

PADRÕES CLÁSSICOS DE HERANÇA: HERANÇA MENDELIANA





Observações em famílias:

- os filhos têm semelhança com os pais
- como os mesmos pais podem originar filhos diferentes?

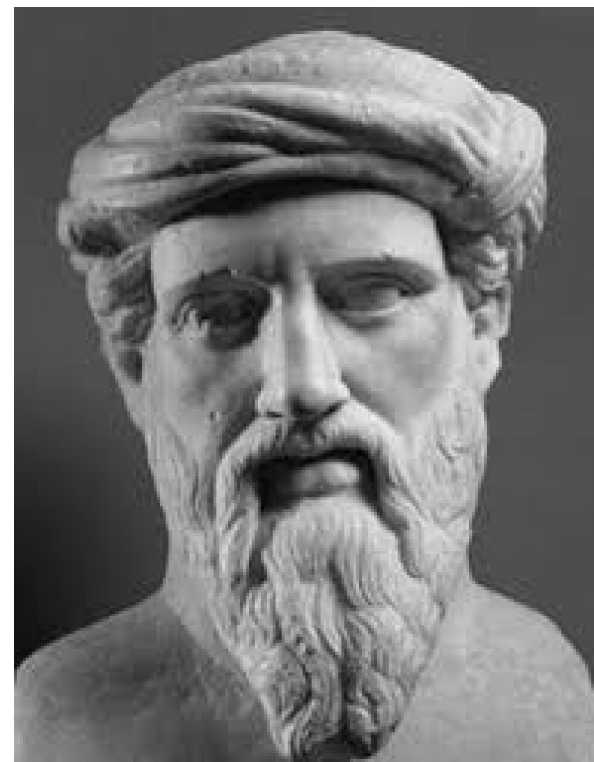
A palavra “herança”
define, na maioria das
línguas, tanto a herança
cultural quanto a biológica





Hereditariedade

Idéias Pré-Mendelianas



Pitágoras (séc 6 a.C.)

Teoria do vapor

O vapor é passado do macho para a fêmea através dos gametas durante a fertilização

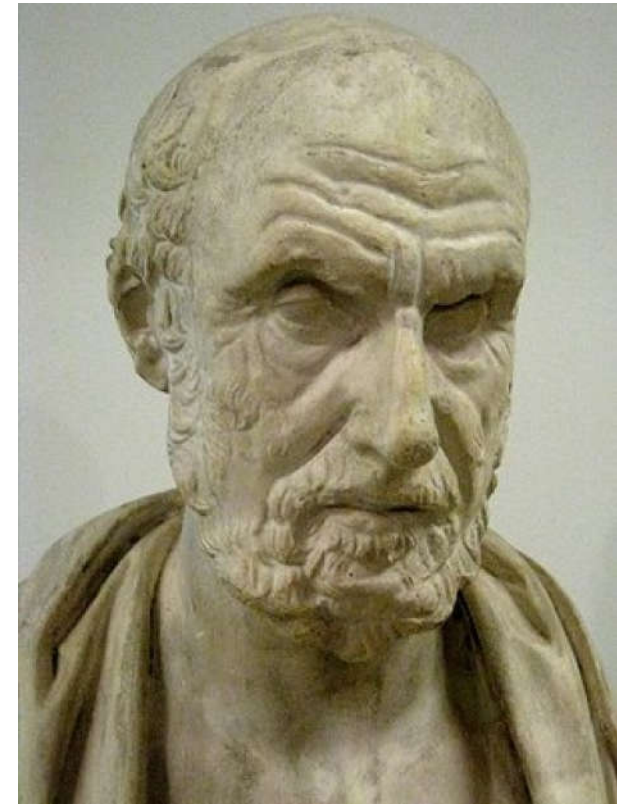


Hipócrates (410 a.C.)

Teoria do sangue

Machos produzem sangue purificado com
nutrientes vindos de todos órgãos

Sangue real





Anton Von Leeuwenhoek
(1632-1723)

Teoria da Pré formação

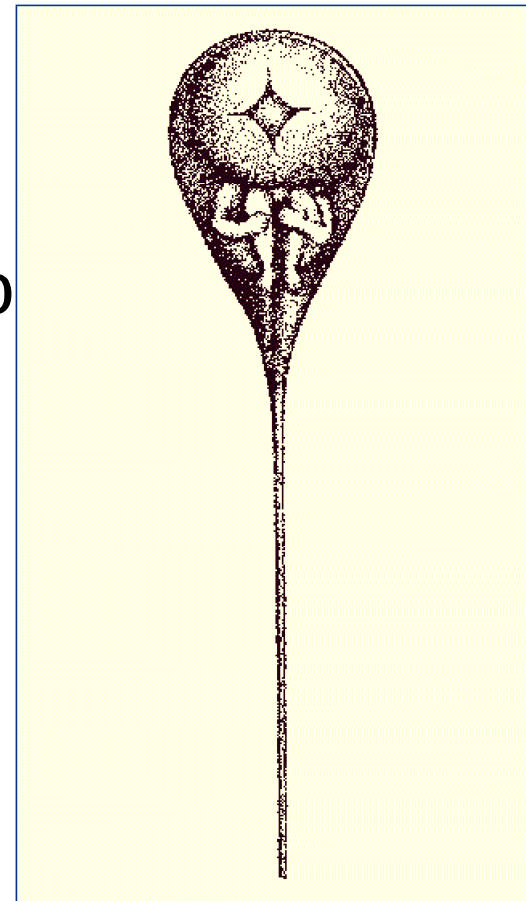


O pai do microscópio
Primeira pessoa a observar o esperma humano

Animalículos

Adultos em miniatura presentes nos gametas

Homúnculo





Maupertius (1698-1757)

Teoria das Partículas/ Pangênese



Partículas direcionadas para as células germinativas.

A reprodução sexuada leva à mistura das partículas provenientes do macho e da fêmea produzindo um novo organismo

Darwin cunhou o termo "gêmulas"

Genética Moderna

Gregor Johann Mendel (1922-1884)

1866 - Versuche über Pflanzen-Hybriden



Versuche über Pflanzen-Hybriden.

Von

Gregor Mendel.

(Vorgelegt in den Sitzungen vom 8. Februar und 8. März 1865.)

Einleitende Bemerkungen.

Künstliche Befruchtungen, welche an Zierpflanzen desshalb vorgenommen wurden, um neue Farben-Varianten zu erzielen, waren die Veranlassung zu den Versuchen, die her besprochen werden sollen. Die auffallende Regelmässigkeit, mit welcher dieselben Hybridformen immer wiederkehrten, so oft die Befruchtung zwischen gleichen Arten geschah, gab die Anregung zu weiteren Experimenten, deren Aufgabe es war, die Entwicklung der Hybriden in ihren Nachkommen zu verfolgen.

Dieser Aufgabe haben sorgfältige Beobachter, wie Kölreuter, Gärtner, Herbert, Lecocq, Wichura u. a. einen Theil ihres Lebens mit unermüdlicher Ausdauer geopfert. Namentlich hat Gärtner in seinem Werke „die Bastarderzeugung im Pflanzenreiche“ sehr schätzbare Beobachtungen niedergelegt, und in neuester Zeit wurden von Wichura gründliche Untersuchungen über die Bastarde der Weiden veröffentlicht. Wenn es noch nicht gelungen ist, ein allgemein giltiges Gesetz für die Bildung und Entwicklung der Hybriden aufzustellen, so kann das Niemanden Wunder nehmen, der den Umfang der Aufgabe kennt und die Schwierigkeiten zu würdigen weiss, mit denen Versuche dieser Art zu kämpfen haben. Eine endgiltige Entscheidung kann erst dann erfolgen, bis Detail-Versuche aus den verschiedensten Pflanzen-Familien vorliegen. Wer die Ar-

Não se trata de um precursor. Precursor é, sem dúvida, aquele que corre à frente de todos os seus contemporâneos, mas é, também, aquele que para num percurso em que outros, depois dele, correrão até o final. Ora, Mendel correu toda a corrida.

Canguilhem 1977



Experimentos de hibridação em plantas

Gregor Mendel

Apresentado nas reuniões de 08 de fevereiro e 08 de março de 1865 na Sociedade de História Natural de Brno, República Tcheca

Publicado na revista *Verhandlungen naturforschender Verein in Brünn* (*Proceedings of the Natural History Society of Brünn*) em 1866.

Traduzido para o inglês por Druery, posteriormente modificado por W. Bateson e publicado em 1901 em “*Journal of Horticultural Society*” em 1902

Genética Moderna

Hugo de Vries e Carl Correns

1900 – Redescoberta dos trabalhos de Mendel



William Bateson



Hugo de Vries



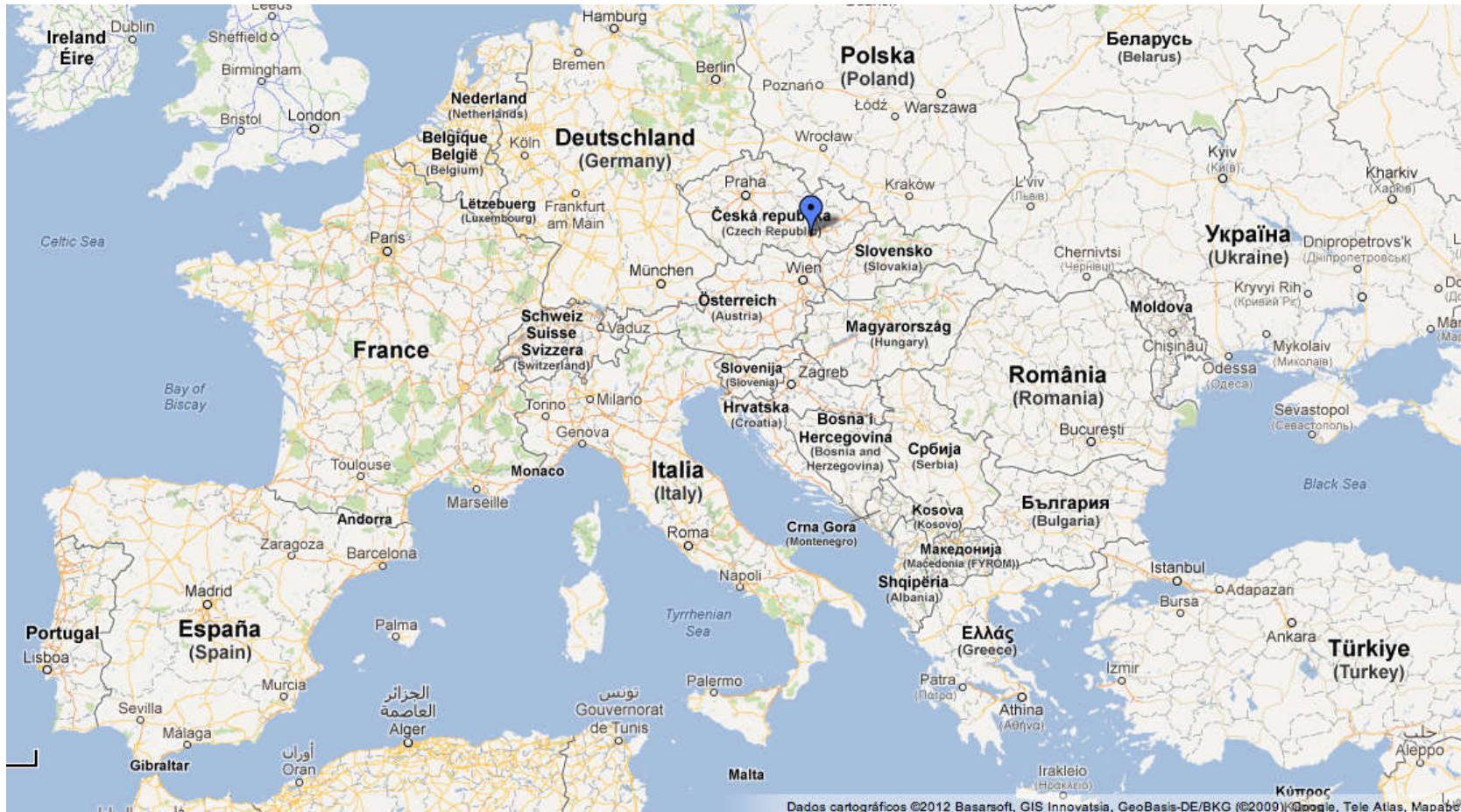
Carl Correns



Erich von
Tschermak-
Seysenegg

Mendel

- completou os estudos no mosteiro de Brno e foi para Viena



A watercolor illustration of pea plants and pods. It shows green leaves, a long green pod, and several round green peas, some of which are open, revealing a white interior. The style is soft and artistic, with visible brushstrokes and splatters.

Mendel

- frequentou cursos de física e de matemática
- Tinha como objetivo obter o título de professor
- possivelmente sabia que os trabalhos de Darwin precisavam de conhecimentos sobre hereditariedade.



De volta a Brno, Mendel passou a se dedicar à problemática da hereditariedade:

leu os principais trabalhos sobre o assunto e decidiu utilizar a ervilha como material experimental, como haviam feito alguns de seus antecessores.

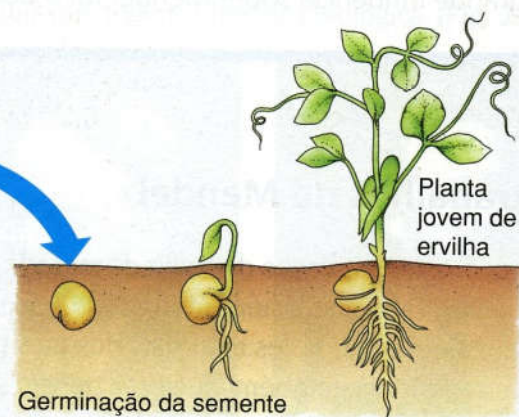
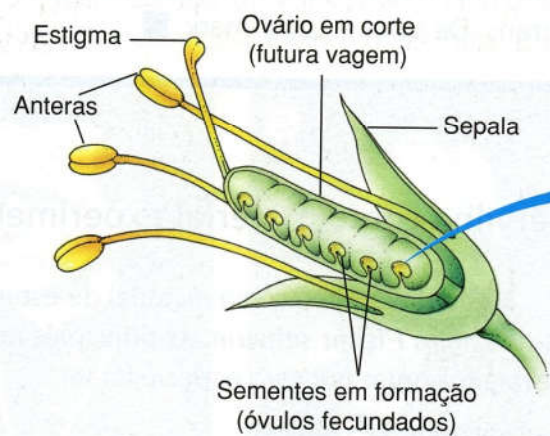
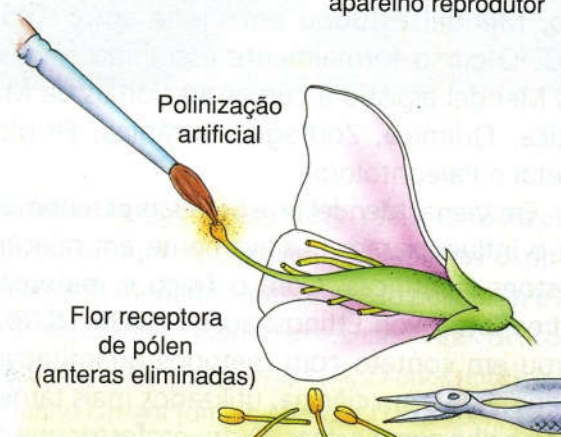
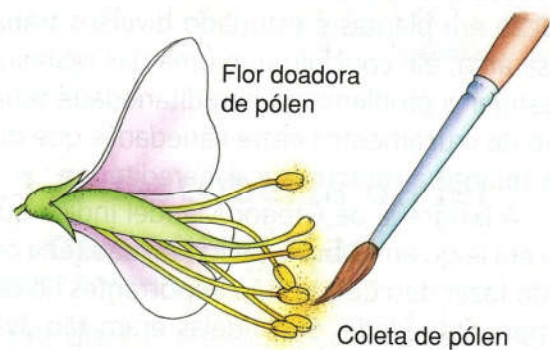
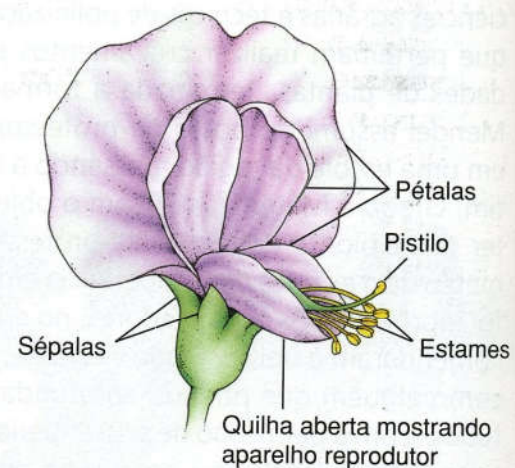


Pisum sativum



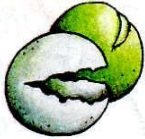
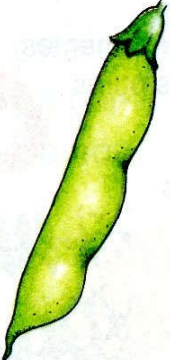
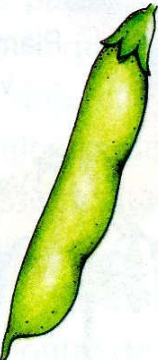
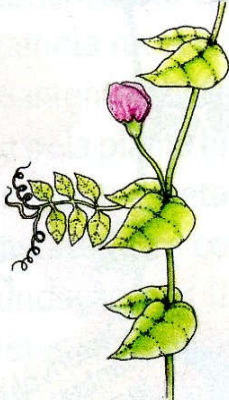
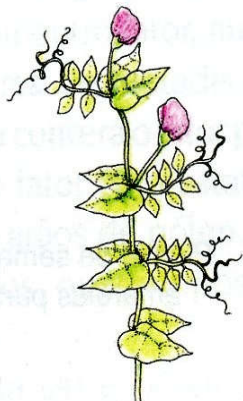
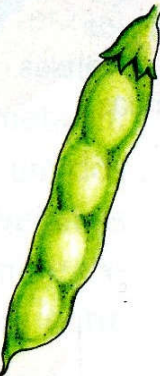
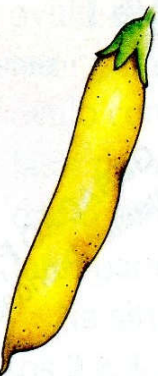
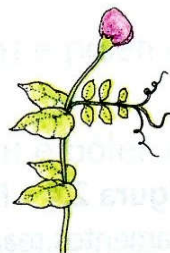
P. sativum – material adequado para experimentos:

- fácil cultivo
- ciclo de vida relativamente curto
- variedades “puras”
- variedades com características contrastantes
- os cruzamentos entre as variedades geram descendentes férteis
- reproduz-se normalmente por autofecundação
- estrutura da flor facilita a realização de fertilização cruzada.



