

Sou hemofílico. Meu filho também será?

Nas aulas anteriores, você estudou alguns casos de herança genética, tanto no homem quanto em outros animais.

Nesta aula, analisaremos a herança da hemofilia.

Você já ouviu falar de hemofilia? Essa doença será o nosso tema de estudo.

Você sabe por que algumas pessoas nascem com essa doença? Como podemos explicar casos de pais normais que têm filhos hemofílicos?

A hemofilia

A hemofilia é uma doença caracterizada pela incapacidade de coagulação do sangue. Qualquer ferimento, por menor que seja, pode trazer riscos de vida para o hemofílico.

Em cada 10 mil bebês, um nasce hemofílico.

Antes de nos aprofundarmos no estudo da hemofilia, é importante retomar alguns conceitos e processos da Aula 22, na qual você estudou os cromossomos sexuais. A natureza genética da hemofilia será explicada com base nas informações de aulas anteriores.

Exercícios

Exercício 1

Quais são os cromossomos sexuais na espécie humana?

.....

Exercício 2

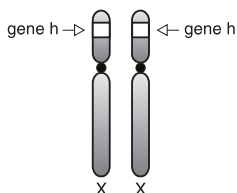
Quais são os cromossomos sexuais nas mulheres?

.....

Exercício 3

Quais são os cromossomos sexuais nos homens?

.....



Os genes para a hemofilia estão localizados no cromossomo **X**. A doença é condicionada por um gene recessivo, que representamos pela letra **h** minúscula. O gene que determina a característica normal é aqui representado pela letra **H** maiúscula. A figura ao lado representa o par de cromossomos X de uma mulher. Observe a localização dos genes da hemofilia.

Exercício 4

Se fôssemos escrever o genótipo da mulher representada na figura anterior, escreveríamos X^hX^h . Ela é ou não hemofílica?

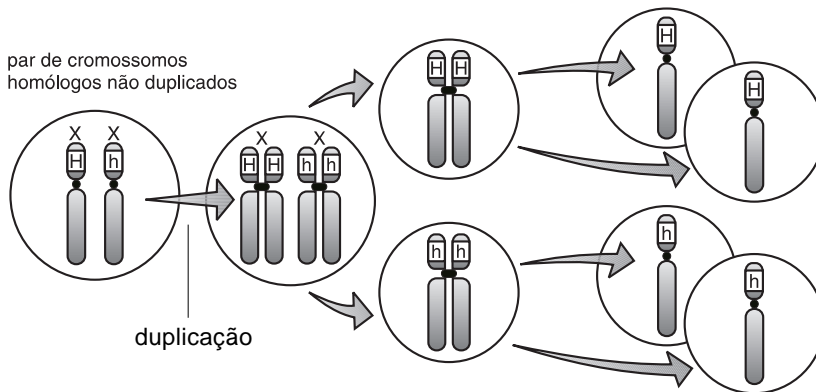
.....

Exercício 5

Esquematize os cromossomos de uma mulher que tem um gene normal e um gene para hemofilia.

Mulheres hemofílicas são muito raras, porque o gene para hemofilia é raro na população e, para uma mulher manifestar a doença, é necessário o encontro de dois genes recessivos.

A mulher representada no Exercício 5 é normal, mas carrega um gene para hemofilia; seu genótipo é representado por X^HX^h . A Figura a seguir mostra a formação dos óvulos dessa mulher. É importante lembrar que nessa figura representamos o que acontece com o par de cromossomos sexuais. Não se esqueça de que os cromossomos autossômicos não estão representados.



Exercício 6

O que acontece com os cromossomos homólogos na primeira vez que as células se dividem?

.....

Exercício 7

Os possíveis óvulos formados carregam que tipos de cromossomos?

.....

A representação $X^H X^h$ é chamada “genótipo”. A Tabela 1 a seguir mostra três mulheres diferentes, com seus respectivos genótipos e fenótipos:

TABELA 1		
MULHER Nº	GENÓTIPO	FENÓTIPO
1	$X^H X^H$	normal
2	$X^H X^h$	normal, portadora do gene da hemofilia
3	$X^h X^h$	hemofílica

Exercícios

Exercício 8

Escreva a seguir os tipos de gametas (óvulos) produzidos pelas mulheres cujos genótipos são:

- a) $X^H X^H$
- b) $X^H X^h$
- c) $X^h X^h$

Respondendo ao exercício 8 você constatou que há mulheres que produzem apenas um tipo de óvulo e outras que produzem dois tipos diferentes de óvulo.

Exercícios

Exercício 9

Vamos analisar agora o par de cromossomos sexuais masculinos. Observe a figura ao lado e escreva o que você nota de diferente entre os cromossomos do par.

