

Ação gênica - dominância e recessividade, aditividade, Epistasia e pleiotropia e alelos múltiplos.

Determinação do sexo em animais de interesse zootécnico. Herança ligada, limitada ou influenciada pelo sexo

O que realmente é importante para a pecuária de corte?

Produtividade

- Reprodução (precocidade, prenhez de primíparas, fertilidade)
- Adaptabilidade (pelagem, adaptação ao carrapato, moscas)
- Eficiência no uso de alimento (RFI, CA)
- Qualidade do produto (desempenho à desmama, ao sobreano, padrão de carcaça, qualidade de carne)
- Facilidade de manejo, bem estar animal (chifres)
- Paternidade conhecida

Quando compramos material genético (um touro, uma vaca, sêmen ou embriões)....

Não estamos comprando os animais que estamos vendo, mas sim pensando na qualidade de seus filhos, aqueles que irão pagar as contas, sejam machos para venda ou fêmeas para reposição ou venda.....

1. Ação gênica

- Interações entre alelos
- Interação entre não-alelos

2. Determinação do sexo em animais de interesse zootécnico

- Herança ligada ao sexo
- Herança limitada pelo sexo
- Herança influenciada pelo sexo

CARACTERÍSTICAS QUALITATIVAS E QUANTITATIVAS

Herança Qualitativa	Herança Quantitativa
Características de tipo	Característica de grau
Variação descontínua, portanto há clara distinção de fenótipos	Variação contínua, portanto não é possível uma clara distinção de fenótipos
O efeito de um único gene pode ser evidenciado	Controle poligênico; o efeito de um único gene não é perceptível
Geralmente não influenciadas por fatores ambientais	Geralmente influenciadas por fatores ambientais

CARACTERÍSTICAS QUALITATIVAS

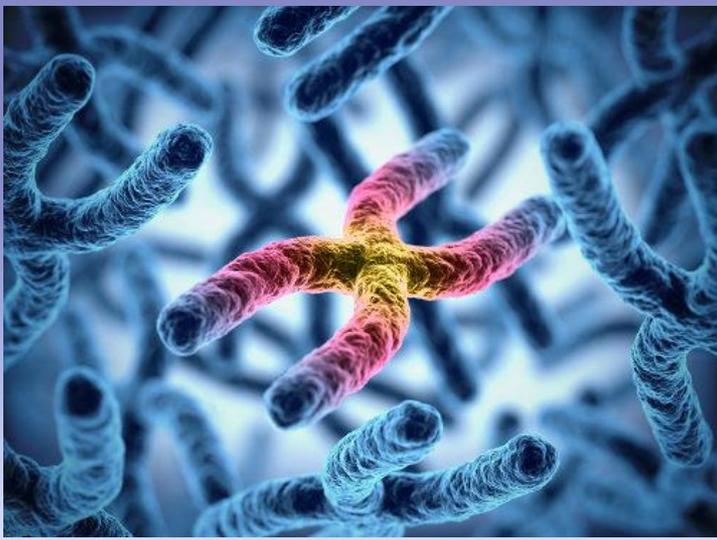
- **Exemplo:** cor da pelagem, presença/ausência de chifres em bovinos, albinismo, etc.

CARACTERÍSTICAS QUANTITATIVAS

- **Exemplo:** a maioria dos caracteres de interesse econômico, como ganho de peso, eficiência alimentar, produção de leite, produção de ovos, etc.

Ação Gênica

Os efeitos dos genes, para formar fenótipos, dependem de sua ação e de sua interação



Alelos

Os alelos são as formas alternativas, gerados por mutações, de um mesmo gene. Estes, por sua vez, estão em posições específicas na extensão de um cromossomo ou locus gênico. Algumas vezes, alelos diferentes podem resultar em uma diferente característica fenotípica. Porém, a maioria das variações genéticas resultam em pouca ou nenhuma variação observável.

Interações entre Alelos

1. Dominância

1.1 Completa

1.2 Parcial

2. Codominância ou aditividade

3. Sobredominância

1 - DOMINÂNCIA

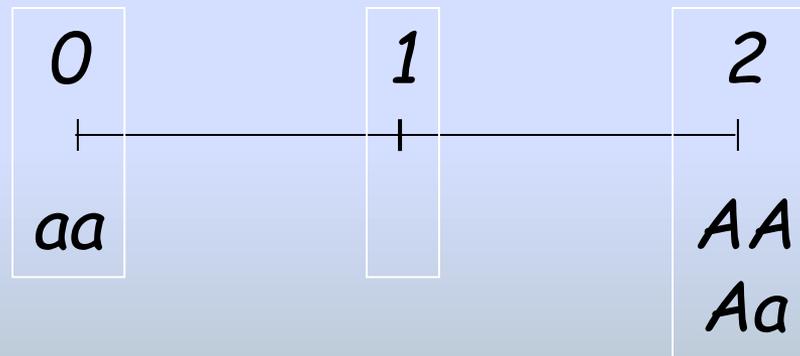
➤ **Definição:** ocorre quando o gene dominante mascara o efeito do seu alelo, o recessivo.

➤ Lembrem-se que nos organismos diplóides, um alelo é originário de um progenitor e o outro do outro

Fenótipos não representam os genótipos.

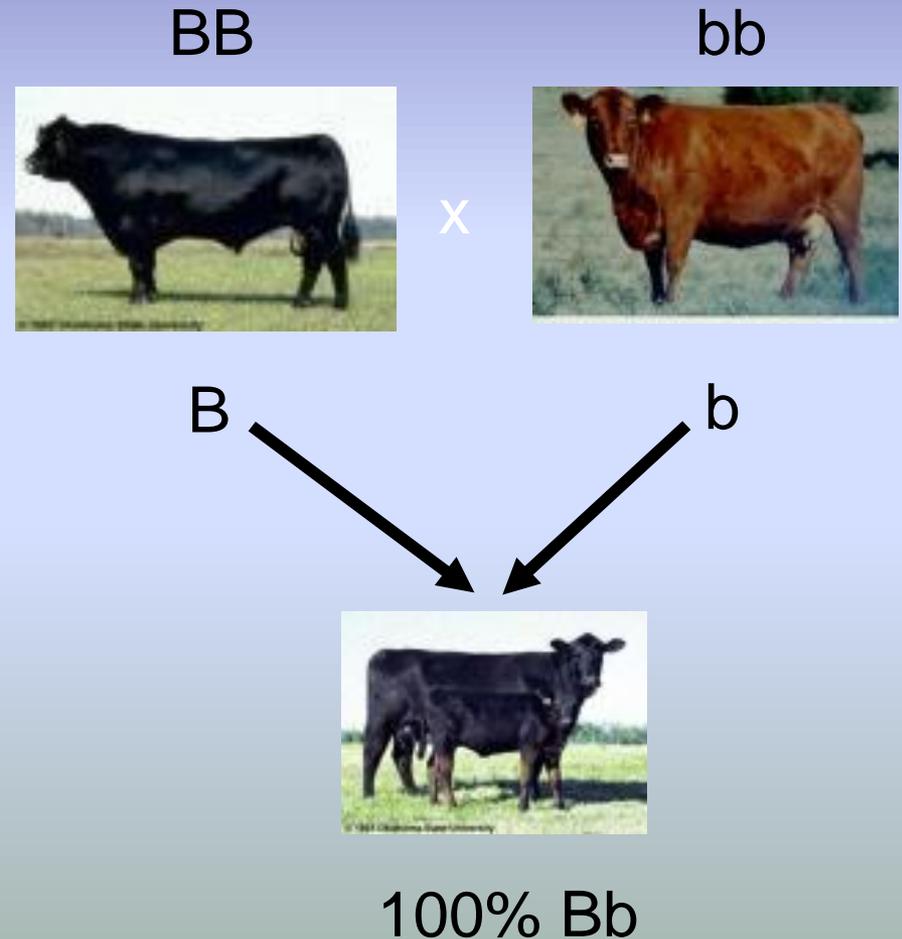
1.1 - DOMINÂNCIA COMPLETA

- **Definição:** o heterozigoto e um dos homozigotos apresentam o mesmo valor fenotípico.