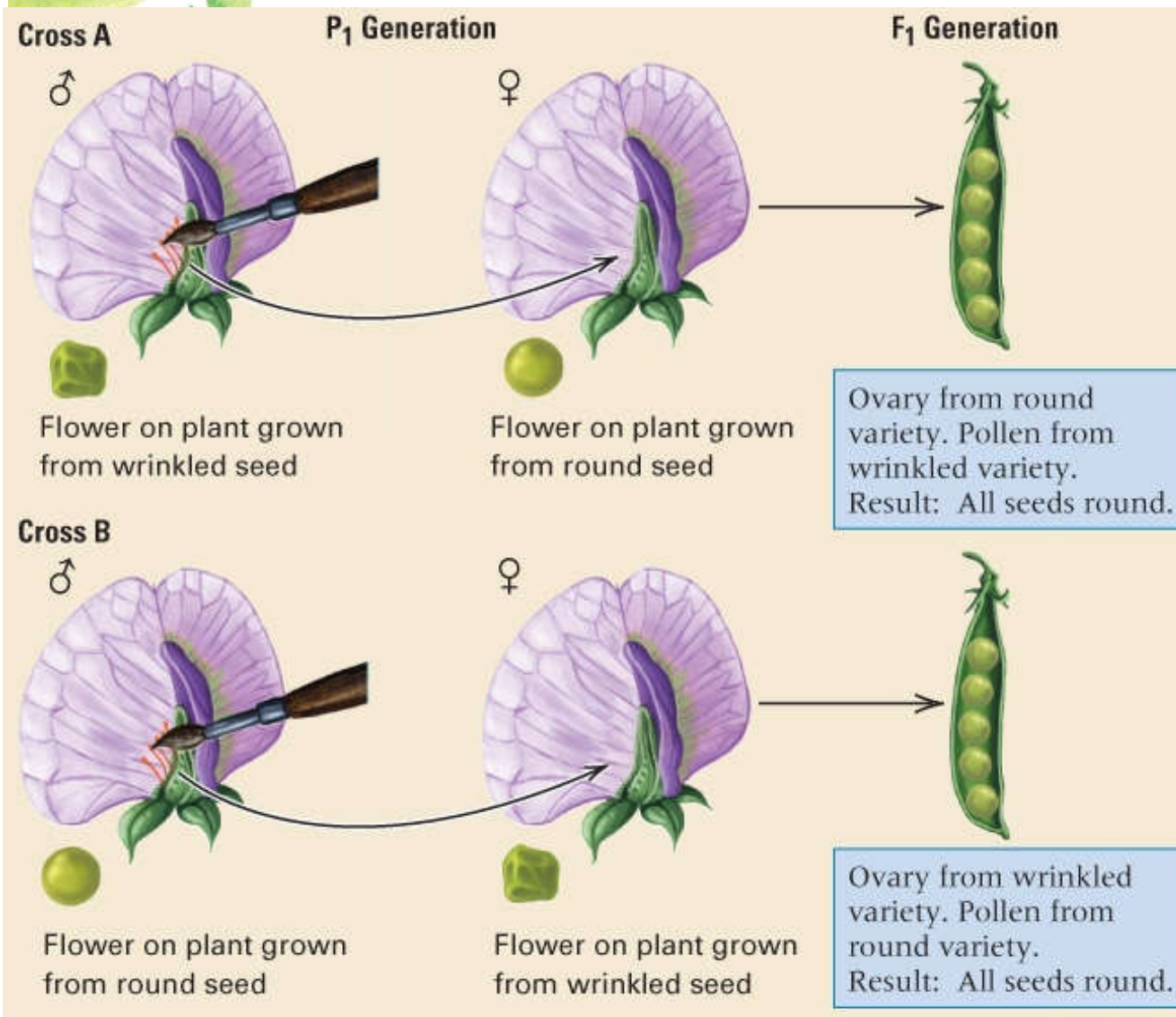
Sete variedades, cada qual com dois estados contrastantes.

Verificou que algumas características se mantinham invariáveis ao longo das gerações – ou seja, eram hereditárias.

	Forma da semente	Cor da semente	Cor da casca da semente	Forma da vagem	Cor da vagem	Posição das flores	Altura da planta
DOMINANTE	 Lisa	 Amarela	 Cinza	 Inflada	 Verde	 Axilar	 Alta
RECESSIVO	 Rugosa	 Verde	 Branca	 Comprimida	 Amarela	 Terminal	 Baixa

P lisa X rugosas (puras)

F1 lisas (híbridas)



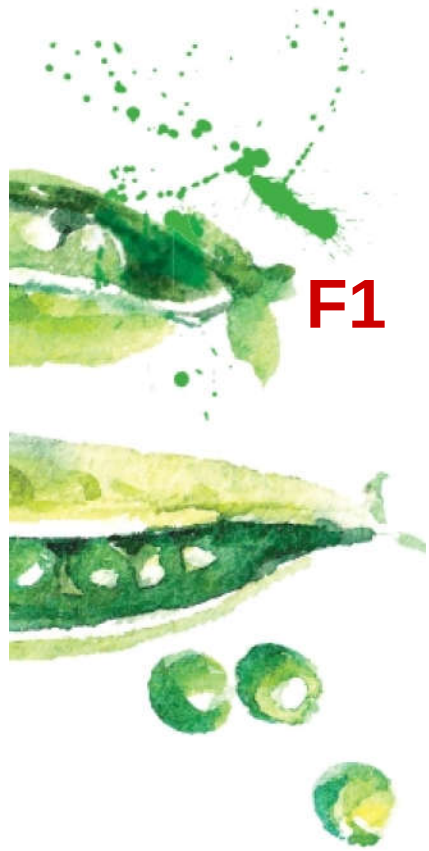
Cruzamento recíproco



resultados não esperados !
Espera-se F1 intermediário !

As plantas F1 apresentavam as características de apenas um dos pais;

Mendel denominou esta característica de **DOMINANTE**, em contraste com a que não aparecia, a **RECESSIVA**.



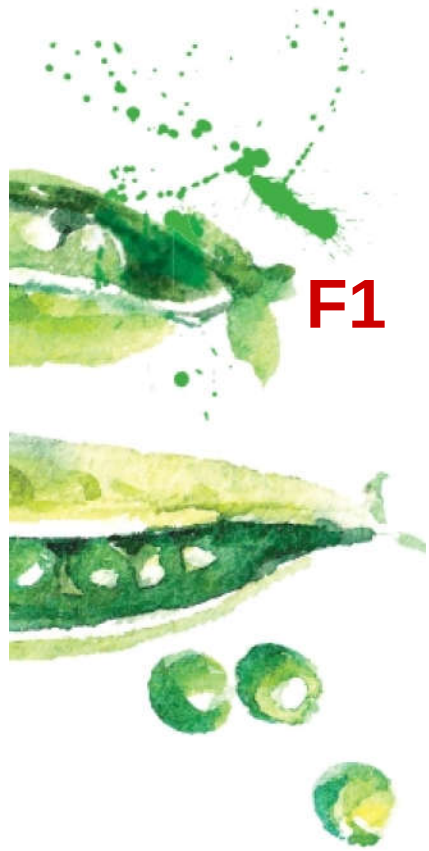
P lisas X rugosas (puras)

F1 lisas (híbridas) X **F1** lisas (híbridas)

F2 lisas e rugosas

a característica recessiva aparecia novamente em F2 !

resultados que se repetiram
para as demais variedades



P lisas X rugosas (puras)

F1 lisas (híbridas) X **F1** lisas (híbridas)

F2 lisas e rugosas

a característica recessiva aparecia novamente em F2 !

resultados que se repetiram
para as demais variedades

Mendel adotou um procedimento simples e revolucionário: contou as plantas com cada característica



Método científico – respostas
para questões específicas

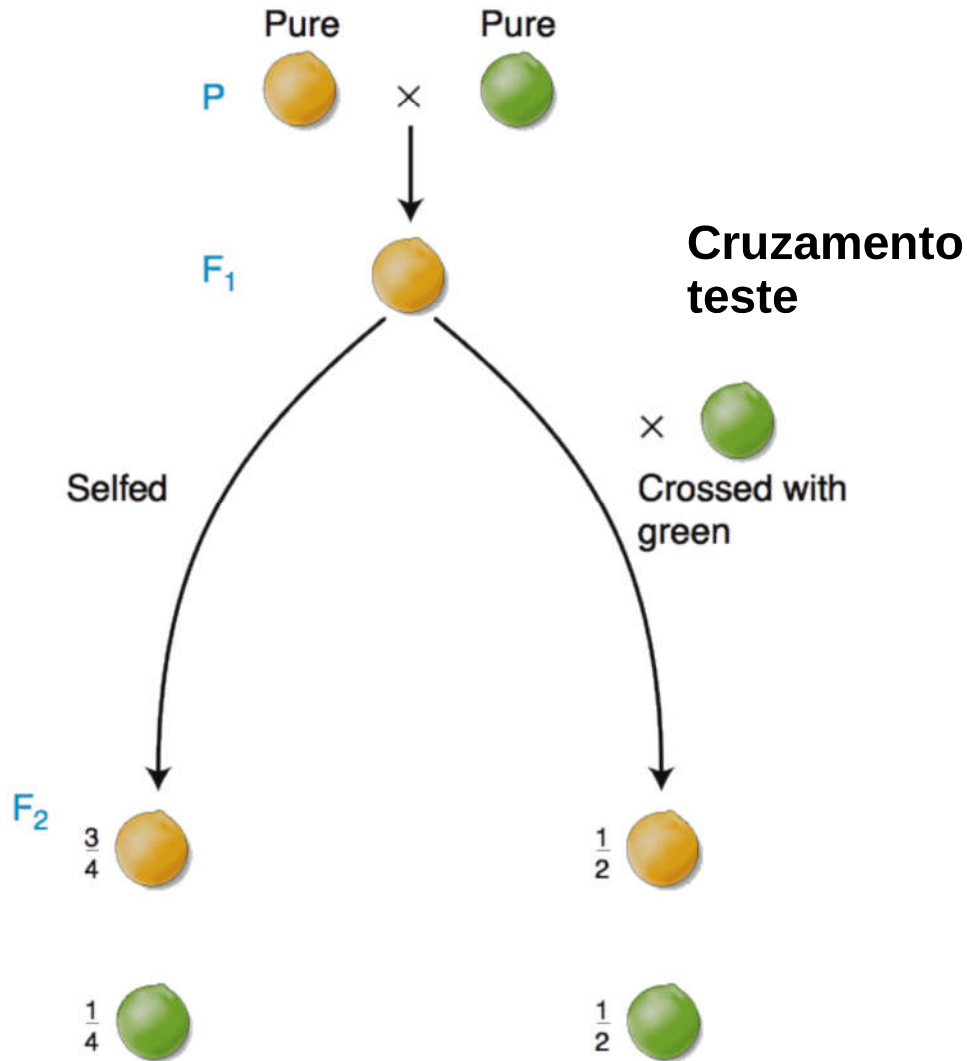
boas respostas - consequência de
boas perguntas



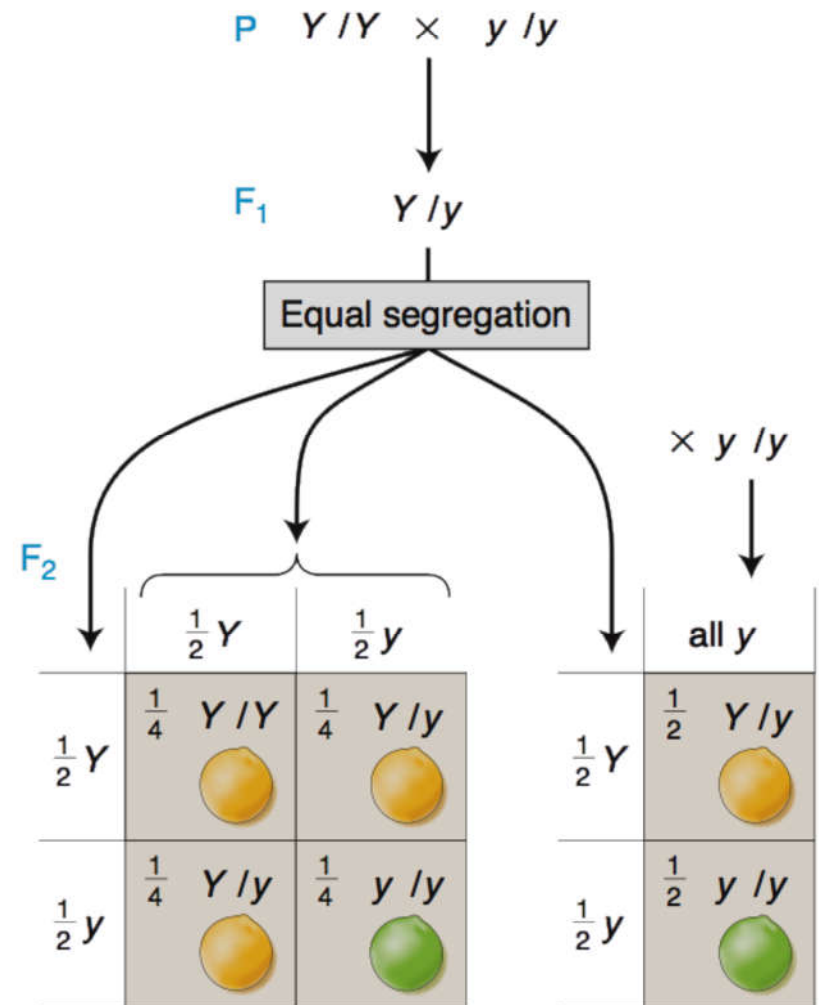
Resultados dos cruzamentos de Mendel

P	F1	F2	razão
sementes: lisas X rugosas	L	5474 L x 1850 R	2,96 : 1
sementes: amarelas x verdes	A	6022 A x 2001 V	3,01 : 1
flores: brancas x púrpuras	P	705 P x 224 B	3,15 : 1
vagens: infladas x murchas	I	882 I : 299 M	2,95 : 1
vagens: verdes x amarelas	V	428 V : 152 A	2,82 : 1
flores: axiais x terminais	A	651 A : 207 T	3,14 : 1
caules: longos x curtos	L	787 L : 277 C	2,84 : 1

Mendel's results



Mendel's explanation



Deduções de Mendel para a proporção 1: 2: 1

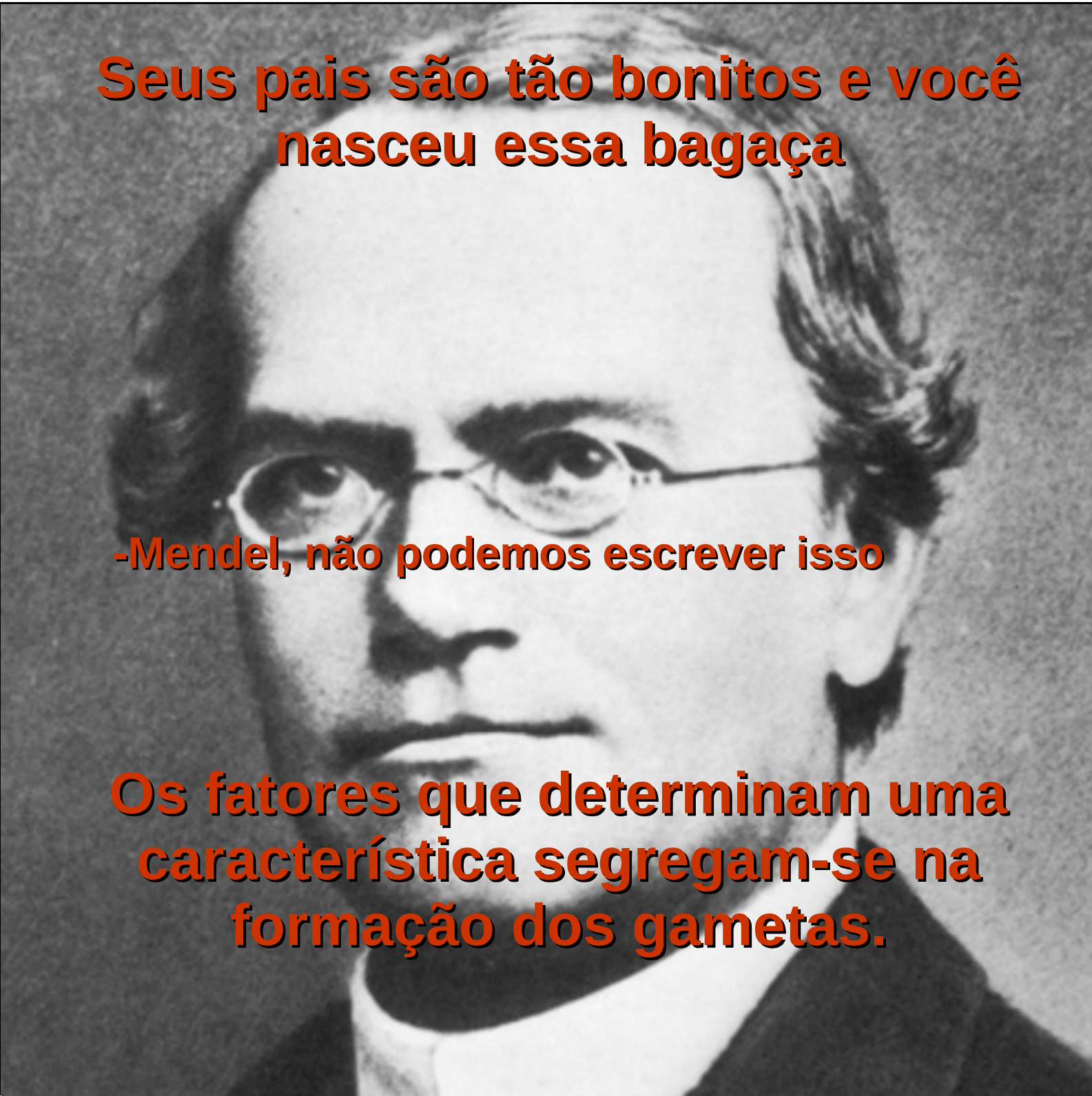
- 1 – Existem fatores hereditários de natureza **PARTICULADA**
- 2 – Cada planta de ervilha adulta tem UM PAR de fatores hereditários em cada célula, para cada caráter estudado
- 3 – Os membros de cada par **SEGREGAM** (separam-se) igualmente nos gametas
- 4 – Cada gameta leva apenas um membro de cada par
- 5 – A união dos gametas para formar o zigoto ocorre **AO ACASO**, com relação ao membro do par que é levado

Em linguagem atual:

As unidades que determinam as características hereditárias são os **GENES**

Os genes possuem formas alternativas: no caso do experimento de Mendel, o gene para cor da ervilha, possuía duas formas alternativas, uma para cor amarela e uma para cor verde. As formas alternativas de um gene são chamadas de **ALELOS**.

Para cada gene um organismo possui dois alelos, cada um herdado de um dos seus pais.

A black and white portrait of Gregor Mendel, a man with glasses and a mustache, wearing a suit and tie. The portrait is the background for the text.

**Seus pais são tão bonitos e você
nasceu essa bagaça**

-Mendel, não podemos escrever isso

**Os fatores que determinam uma
característica segregam-se na
formação dos gametas.**

Herança Mendeliana

Problema

Um touro sem chifres foi cruzado com três vacas.

No cruzamento com a **vaca I**, portadora de chifres, foi produzido um bezerro sem chifres.

No cruzamento com a **vaca II**, portadora de chifres, foi produzido um bezerro com chifres.

No cruzamento com a **vaca III**, sem chifres, foi produzido um bezerro com chifres.

A. Proponha uma hipótese para explicar esses resultados.

B. Com base na sua hipótese faça um diagrama do cruzamento e compare os resultados observados com os esperados de acordo com o diagrama.

