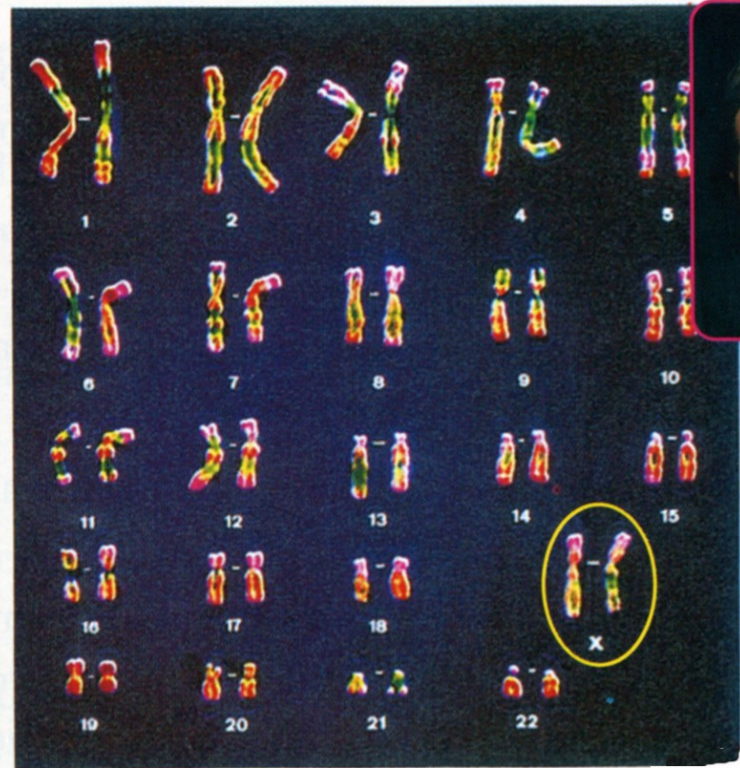
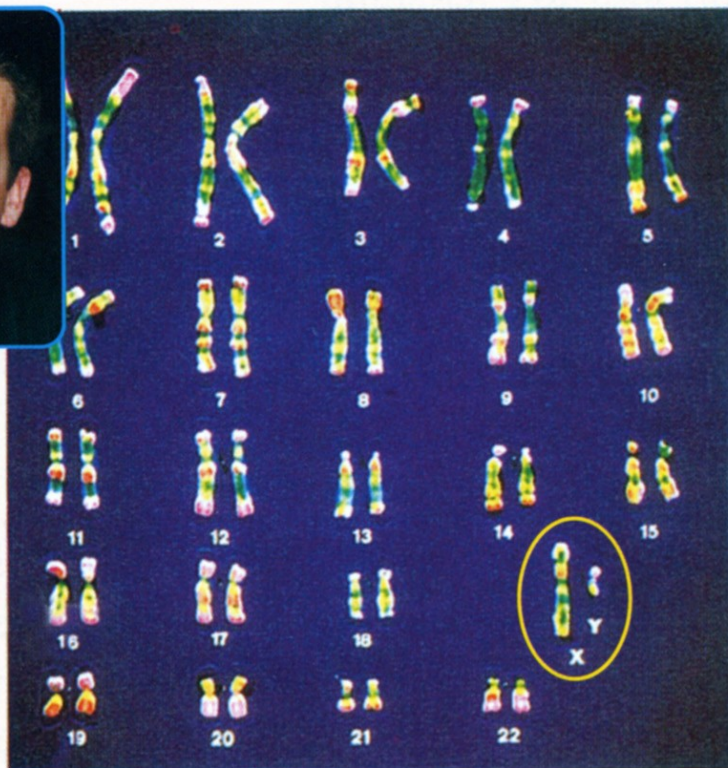




GENÉTICA HUMANA

Cariótipo Humano



Algumas características hereditárias

DOMINANTE



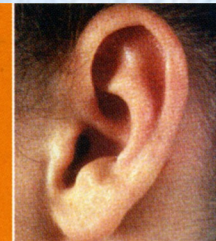
- Linha de cabelo em bico.
- Sardas.
- Pilosidade abundante.
- Queixo “fendido”.
- Face com “covinhas” quando sorri.
- Cabelo escuro.
- Orelhas longas.
- Lábios grossos.
- Olhos escuros.