Exemplo 1: cor da pelagem do gado da raça Aberdeen Angus.

Genótipo	Fenótipo
<i>BB</i>	preto
<i>Bb</i>	preto
<i>bb</i>	vermelho





Mas, em cruzamentos.....



Exemplo 2: Chifres em bovinos:

Genótipo	Fenótipo
<i>MM</i>	Mocho
<i>Mm</i>	Mocho
<i>mm</i>	Chifre

MM



mm



x

M

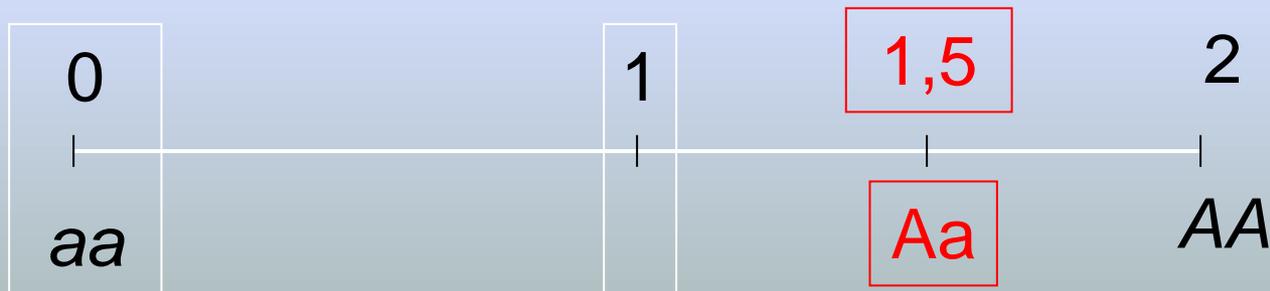
m



100% Mm

2.1 - DOMINÂNCIA INCOMPLETA

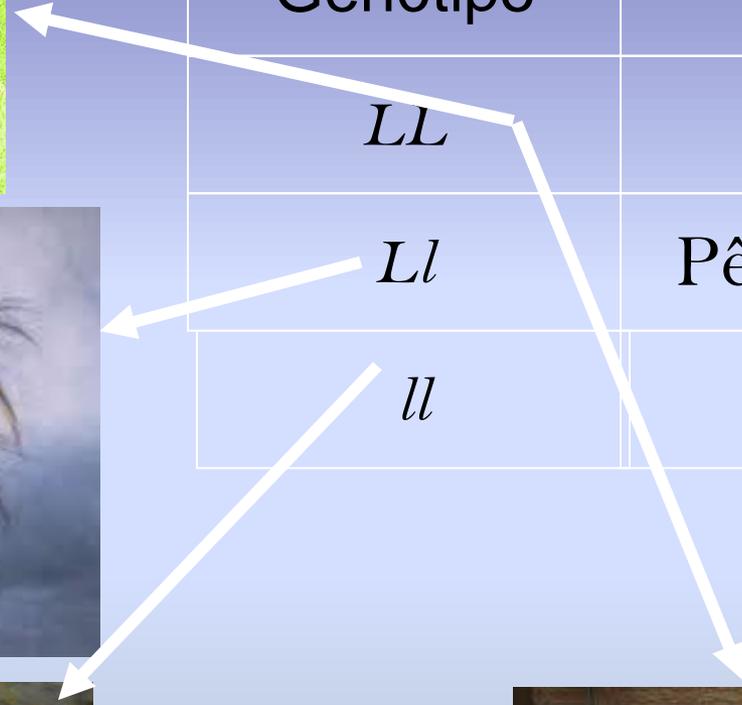
- **Definição:** o valor fenotípico do heterozigoto apresenta-se entre os valores dos dois homozigotos, mas fora do ponto médio.



Exemplo: Pêlo do Porco-da-Índia

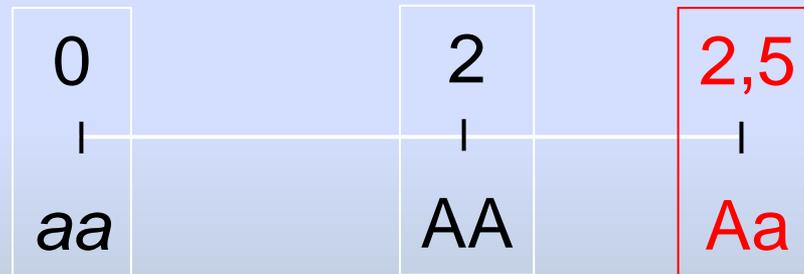


Genótipo	Fenótipo
<i>LL</i>	Pêlo longo
<i>Ll</i>	Pêlo médio-longo
<i>ll</i>	Pêlo curto



3 - SOBREDOMINÂNCIA

- **Definição:** o fenótipo do heterozigoto situa-se fora do intervalo estabelecido pelos fenótipos dos homozigotos.

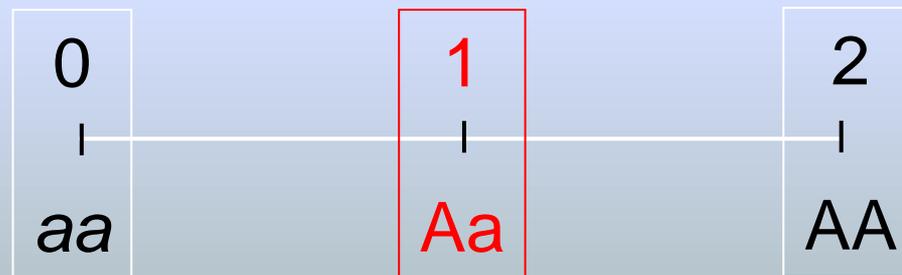


Exemplo: tipo sanguíneo de coelhos

Genótipo	Fenótipo
AA	Antígeno 1
aa	Antígeno 2
Aa	Antígeno 1
	Antígeno 2
	Antígeno 3

4 - CODOMINANCIA OU ADITIVIDADE

- **Definição:** o fenótipo do heterozigoto situa-se no ponto médio entre os fenótipos dos homozigotos.



