

# LGN 215 - GENÉTICA

## Aula 4 - Genética da Transmissão III

Antonio Augusto Franco Garcia  
Filipe Inácio Matias  
Marianella F. Quezada Macchiavello

Departamento de Genética  
Escola Superior de Agricultura "Luiz de Queiroz"  
Universidade de São Paulo

# Sumário

Experimentos de Mendel

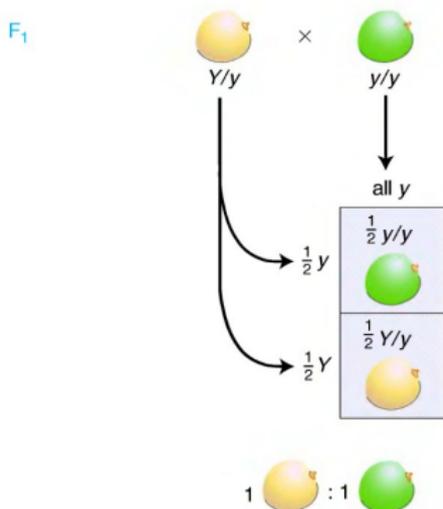
Epistasia

Penetrância e Expressividade

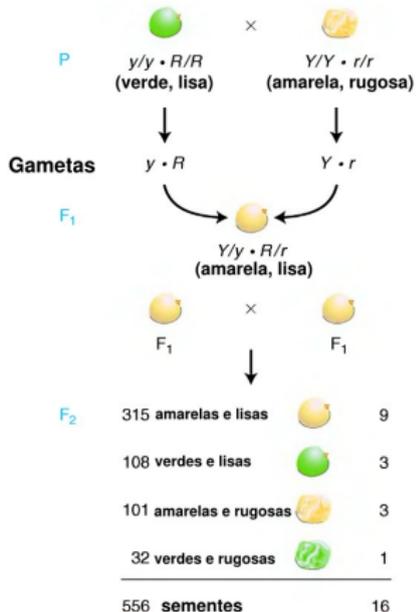
Literatura

# Experimentos de Mendel

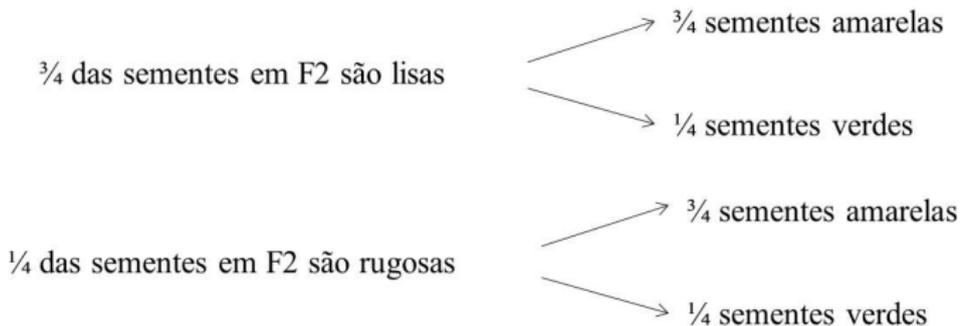
Inicialmente, Mendel estudou cruzamentos considerando apenas um caráter controlado por um único loco (Herança Monogênica)