RECESSIVO

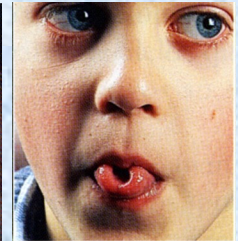


- Linha de cabelo recta.
- Ausência de sardas.
- Pilosidade reduzida.
- Queixo redondo.
- Face sem “covinhas” quando sorri.
- Cabelo loiro.
- Orelhas curtas.
- Lábios finos.
- Olhos claros.

DOMINANTE



Lóbulo solto

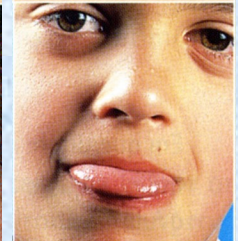


Enrola a língua

RECESSIVO



Lóbulo aderente

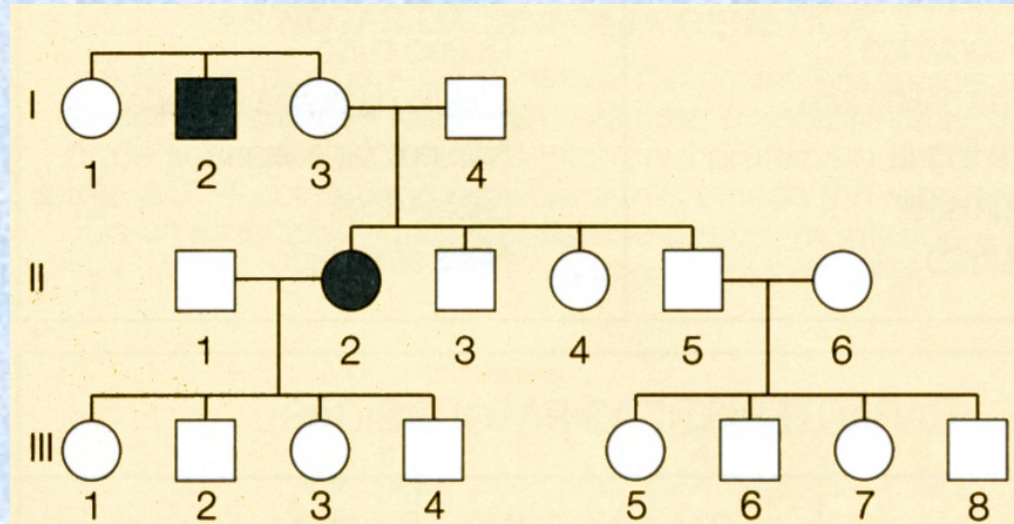


Não enrola a língua

Alelos autossômicos recessivos

- **Albinismo**
- **Fenilcetonúria**
- **Surdez**

Transmissão hereditária de um alelo **autossômico recessivo**



- Os homens e as mulheres são igualmente afectados;
- Os indivíduos afectados geralmente são filhos de pais normais;
- Se dois progenitores manifestarem a doença, todos os seus descendentes apresentam essa anomalia;
- Os heterozigóticos apresentam fenótipo normal;
- A anomalia pode não se manifestar durante uma ou mais gerações.