Exemplo 1: Cor da pelagem de bovinos da raça Shorthorn

Genótipo	Fenótipo
<i>RR</i>	Vermelho
<i>Rr</i>	Ruão
<i>rr</i>	Branco

RR



rr



x

R



r

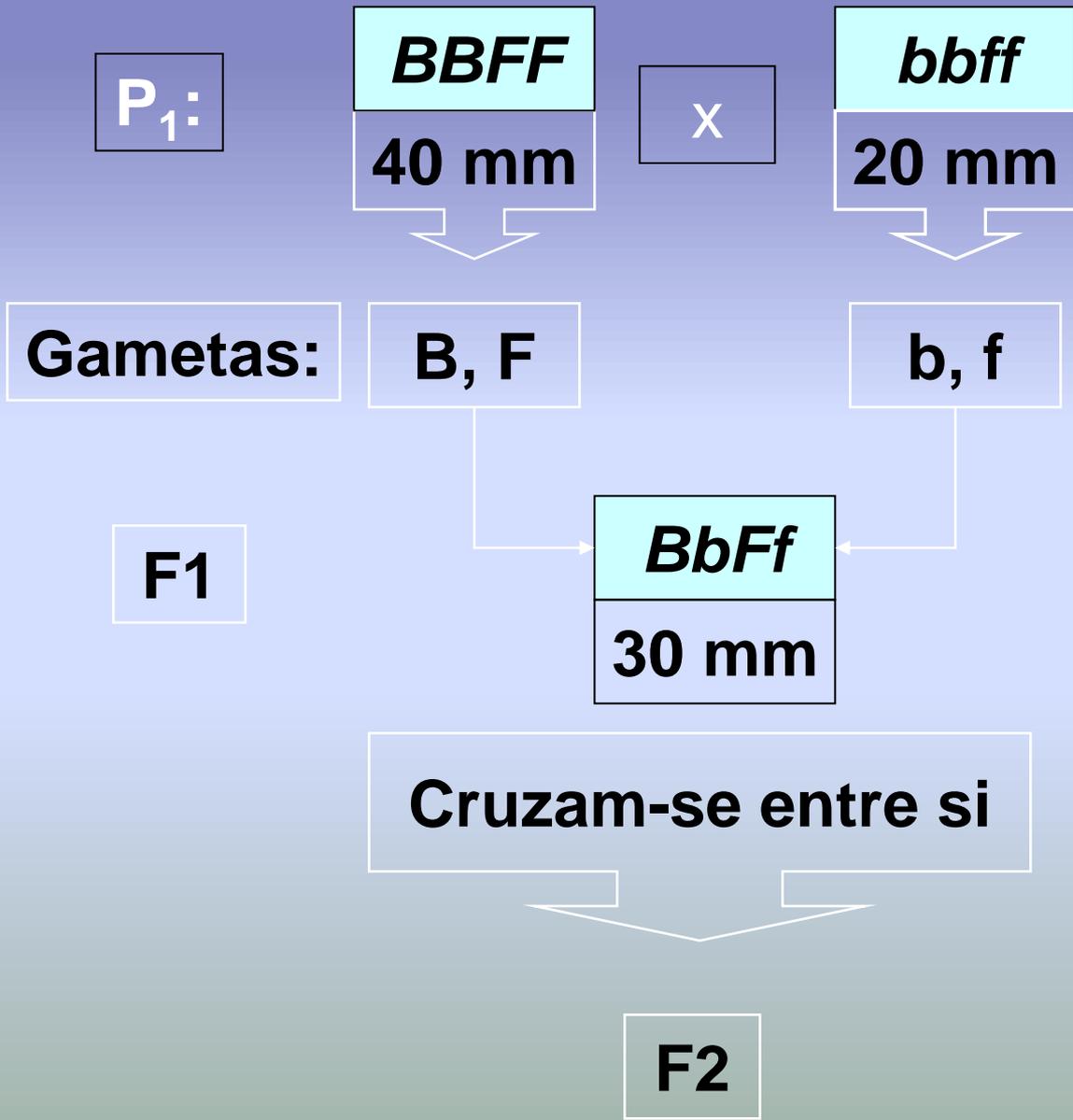


100% *Rr*

Exemplo 2: espessura do toucinho da região lombar em suínos.



- Genótipo residual (*bbff*): 20 mm de espessura do toucinho;
- *B* e *F* : cada um aumenta 5mm na espessura do toucinho;
- *b* e *f* : genes neutros



F₂:

Genótipos	Fenótipos
1 <i>BBFF</i>	40 mm
2 <i>BBFf</i>	35 mm
1 <i>BBff</i>	30 mm
2 <i>BbFF</i>	35 mm
4 <i>BbFf</i>	30 mm
2 <i>Bbff</i>	25 mm
1 <i>bbFF</i>	30 mm
2 <i>bbFf</i>	25 mm
1 <i>bbff</i>	20 mm

A relação fenotípica em F_2 seria:

1	40 mm
2	35 mm
3	30 mm
2	25 mm
1	20 mm

Conclusão

Não há gene dominante ou recessivo.
Cada gene fornece ao animal certa quantidade de gordura, criando efeito cumulativo.

Melhoramento animal: facilidade de controle sobre este tipo de herança.

Resumindo

Genótipo	Expressão Gênica			
	Aditiva	Dominância Completa	Dominância Incompleta	Sobredominância
AA	5	5	5	5
Aa	3	5	4	6
aa	1	1	1	1

Interações entre não-alelos ou Interação gênica

- Nem todas as características são controladas por um único gene.
- Um grande número de características é controlado por dois ou mais genes e sua ação depende, além da ação e interação alélica, também da ação combinada dos diferentes genes – interação gênica

Interações entre não-alelos ou interação gênica

1. Pleiotropia
2. Epistasia
 - 2.1 – Dominante
 - 2.2 - Recessiva
3. Alelos múltiplos

1 - Pleiotropia

- Herança em que um único par de genes condiciona várias características simultaneamente.

