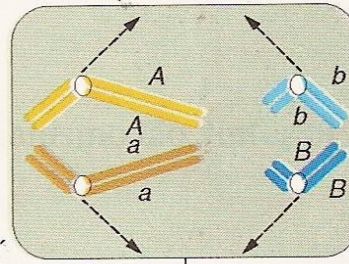
Prófase. Cromossomos e centrômeros se replicaram, mas os centrômeros não se dividiram.



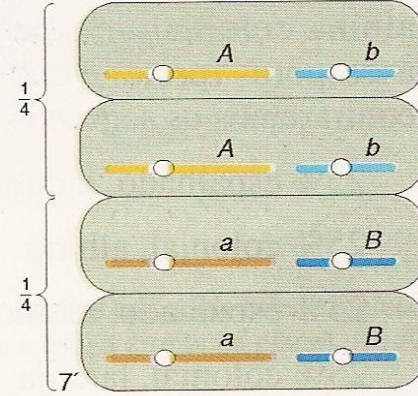
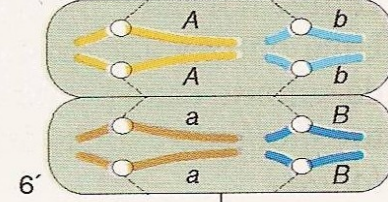
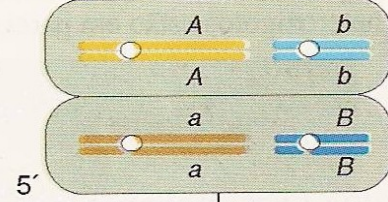
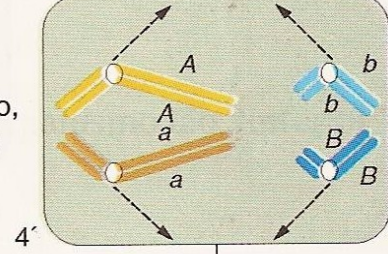
Prófase. Homólogos em sinapse.



O outro alinhamento, igualmente freqüente.

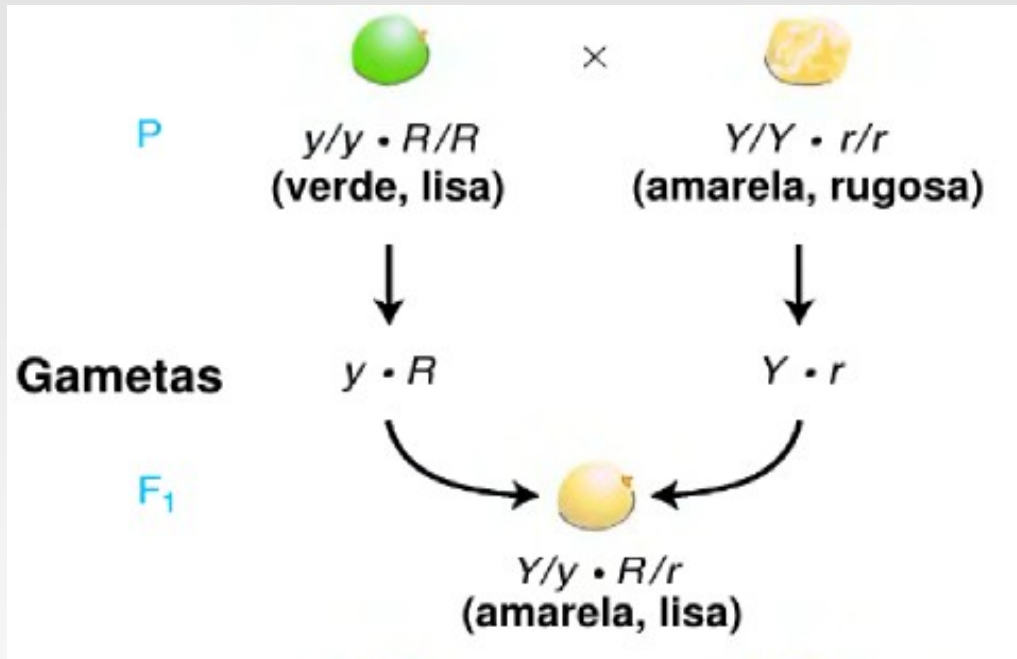


O outro alinhamento, igualmente freqüente.