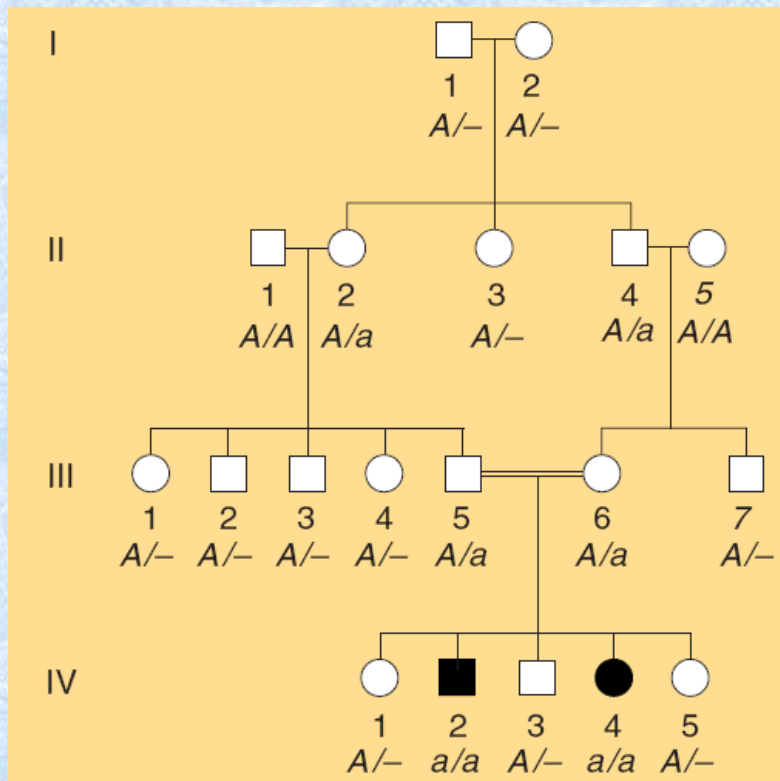
Albinismo

**Característica
autossômica
recessiva**

Resulta da presença de um alelo mutante que não é capaz de codificar uma enzima necessária para a produção da melanina.

Os indivíduos possuem a pele, o cabelo e os restantes pêlos brancos.

Os olhos são vermelhos devido à ausência de melanina na íris.



Fenilcetonúria (PKU)

**Característica
autossômica
recessiva**

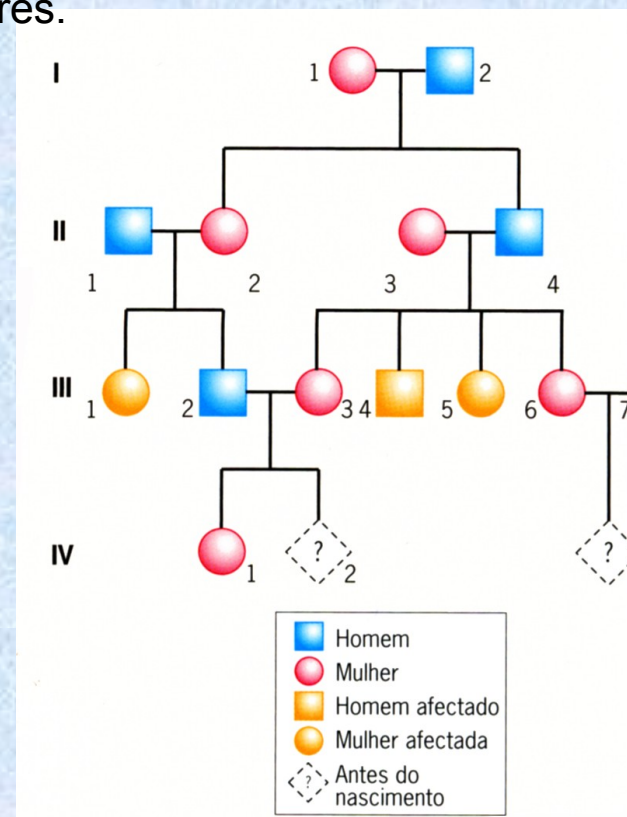
Resulta da ausência de um gene responsável pela produção de uma enzima que transforma a Fenilalanina em tirosina.

Na ausência desta enzima, a fenilalanina acumula-se no sangue, afectando o desenvolvimento do cérebro provocando atraso mental e problemas psicomotores.