Herança Mendeliana

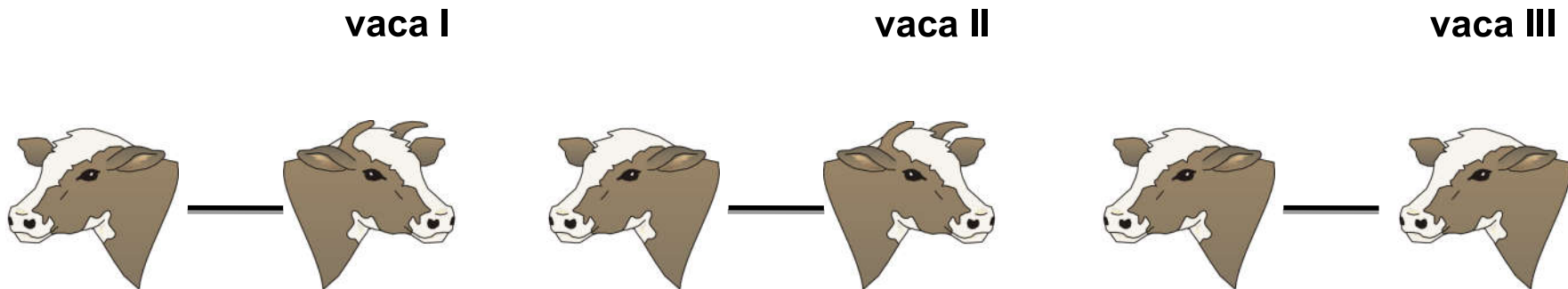
Problema = Análise de Heredogramas

Um touro sem chifres foi cruzado com três vacas.

vaca I = portadora de chifres

vaca II = portadora de chifres

vaca III = sem chifres



Herança Mendeliana

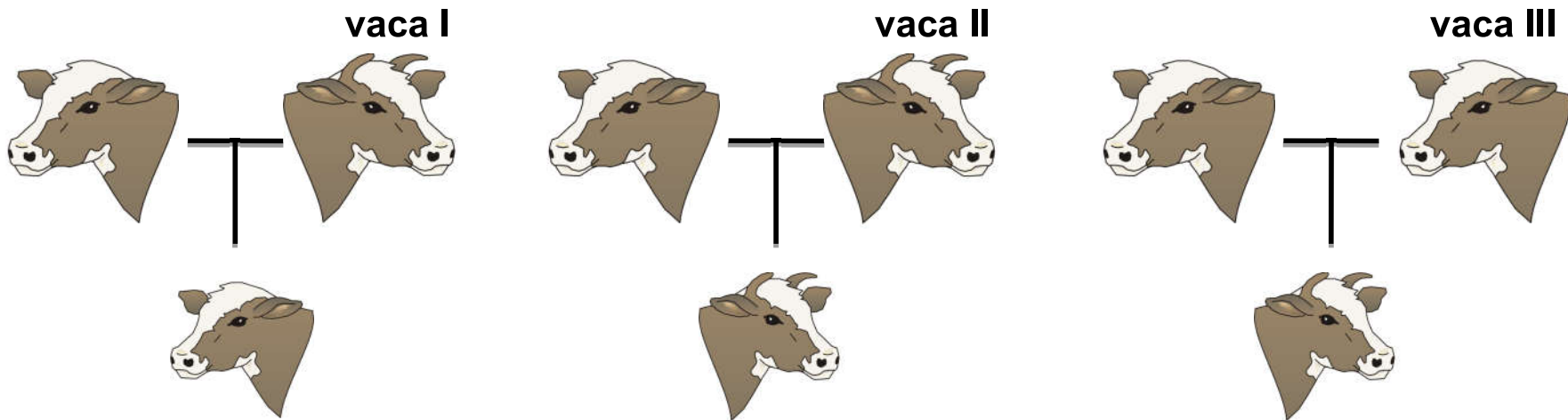
Problema = Análise de Heredogramas

Um touro sem chifres foi cruzado com três vacas.

vaca I = portadora de chifres -> bezerro sem chifres

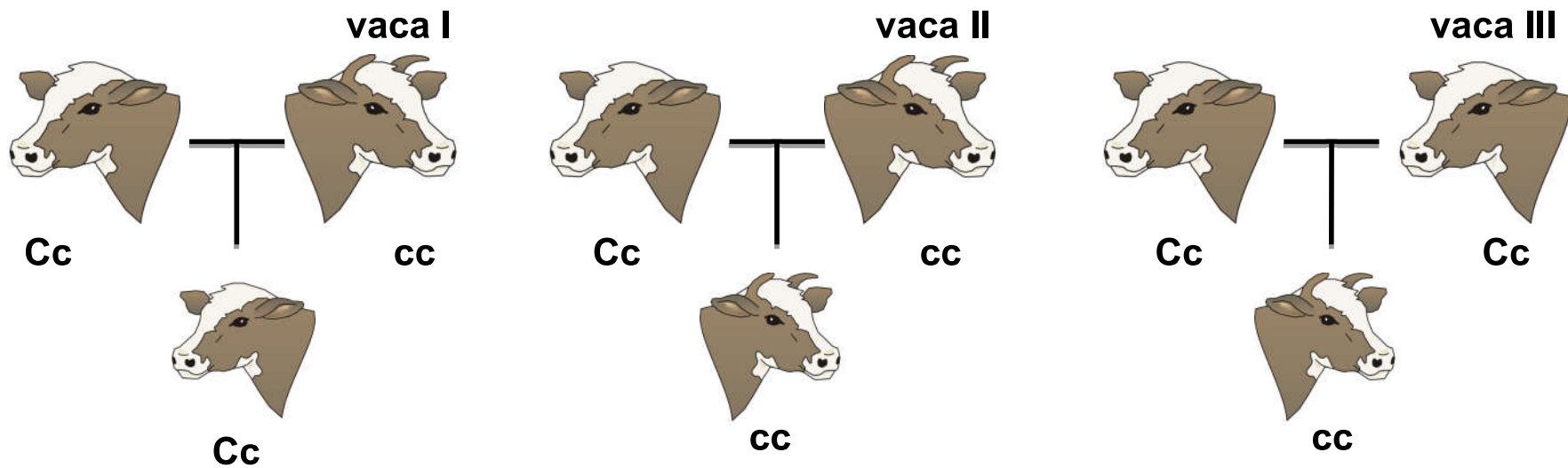
vaca II = portadora de chifres -> bezerro com chifres

vaca III = sem chifres -> bezerro com chifres



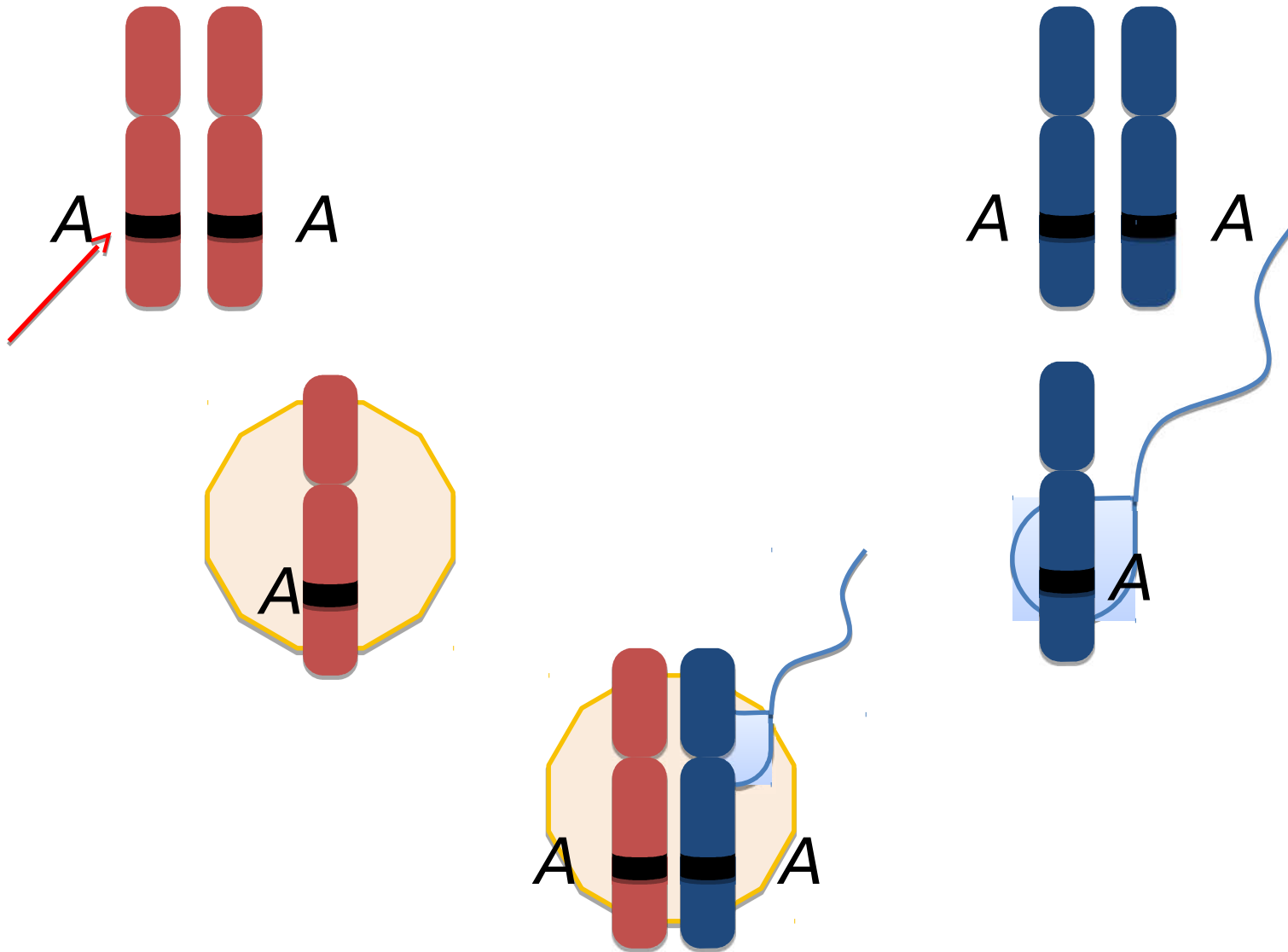
Herança Mendeliana

O caráter é dominante ou recessivo?



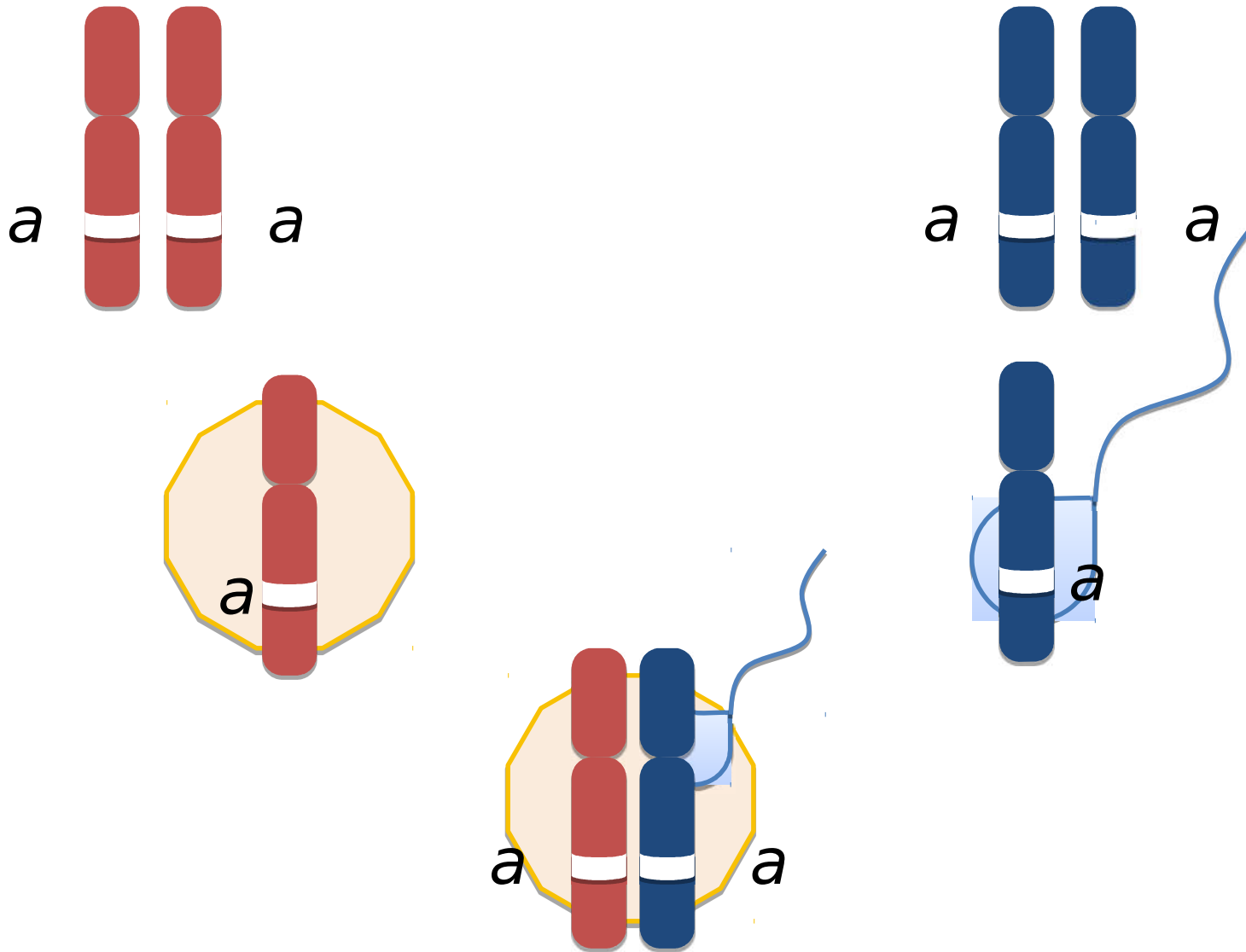
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



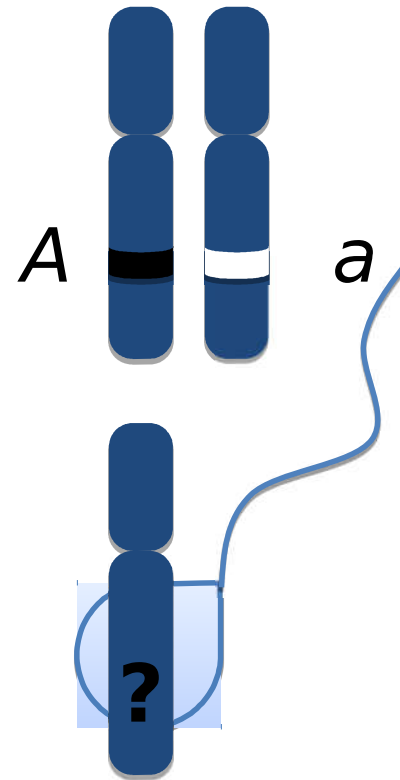
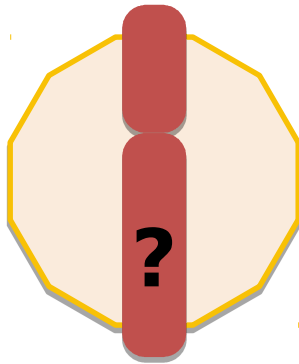
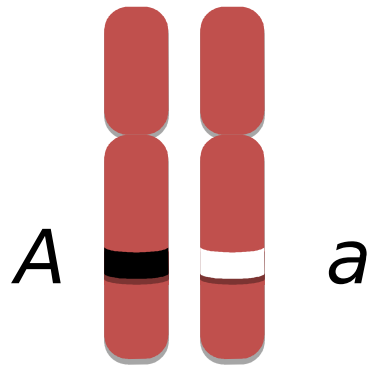
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



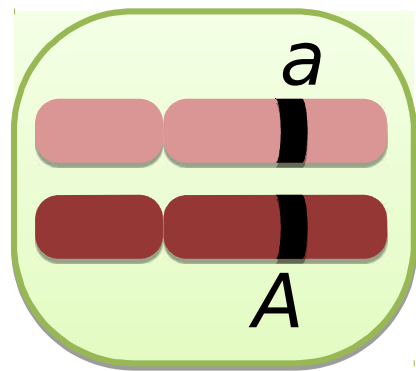
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



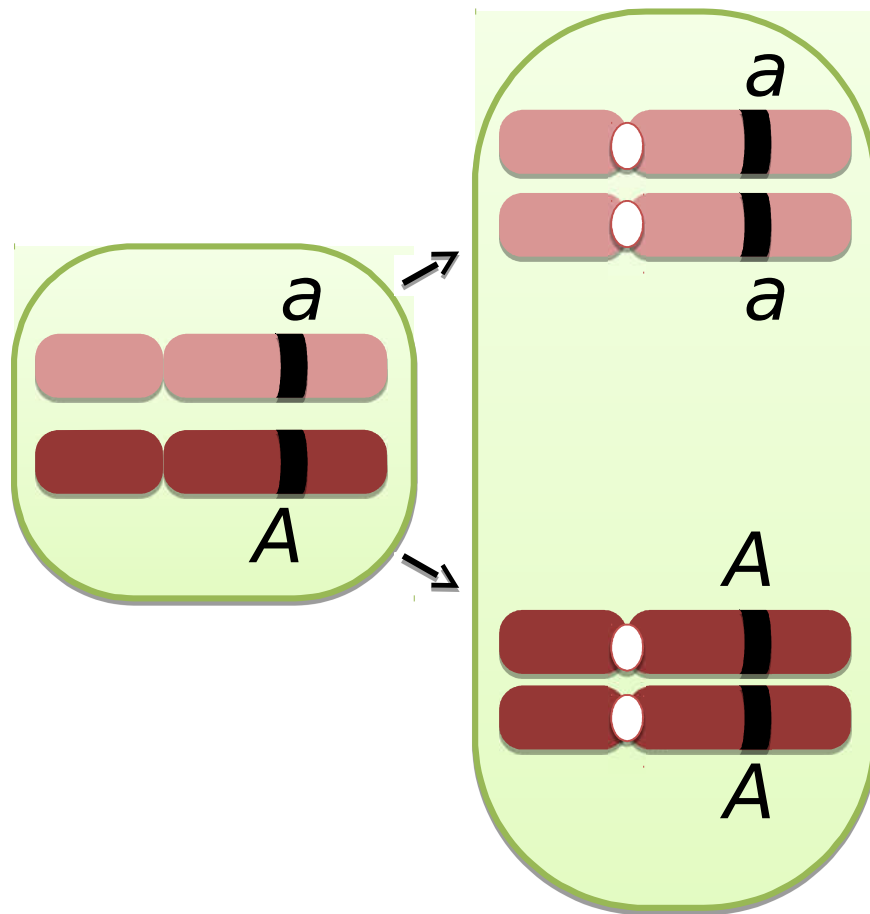
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