Experimentos de Mendel

- **Quadrado de *Punnett*:** mostra os genótipos e fenótipos previstos para a geração F_2 combinando as duas leis de Mendel



F₂

♂ gametes

	$R; Y$ $\frac{1}{4}$	$R; y$ $\frac{1}{4}$	$r; y$ $\frac{1}{4}$	$r; Y$ $\frac{1}{4}$
♀ gametes $R; Y$ $\frac{1}{4}$	$R/R; Y/Y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/R; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r; Y/Y$ $\frac{1}{16}$
$R; y$ $\frac{1}{4}$	$R/R; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/R; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r; Y/y$ $\frac{1}{16}$
$r; y$ $\frac{1}{4}$	$R/r; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r; Y/y$ $\frac{1}{16}$
$r; Y$ $\frac{1}{4}$	$R/r; Y/Y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r; Y/Y$ $\frac{1}{16}$

9 : 3 : 3 : 1

















amarela e lisa amarela e rugosa
 verde e lisa verde e rugosa

Interações não-alélicas (Epistasia)

- Interações não-alélicas = interações gênicas = Epistasia
- **Epistasia:** origem grega
 - *epi*: sobre
 - *stasia*: inibição
- **Definição:** quando um determinando alelo de um gene mascara a expressão de alelos de outro gene e expressa seu próprio fenótipo
- Gene **epistático**: aquele que inibe a expressão de outro gene
- Gene **hipostático**: aquele cuja expressão é inibida
- Sob epistasia são observadas distorções nas segregações mendelianas

Epistasia

Exemplo: crista de galinhas

	RP	Rp	rP	rp
RP				
Rp				
rP				
rp				

Alelo dominante **R**: crista rosa

Alelo dominante **P**: crista ervilha

Alelos recessivos **rrpp**: crista simples

Alelos dominantes dos dois locos juntos **R_P_**: crista noz

9



:

3



:

3



:

1



Crista Noz (R-P-)
















Crista Rosa (R-pp)

Crista Ervilha (rrP-)

Crista Simples (rrpp)

Epistasia

- Epistasia Recessiva (9:3:4)

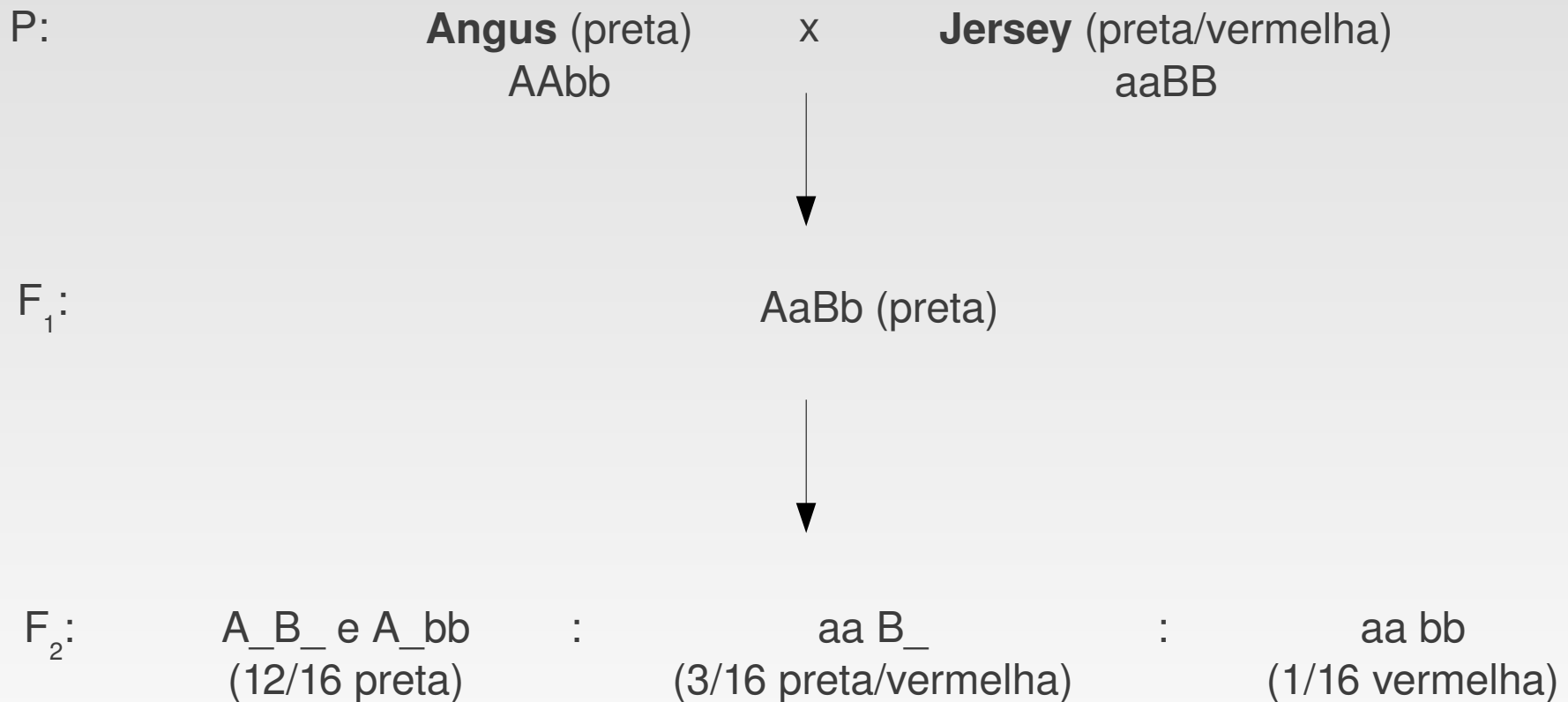
	AB	Ab	aB	ab		
AB						A- B-
Ab						A- bb
aB						aa - -
ab						

