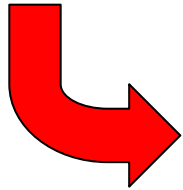


Genoma IV

Hereditariedade citoplasmática

Efeito materno

A detecção da transmissão de traços hereditários por genes não nucleares é detectável realizando cruzamentos recíprocos pois não se obtêm as proporções mendelianas



Hereditariiedade não medeliana

Sex influences on heredity

Table 5.4

Sex influences on heredity

Genetic Phenomenon	Phenotype Determined by
Sex-linked characteristic	genes located on the sex chromosome
Sex-influenced characteristic	genes on autosomal chromosomes that are more readily expressed in one sex
Sex-limited characteristic	autosomal genes whose expression is limited to one sex
Genetic maternal effect	nuclear genotype of the maternal parent
Cytoplasmic inheritance	cytoplasmic genes, which are usually inherited entirely from only one parent
Genomic imprinting	genes whose expression is affected by the sex of the transmitting parent

Hereditariedade Não-Mendeliana

- Hereditariedade extracromossômica
- " extranuclear
- " citoplasmática
- " não cromossômica

- Efeitos maternos

Dois modos de Hereditariedade que não seguem as Leis de Mendel

- Hereditariedade citoplasmática



Elementos genéticos (ou determinantes hereditários) não nucleares
(mitocôndrias , cloroplastos, agentes infecciosos, plasmídios)

- Efeitos maternos



Influência do genótipo nuclear materno devido a factores presentes no zigoto, i.e., ambiente materno (contribuição desigual da fêmea e macho para o desenvolvimento do zigoto)

A transmissão genética de factores localizados no DNA mitocondrial e cloroplastidial é determinada pela contribuição materna ou paterna destes organitos no momento da fertilização



Neste tipo de transmissão tem que se considerar o “sorting” irregular dos elementos citoplasmáticos

Hereditariedade Uniparental

Angiospérmicas {
Mitocondrias → Hereditariedade materna
Cloroplastos → Hereditariedade materna/paterna

Coníferas {
Mitocondrias → Hereditariedade materna/paterna
Cloroplastos → Hereditariedade paterna

Nota: o modo predominante em todas as espécies não é absoluto

No Homem o genoma mitocondrial é herdado via materna

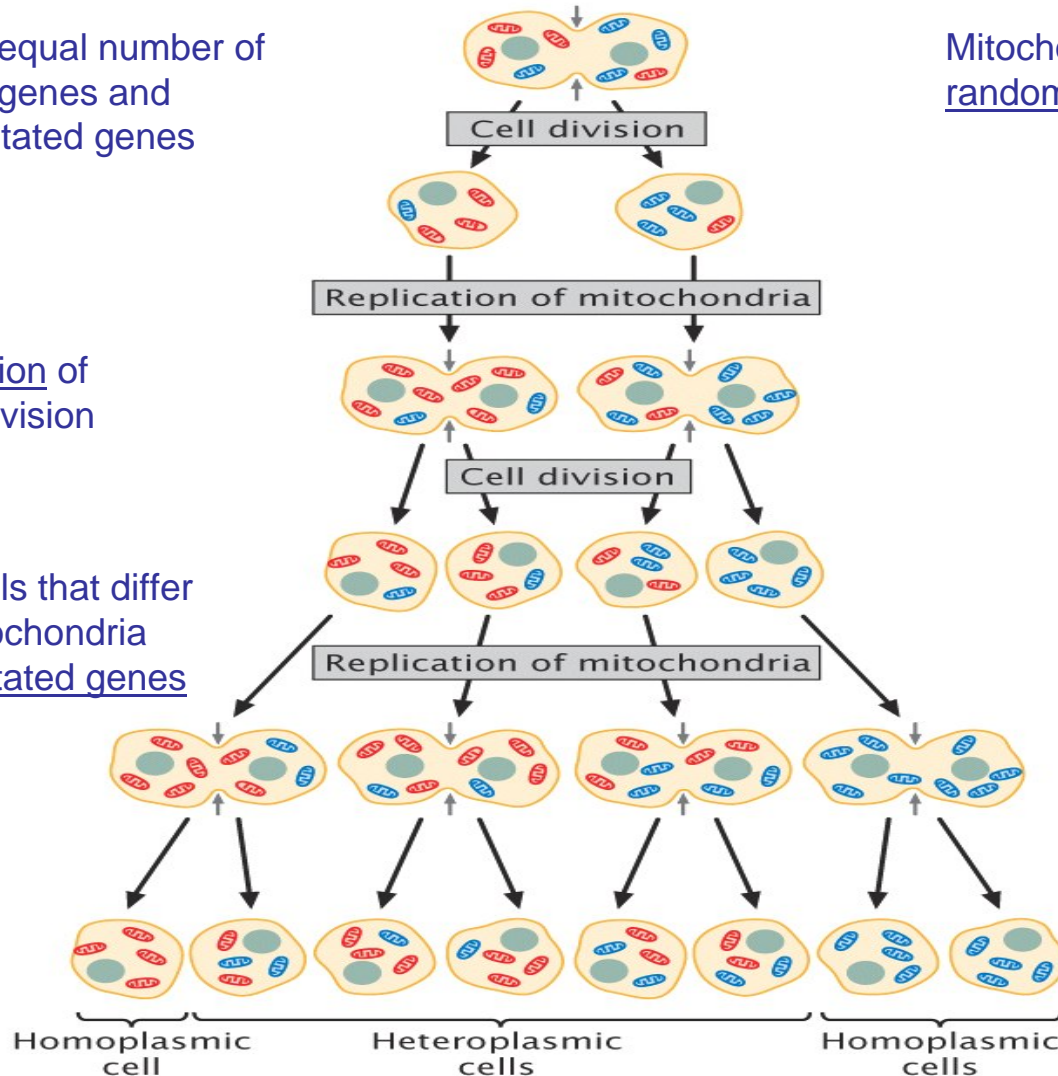
Cell division and mitochondrial segregation