.....



Os cromossomos sexuais masculinos são diferentes quanto à sua forma e tamanho. No cromossomo **Y**, o braço superior é menor do que o no cromossomo **X**. Portanto, aquele gene para a hemofilia existente no cromossomo **X**, não existe no cromossomo **Y**.



Exercícios

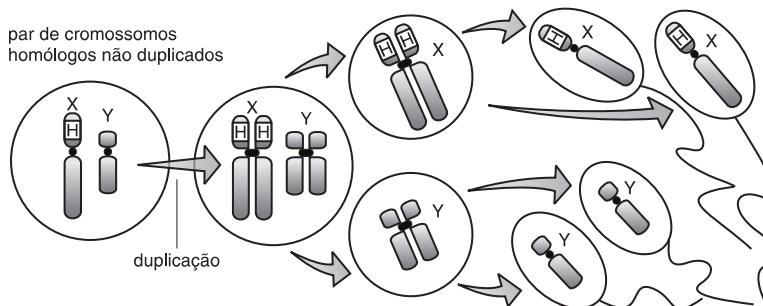
Exercício 10

Um homem hemofílico pode ser representado por $X^h Y$. Qual seria o genótipo de um homem normal?

.....

Nos homens, não há gene para hemofilia no cromossomo **Y**. Na representação do genótipo, não aparecerá a letra **H** ou **h** nesse cromossomo.

Na figura abaixo, está representada a formação de quatro espermatozóides de um homem normal.



Exercício 11

O que acontece com o par de homólogos na primeira divisão?

.....

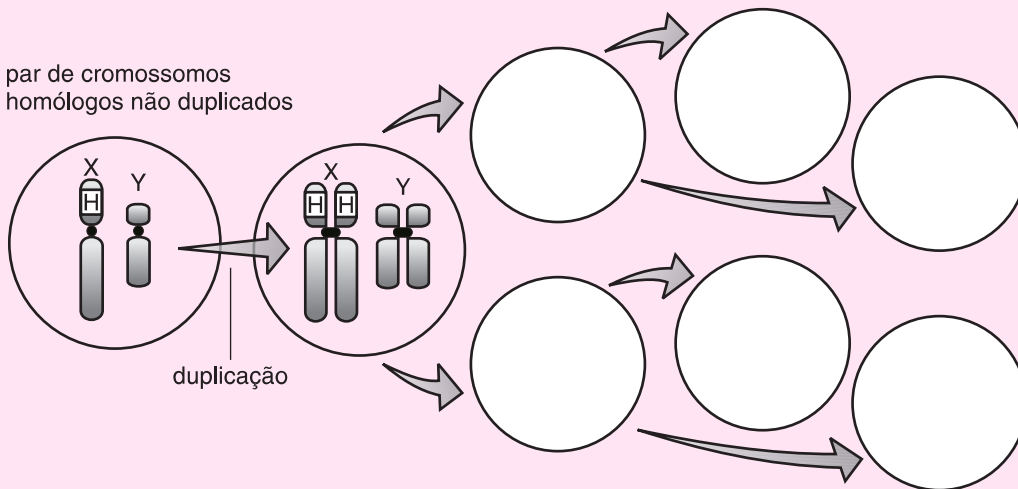
Exercício 12

Os gametas (espermatozóides) formados carregam que tipos de cromossomos?

.....

Exercício 13

Complete a figura a seguir, considerando, agora, que o indivíduo em estudo é X^hY .



Exercício 14

Vamos pensar no exemplo de um casal normal que tem, um menino hemofílico. Qual seria o genótipo do pai?

.....

.....

Exercício 15

Qual seria o genótipo da mãe?

.....

Exercício 16

Na Tabela 2 estão indicados os genótipos do pai e da mãe mencionados nos exercícios 14 e 15. Preencha a tabela com os tipos de gametas diferentes que cada um forma.

TABELA 2		
Homem X^HY	Espermatozóide 1:	Espermatozóide 2:
Mulher X^HX^h	Óvulo 1:	Óvulo 2:

Exercício 17

Indique os genótipos das crianças que **poderão ser formadas**:

- a) Se o espermatozóide for X^H e o óvulo for X^H , o indivíduo formado será:
.....
- b) Se o espermatozóide for X^H e o óvulo for X^h , o indivíduo formado será:
.....
- c) Se o espermatozóide for Y e o óvulo for X^H , o indivíduo formado será:
.....
- d) Se o espermatozóide for Y e o óvulo for X^h , o indivíduo formado será:
.....