Exemplo 1

3 machos mochos

- 1 PP

- 2 Pp

1 macho com chifre

- pp

2 fêmeas mochas

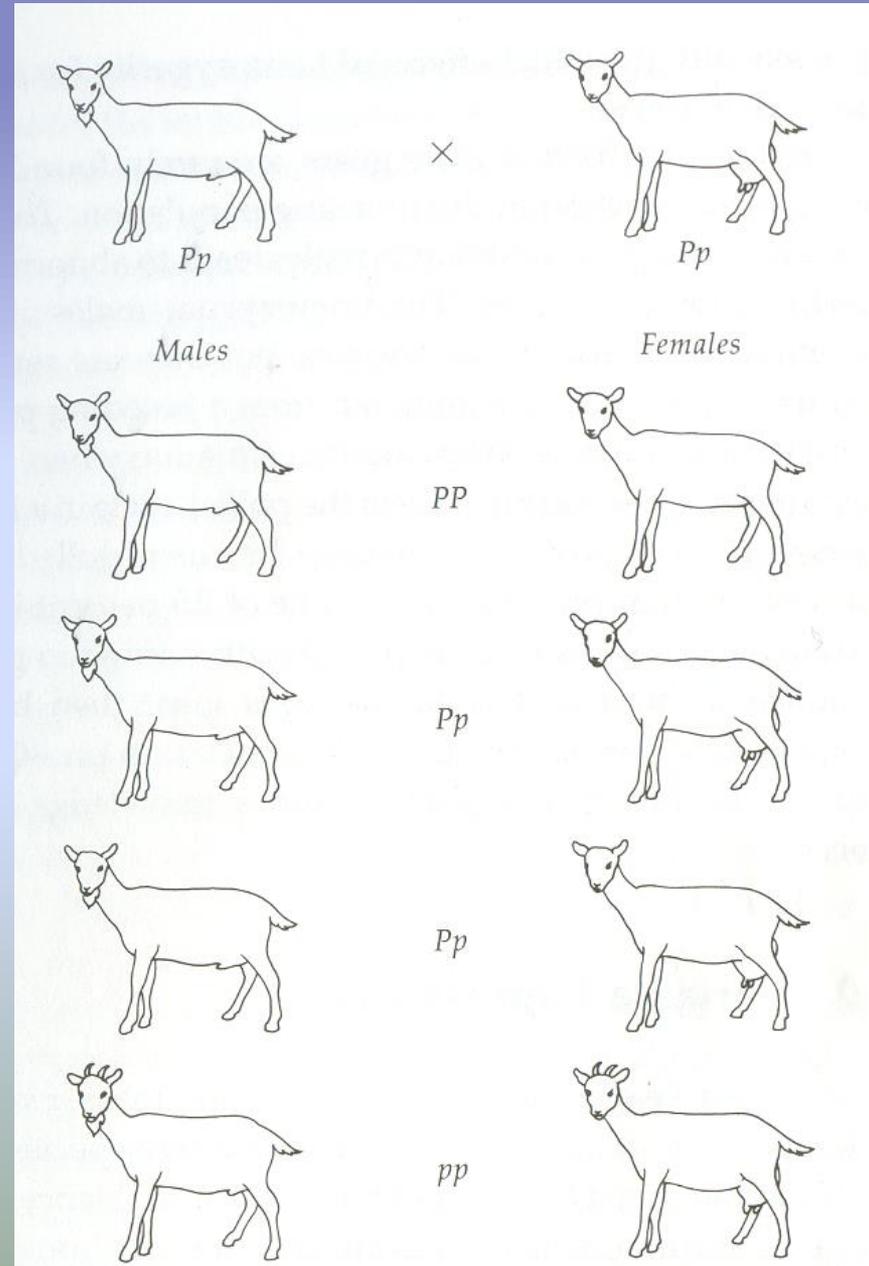
- Pp

1 Fêmea com chifre

- pp

1 animal intersexo

- PP



Outros exemplos:

1. Ritmo e Eficiência de crescimento em porcos (correlação geneticamente positiva) → seleção de indivíduos com rápido crescimento em um rebanho → melhora a eficiência desta característica e também do ganho de peso.
2. Porcentagem de gordura e quantidade de leite em bovinos leiteiros (correlação genética negativa).

2 - Epistasia

- Interação entre alelos de diferentes locus, podendo estes, estar ou não no mesmo cromossomo.
- Classificação:
 - Epistáticos: Gene que inibe a expressão de outro gene
 - Hipostáticos: Gene cuja expressão é inibida pelo gene epistático.

2.1 - Epistasia Dominante

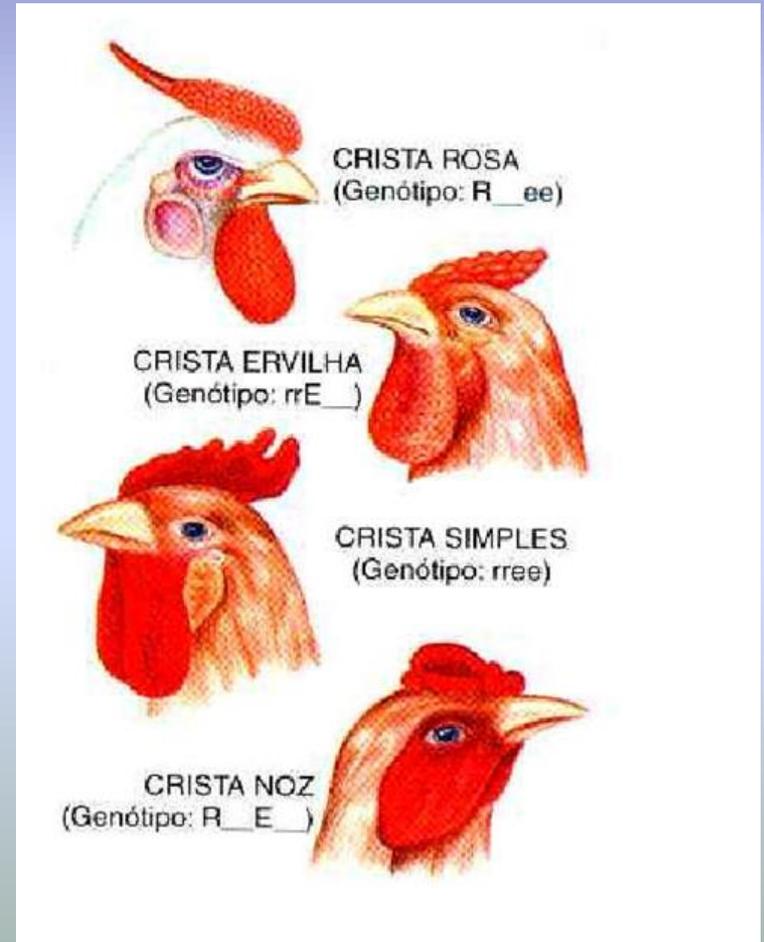
- Ex.: Cor da penas em galinhas da raça Leghorn.
 - Gene C → penas coloridas.
 - Gene c → penas brancas.
 - Gene I → epistático sobre gene C.



Fenótipos	Genótipos
Penas coloridas	C_ii
Penas brancas	cc_ _
	C_I_

2.1 - Epistasia Dominante

- Ex.: Crista em aves.
 - Gene R_ee → Crista rosa
 - Gene $rrE_$ → Crista ervilha.
 - Gene $rree$ → Crista simples
 - Gene $R_E_$ Crista Noz.



2.2 - Epistasia Recessiva

- Ex: Cor da pelagem de cães da raça Labrador
 - Gene B → pelagem Preta
 - Gene b → pelagem marrom ou chocolate
 - Gene e → epistático sobre B e b



Fenótipos	Genótipos
Pelagem preta	B_E_
Pelagem marrom	bbE_
Pelagem amarela	__ee

Cor da Pelagem de Cavalos

- Cores básicas de pelagem de cavalo



Pelagem Preta (B_{-})



Pelagem Castanha (bb)

Cor da Pelagem de Cavalos

- **W_** → este gene quando seu alelo dominante esta presente ele impede a expressão do gene B



- Quando há a presença de dois alelos dominantes (homozigose)
→ **MORTE PRECOCE**

Cor da Pelagem de Cavalos

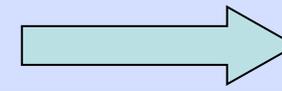
Preta



$BBww$

$Bbww$

Castanha



$bbww$

Branco



$BBWw$

$BbWw$

$bbWw$

Cor da Pelagem de Cavalos

- $A_$ → Gene que determina a coloração
baia → ação epistática sobre o gene **B**



- aaB_ww → preto
- $aabbww$ → castanho
- A_B_ww → baio
- A_bbww → baio

Alelos Múltiplos

- Herança constituída de três ou mais alelos, pertencentes a um mesmo gene, que condicionam uma só característica.
- Cada indivíduo tem, no genótipo, apenas dois alelos, um de origem paterna e outro de origem materna.