This cell contains an equal number of mitochondria with wt genes and mitochondria with mutated genes

Mitochondria segregate randomly in cell division

The random segregation of mitochondria in cell division

Results in progeny cells that differ in their number of mitochondria with wild-type and mutated genes



Cytoplasmic inherited characteristics frequently exhibit extensive phenotypic variation because cells and individual offspring contain various proportions of cytoplasmic genes

Organization of human genome

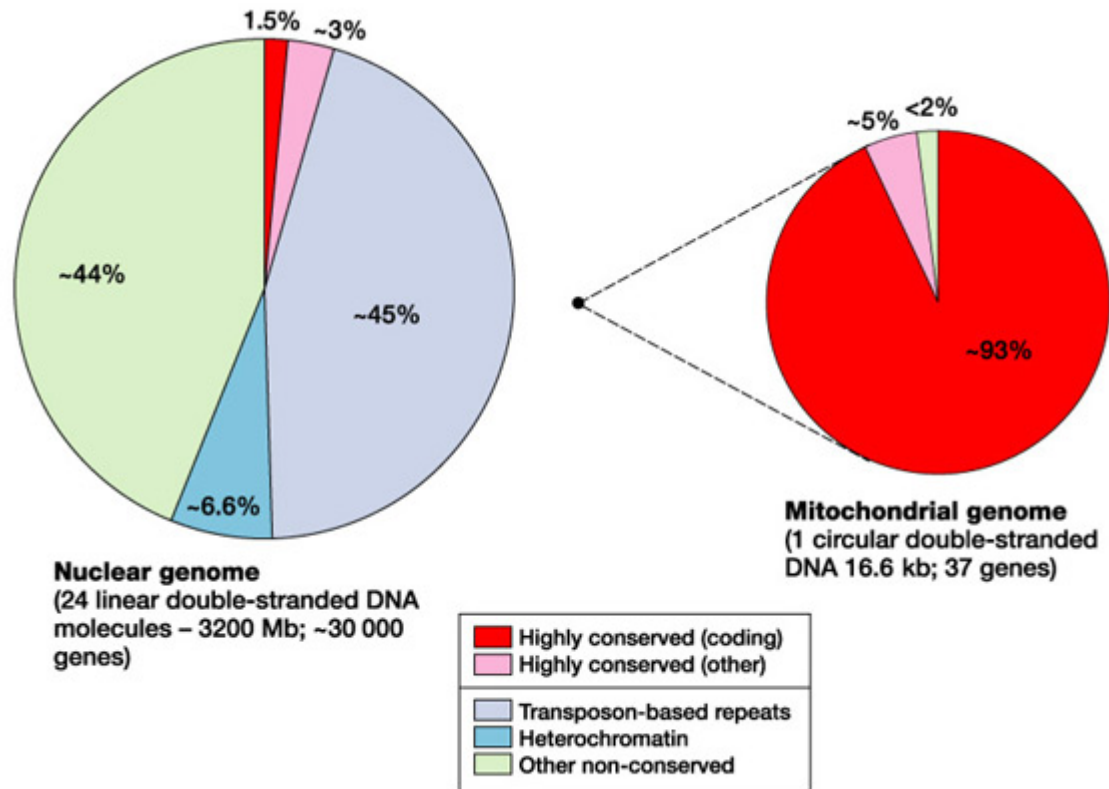
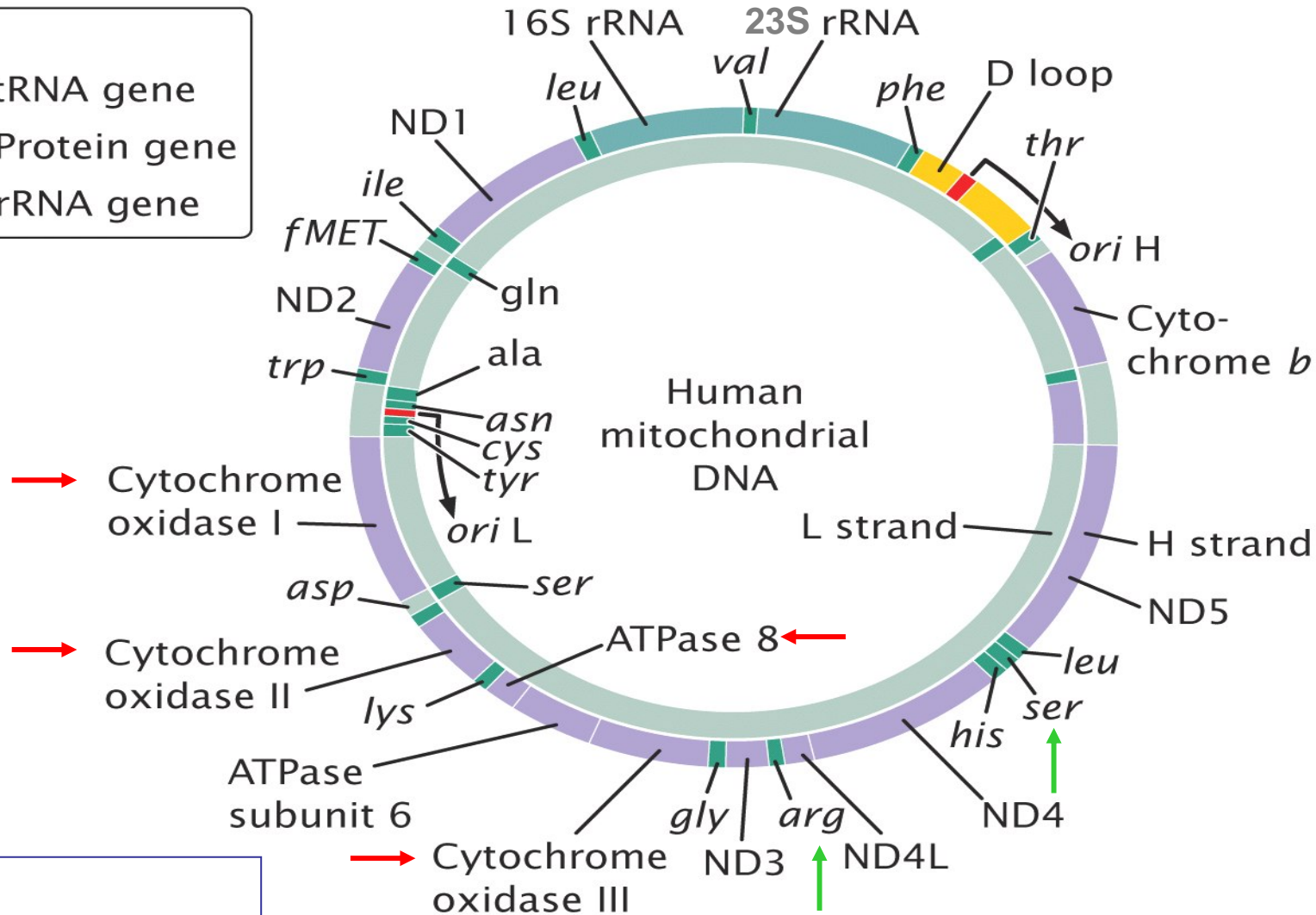
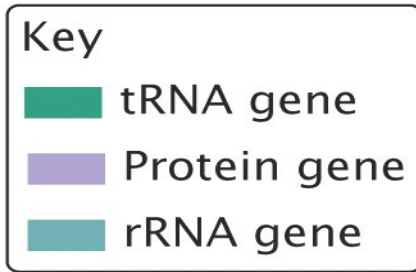


Figure 9-1 Human Molecular Genetics, 3/e. (© Garland Science 2004)