Exercício 18

Escreva agora o fenótipo dos indivíduos indicados no exercício anterior:

- a)
- b)
- c)
- d)

Depois de analisar a formação dos óvulos e espermatozóides e os **possíveis** cruzamentos entre eles na fecundação, fica mais simples entender como pais normais têm filhos com algumas anomalias. O fato de a pessoa não manifestar a doença não significa que ela não tenha o gene para a anomalia.

O daltonismo

O daltonismo é uma doença hereditária que leva o indivíduo a confundir as cores verde e vermelha.

Essa anomalia se processa como a hemofilia, quanto aos mecanismos hereditários. O gene **d** (recessivo), está na porção do cromossomo **X**, que não tem correspondência com o cromossomo **Y** e expressa o daltonismo. Já o gene **D** (dominante) condiciona o caráter normal.

Essa doença é pouco comum nas mulheres. Isso porque, além do gene ser raro na população, para uma mulher ser daltônica, são necessários dois genes recessivos. Já no homem, somente um gene recessivo é suficiente para condicionar o daltonismo. Na Tabela 3 podemos constatar que há três possibilidades de genótipos nas mulheres: duas delas ($X^D X^D$ e $X^D X^d$) são de mulheres normais e somente uma ($X^d X^d$) se refere a uma mulher daltônica. Nos homens, são possíveis apenas dois genótipos: um relativo ao daltonismo e outro à normalidade.

TABELA 3	
MULHERES	HOMENS
$X^D X^D$ - normais	$X^D Y$ - normais
$X^D X^d$ - normais, portadoras do gene para o daltonismo	$X^d Y$ - daltônicos
$X^d X^d$ - daltônicas	

Exercício 19

Uma mulher daltônica casa-se com um homem normal.

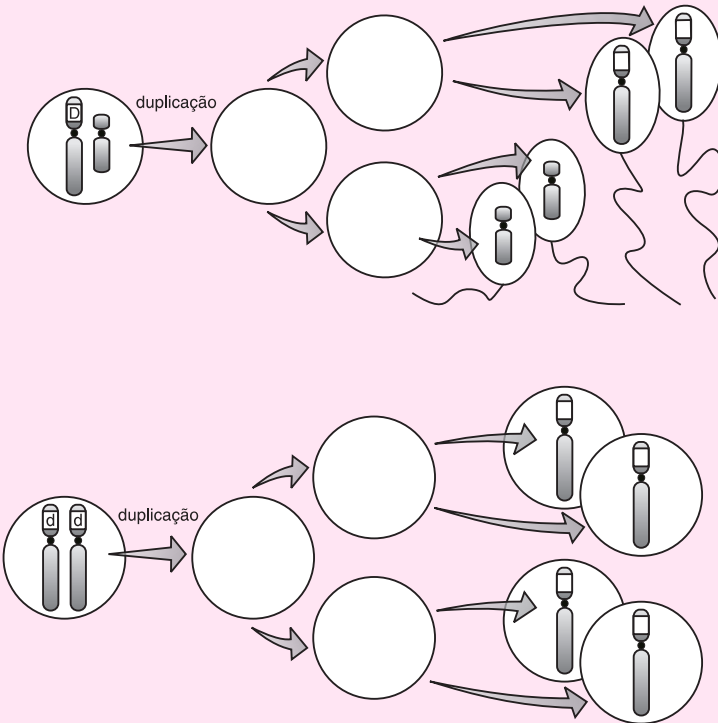
Qual o genótipo desse casal?

Homem

Mulher

Exercício 20

Preencha as figuras a seguir, indicando os óvulos e espermatozoides formados pelo casal:



Exercício 21

Depois de preencher o esquema é possível perceber que a mulher ($X^d X^d$) só forma um tipo de óvulo. Qual o tipo de óvulo formado?

.....

Já os espermatozoides formados podem carregar cromossomos **Y**, que não possuem genes para o daltonismo ou, ainda, cromossomos **X** com genes normais (X^D).

Exercícios

Exercícios

Exercício 22

Se o óvulo X^d for fecundado pelo espermatozóide que carrega o cromossomo Y , qual será o genótipo do indivíduo formado?

.....

Exercício 23

E o fenótipo desse indivíduo?

.....

Se o óvulo X^d for fecundado pelo espermatozóide que carrega o cromossomo X^D , o genótipo do indivíduo será $X^D X^d$. Portanto, o fenótipo será: mulher normal, portadora de um gene para o daltonismo.

Quadro-síntese

a) Esquematize a formação de gametas de um homem $X^H Y$ e uma mulher $X^H X^h$.

b) Qual o genótipo e o fenótipo dos possíveis filhos desse casal?

.....
.....
.....