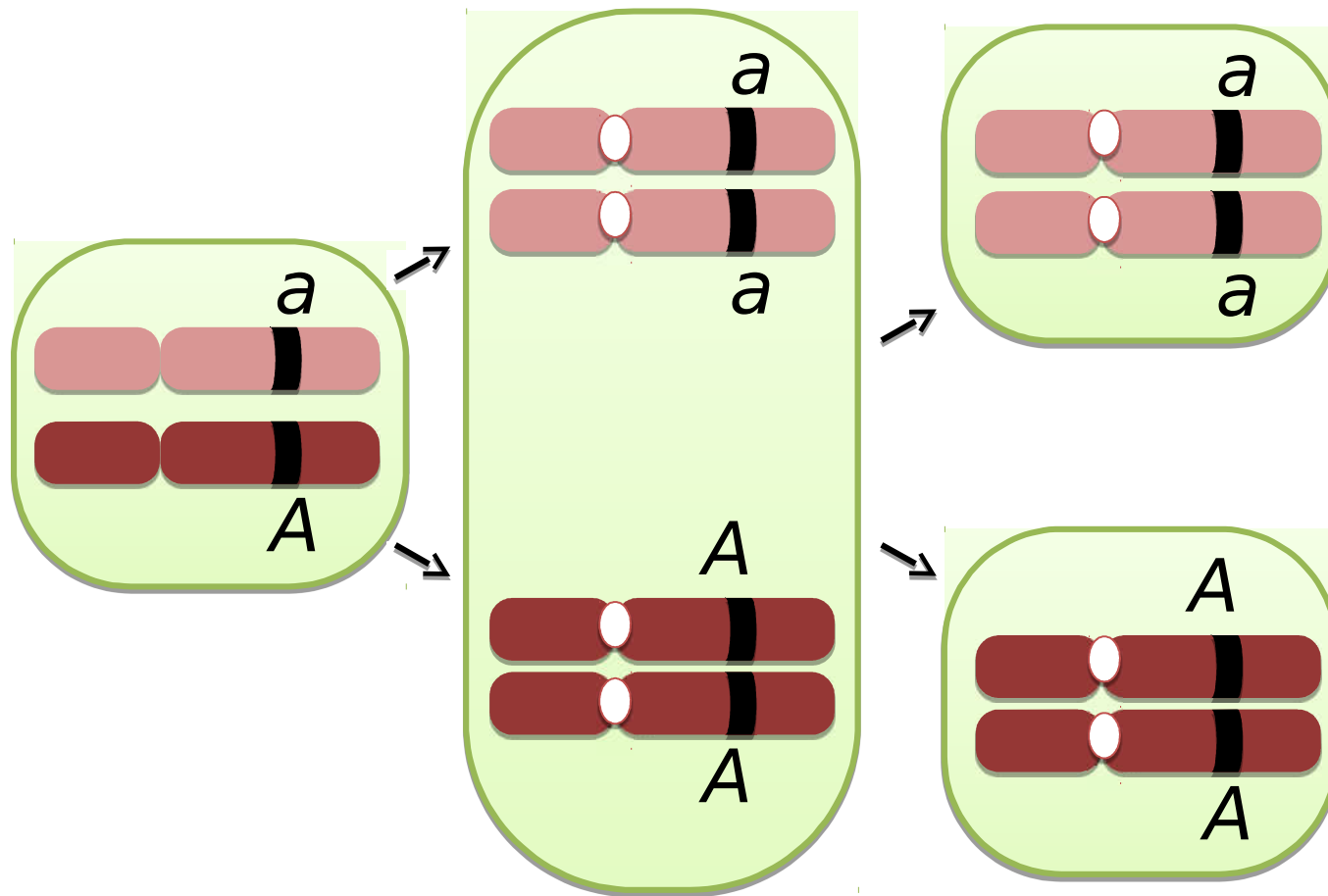
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



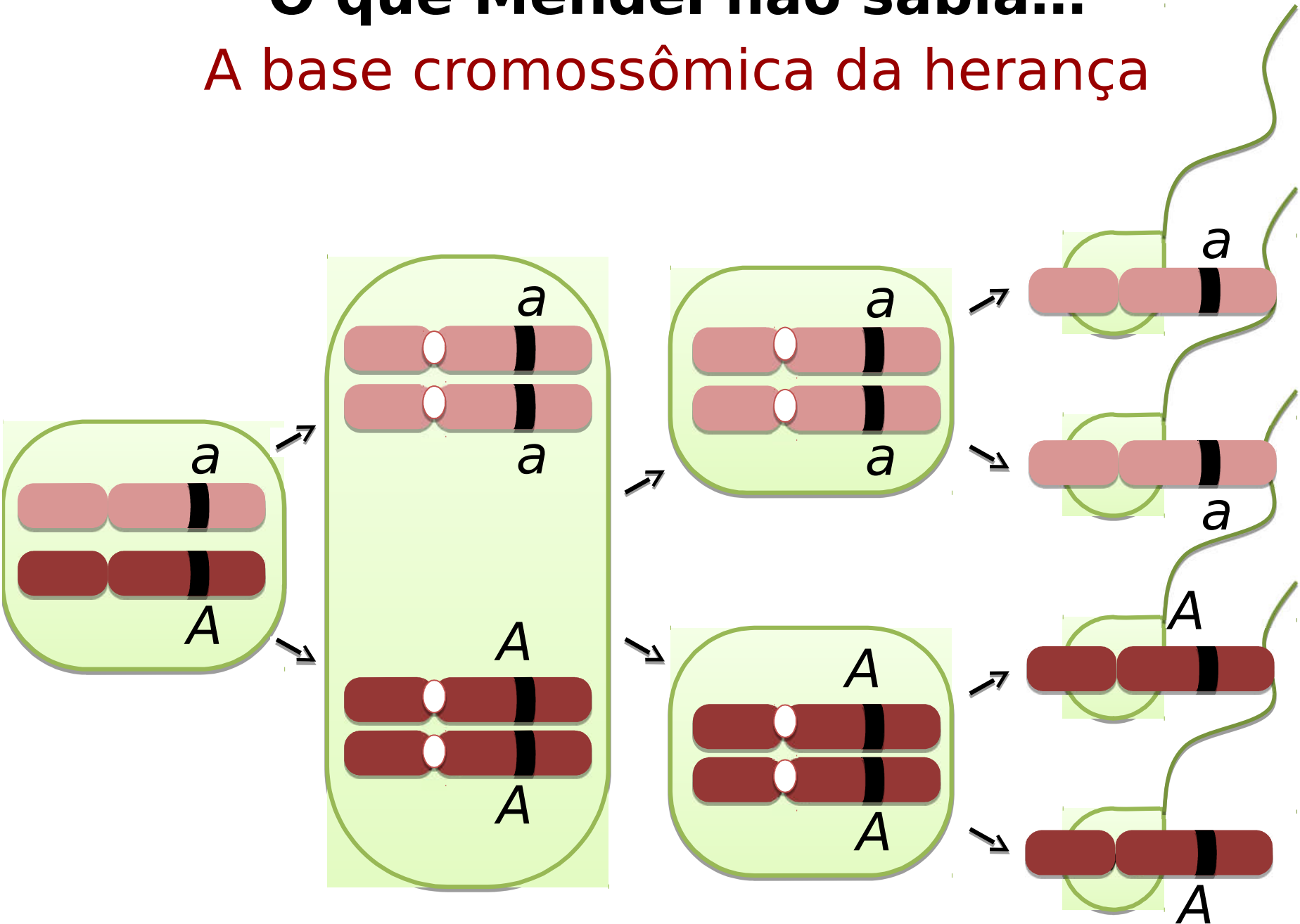
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



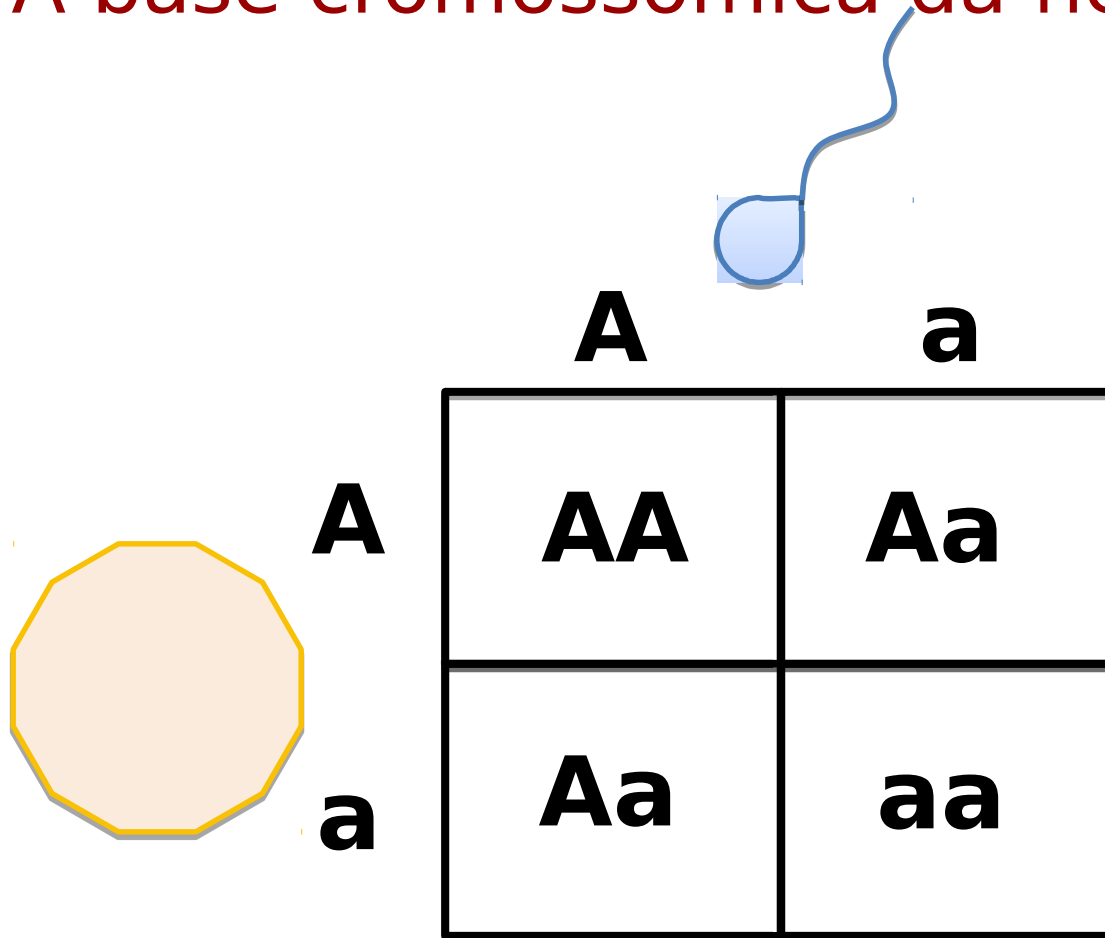
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



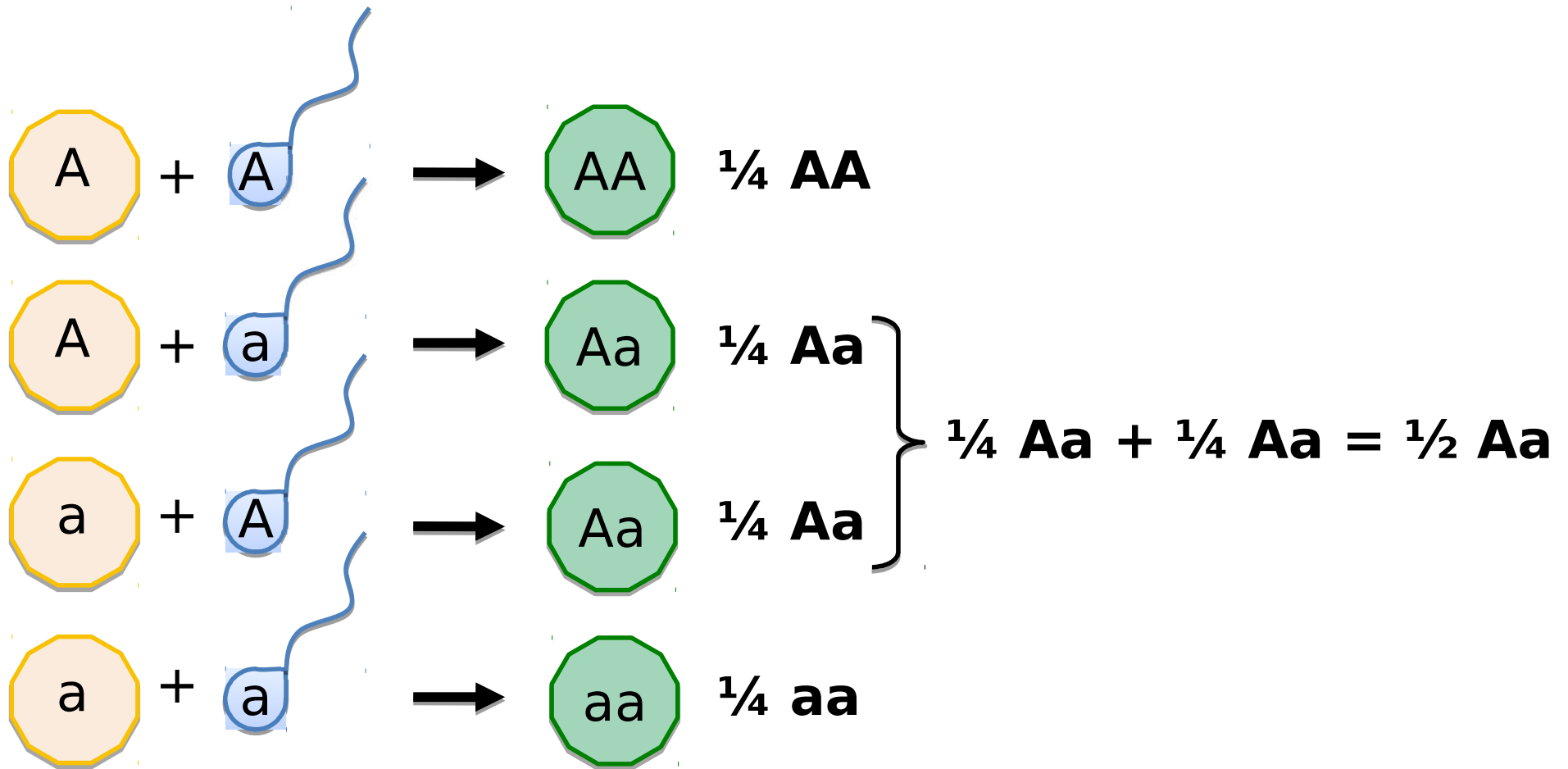
O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança



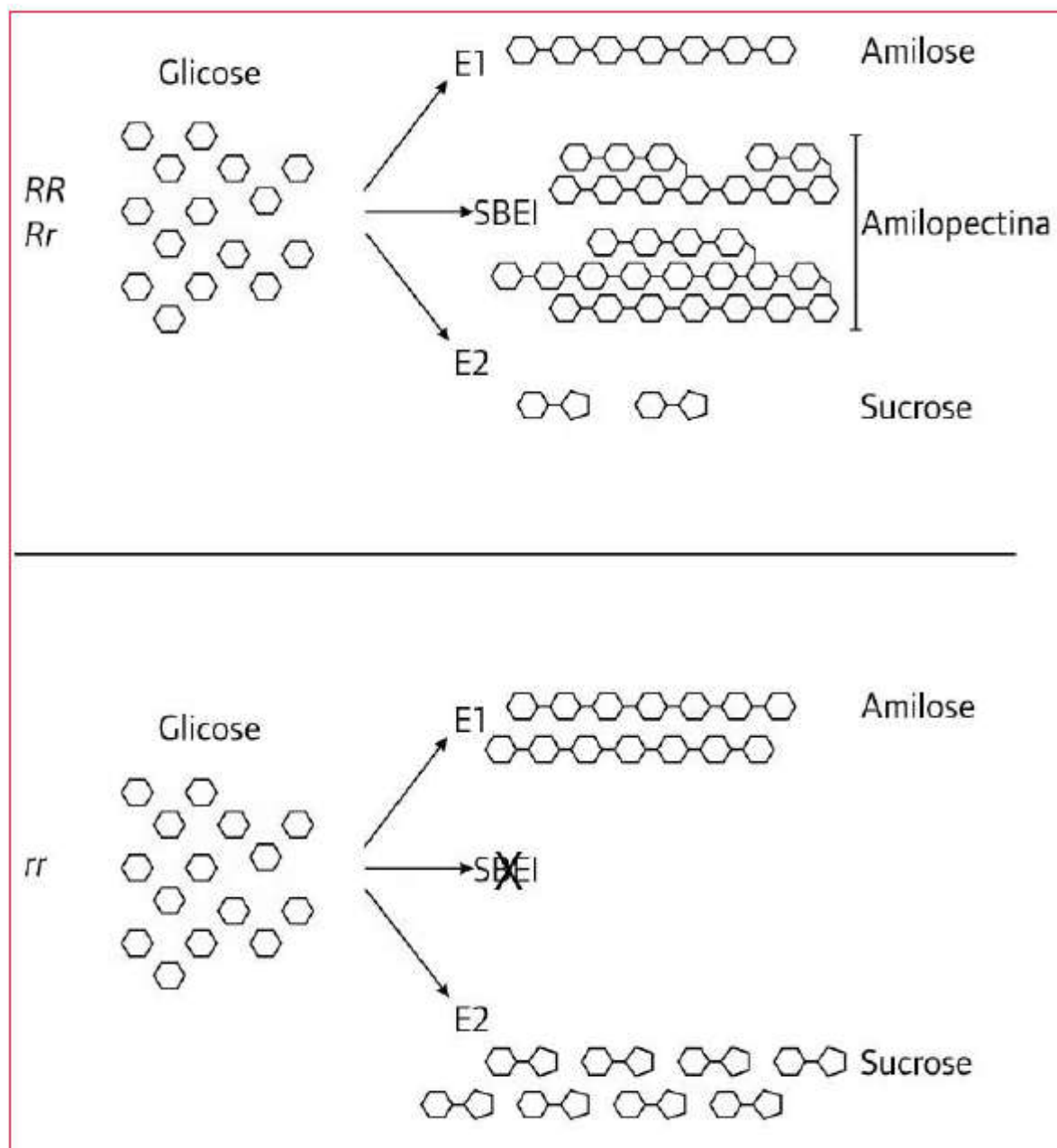


Em linguagem molecular: forma da semente

O gene que determina a forma da semente codifica uma enzima, starch-branching enzyme I (*SBEI*), necessária para sintetizar uma cadeia de amido, amilopectina

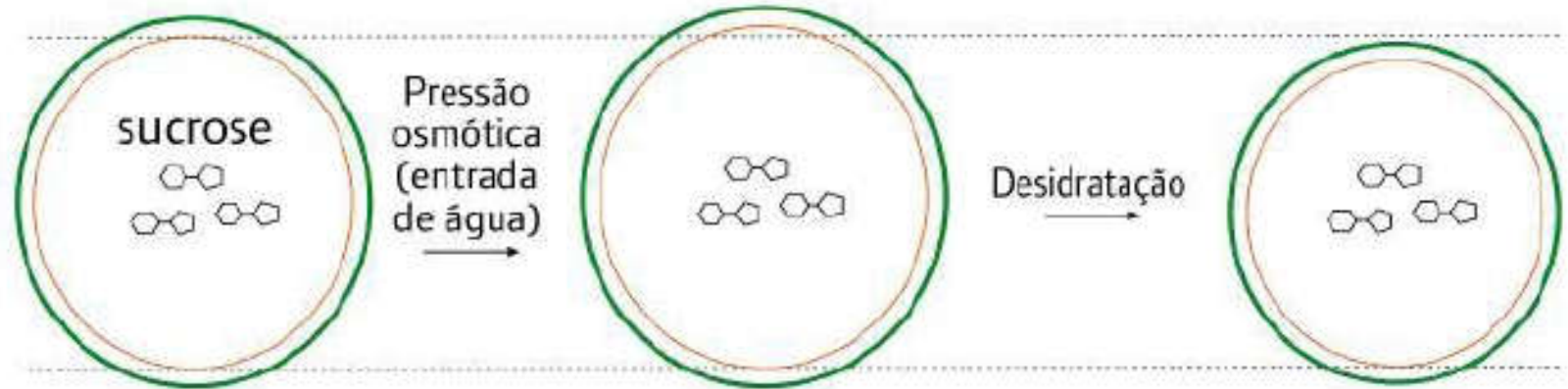
Lisa (*R*): contém amilopectina e a semente desidrata uniformemente

Rugosa (*r*): sementes não tem amilopectina e enrugam de forma irregular ao desidratar