Teste do pezinho

3 dias a seguir ao nascimento



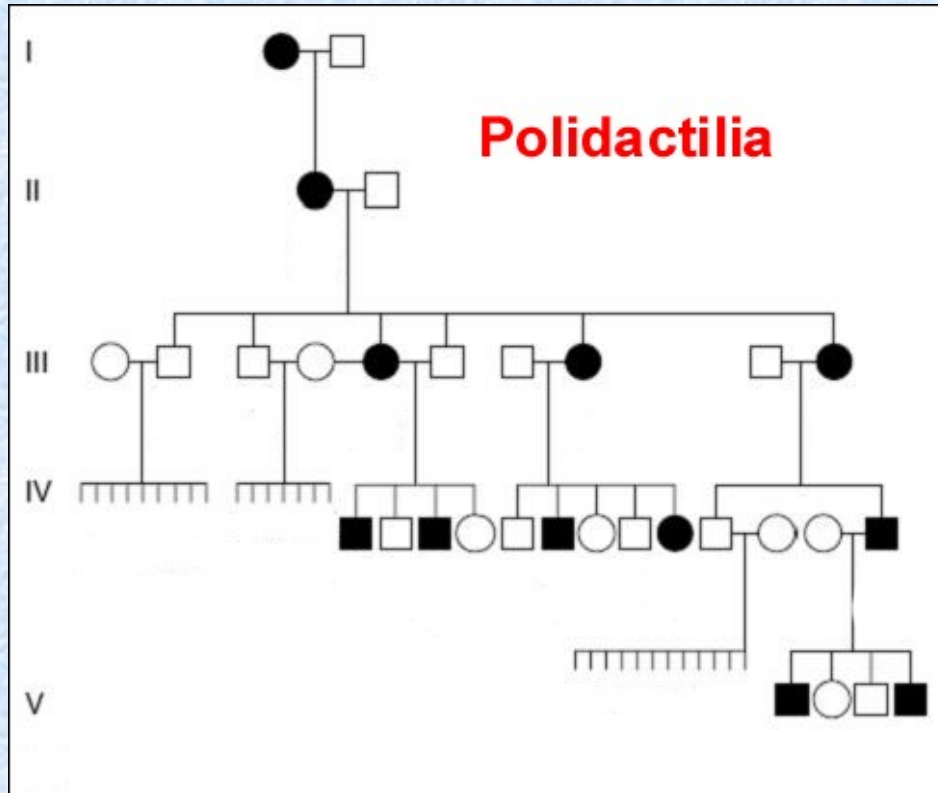
Alelos autossômicos Dominantes

- **Polidactilia**
- **Doença de Huntington**

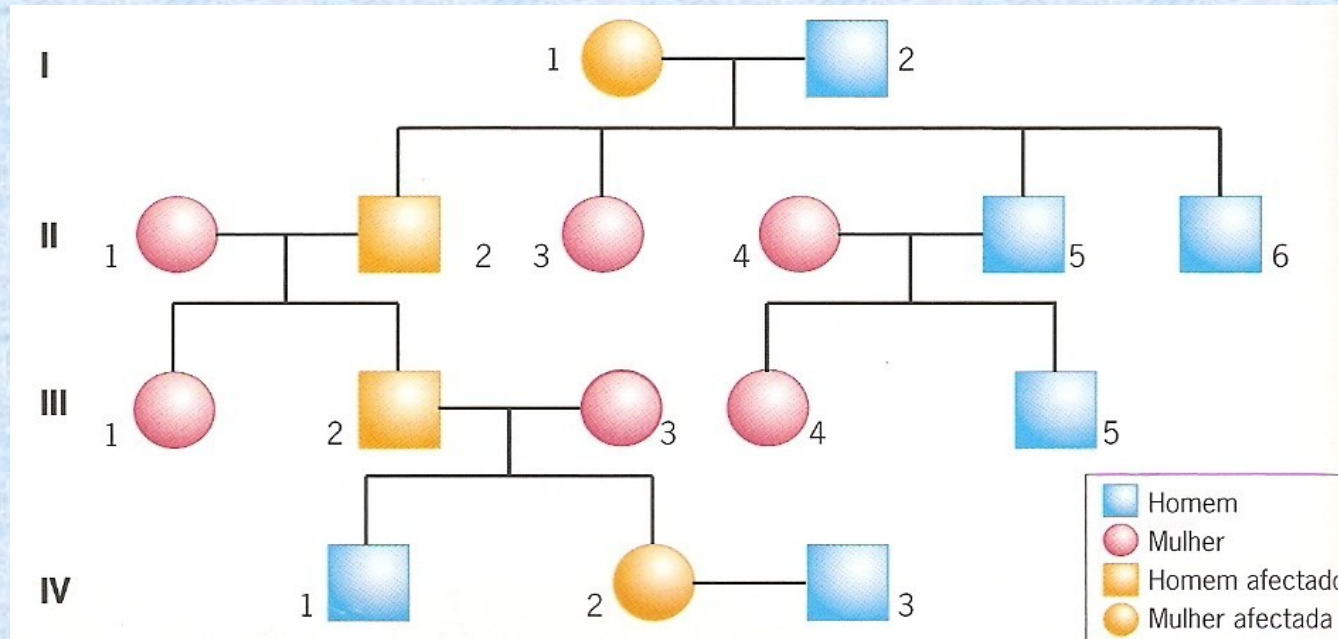
Polidactilia

**Característica
autossômica
dominante**

Caracteriza-se pelo aparecimento de mais do que 5 dedos nas mãos e/ou pés.