Este fato ocorre em uma população e não em um indivíduo

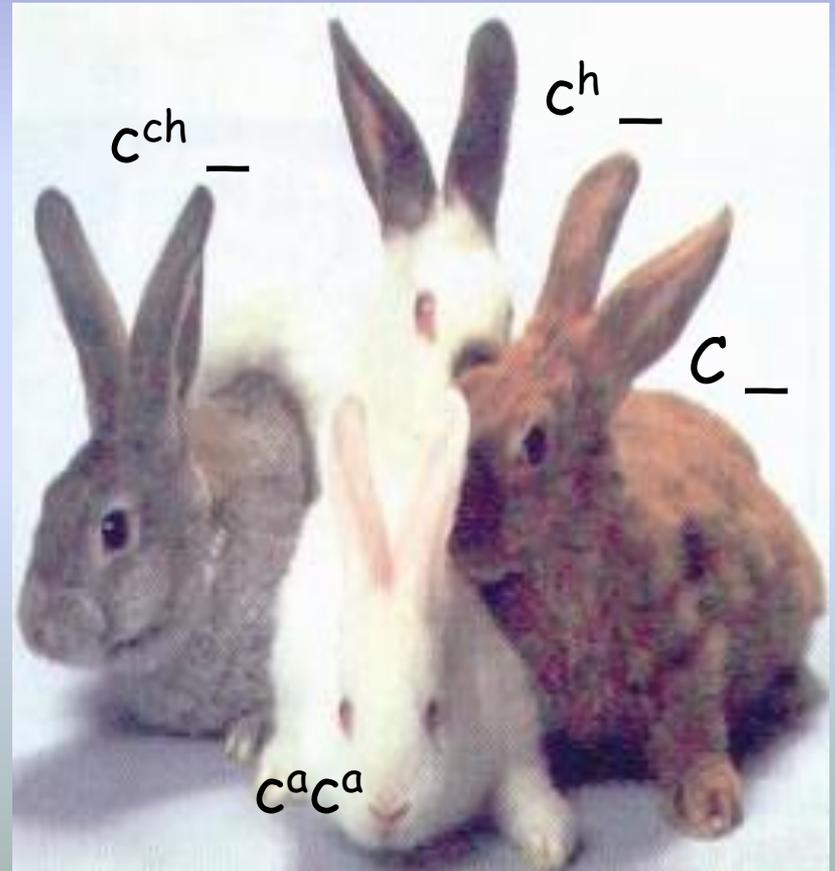
Alelos Múltiplos

Ex.: Cor da pelagem em coelhos.

4 alelos

- $C \rightarrow$ selvagem (aguti).
- $c^{ch} \rightarrow$ chinchila.
- $c^h \rightarrow$ himalaia.
- $c^a \rightarrow$ albino.

$C > c^{ch} > c^h > c^a$

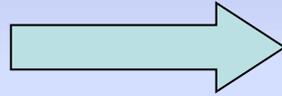


Selvagem
(aguti)



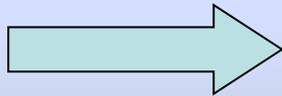
CC Cc^h
 Cc^{ch} Cc^a

Chinchila



$c^{ch}c^{ch}$
 $c^{ch}c^a$

Himalaia



$c^h c^a$

Albino



$c^a c^a$

Herança Relacionada ao Sexo

Tipos de Cromossomos

- Autossomos
 - São herdados igualmente independentemente dos sexos
- Sexuais ou Alossomos
 - Determinam o sexo
 - A hereditariedade relacionada ao sexo

Introdução

- Histórico
 - 1900 → desenvolvimento das técnicas de microscopia
 - Cariótipos diferenciavam os machos das fêmeas de algumas espécies:
 - Sexo masculino: um cromossomo X e um Y (homólogos apenas em uma região)
 - Sexo feminino: dois cromossomos X (um homólogo ao outro)

Determinação do sexo

- Sistema XY
- Meiose → gametas
 - feminino (X)
 - masculino (X) e (Y)
- Desta forma, nos mamíferos
 - o sexo feminino é chamado homogamético
 - o sexo masculino heterogamético

Sistema ZW

- O sexo homogamético é o masculino e as fêmeas heterogaméticas.
- Os cromossomos sexuais do machos são representados por ZZ, e nas fêmeas ZW
- Ocorrência
 - Galos e galinhas
 - Borboletas
 - Alguns peixes.

Sistema ZO

- Quando as fêmeas não têm cromossomo W, passando a ser ZO enquanto os machos continuam a ser ZZ.
- Neste caso o sexo heterogamético é o sexo feminino.

Sistema XO

- **Muito comum nos insetos**
 - **O macho tem apenas um cromossomo sexual o X**
 - **A fêmea continua portadora de dois cromossomos sexuais XX**
 - **O cromossomo sexual TÍPICAMENTE masculino está ausente.**
 - **Neste caso o número de cromossomo X é o determinante do sexo**

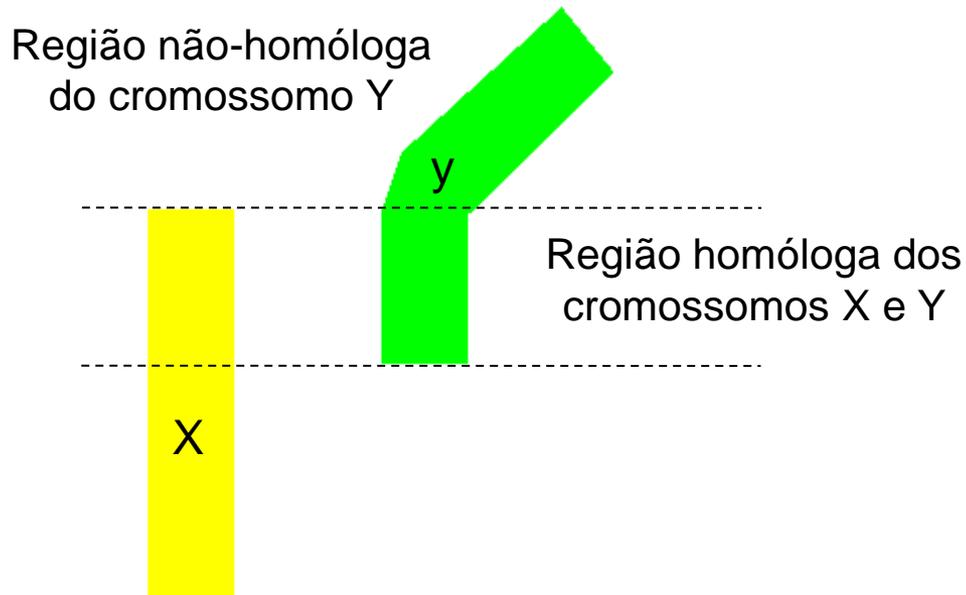
Sistema XO

- Nos machos
 - As células somáticas são do tipo: $2A + X0$
 - Produzindo dois diferentes gametas
 - $A+X$ (dará origem às fêmeas)
 - A (dará origem aos machos)
- Nas fêmeas
 - As células somáticas são do tipo: $2A + XX$
 - Produzindo apenas um tipo de gameta
 - $A+X$

