

>> A expressão de algumas características não seguem as probabilidades previstas (quadrado de Punnett), ou, em alguns casos, os padrões de transmissão de uma característica não estão de acordo com o modo de herança. Questões, **quando observadas pelo fenótipo**, aparentemente parecem fugir dos padrões mendelianos.

	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

(quadrado de Punnett)

Nestes casos **as leis de Mendel se aplicam**, mas ou a **natureza do fenótipo**, ou a **influência de outros genes**, ou a **influência do ambiente** alteram as proporções fenotípicas.

**1. Combinações alélicas letais** → qualquer combinação alélica que gera a morte do indivíduo

**ex.:**

- ▶ Doença de Tay Sachs
- ▶ Acondroplasia ⇒ quando expresso em homozigose (AA) é letal.
- ▶ Braquidactilia ⇒ também letal em homozigose.

>> Acondroplasia é letal para população ou para o indivíduo?

⇒ **letalidade para o indivíduo**: causa a morte dele em algum momento da vida, não sendo capaz de passar o alelo para a próxima geração. Se a doença é letal para o indivíduo em homozigose esse indivíduo não passa o alelo. É capaz de chegar a uma idade reprodutiva.

⇒ **letalidade populacional**: o indivíduo em homozigose passa o alelo para a próxima geração. Não é capaz de chegar em uma idade reprodutiva.

**2. Alelos múltiplos** → quando um gene possui mais de duas formas na população por que pode "mutar" de muitos modos.

**\*\*** Diferentes combinações **alélicas** podem produzir as mesmas variações no fenótipo.

**ex.:**

- ▶ Deficiência de acetil-coa ⇒ a combinação varia desde a morte precoce ate formas infantil branda e adulta branda.
- ▶ Fenilcetonúria ⇒ PKU clássica, PKU moderada, PKU branda e um simples excesso de excreção da fenilalanina na urina.
- ▶ Sistema ABO ⇒ 3 alelos conhecidos, 4 fenótipos possíveis.

### 3. Relações diferentes de dominância:

→ **Dominância completa:** **A** sempre expresso e **a** nunca é expresso [heterozigose]

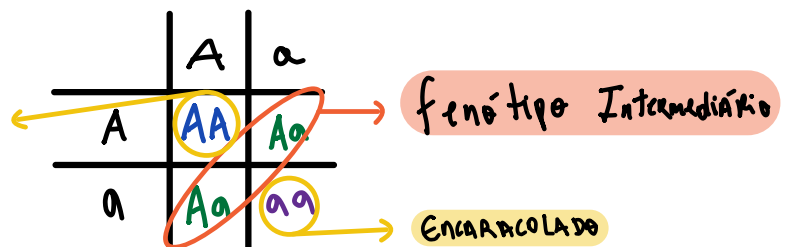
**ex.:**

- ▶ Fator RH ⇒ 1 gene  
**fator +** → RR, Rr  
**fator -** → rr

→ **Dominância incompleta:** fenótipo do heterozigoto é intermediário ao de ambos homozigotos.

**ex.:**

- ▶ Tipo de cabelo ⇒ **Liso**



- ▶ Hipercolesterolemia ⇒ sem receptores responsáveis pela absorção de colesterol ⇒ acúmulo de colesterol na corrente sanguínea [ataque cardíaco]

→ **Co-dominância:** os dois alelos de um **heterozigoto** são expressos.

**4. Epistasia** → um gene influencia a expressão de **outro** gene ( $\neq$  de dominância entre alelos de um mesmo gene)

**ex.:**

▶ Falso "0" (efeito Bombaim)

**5. Penetrância e expressividade** → descrevem os graus de expressão de um gene

>> Forma pela qual determinado gene/expressão genética está sendo expressa na **população**.

⇒ **PENETRÂNCIA:** refere-se à expressão "tudo ou nada" de um genótipo.

»→ quantos % da população expressa o **fenótipo condizente com o genótipo**.

⇒ **EXPRESSIVIDADE:** forma pela qual o gene é expresso em seus portadores.

**ex.:**

▶ polidactilia: uma pessoa pode ter um dedo extra em ambas as mãos e pés; outras podem ter dois dedos extras, etc ...

**6. Pleiotropia** → o gene afetado controla varias funções ou tem mais de um efeito.

**ex.:**

▶ acúmulo da porfirina

▶ síndrome de Marfan ⇒ acúmulo de fibrilina

▶ alcaptonúria ⇒ ausência da enzima oxidase do ácido homogentísico

**7. Fenocópia** → características causadas pelo ambiente e que parecem herdadas.

>> falso fenótipo.

**8. Heterogeneidade genética** → trata-se de mais de uma forma de herdar uma característica, ou seja, mais de um gene pode produzir o mesmo fenótipo.