Transmissão hereditária de um alelo autossômico dominante



- Os homens e as mulheres são igualmente afectados;
- Os heterozigóticos manifestam a característica;
- a anomalia só se manifesta caso um dos progenitores a possua (um casal normal nunca tem filhos afectados);
- A anomalia surge em gerações sucessivas;

Doença de Huntington (DHq)

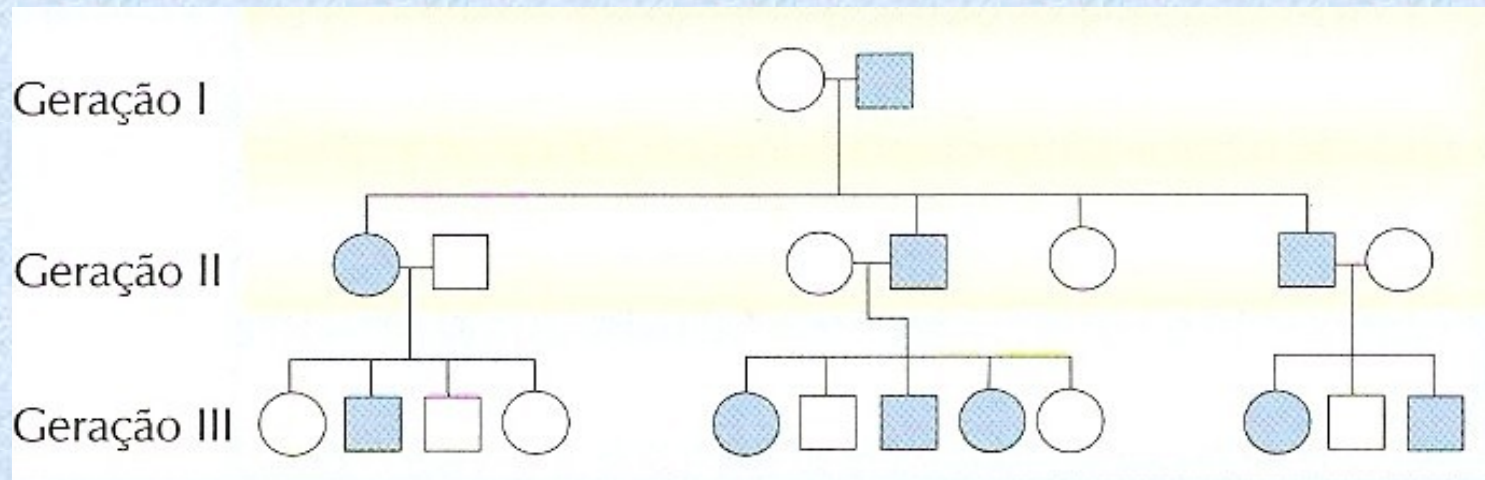
**Característica
autossômica
dominante**

A doença manifesta-se entre os 35 anos e 45 anos

É causada pela alteração de um gene que pode conduzir a desordens nas células em determinadas áreas cerebrais.

Conduz à perda progressiva das capacidades intelectuais e motoras, levando à invalidez.

O gene foi mapeado no cromossoma 4 em 1981 por técnicas de genética molecular.