Herança relacionada ao sexo em mamíferos

1. Herança ligada ao sexo
2. Herança restrita ao sexo
3. Herança influenciada pelo sexo
4. Herança restrita ao sexo

Herança relacionada ao sexo em mamíferos



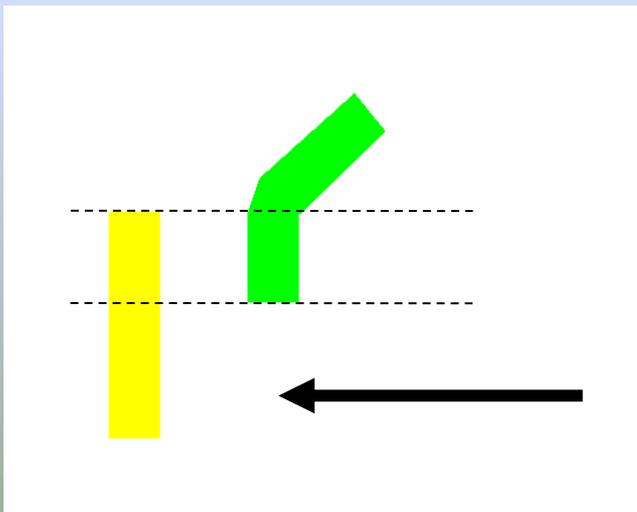
← Herança restrita ao sexo

← Herança influenciada pelo sexo

← Herança ligada ao sexo

1. Herança Ligada ao Sexo

- **É causada por genes localizados no cromossomo X, na região NÃO homóloga ao Y**



Histórico

- 1910

- Morgan descobriu o primeiro caso de herança ligada ao sexo em *Drosophila melanogaster*.

- Em um grupo, onde até então todas as moscas normais apresentavam olhos vermelhos, notou-se um caso de mutação recessiva: o aparecimento de um macho com olhos brancos.

Alguns casos de herança Ligada ao sexo

- Em humanos
 - Daltonismo caso típico
 - A característica não é transmitida por igual pelo pai e pela mãe
 - Atinge filhos e filhas com frequências diferentes.
 - Machos
 - Apenas um alelo recessivo basta para condicionar o caráter
 - Fêmeas
 - É preciso dois alelos

Herança ligada ao sexo em *Drosophila melanogaster*

- **Cruzando-se um macho de olhos brancos com uma fêmea de olhos vermelhos obteve-se na F1:**

100% Machos e fêmeas de olhos vermelhos

Herança ligada ao sexo em *Drosophila melanogaster*

Quando se acasalou os indivíduos da geração F1:

- 2459 fêmeas de olhos vermelhos,
- 1011 machos de olhos vermelhos,
- 782 machos de olhos brancos.

Não apareceu fêmea alguma de olhos brancos. O novo [estado do] caráter mostrou ser, portanto, limitado ao sexo masculino no sentido de que ele foi transmitido apenas do avô para os netos.

Herança ligada ao sexo em *Drosophila melanogaster*

Fenótipo	Macho	Fêmea
Vermelho	$X^B Y$	$X^B X^B$ $X^B X^b$
Branco	$X^b Y$	$X^b X^b$

Nanismo em Galinhas

- Causado por um gene ligado ao cromossomo Z
 - Codifica o receptor do hormônio de crescimento
 - Produção de um recessivo “defeituoso”
 - Simbolizado por d^W (dwarf) que tem apenas 75% do tamanho normal

Importância

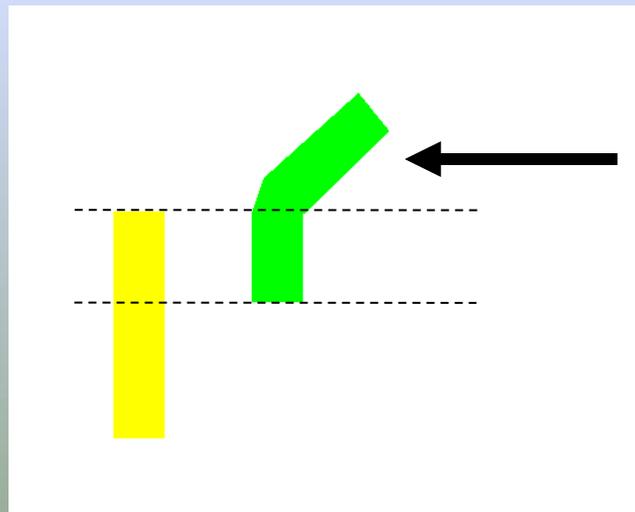
- **Benefício**

- São cruzadas fêmeas anãs com machos de linhagem tipo carne normais

- Produzindo animais mais econômicos pois consomem menos alimentos e **utilizam menor espaço.**

2. Herança Restrita ao sexo - Ligada ao Cromossomo Y

- Caráter transmitido somente de pai para os filhos
 - Nunca aparece no sexo feminino
 - Genes são chamados de holândricos



2. Herança Restrita ao sexo - Ligada ao Cromossomo Y

Exemplo:

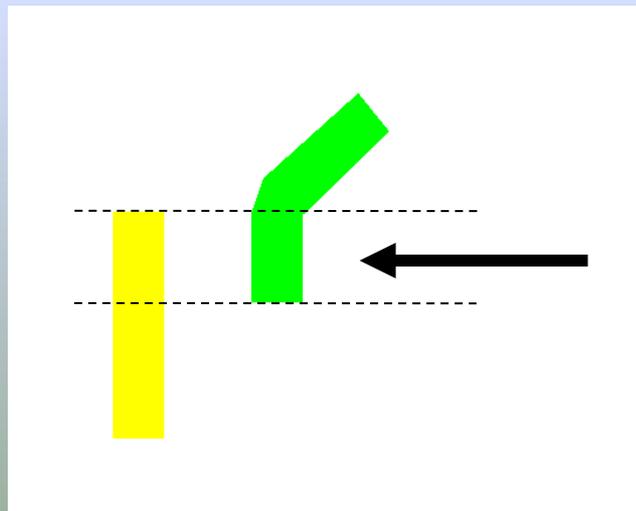
– Hipertricose

- Presença de longos pêlos nas orelhas



3. Herança influenciada pelo sexo

- É a herança dos genes localizados na região HOMÓLOGA dos cromossomos X e Y. Na herança influenciada pelo sexo o efeito do gene é afetado pelas **características hormonais e fisiológicas do sexo em que se encontra.**