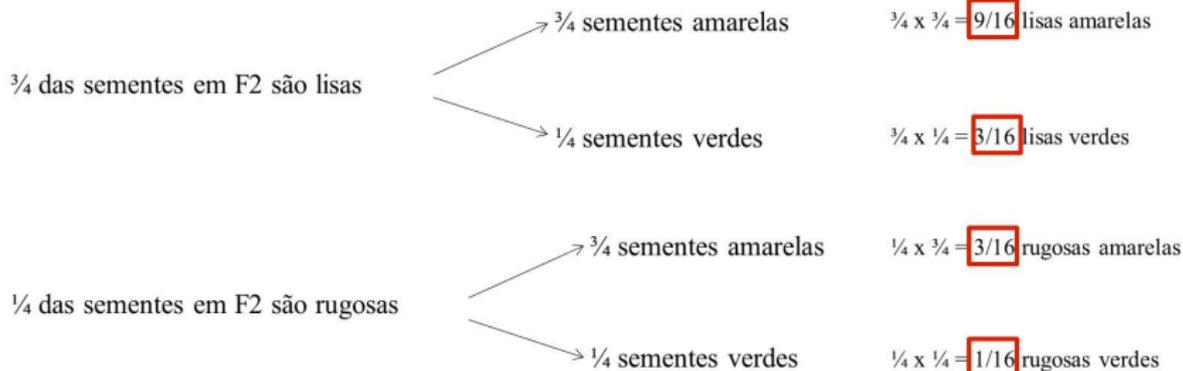


Posteriormente, Mendel estudou cruzamentos que envolviam dois caracteres simultaneamente, cada um controlado por um único loco



- ▶ 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





- ▶ 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)

# Probabilidade de eventos independentes

## Experimento “honesto”

- ▶ Qual a probabilidade de obter uma sequência de 4 caras no lançamento de uma moeda?

# Probabilidade de eventos independentes

## Experimento “honesto”

- ▶ Qual a probabilidade de obter uma sequência de 4 caras no lançamento de uma moeda?
- ▶ Resp:  $\left(\frac{1}{2}\right)^4$

# Eventos independentes

## Experimento “honesto”

- ▶ Qual a probabilidade de obter uma sequência de 4 caras no lançamento de uma moeda?



# Eventos independientes

## **INDEPENDENCE** and the **special multiplication rule.**

TWO EVENTS  $E$  AND  $F$  ARE *INDEPENDENT* OF EACH OTHER IF THE OCCURRENCE OF ONE HAS *NO INFLUENCE* ON THE PROBABILITY OF THE OTHER. FOR INSTANCE, THE ROLL OF ONE DIE HAS NO EFFECT ON THE ROLL OF ANOTHER (UNLESS THEY'RE GLUED TOGETHER, MAGNETIC, ETC.!).



# Regras (aguardem aulas de Estatística!)

- ▶ Adição

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B) - P(A \text{ e } B)$$

- ▶ Adição (eventos mutuamente exclusivos)

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B)$$

- ▶ Subtração

$$P(A) = 1 - P(\text{não } A)$$

- ▶ Multiplicação

$$P(A \text{ e } B) = P(A) \times P(B|A)$$

- ▶ Multiplicação (A e B independentes)