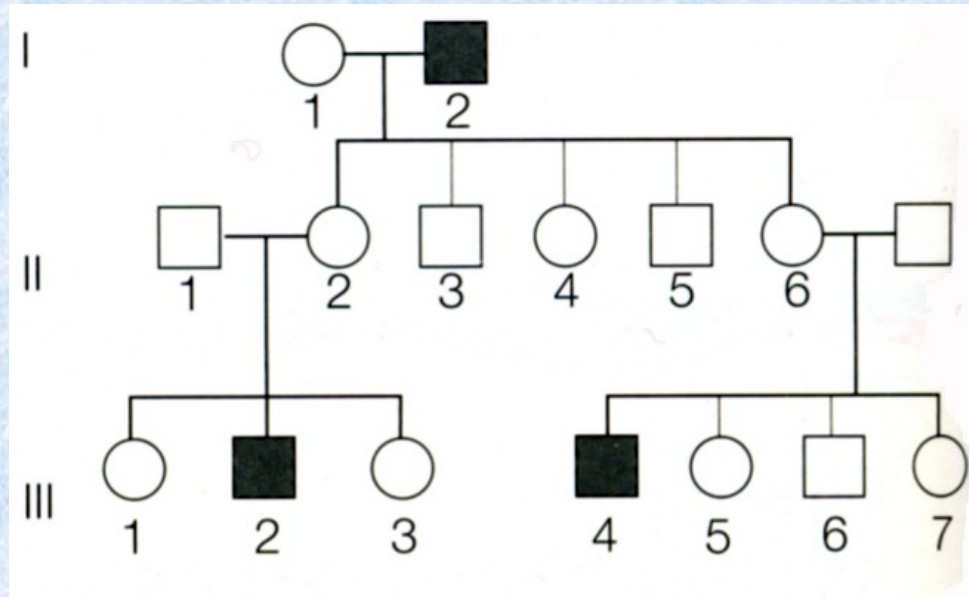


Árvore genealógica de uma família com Doença de Huntington

Alelos Recessivos ligados ao cromossoma X

- **Hemofilia**
- **Daltonismo**
- **Distrofia muscular de Duchenne**

Transmissão hereditária de um alelo recessivo ligado ao cromossoma X



- Os homens são mais frequentemente afectados do que as mulheres;
- Quando um homem afectado casa com uma mulher normal, origina filhos normais e filhas portadoras;
- Os pais que manifestam a característica transmitem o alelo apenas às filhas;
- Os indivíduos afectados são filhos de mulheres normais que por sua vez são filhas de homens afectados; ou seja, a anomalia passa de avô para neto, através das suas filhas que são portadoras.

Hemofilia





**Alelos recessivos
ligados ao
cromossoma X**

Resulta da mutação de um gene responsável pela síntese de uma proteína necessária para que a coagulação do sangue ocorra.

Tem efeitos graves, pois uma pequena hemorragia pode levar várias horas podendo, em alguns casos, conduzir à morte.

**Transmissão genética
da hemofilia**

X^H - normal
 X^h - doente

	X^H	X^h
X^H	$X^H X^H$ Normal 	$X^H X^h$ Portadora 
Y	$X^H Y$ Normal 	$X^h Y$ Filho com hemofilia 