- Genótipo *aa* para loco A determina coloração amarela, independente do genótipo do loco B.

Epistasia

- Epistasia Dominante

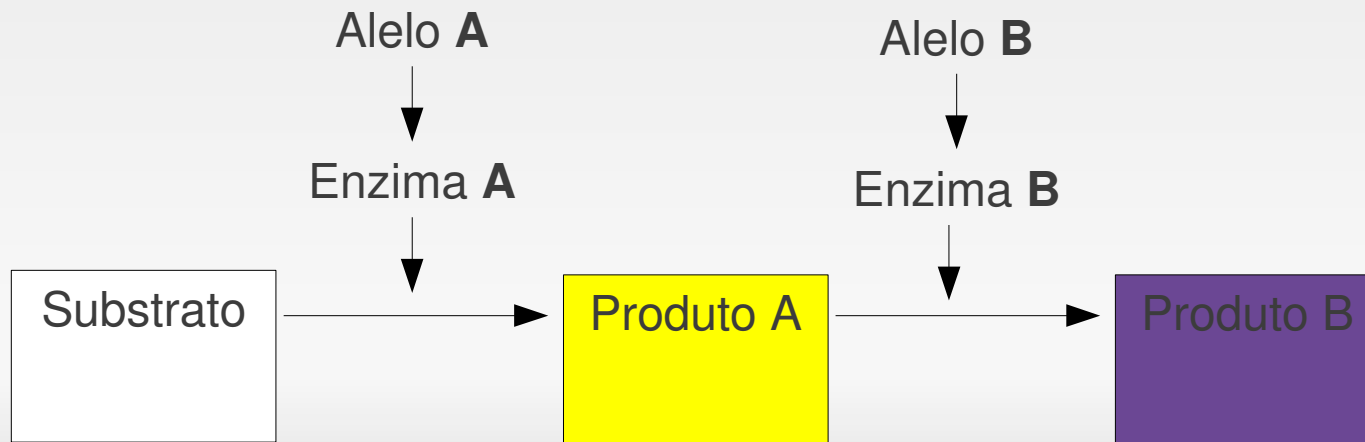
- Exemplo: coloração da pelagem em bovinos



- Alelo *A* para o loco A determina coloração preta, independente do genótipo do loco B
- Alelo *A* é dominante em relação ao alelo *a* (loco A)

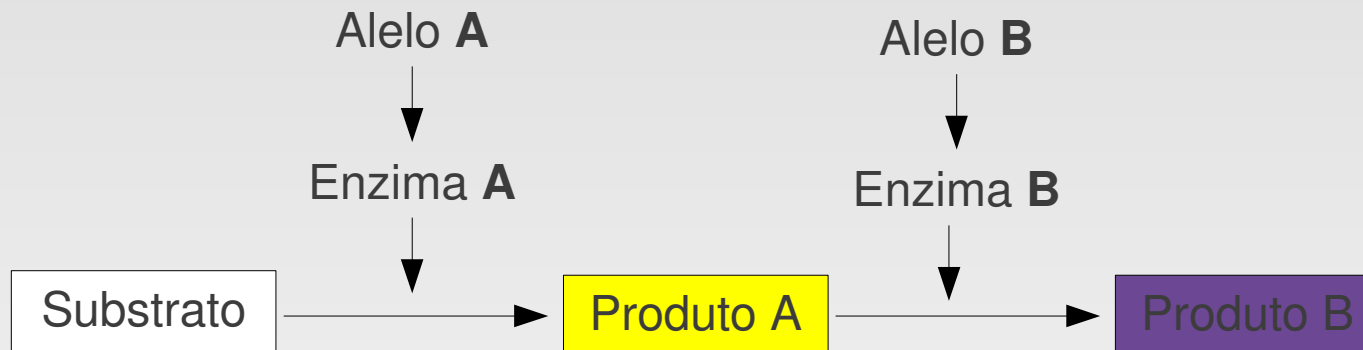
Epistasia

- **Epistasia estrutural:** quando um gene determina a presença ou ausência de uma determinada estrutura, por exemplo, presença ou ausência de pêlos. Este gene é epistático em relação a um gene que determina coloração da pelagem
- **Conversão:** quando o produto de um gene é convertido em um outro produto por outro gene, mascarando a ação do primeiro gene