$$P(A \text{ e } B) = P(A) \times P(B)$$

- ▶ Notação:  $P(A \text{ e } B) = P(A \cap B) = P(A, B)$

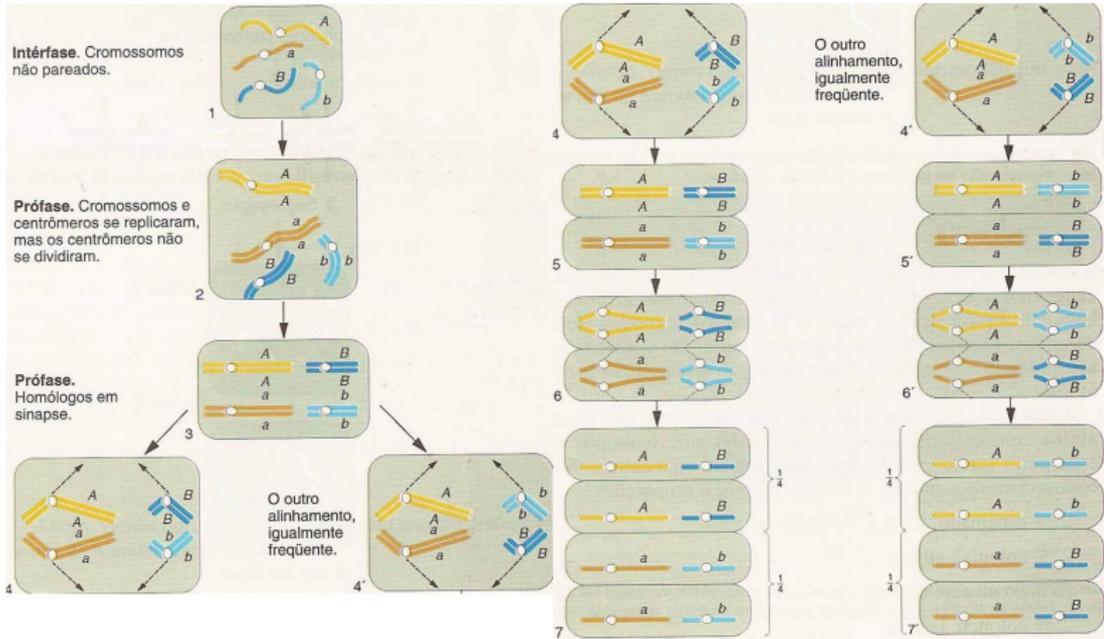
## Primeira Lei de Mendel

- ▶ 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

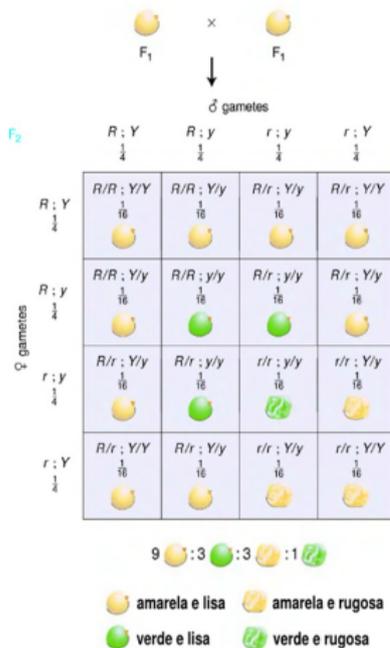
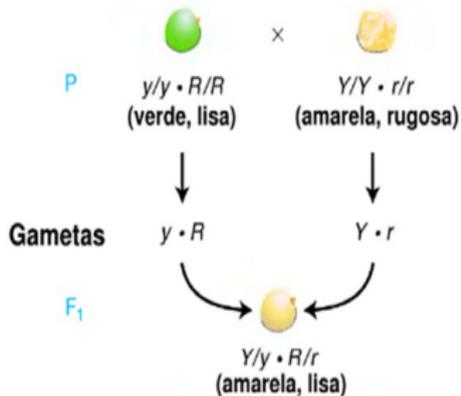
- ▶ Pares de locos em cromossomos diferentes se distribuem **independentemente** na meiose
- ▶ *A segregação independente dos pares de locos situados em cromossomos diferentes é uma consequência da distribuição independente dos cromossomos na meiose (anáfase I)*

# Recombinação Genética (Anáfase I)



# Quadrado de Punnett

Mostra os genótipos e fenótipos previstos para a geração F2 combinando as duas leis de Mendel



# 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

► **Exemplo:** Crista de galinhas (9:3:3:1)

	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



Crista Noz (R-P-)



Crista Rosa (R-pp)



Crista Ervilha (rrP-)



Crista Simples (rrpp)

## ► Exemplo: Cor de pele em cobras de milharal

- Genes que atuam independente ao nível celular



(a)



(b)

### Loco O

$o^+$ : presença de pigmento laranja

$o$ : ausência do pigmento laranja

### Loco B

$b^+$ : presença de pigmento preto

$b$ : ausência do pigmento preto



(c)



(d)

### Fenótipos

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

$oob^+$ : pigmento preto (Figura b)

$o^+ bb$ : pigmento laranja (Figura c)

$oobb$ : cobra albina (Figura d)

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



F<sub>1</sub>:  $o^+o b^+b$  (camuflada)

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



F<sub>2</sub>:  
9  $o^+_o b^+_b$  (camufladas)  
3  $o^+_o bb$  (laranjas)  
3  $oo b^+_b$  (pretas)  
1  $oobb$  (albinas)

## Vias bioquímicas paralelas

- ▶ Precusores  $\Rightarrow b^+$   
 $\Rightarrow$  preto
- ▶ Precusores  $\Rightarrow o^+$   
 $\Rightarrow$  laranja

► Epistasia **Recessiva** (9:3:4)

– Cruzamento:  $BbEe$  (preto)  $\times$   $BbEe$  (preto)

	<i>BE</i>	<i>Be</i>	<i>bE</i>	<i>be</i>
<i>BE</i>				
<i>Be</i>				
<i>bE</i>				
<i>be</i>				

<i>B_E_</i>	
<i>bbE_</i>	
<i>_ee</i>	

- Genótipo *ee* para loco *E* determina coloração amarela, independente do genótipo do loco *B*.