Filha normal



Filha portadora



Possível filha portadora



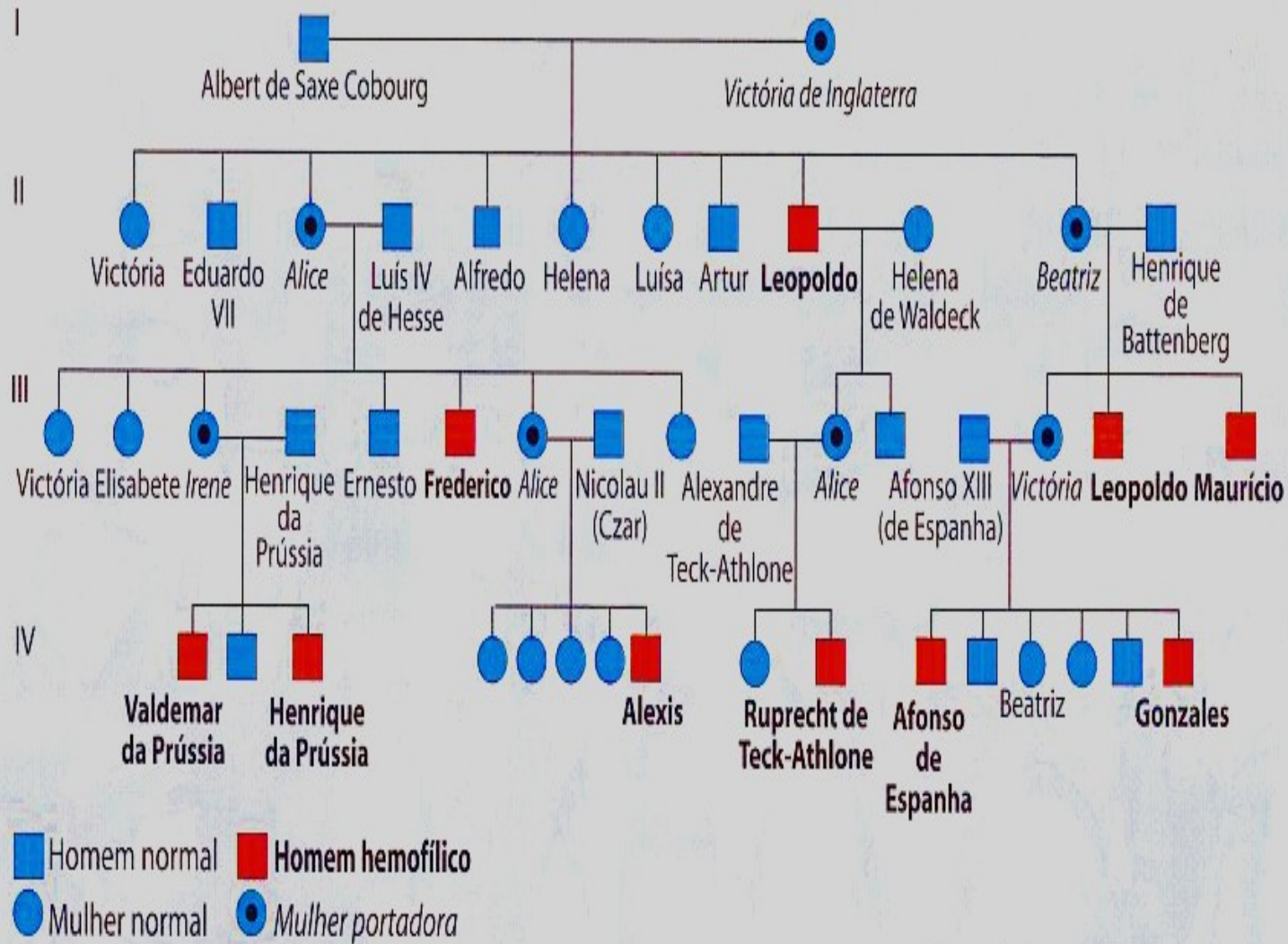
Filho normal



Filho doente

A

Hemofilia



Daltonismo

**Alelos recessivos
ligados ao
cromossoma X**

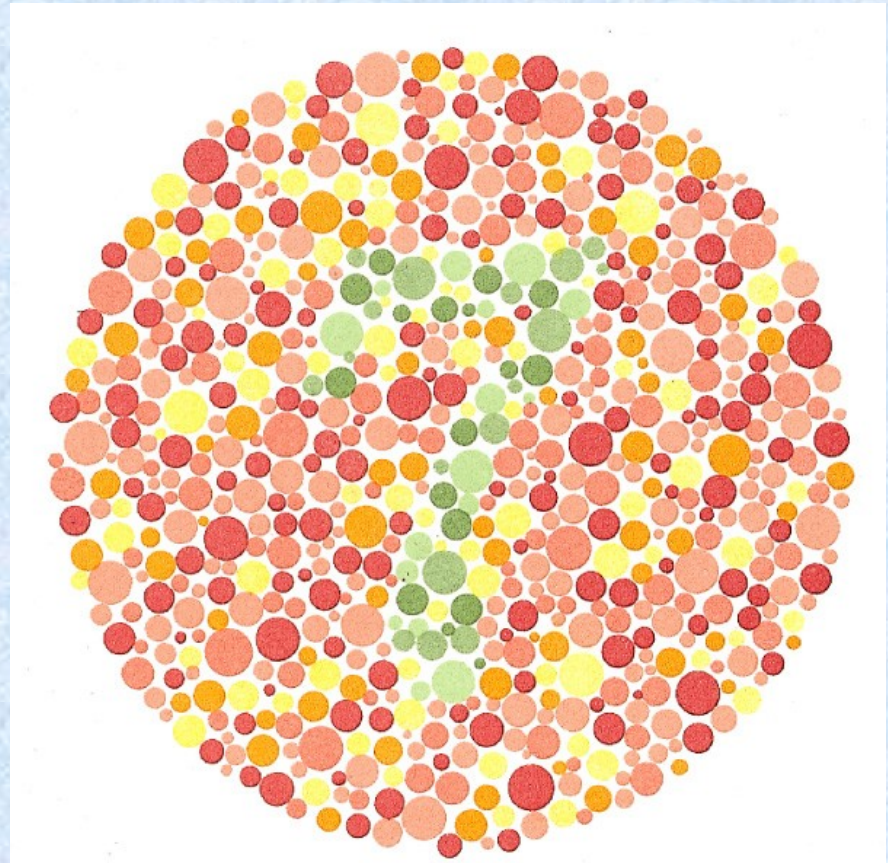
A visão a cores depende da presença de fotopigmentos em certas células da retina - **os cones**.