Herança influenciada pelo sexo

- Um gene é influenciado pelo sexo:
 - dominante num sexo
 - mas recessivo no outro
- Influência é detectada nos heterozigotos

Herança influenciada pelo sexo

- Chifres em ovinos
 - Gene incompletamente dominante que se manifesta como rudimentos de chifre
 - Não se mostrando propriamente dominante
- Mecanismo genético
 - H_1 = com chifres e H_2 = sem chifres ou mocho
 - H_1 domina H_2 nos machos
 - H_2 domina H_1 nas fêmeas

Chifres em ovinos

- Genótipos
 - H_1H_1
 - machos com chifres
 - fêmeas com chifres
 - H_1H_2
 - machos com chifres
 - fêmeas mochas
 - H_2H_2
 - machos mochos
 - fêmeas mochas

Alguns casos de herança influenciada pelo sexo

Pelagem de Bovinos da Raça Ayrshire

- Animal branco apresenta manchas no pescoço de coloração avermelhada ou castanha
- Gene que determina a modificação M
 - M = inglês Mahogany
 - M_1 = malha castanha
 - M_2 = malha vermelha



Exemplo

- Sexo masculino: M_1 dominante sobre M_2
- Sexo feminino: M_2 dominante sobre M_1
- Assim temos os seguintes genótipos:
 - M_1M_1 - macho castanho/fêmea castanha
 - M_1M_2 - macho castanho/fêmea vermelha
 - M_2M_2 - macho vermelho/fêmea vermelha

3. Herança limitada ao sexo

- Caracteriza-se pela ação de genes autossômicos
 - Que se manifestam em apenas um sexo
 - Muitas vezes em função da presença de alguns hormônios
 - Caracteres de dimorfismo sexual

Exemplos

- Produção de leite
- Produção de ovos
- Perímetro escrotal

**E como esses modos de ação gênica
podem ser aplicados no
melhoramento genético animal?**

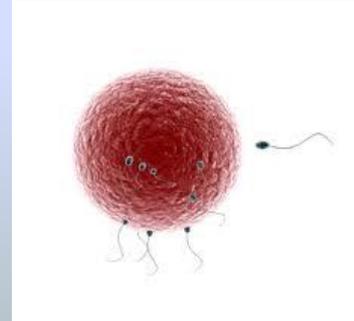
E o que buscamos ao comprar material genético (tourinhos, doadoras, sêmen ou embriões)?



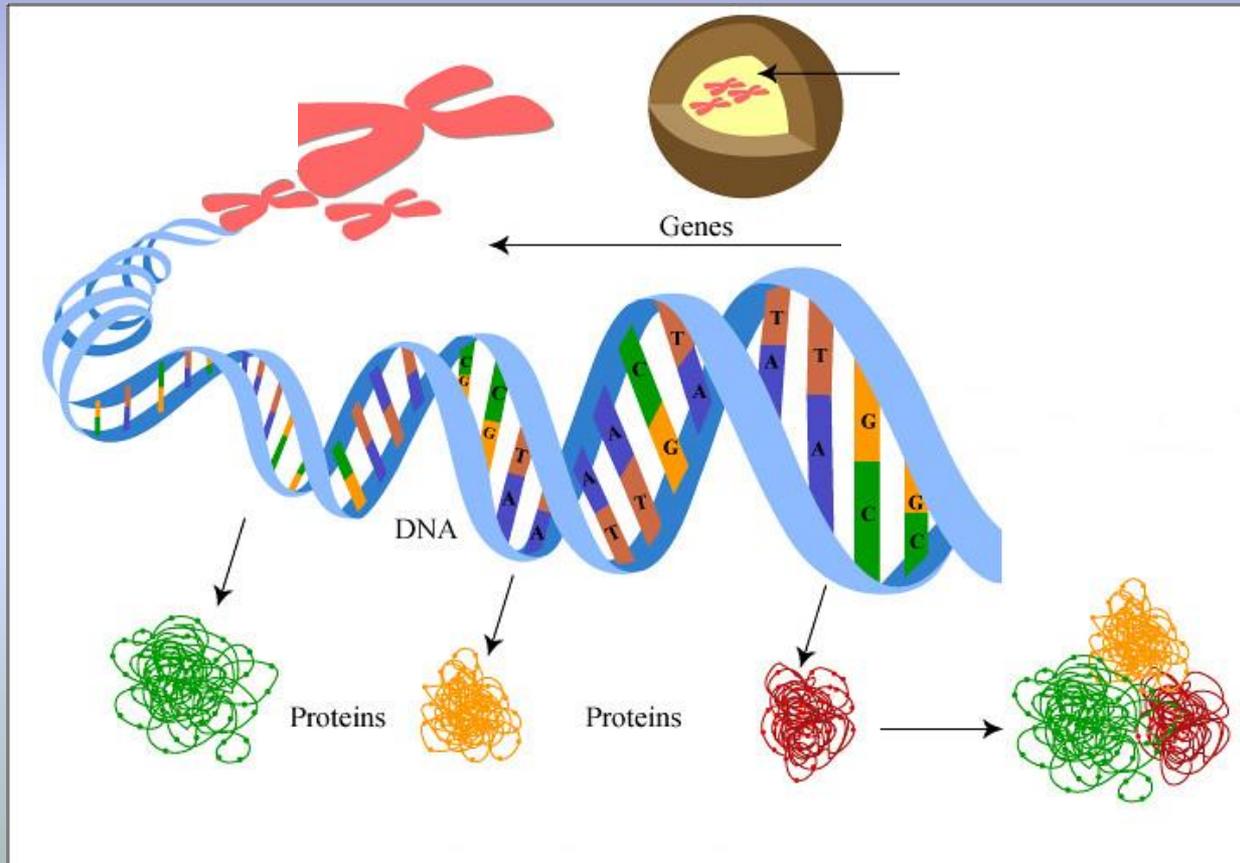
?



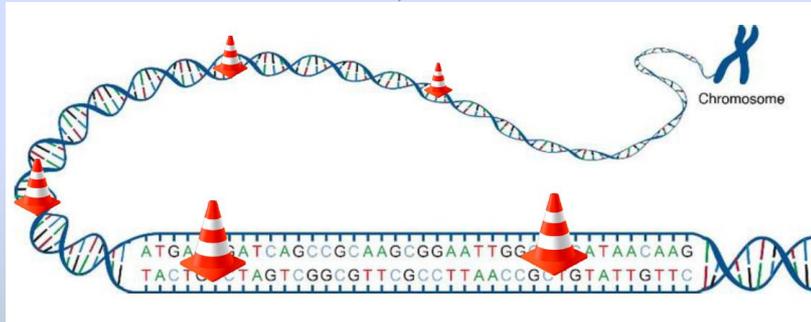
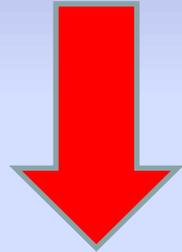
?



Na realidade, buscamos o material genético, contido no DNA.



Mas estamos buscando, na realidade, isso....



Olhando para isso.....