## Gene *B*

Alelo *B*  
→ Pigmento preto

Alelo *b*  
→ Pigmento marrom

Alelo *B*  
→ Pigmento preto

Alelo *b*  
→ Pigmento marrom

## Gene *E*

Alelo *E*  
→

Alelo *E*  
→

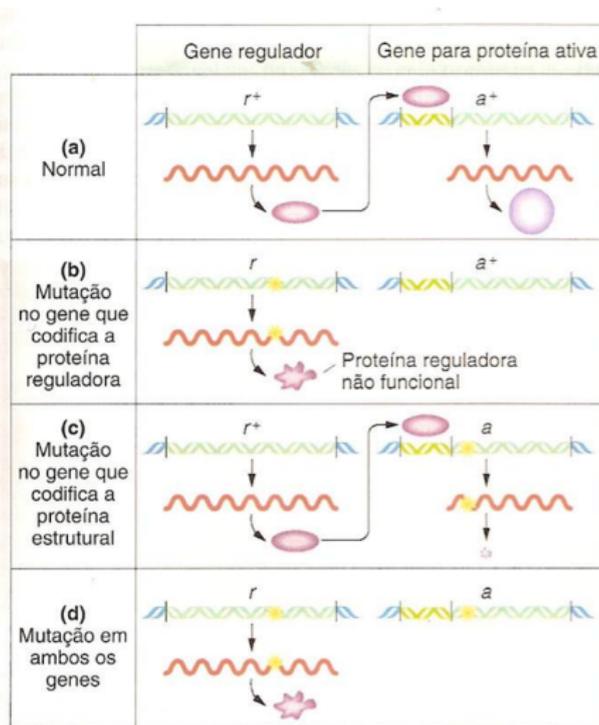
Alelo *e*  
→

Alelo *e*  
→



- ▶ O loco *B* codifica cor do pigmento
- ▶ O loco *E* interferem na deposição do pigmento: o alelo recessivo (*e*) impede a deposição

► **Exemplo: Interação com gene regulador**  
– Epistasia doble recessiva (9:7)

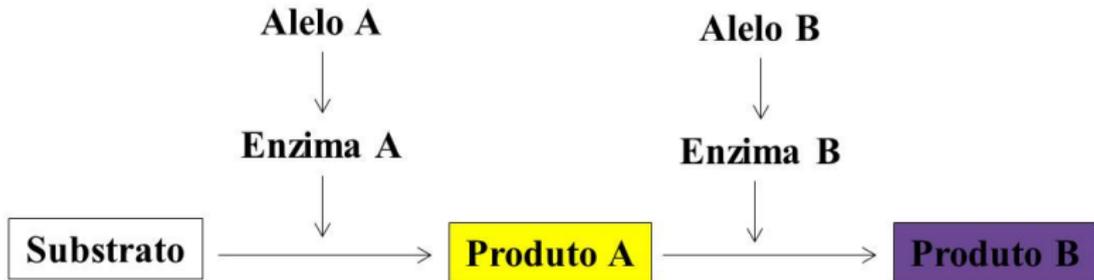


## Espistasia estrutural

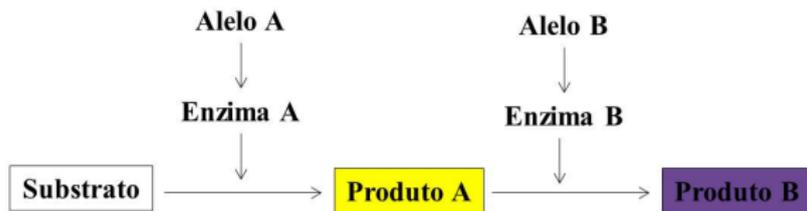
Quando um gene determina a presença ou ausência de uma determinada estrutura, por exemplo, presença ou ausência de pêlos. Este gene é **epistático** em relação a um gene que determina coloração da pelagem