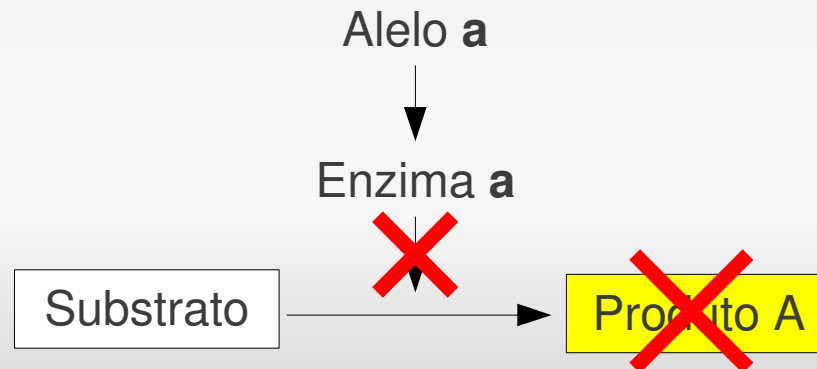


Epistasia

- **Bloqueio de um passo metabólico:** quando em uma rota metabólica a ausência de um produto evita a formação de outros produtos

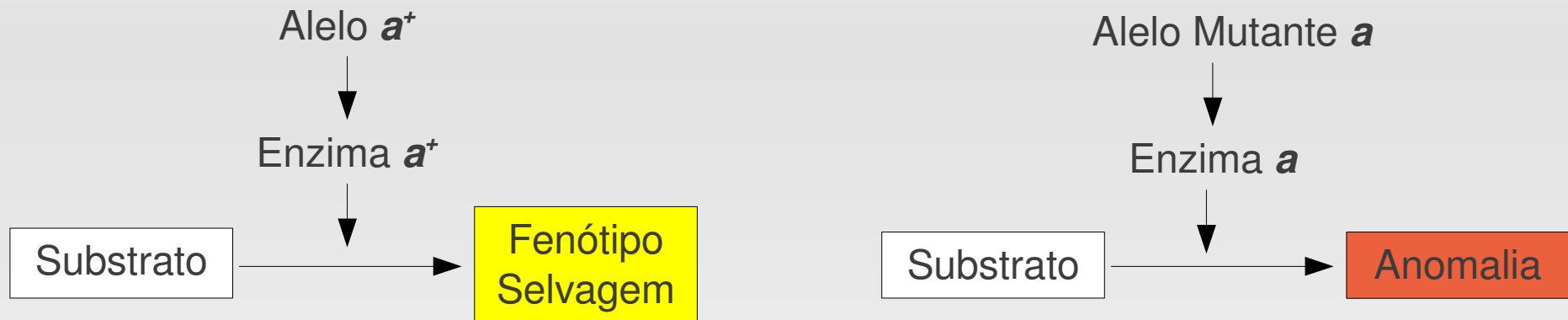


- Mutação no loco A: alelo A → alelo a

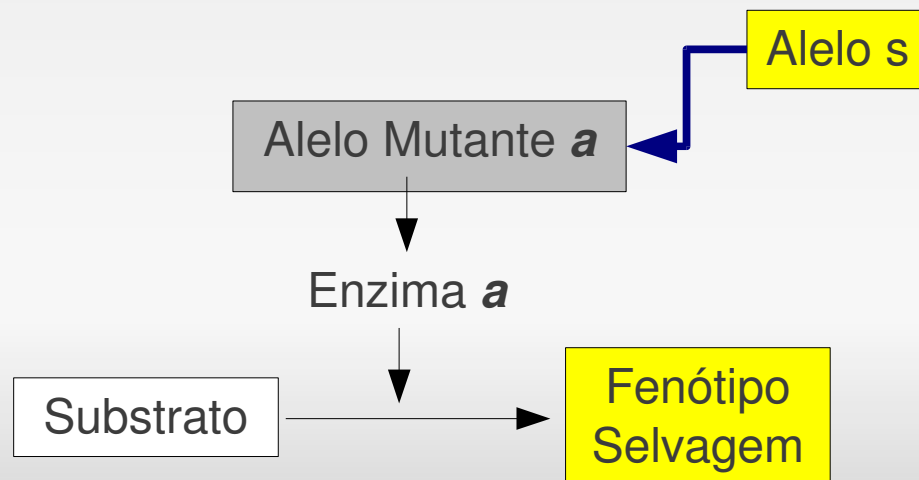


Epistasia

- **Supressor**: alelo que reverte o efeito de uma mutação ocorrida em outro gene (cancela a expressão do alelo mutante), resultando no fenótipo normal (selvagem).