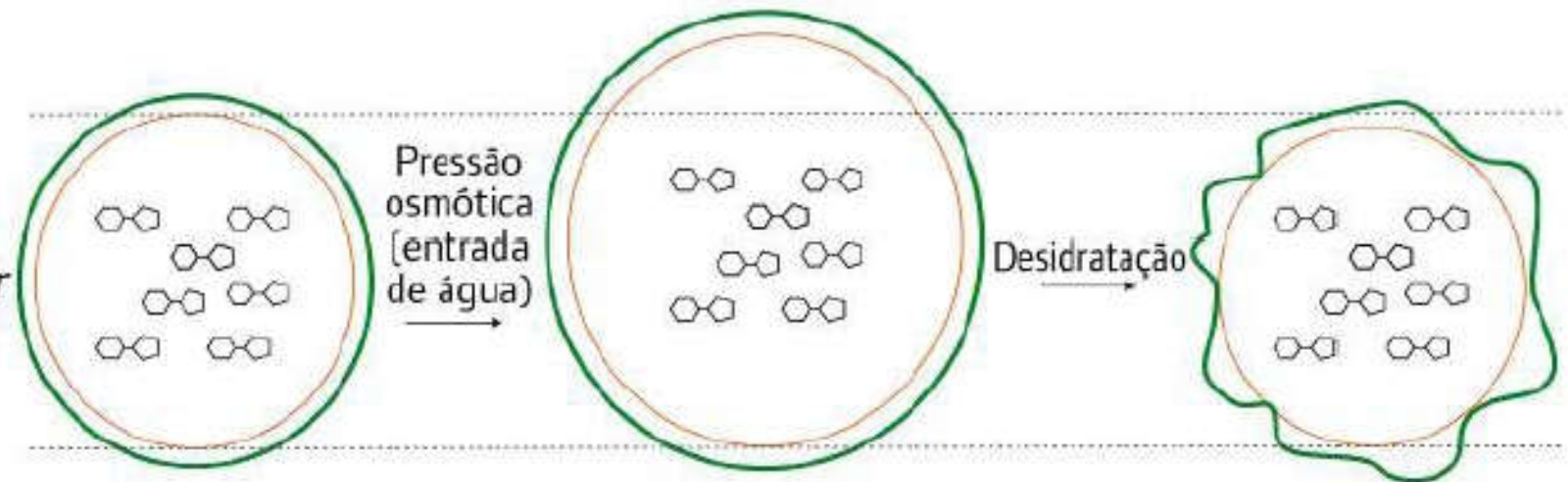


Desenvolvimento da semente

Sementes
RR e *Rr*

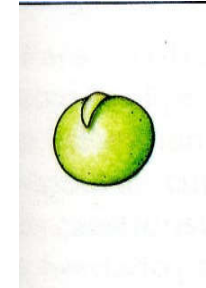
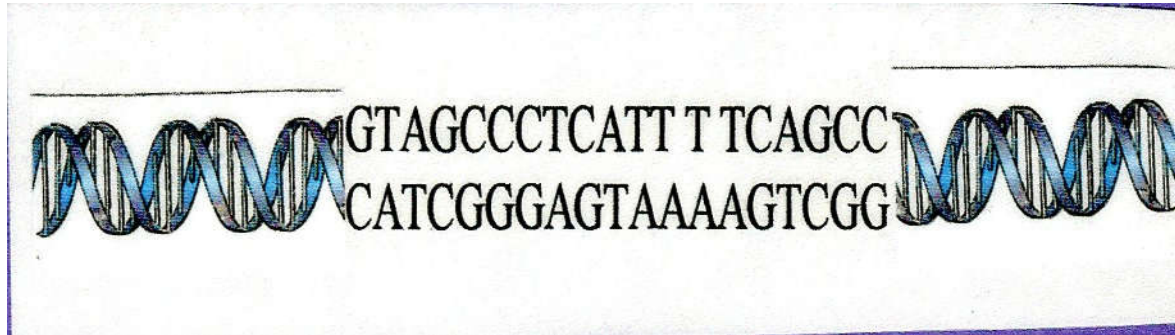


Semente *rr*

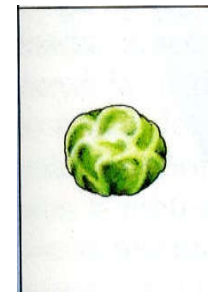
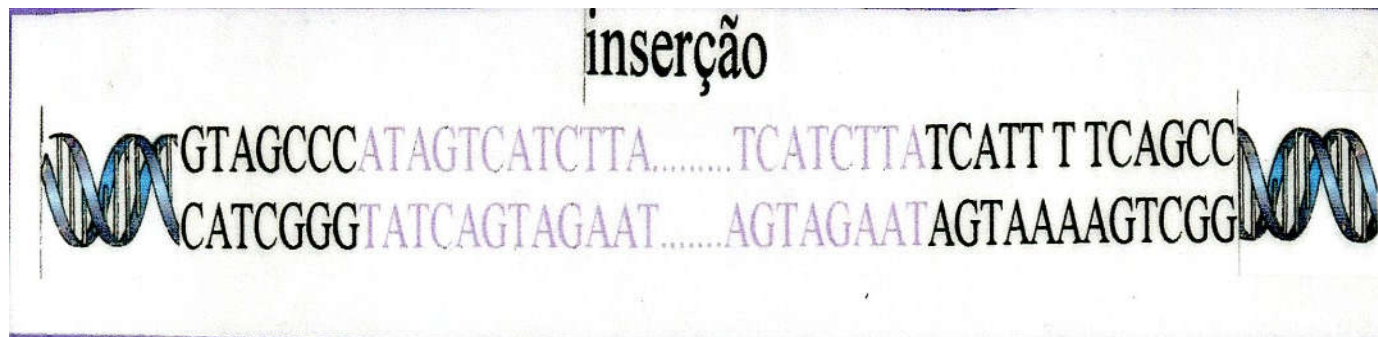


Gene que codifica a enzima ramificadora do amido responsável pela característica textura da semente

Alelo selvagem

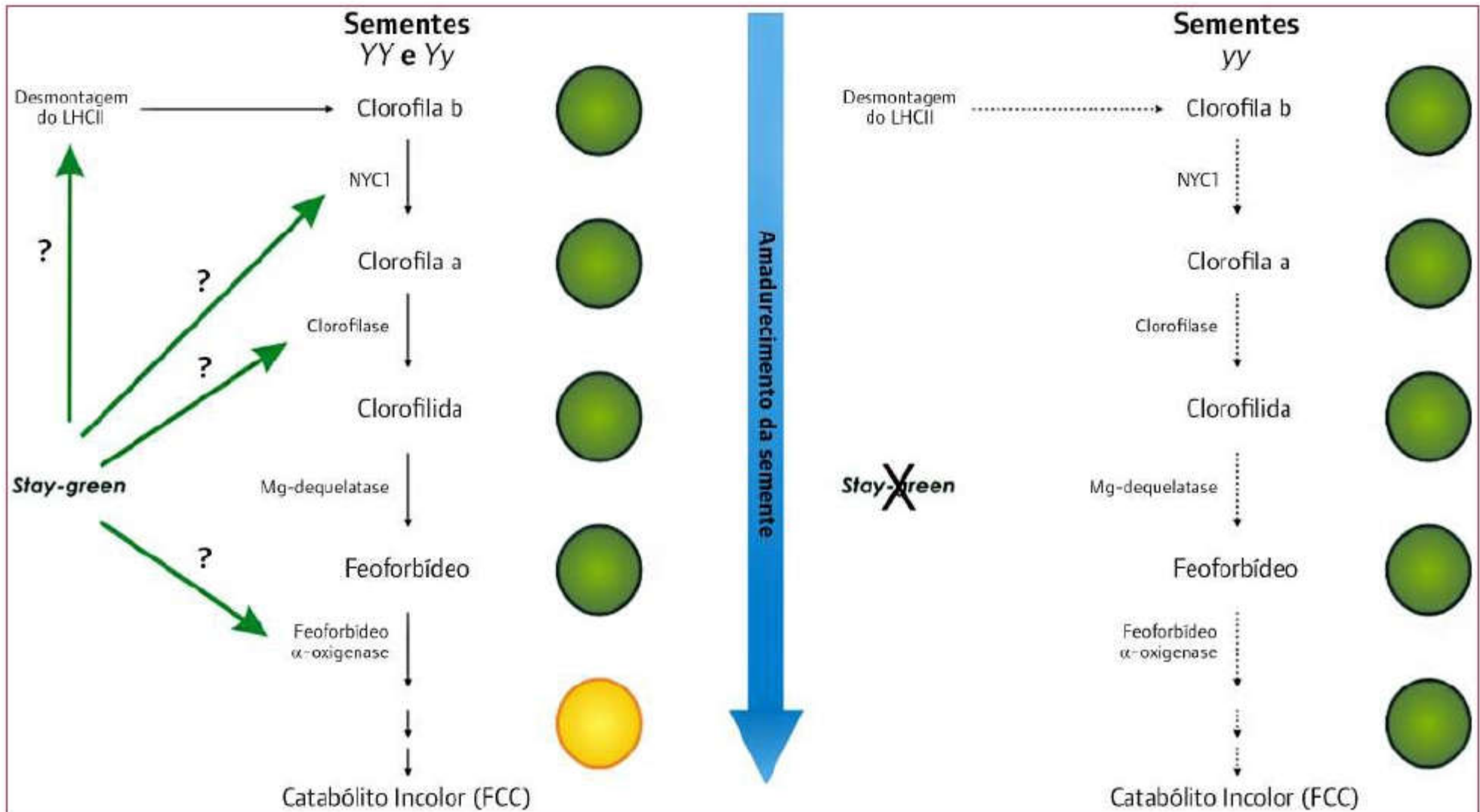


Alelo mutante

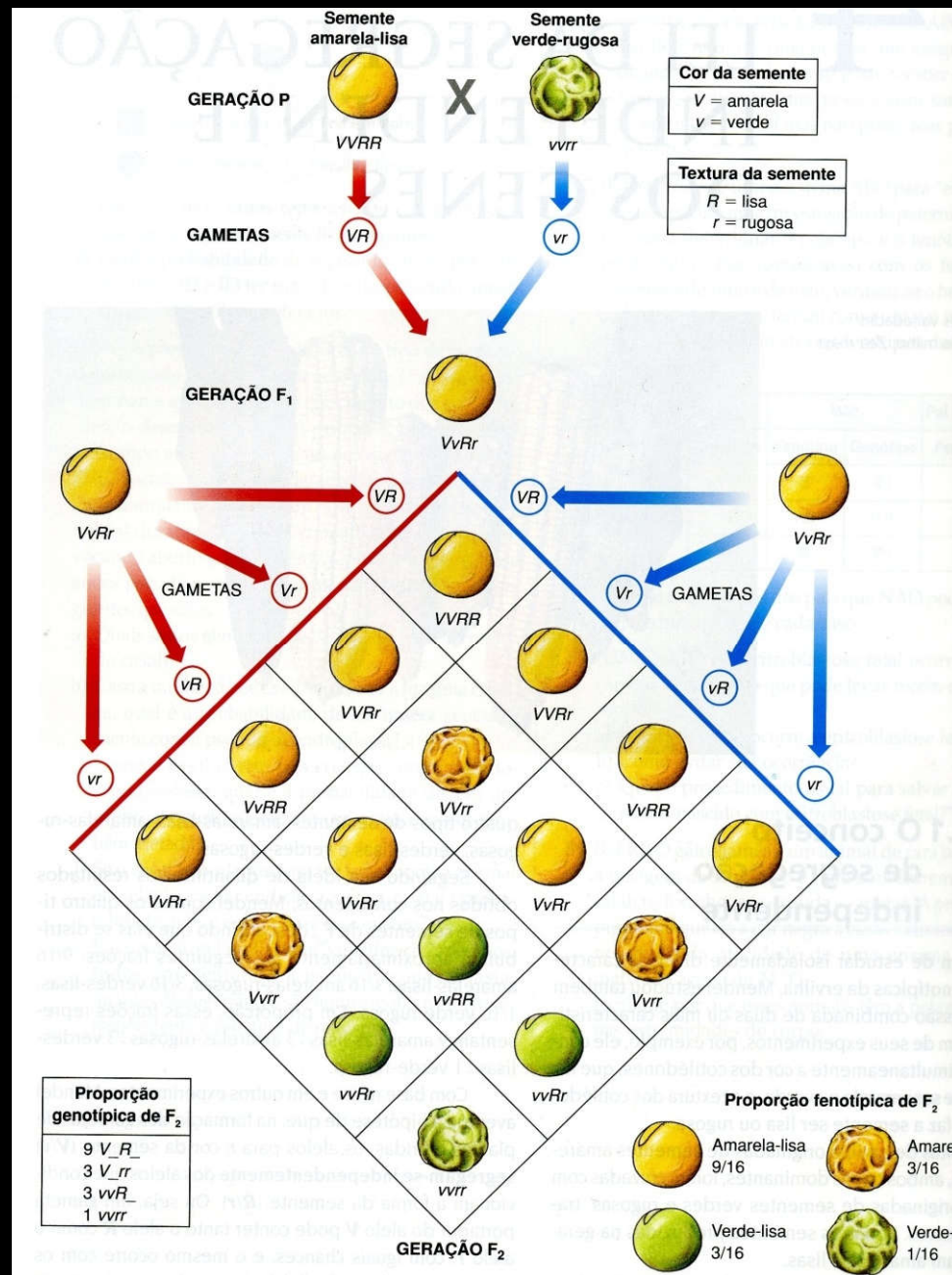


Em linguagem molecular: cor da ervilha

O gene *Stay-green* codifica uma proteína que, de alguma forma, favorece a degradação dos pigmentos de clorofila regulando as enzimas destes ou tendo um papel na desmontagem do Complexo Coletor de Luz



Modelo de cruzamento mendeliano dihíbrido





3 amarelas : 1 verde

3 lisas : 1 rugosa

**9 amarelas lisas : 3 lisas verdes :
3 amarelas rugosas : 1 verde rugosa**



Segunda lei de Mendel

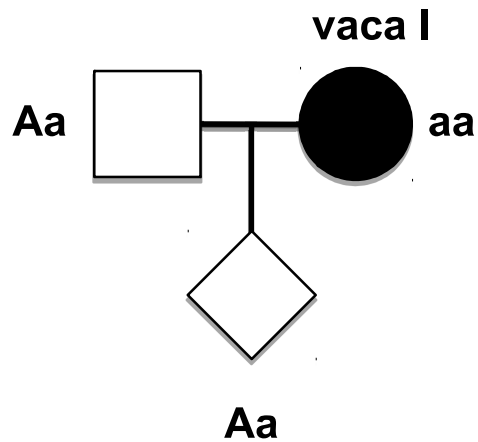
- **Segregação independente dos fatores que determinam uma característica em relação aos fatores que determinam outra característica.**

OU

- **Os alelos de genes localizados em diferentes pares de cromossomos segregam-se independentemente na meiose.**

Herança Mendeliana

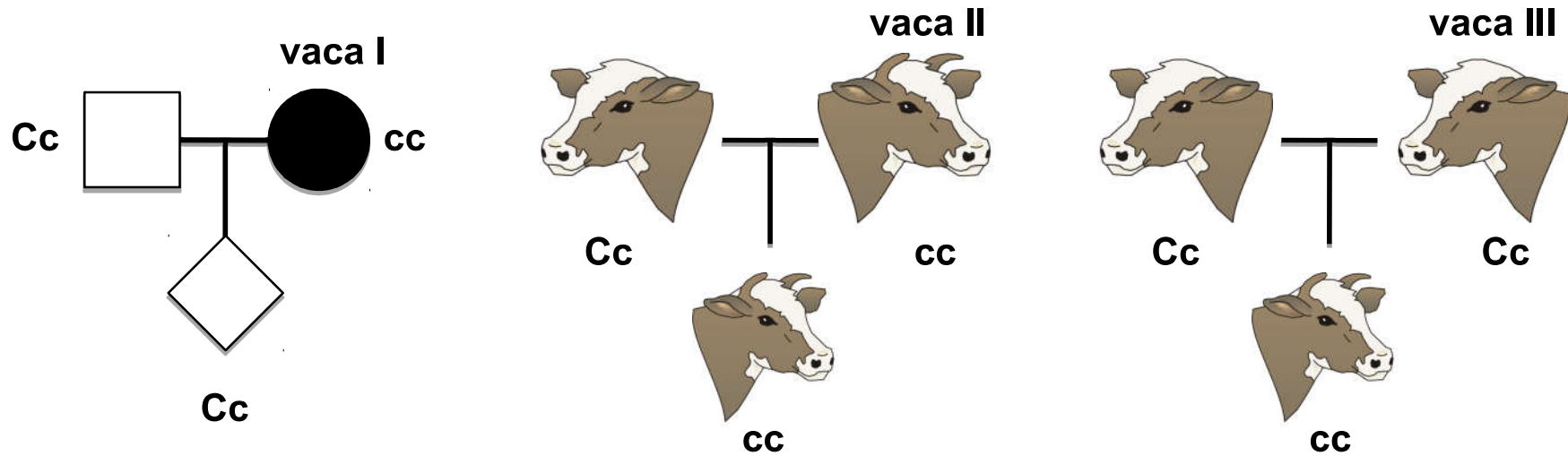
Análise de Heredogramas



	Macho	Fêmea
Normal		
Número de animais		
Afetado		
Propósito		
Morto		
Heterozigoto em loco autossômico		
Heterozigoto em loco ligado ao X		
Sexo não especificado		
Aborto		
Cruzamento		

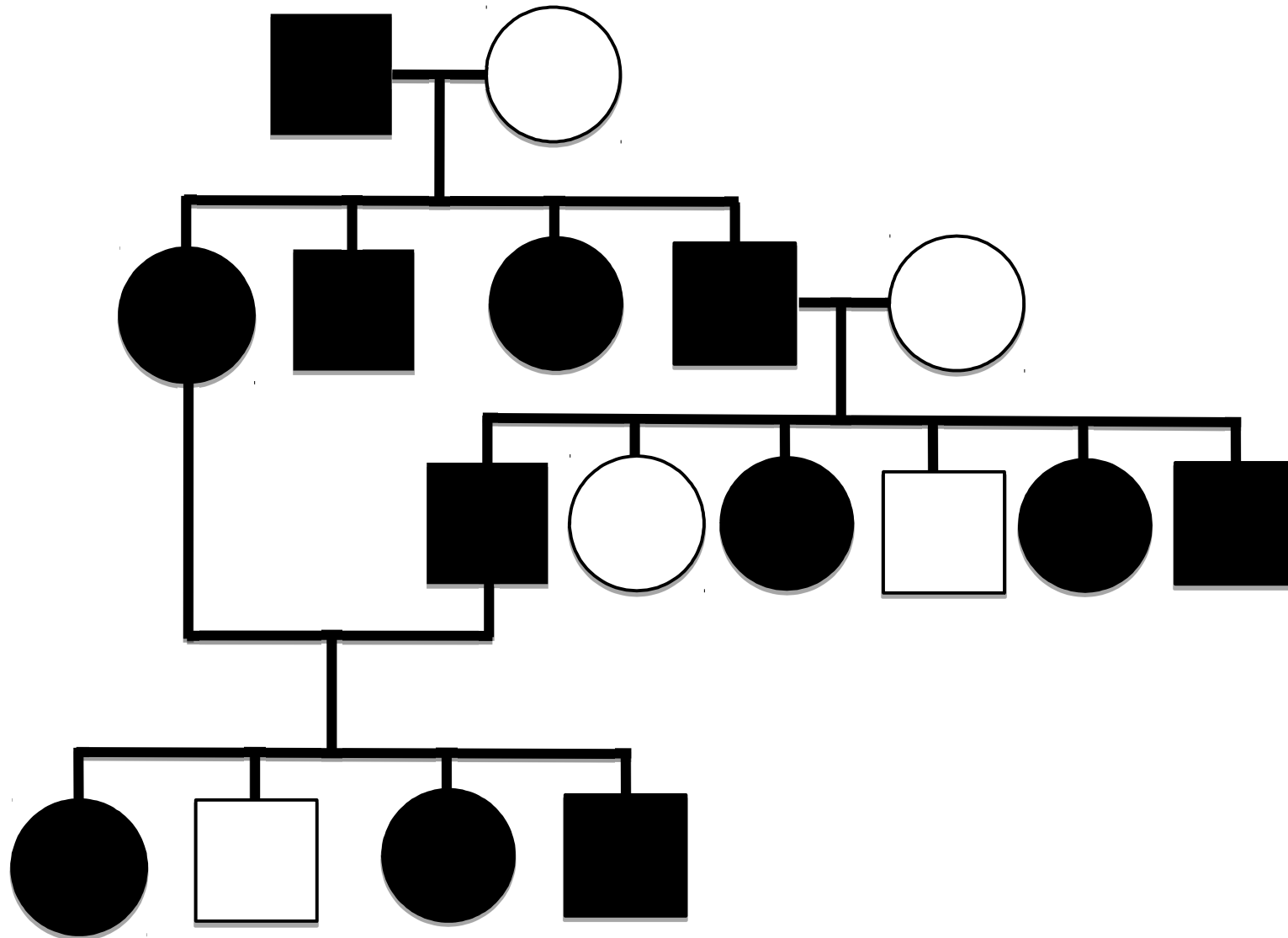
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas

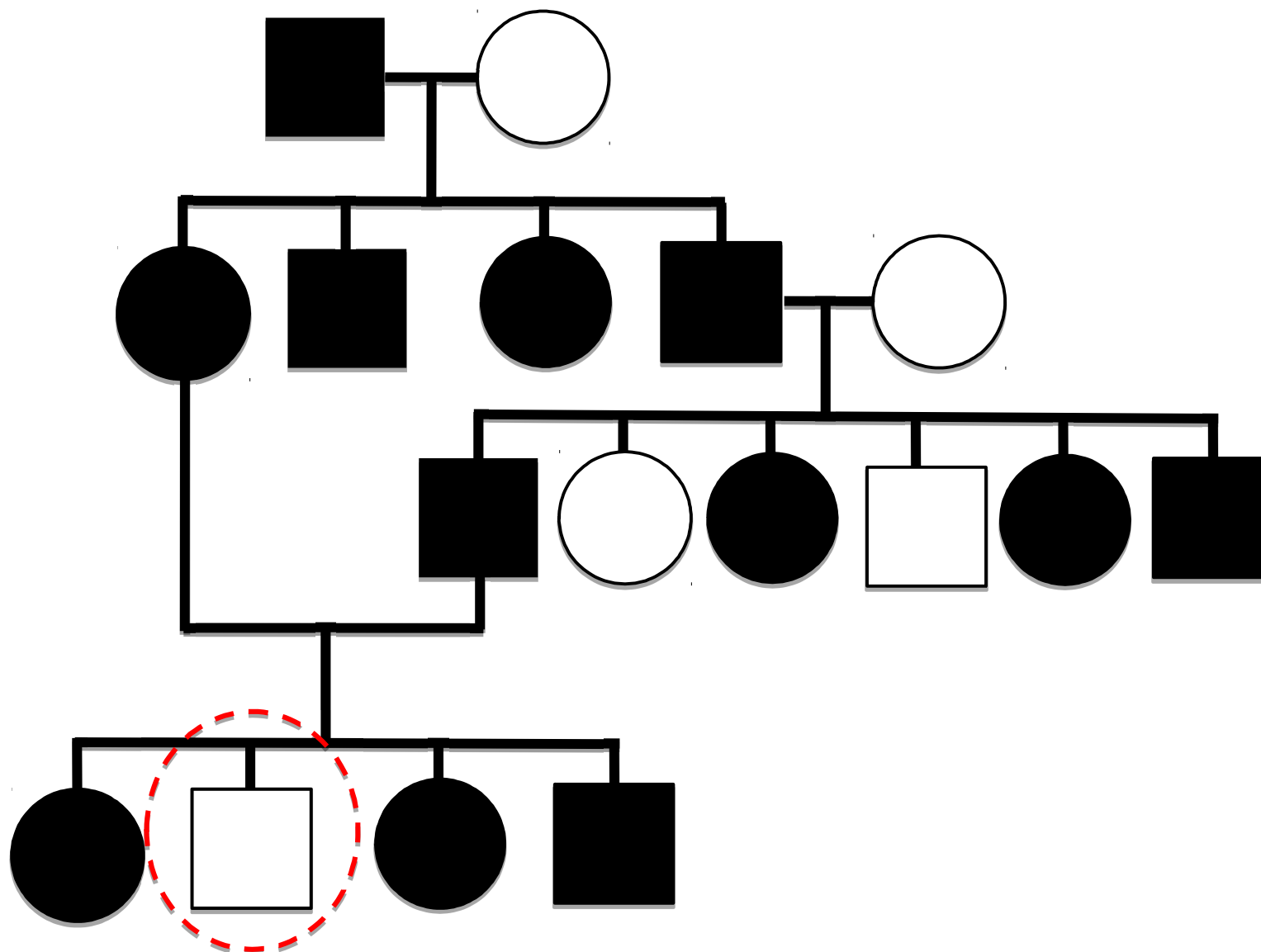


Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas

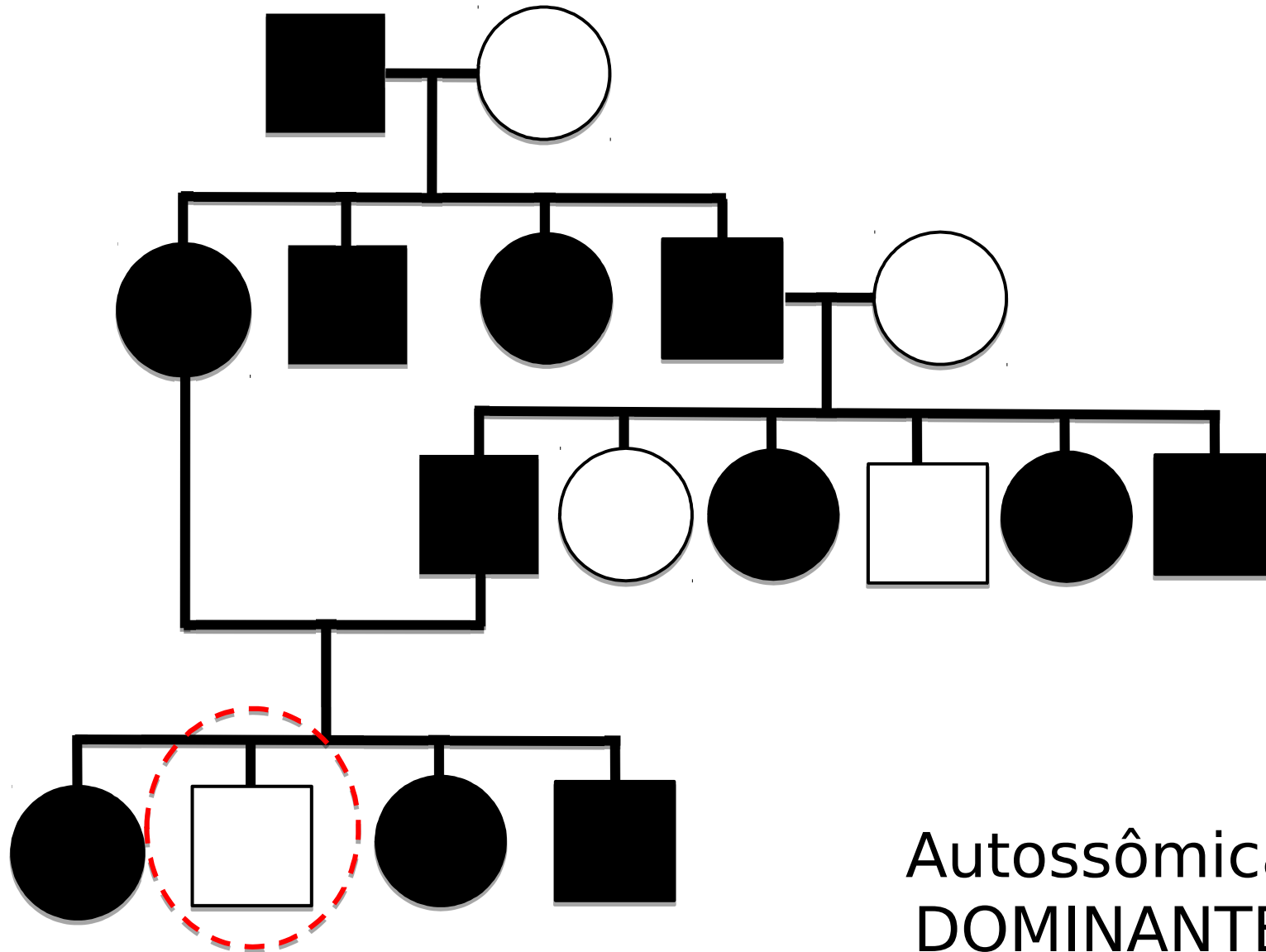


Análise de Heredogramas



Herança Mendeliana

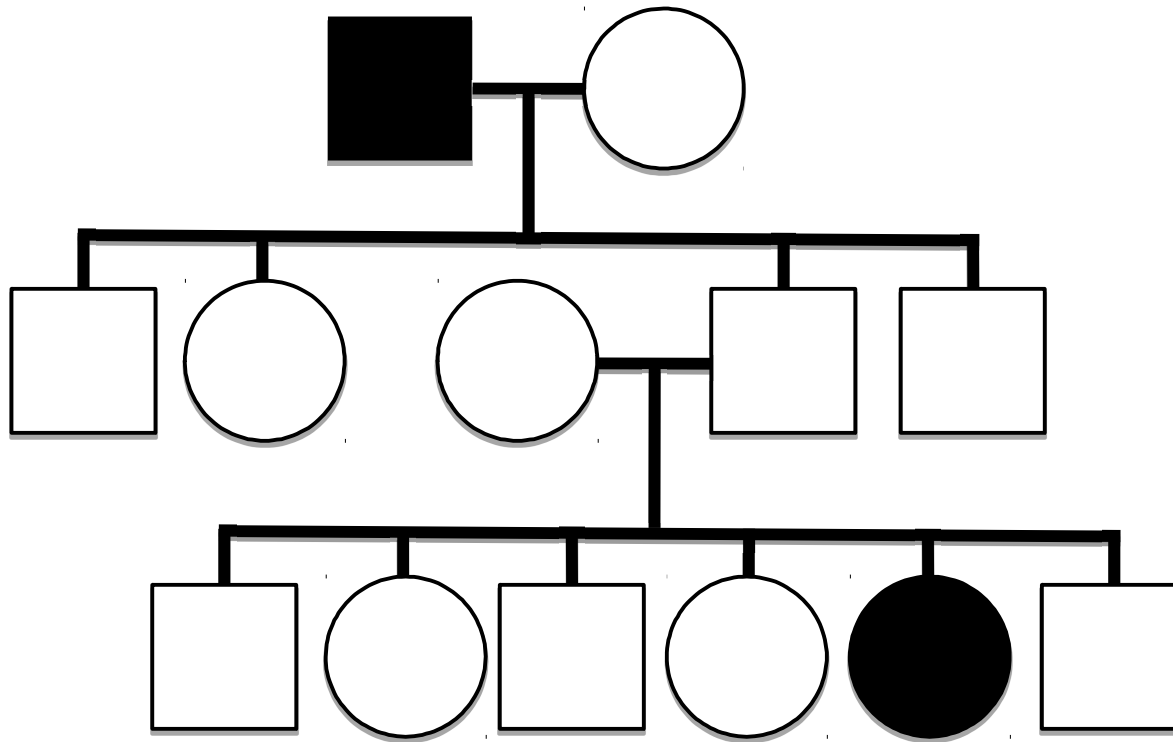
Análise de Heredogramas



Autossômica
DOMINANTE

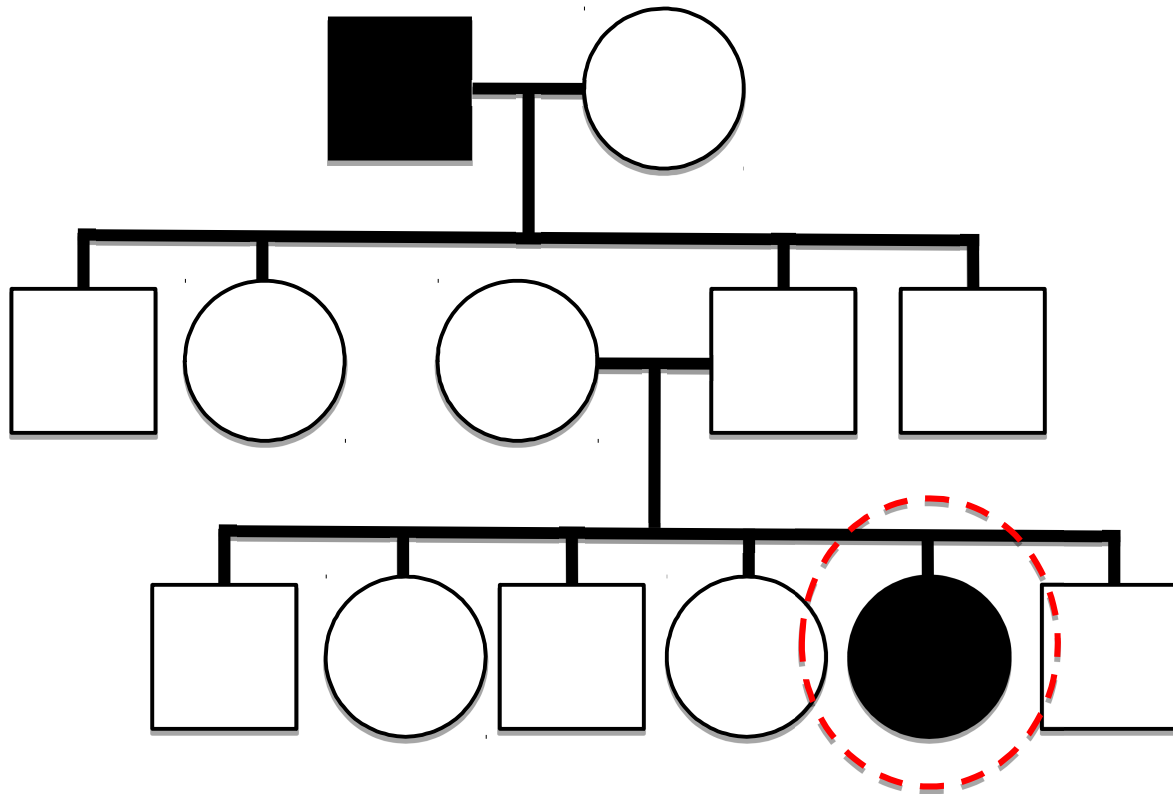
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



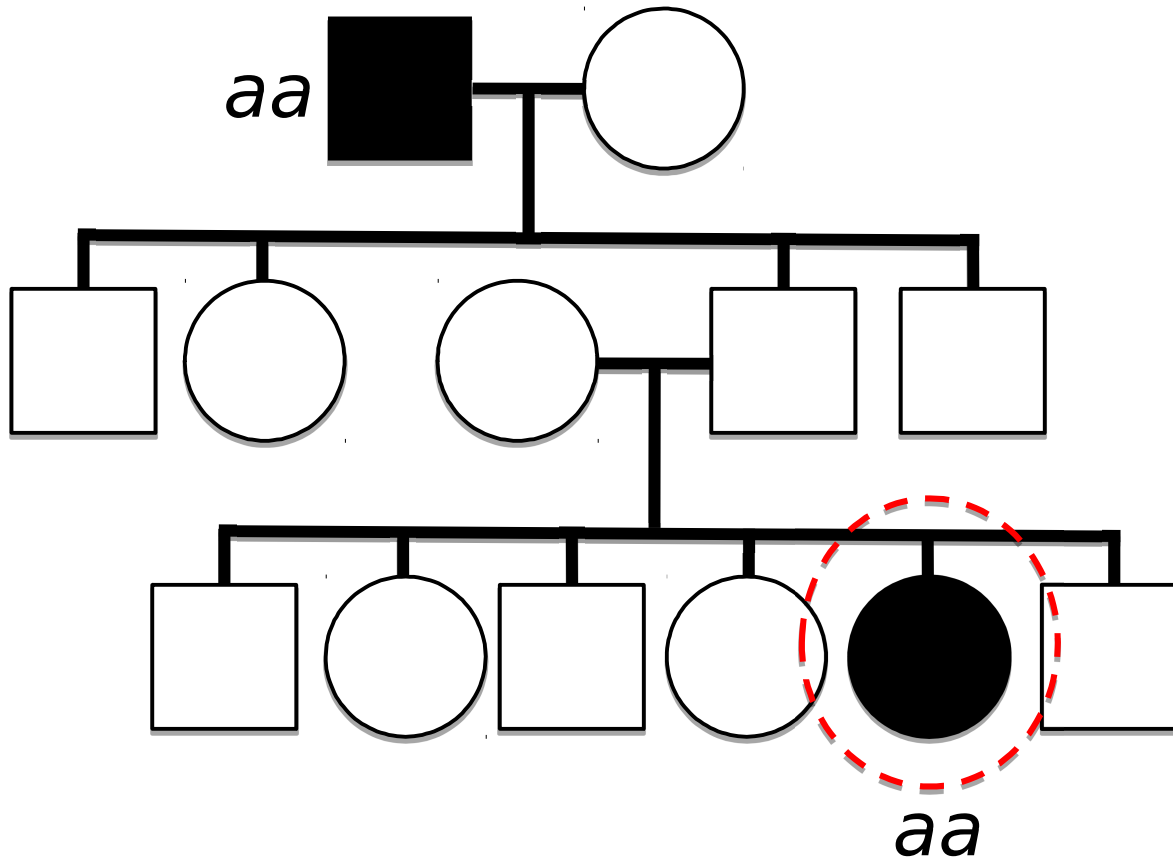
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



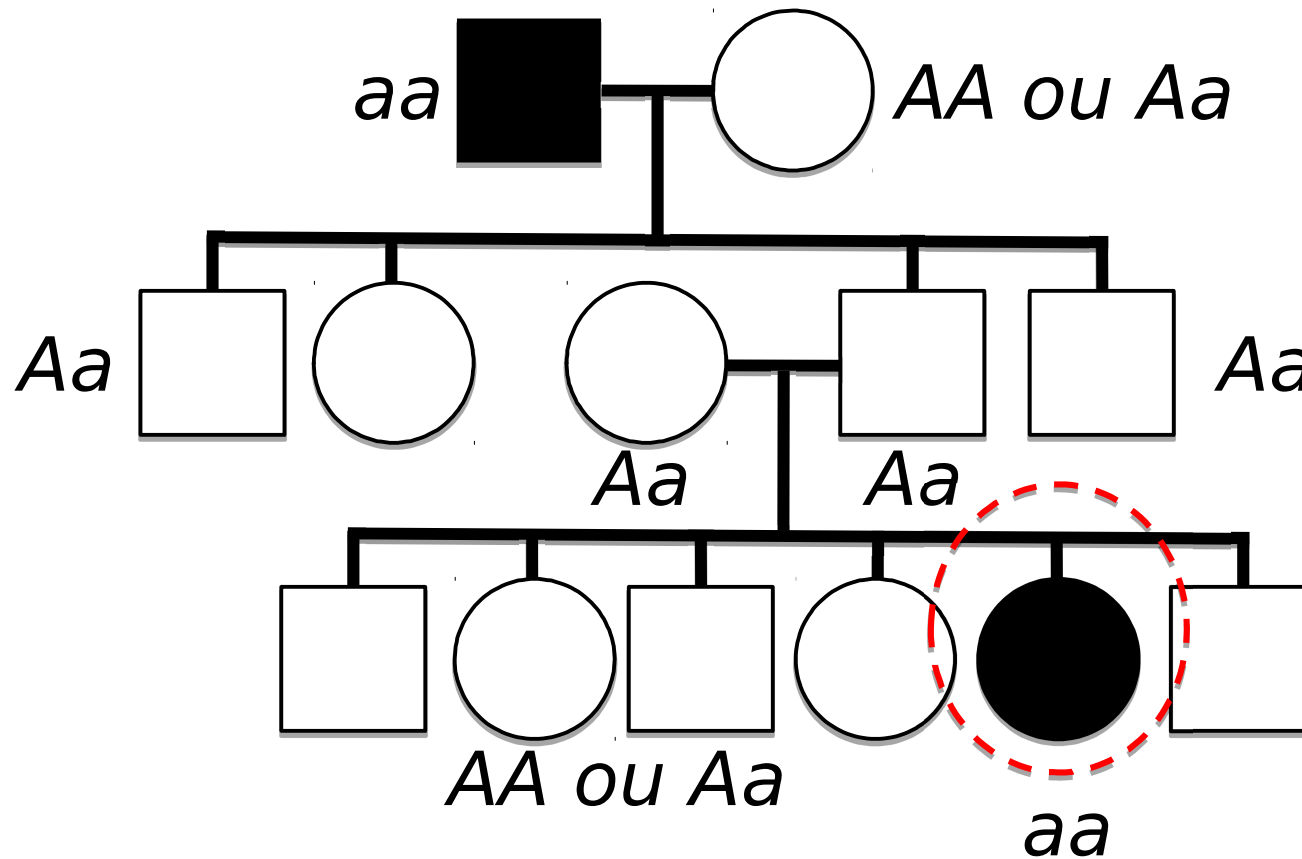
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