## Conversão

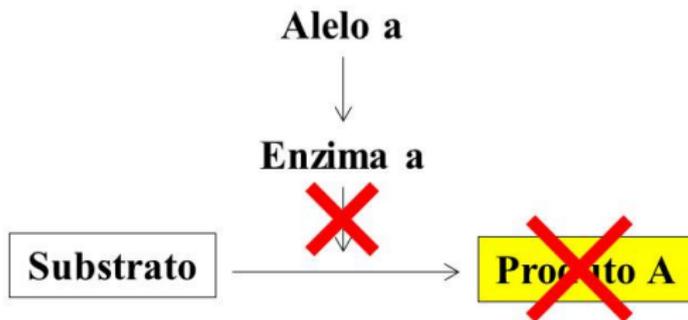
Quando o produto de um gene é convertido em um outro produto por outro gene, mascarando a ação do primeiro gene



- ▶ **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  $\rightarrow$  alelo *a*

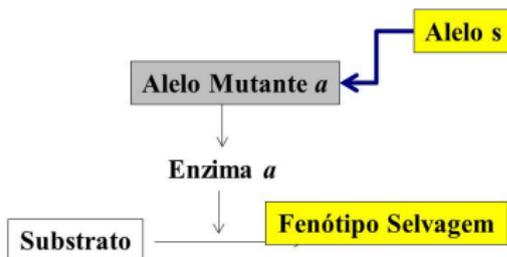


## Supressor

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



# 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

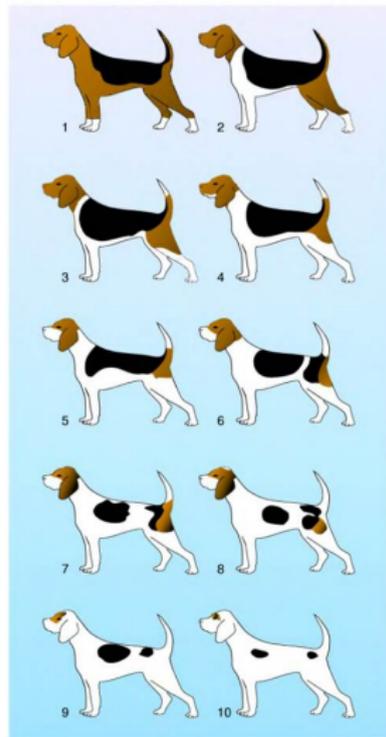
- ▶ **Penetrância:** porcentagem de indivíduos de uma população com um determinado genótipo que exibem o fenótipo associado a esse genótipo
  - Completa: quando o gene produz o fenótipo correspondente sempre que estiver presente em condições de se expressar
  - Incompleta: quando apenas uma parcela dos 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

► **Exemplo: 10 gradações de manchas em beagles**

- Penetrância: Completa
- Expressividade: Variável (Cada um destes cães tem o alelo  $S^P$ )



► **Exemplo:** Listras nas sementes (Feijão - carioca)

- Penetrância: Incompleta
- Expressividade: Variável



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.

# Leitura recomendada I



A.J.F. GRIFFITHS, S.R. WESSLER, R.C LEWONTIN, and S.B. CARROLL.

Capítulo 3: Distribuição independente de genes.

*Fundamentos de Genética, 2010.*



A.J.F. GRIFFITHS, S.R. WESSLER, R.C LEWONTIN, and S.B. CARROLL.

Capítulo 6: Interação gênica.

*Fundamentos de Genética, 2010.*



M.A.P RAMALHO, J.B. SANTOS, and C.A.B.P. PINTO.

Capítulo 5: Mendelismo.

*Genética na Agropecuária, 2004.*

## Leitura recomendada II

-  M.A.P RAMALHO, J.B. SANTOS, and C.A.B.P. PINTO.  
Capítulo 6: Interações alélicas e não-alélicas.  
*Genética na Agropecuária, 2004.*
-  M.A.P RAMALHO, J.B. SANTOS, and C.A.B.P. PINTO.  
Capítulo 7: Biometria.  
*Genética na Agropecuária, 2004.*
-  D.P SNUSTAD and M.J SIMMONS.  
Capítulo 3: Mendelismo, os princípios básicos da herança.  
*Fundamentos de Genética, 2010.*
-  D.P SNUSTAD and M.J SIMMONS.  
Capítulo 4: Extensões do mendelismo.  
*Fundamentos de Genética, 2010.*