- Alelo **s** (supressor) do loco **S**: suprime o efeito do alelo *a*, de modo que o genótipo **aass** tem fenótipo selvagem



Epistasia

- **Exemplo:** cor de pele em cobras de milho



(a)



(b)



(c)



(d)

Loco O

o^+ : presença de pigmento laranja

o : ausência do pigmento laranja

Loco B

b^+ : presença de pigmento preto

b : ausência do pigmento preto

Fenótipos

$o^+ b^+ _ _$: pigmentos preto e laranja (camuflada) (Figura a)

$o o b^+ _ _$: pigmento preto (Figura b)

$o^+ _ b b$: pigmento laranja (Figura c)

$o o b b$: cobra albina (Figura d)

Epistasia

- Exemplo: gene supressor

Fêmea (o^+o^+bb) x Macho ($oo\ b^+b^+$)



F_1 : $o^+o\ b^+b$ (camuflada)

Fêmea ($o^+o\ b^+b$) x Macho ($o^+o\ b^+b$)



F_2 : 9 $o^+_-\ b^+_+$ (camufladas)

3 $o^+_-\ bb$ (laranjas)

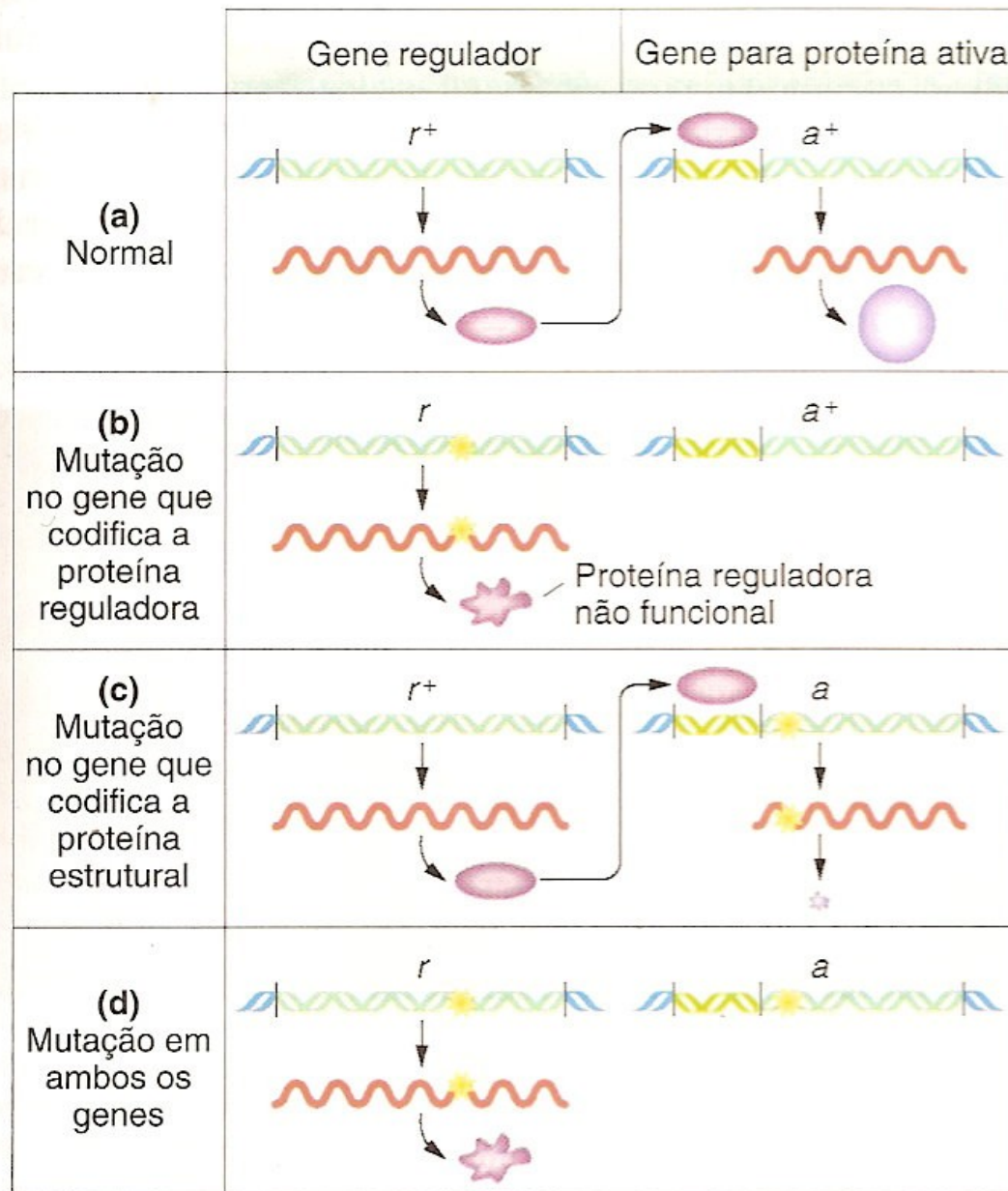
3 $oo\ b^+_+$ (pretas)