Autossômica recessiva

Herança Mendeliana

Herança Autossômica Recessiva

- Ausência de manchas em Landseer/Terra Nova



Herança Mendeliana

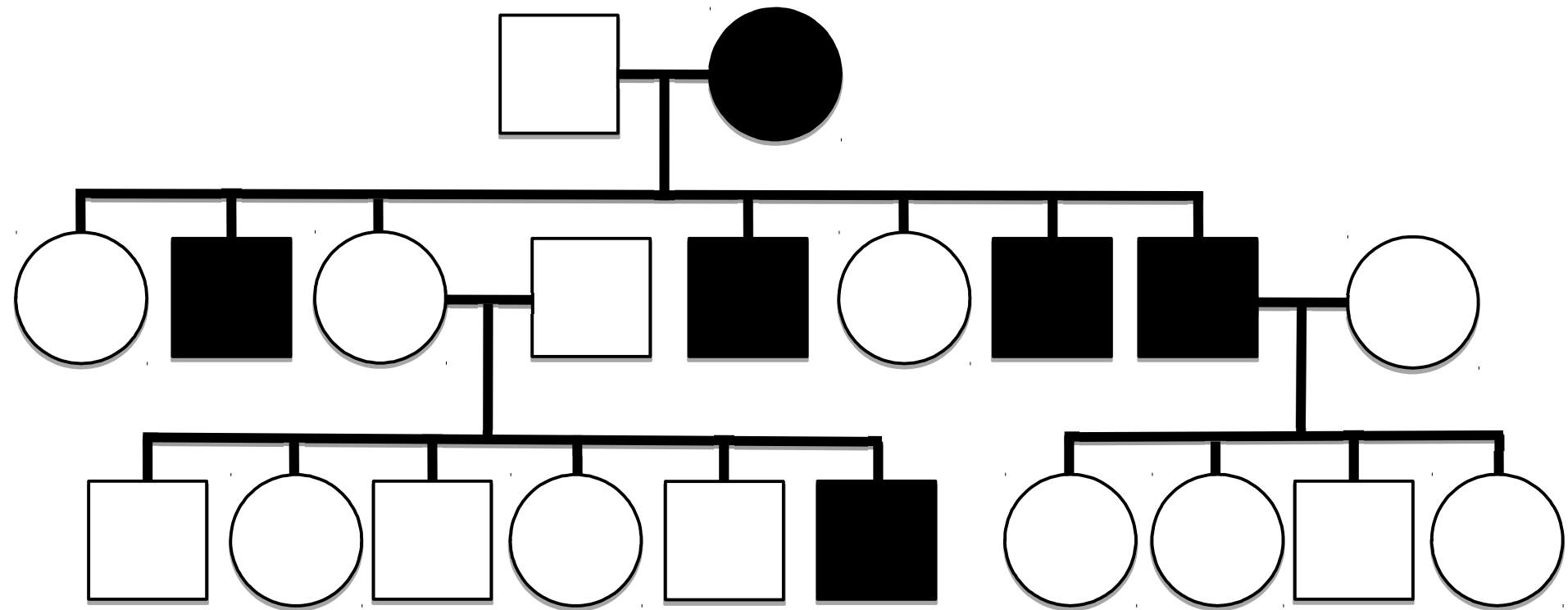
Herança Autossômica Recessiva



<http://www.youtube.com/watch?v=j5kKoBOfPjk>

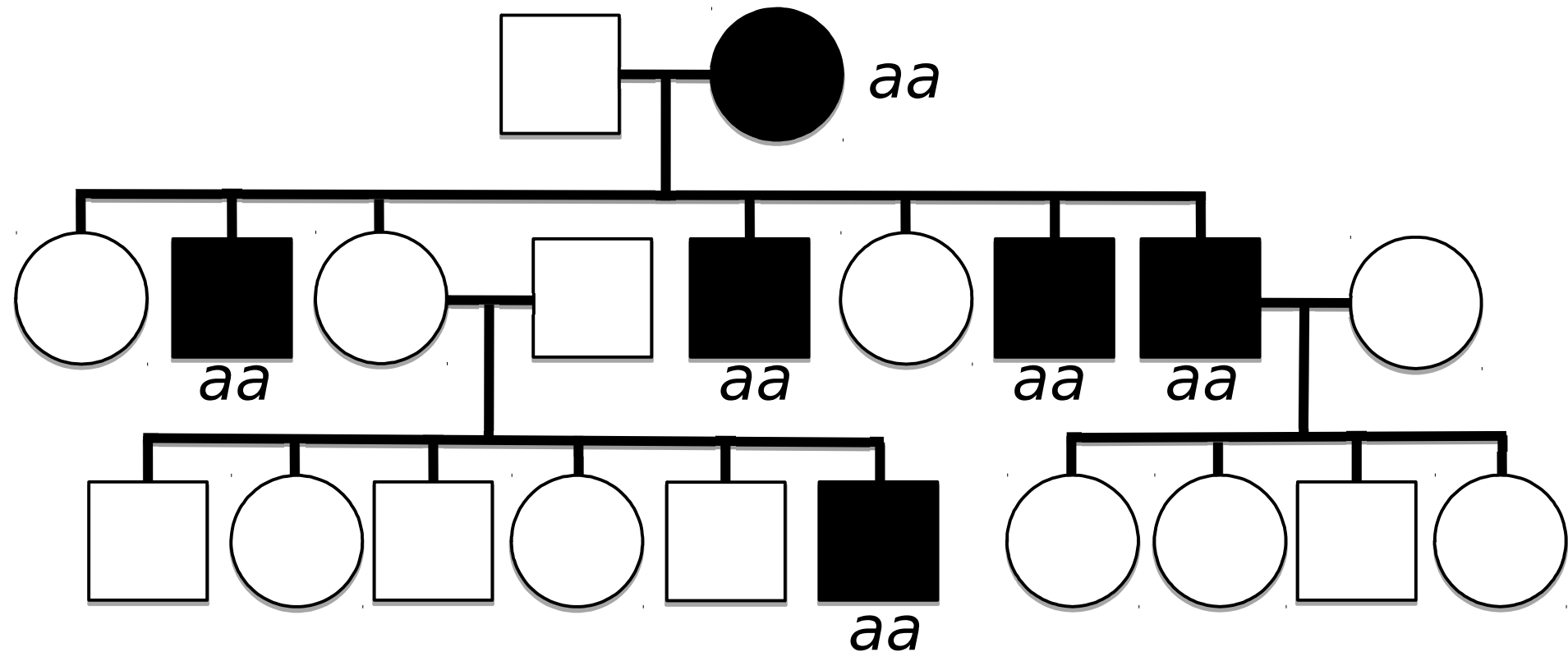
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



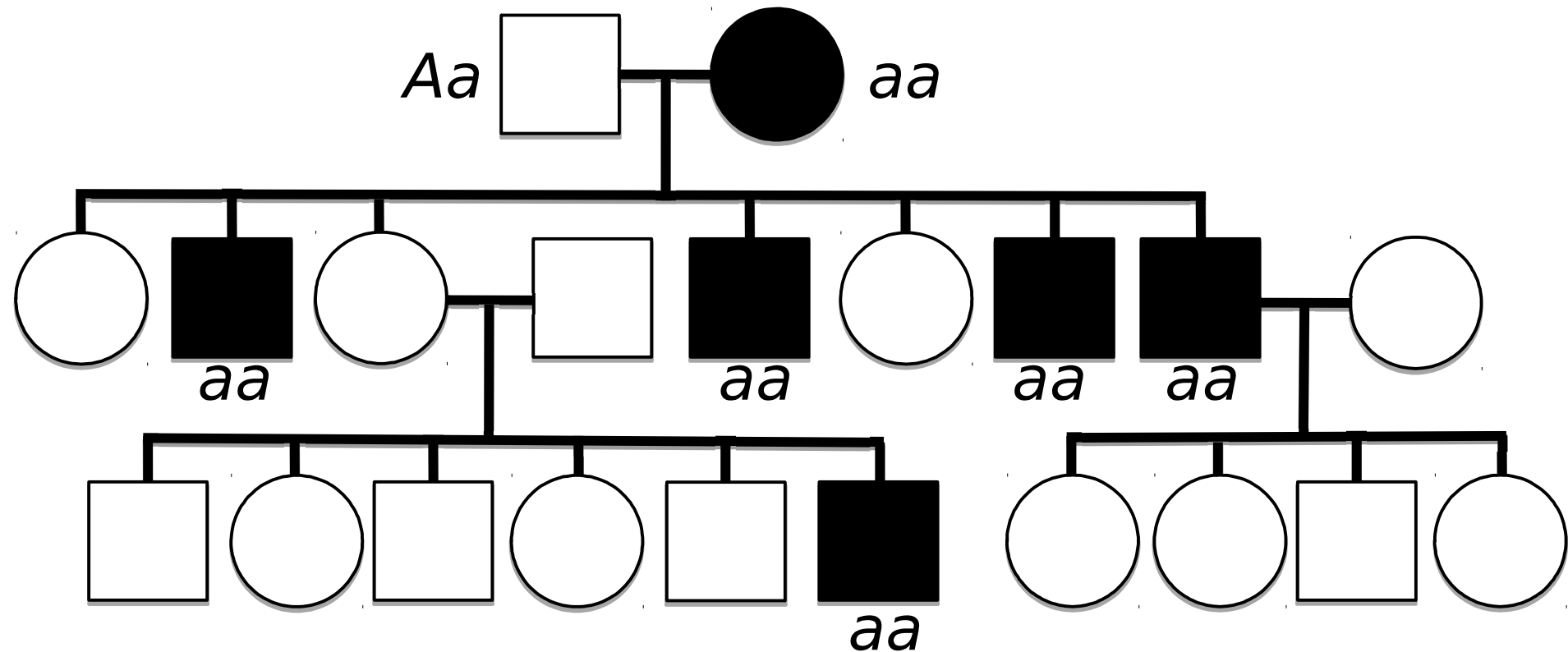
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



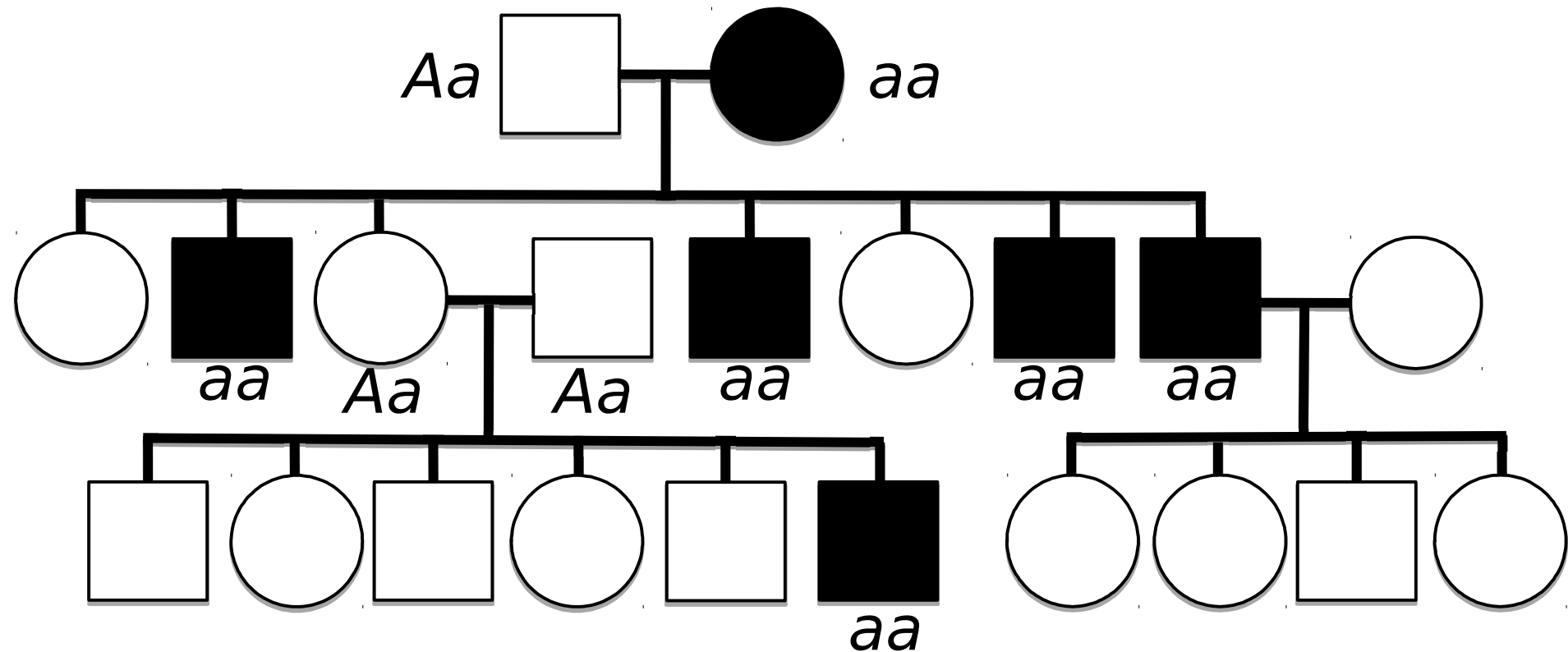
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



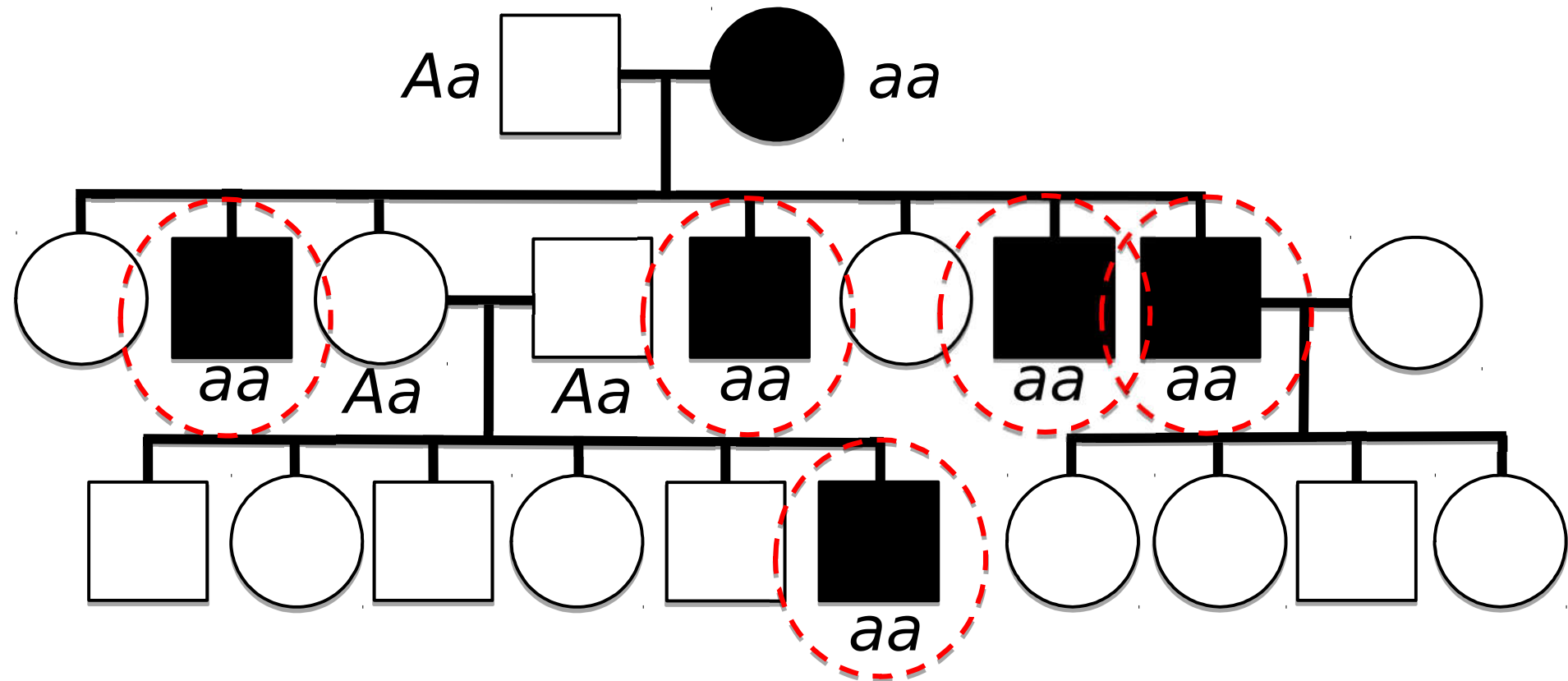
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