Evolução das metodologias de estimação do valor genético:

Eficácia

- Seleção genômica, associada com DEPs ou não (já em uso em gado de leite e sendo lançado em gado de corte)
- Biologia molecular, *seleção assistida por marcadores genéticos* (começando a ser usada, década de 2010)
- DEP's com alta acurácia ("Modelos Animais", depois de 1990)
- DEP's com média acurácia ("Modelos touro", 1970 a 1990)
- DEP's com baixa acurácia ("Quad. Mínimos", 1950-1970)
- Índices (desvios de grupos, e.g. provas de ganho de peso, 1930->)
- Medições ajustadas (>início século XX)
- Medições (pesos, dimensões, tempos, etc.) (séculos XIX e XX)
- Tradição, fama do criador dos animais (desde sempre)
- Pedigree (século XVIII ->)
- Avaliação visual (desde a domesticação dos animais)

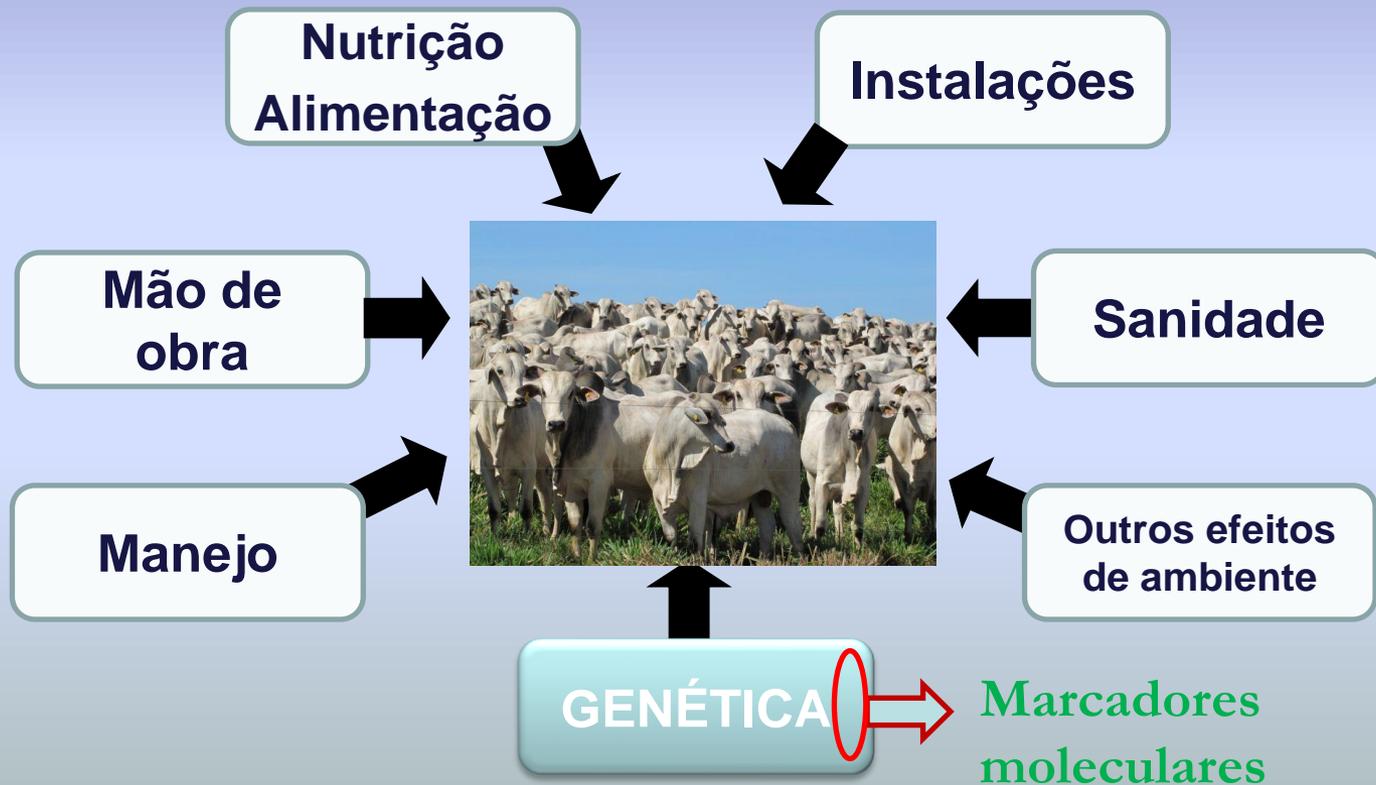


O que mais fazemos ainda hoje

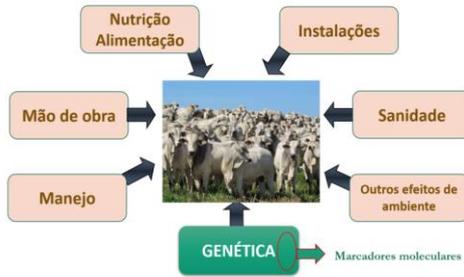


Vamos entender como isso é feito

O que condiciona o desempenho de um animal?



O que condiciona o desempenho de um animal?



Um modelo

$$F = G + Amb + GAmb$$

- $F =$ Fenótipo
- $G =$ Genótipo
- $Amb =$ Ambiente
- $GAmb =$ interação $G \times Amb$

$$F = A + D + I + Amb + GAmb$$

- $A =$ efeito aditivo dos genes
- $D =$ Desvio (efeito) de dominância dos genes
- $I =$ Desvio (efeito) da interação entre os genes de diferentes loci (epistasia, interação não alélica)

O que é avaliação genética?

DEP

Genética

$$F = A + D + I + Amb + GAmb$$

- ▶ Análise dos dados de produção dos animais, com uso de metodologia estatística adequada, para:
 - Separar os efeitos genéticos aditivos (**A**) dos demais efeitos (D+I+E+GAmb)
 - Essencial: qualidade dos dados colhidos e do pedigree.
- ▶ Todo esse processo é realizado com base nos grupos de contemporâneos. As avaliações são feita com base nos desvios dos animais, dentro dos grupos
- ▶ Grupos mal feitos → erros graves nas avaliações
- ▶ Vocês conhecem essa **A** da equação: **DEPs (ou PTAs, ou EBVs)**

**Faz sentido conhecer os tipos
de ação gênica?**

Estudo Induzido

1. Em gado de raça shorthorn, o alelo (R) para pelo vermelho não é dominante sobre o alelo para pelo branco (r). A combinação heterozigota (Rr) produz gado ruão. Um criador possui vacas e touros brancos, vermelhos e ruões. Que fenótipos devem ser esperados a partir dos seguintes cruzamentos, e em que proporções:

(a)vermelho x vermelho (d)ruão x branco

(b)vermelho x ruão (e)vermelho x branco

(c)vermelho x branco (f) branco x branco

seria mais fácil estabelecer um rebanho da raça shorthorn (homogêneo para cor) de animais com pelo vermelho ou de animais com pelo ruão? Explique:

2. Em galinhas, um gene dominante ligado ao sexo produz plumagem barrada nos adultos. Considerando que pintos (machos e fêmeas) que serão barrados quando adultos possuem uma mancha branca no topo da cabeça, sugira um cruzamento que poderia ser utilizado para a identificação precoce de fêmeas destinadas à postura.