1 $oobb$ (albinas)

- Vias bioquímicas paralelas

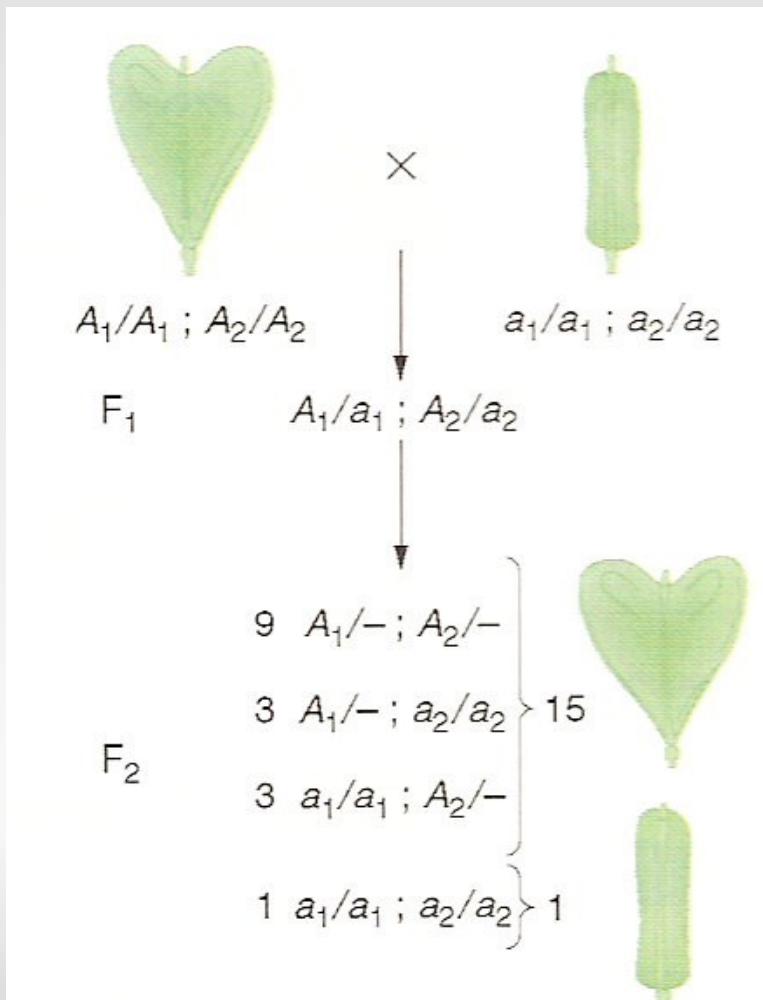
- Precursores $\rightarrow b^+ \rightarrow$ preto
- Precursores $\rightarrow o^+ \rightarrow$ laranja

Epistasia



Epistasia

- **Genes duplicados:** genes com funções idênticas podem estar representados por mais de uma cópia no genoma, alterando as proporções mendelianas esperadas
 - Exemplo: formato do fruto na planta bolsa de pastor (*Capsella bursa-pastoris*)