Há 3 tipos de fotopigmentos:

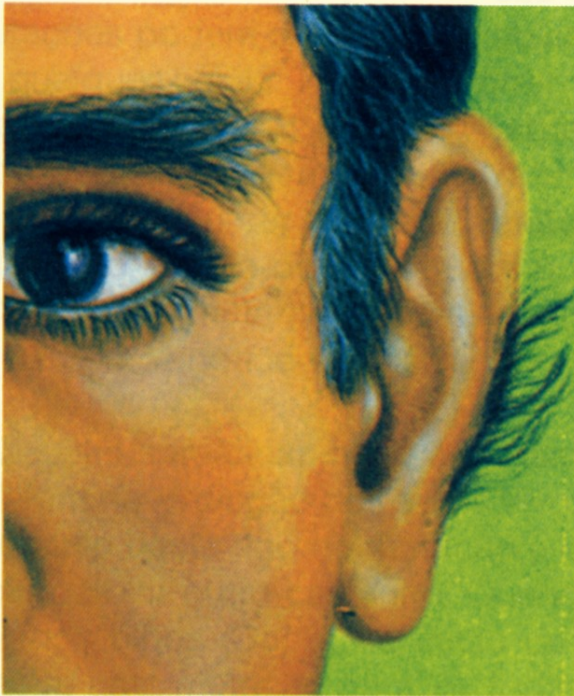
- Sensíveis ao vermelho
- Sensíveis ao azul
- Sensíveis ao verde

Cada pigmento é produzido pela acção dum gene específico.

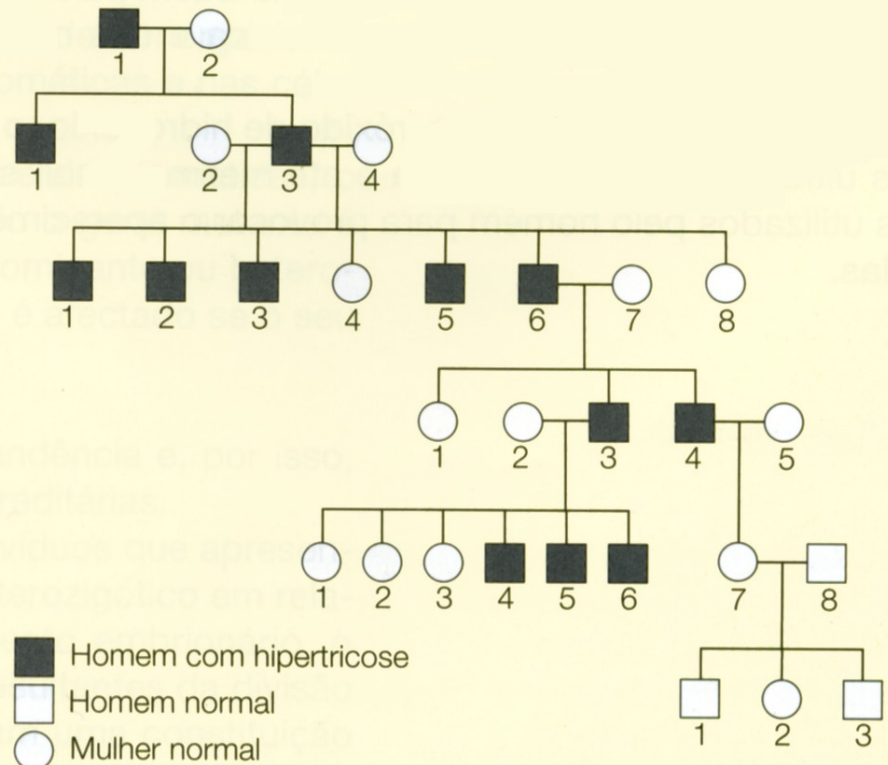
Por mutação surgem genes incapazes de produzir um ou outro pigmento.



Transmissão hereditária de um alelo ligado ao cromossoma Y



Hipertricose auricular.



- Apenas os homens são afectados;
- Todos os descendentes masculinos manifestam a anomalia caso o pai a possua.

Alelos Letais

- **Acondroplasia**
(é uma forma de nanismo)

A acondroplasia é produzida por um gene autossômico dominante;

Praticamente todos os indivíduos acondroplásicos são heterozigóticos;

Conhecem - se alguns homozigóticos, gravemente afectados, resultantes de casamentos entre dois heterozigóticos, e que morrem precocemente.

O gene da acondroplasia é, portanto, letal em homozigotia.