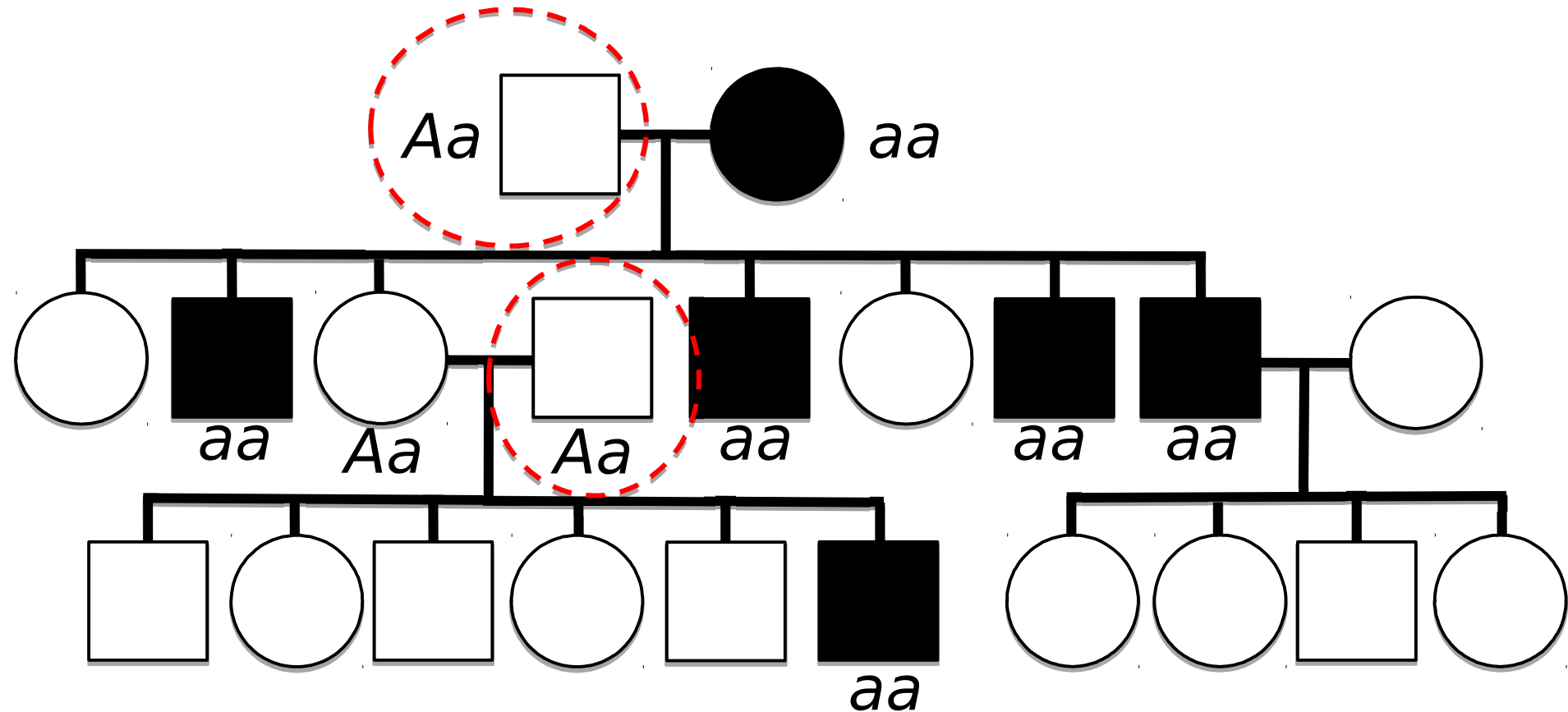
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



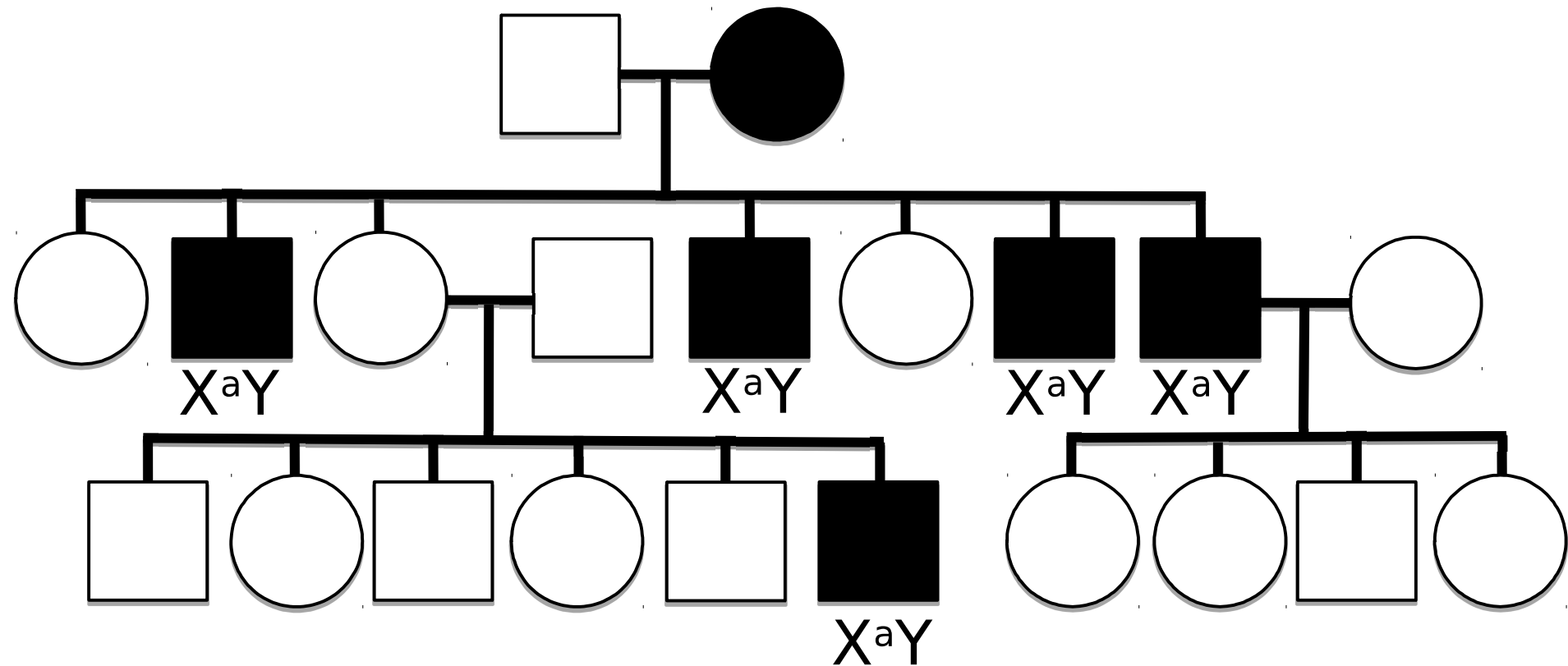
Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



Herança Mendeliana

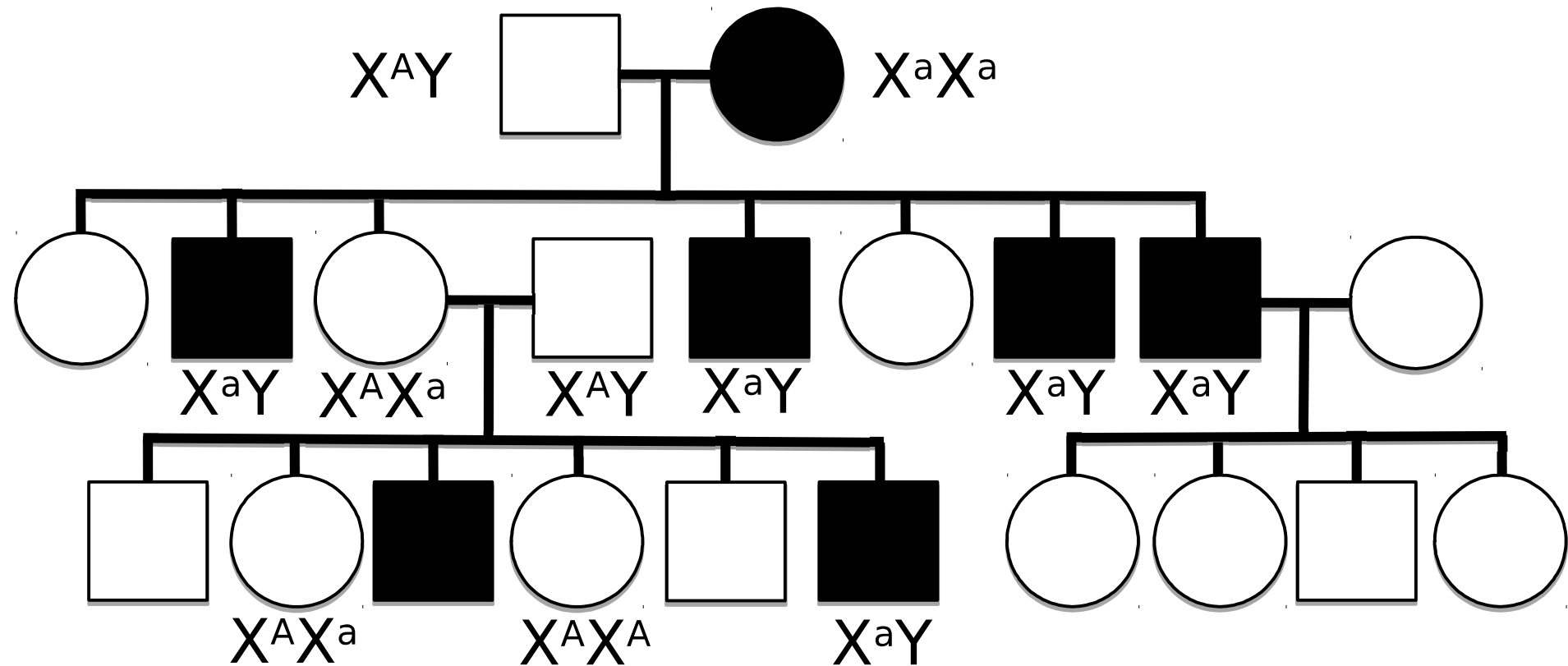
Análise de Heredogramas



Recessiva ligada ao X

Herança Mendeliana

Análise de Heredogramas



Recessiva ligada ao X

Herança Mendeliana

Herança Recessiva ligada ao X

- Hemofilia em cães



- Distrofia muscular

Herança Mendeliana

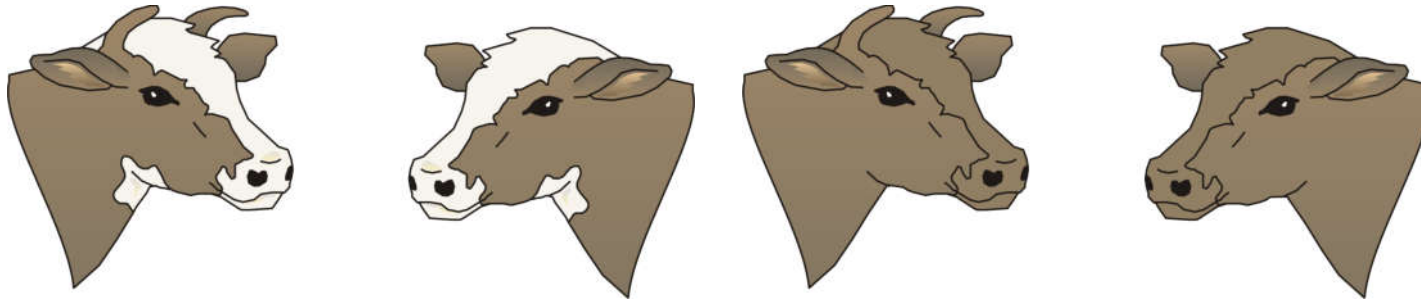
Exemplos

Online Mendelian Inheritance in Animals (OMIA)

<http://omia.angis.org.au/>

Herança Mendeliana

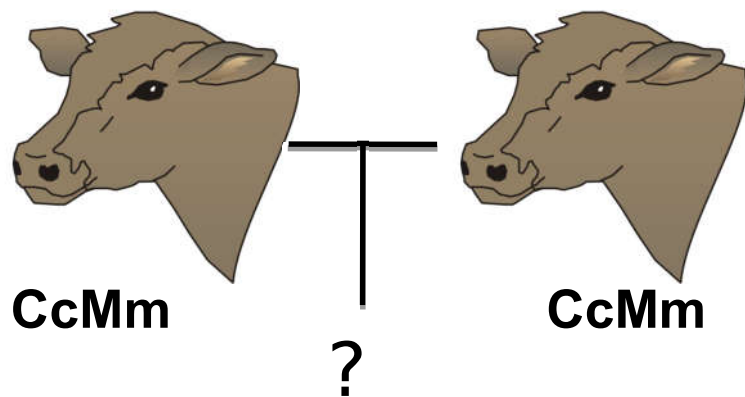
Segunda Lei de Mendel



Chifres: autossômico recessivo (c)
Manchas: autossômico recessivo (m)

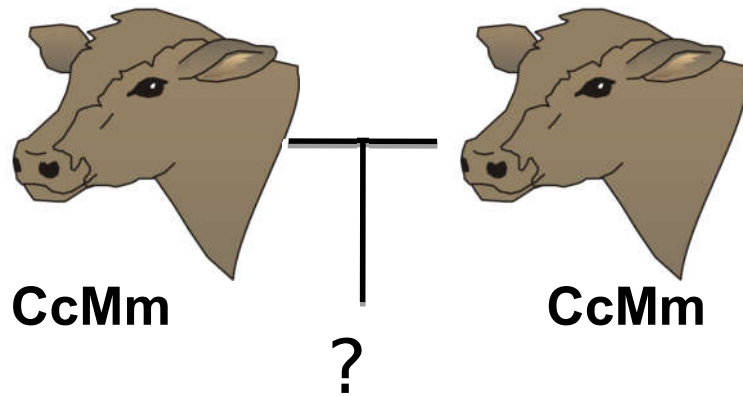
Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel



Herança Mendeliana

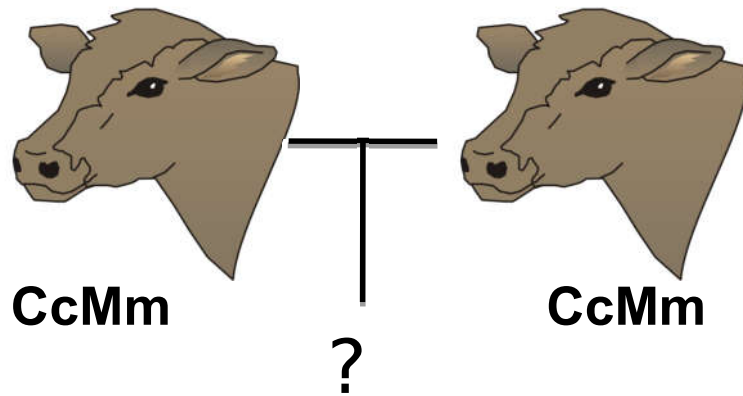
Segunda Lei de Mendel



Quais são os possíveis gametas?

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel



Quais são os possíveis gametas?

CM
Cm
cM
cm

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

CM

Cm

cM

cm

CM

Cm

cM

cm

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

	CM	Cm	cM	cm
CM	CCMM	CCMm	CcMM	CcMm
Cm	CCMm	CCmm	CcMm	CCmm
cM	CcMm	CcMm	ccMM	ccMm
cm	CcMm	Ccmm	ccMm	ccmm

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

	CM	Cm	cM	cm
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 
Cm	CCMm 	CCmm	CcMm 	Ccmm
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM	ccMm
cm	CcMm 	Ccmm	ccMm	ccmm

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

	CM	Cm	cM	cm
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 
Cm	CCMm 	CCmm 	CcMm 	Ccmm 
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM 	ccMm 
cm	CcMm 	Ccmm 	ccMm 	ccmm 

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

	CM	Cm	cM	cm
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 
Cm	CCMm 	CCmm 	CcMm 	Ccmm 
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM 	ccMm 
cm	CcMm 	Ccmm 	ccMm 	ccmm 

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

	CM	Cm	cM	cm
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 
Cm	CCMm 	CCmm 	CcMm 	Ccmm 
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM 	ccMm 
cm	CcMm 	Ccmm 	ccMm 	ccmm 

Herança Mendeliana

Segunda Lei de Mendel

	CM	Cm	cM	cm	
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 	
Cm	CCMm 	CCmm 	CcMm 	Ccmm 	
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM 	ccMm 	
cm	CcMm 	Ccmm 	ccMm 	ccmm 	

Herança Mendeliana

A proporção 9:3:3:1

	CM	Cm	cM	cm	
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 	9 
Cm	CCMm 	CCmm 	CcMm 	Ccmm 	3 
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM 	ccMm 	3 
cm	CcMm 	Ccmm 	ccMm 	ccmm 	1 

Herança Mendeliana

A proporção 9:3:3:1

	CM	Cm	cM	cm
CM	CCMM 	CCMm 	CcMM 	CcMm 
Cm	CCMm 	CCmm 	CcMm 	Ccmm 
cM	CcMm 	CcMm 	ccMM 	ccMm 
cm	CcMm 	Ccmm 	ccMm 	ccmm 

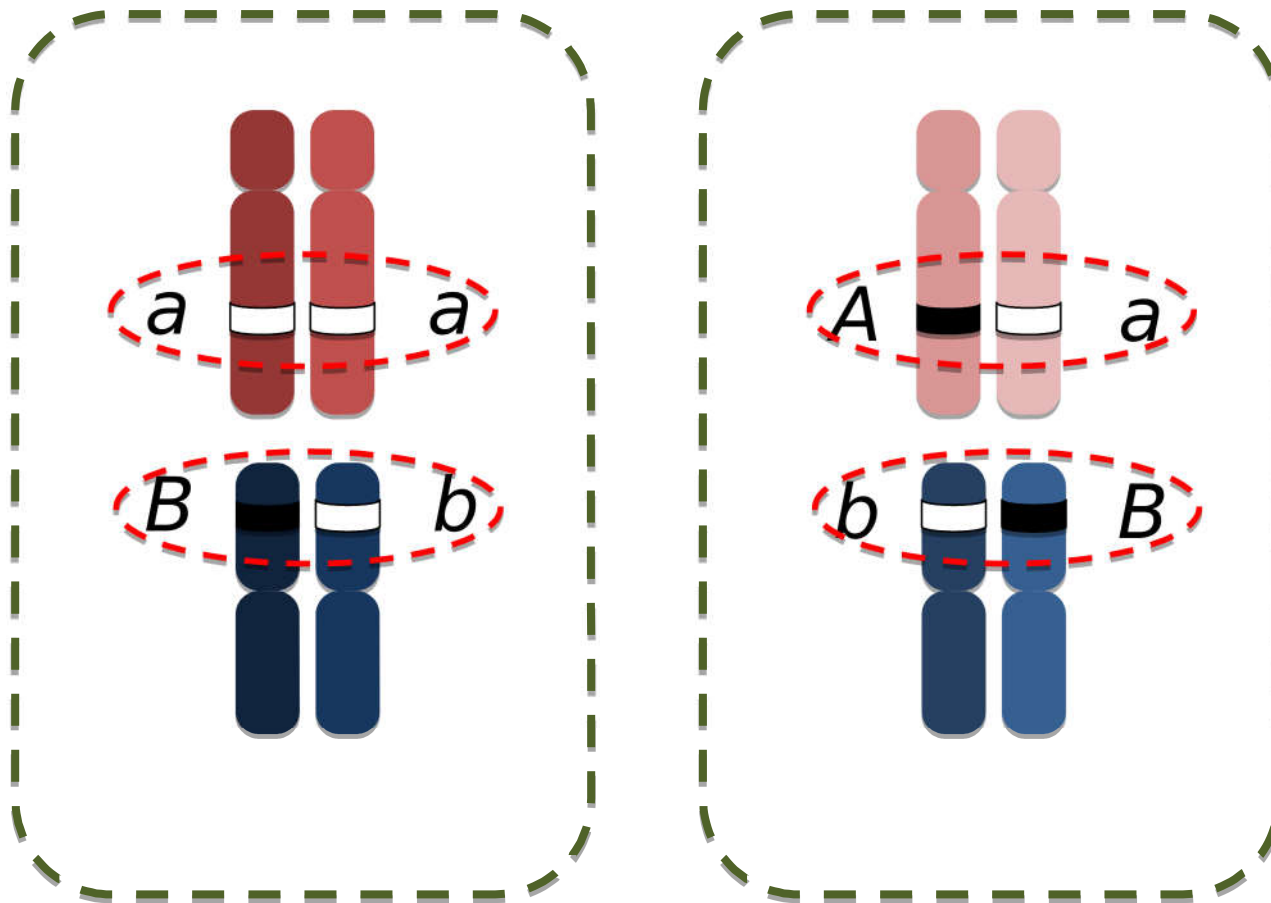


1 em 16
1/16

O que Mendel não sabia...

A base cromossômica da herança

Todos os pares de características se segregam independentemente?



Os fatores para duas ou mais características hereditárias segregam-se independentemente no híbrido.