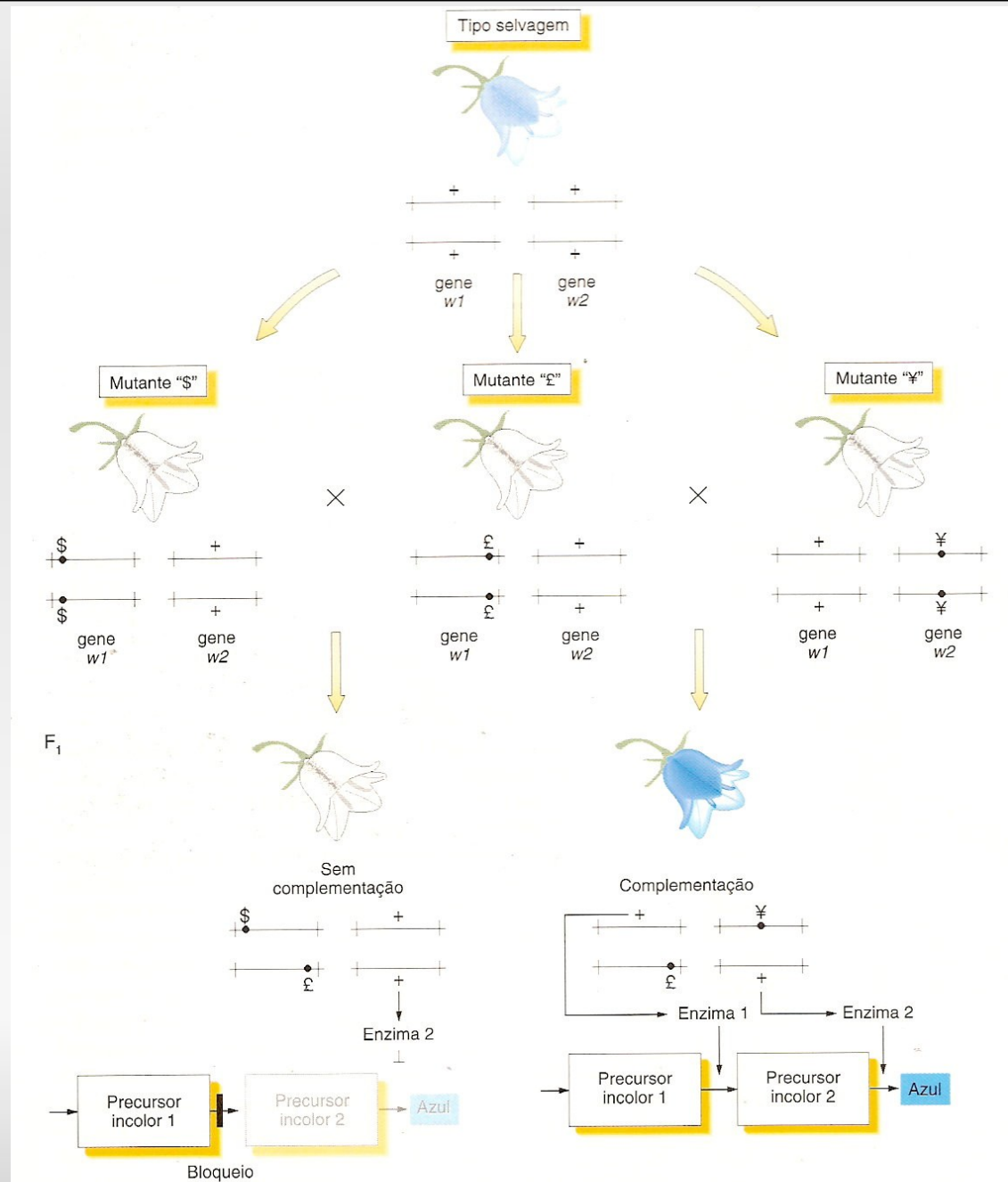
- Frutos em forma de coração: quando existe pelo menos um alelo dominante em um dos locos
- Os dois genes parecem ser idênticos em função

Teste de alelismo

- **Teste de alelismo ou teste de complementação:** usado para determinar se diversos fenótipos de um dado caráter, observados numa população, resultam da participação de uma série alélica (alelismo múltiplo) ou da interação gênica (epistasia)
- Cruzamento de todos os indivíduos portadores de vários fenótipos (no estado homozigoto) dois a dois, em todas as combinações possíveis, estudando as segregações fenotípicas nas descendências
- Se em 100% dos cruzamentos o resultado for explicado por herança monogênica, os vários fenótipos da população são devido a **alelismo múltiplo**
- Se em pelo menos um cruzamento não ocorrer herança monogênica, têm-se um caso de **epistasia**

Teste de alelismo

- Exemplo:
 - cor da flor em *Campanula*



Efeito do ambiente na expressão gênica

- Para a maior parte dos exemplos apresentados até o momento, foi considerado que o genótipo é o único responsável pela produção de um dado fenótipo, independentemente da condição ambiental em que o indivíduo se encontra
- No entanto, para a maioria dos caracteres, a expressão do fenótipo é resultante da ação conjunta do genótipo e do ambiente
- Por exemplo, quando duas sementes de mesmo genótipo são plantadas em tipos de solo diferentes, uma em solo fértil e outra em solo arenoso, as duas plantas resultantes serão bastante diferentes
- **Fenótipo (F) = Genótipo (G) + Ambiente (E)**

Penetrância e expressividade

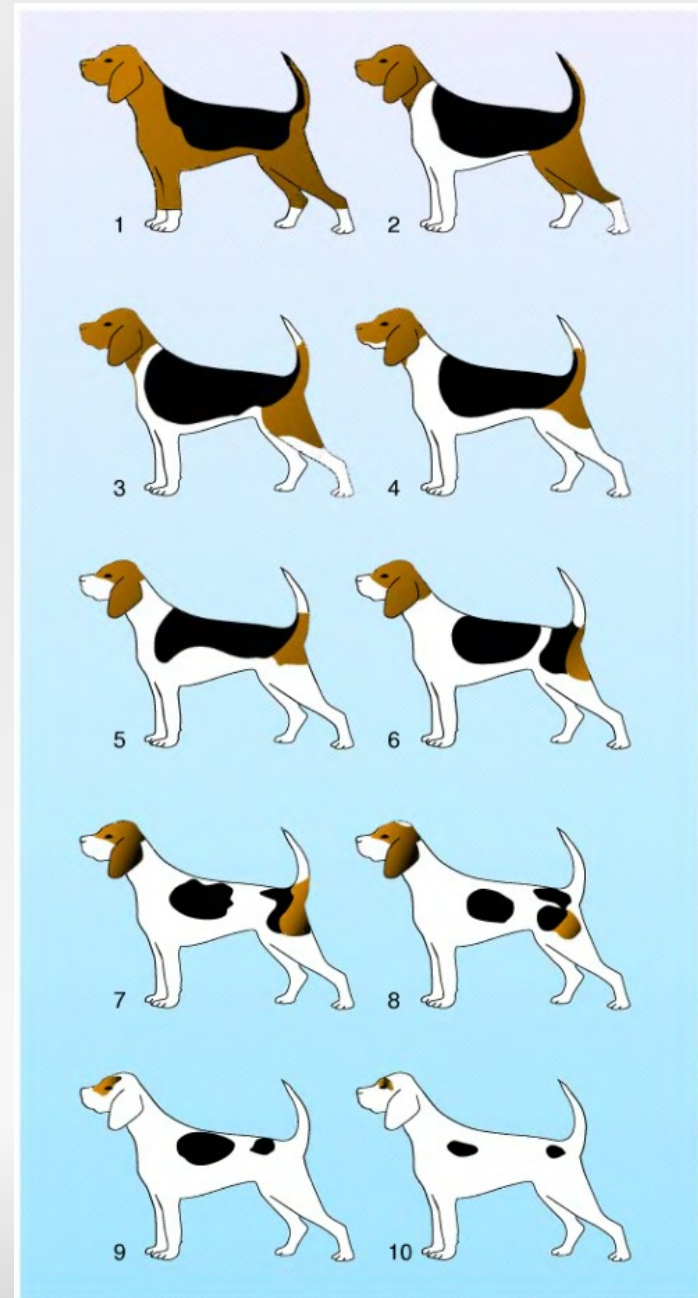
- **Penetrância:** porcentagem de indivíduos de uma população com um determinado genótipo que exibem o fenótipo associado a esse genótipo
- Completa: quando o gene produz o fenótipo correspondente sempre que estiver presente em condições de se expressar
- Incompleta: quando apenas uma parcela dos indivíduos com o mesmo genótipo expressa o fenótipo correspondente
- Um determinado genótipo pode não expressar o fenótipo correspondente devido a genes epistáticos ou devido ao efeito do ambiente, por exemplo

Penetrância e expressividade

- **Expressividade:** corresponde ao modo de expressão do alelo, que pode ser uniforme ou variável
 - Uniforme: ocorre quando um alelo expressa sempre um único tipo de fenótipo, de fácil reconhecimento
 - Variável: quando a expressão do alelo resulta no aparecimento de vários padrões de fenótipos ou vários graus de expressão
- Este último caso representa uma dificuldade para o geneticista e melhorista, pois, à primeira vista, parece tratar-se de caracteres com controle genético mais complexo (caracteres quantitativos), quando na verdade trata-se de um caráter em que um alelo apresenta expressões variadas

Expressividade

- **Expressividade variável:** 10 gradações de manchas em beagles. Cada um destes cães tem o alelo S^P .



Penetrância e expressividade

- Os termos **penetrância** e **expressividade** quantificam a modificação da expressão gênica em função da variação ambiental e de fundo genético. Eles medem respectivamente a porcentagem de casos nos quais o gene é expresso e o nível de expressão.