Human mitochondrial DNA



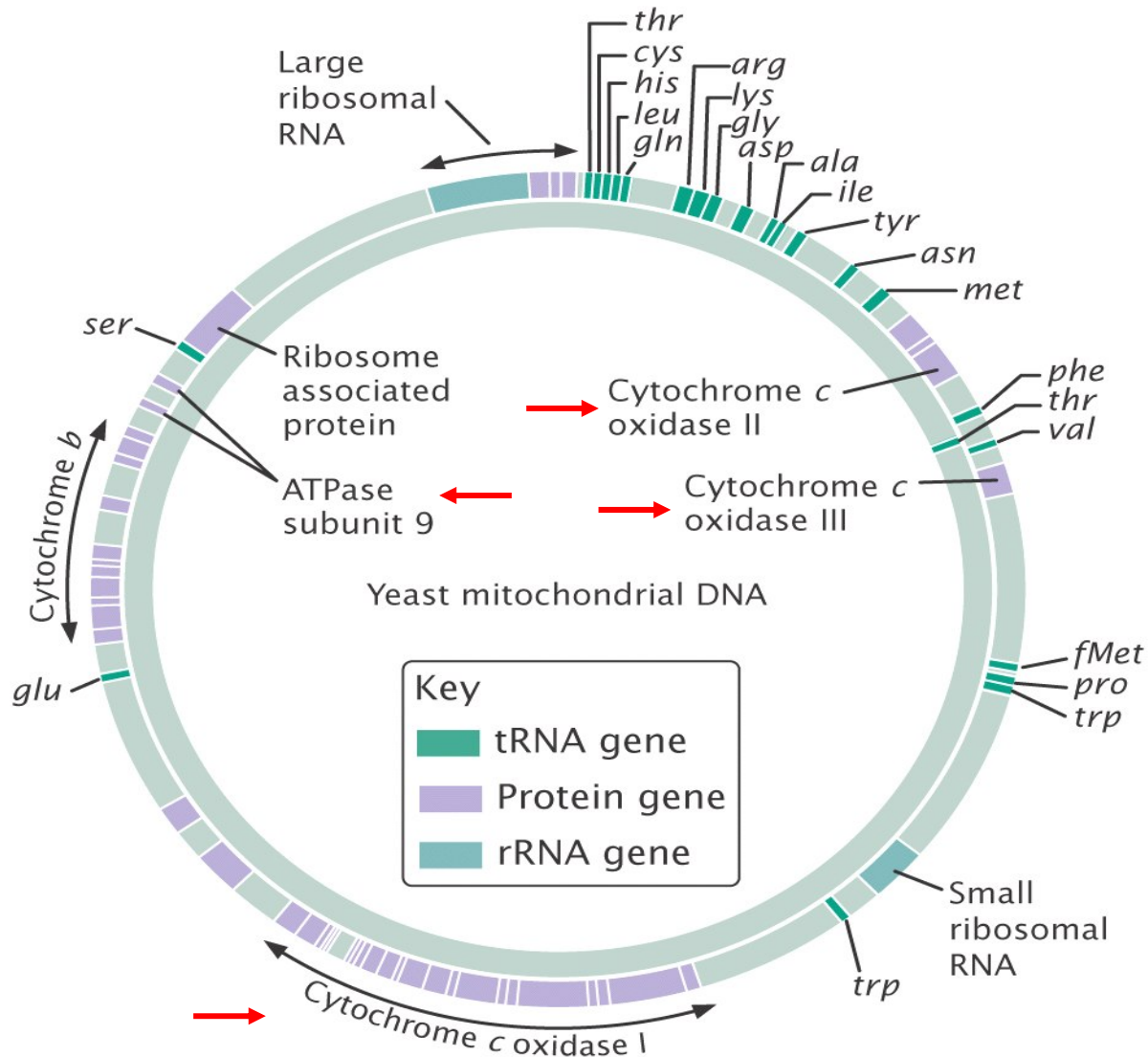
37 genes

-22 tRNA

-2 rRNA (23S e 16S)

-13 enzimas da fosforilação oxidativa

Yeast mitochondrial DNA



Características das doenças transmitidas por genes mitocondriais

- Geralmente refere-se a genes que codificam componentes do transporte de e^- , que geram a grande maioria do ATP na respiração aeróbica
- A diminuição na capacidade de gerar ATP afecta a função dos músculos e nervos, particularmente do SNC
- O início e o fenótipo varia com o grau de heteroplasmia. Grande variabilidade clínica.

Phenotypes associated with some mitochondrial mutations (some examples)

Nucleotide changed	Mitochondrial component affected	Phenotype
3460	ND1 of Complex I ^b	LHON
11778	ND4 of Complex I ^b	LHON
14484	ND6 of Complex I ^b	LHON
8993	ATP6 of Complex V	NARP
8344	tRNA ^{Lys}	MERF
10006	tRNA ^{Gly}	PEO
5814	tRNA ^{Cys}	Encephalopathy
9997	tRNA ^{Gly}	Cardiomyopathy
15990	tRNA ^{Pro}	Myopathy

LHON- Leber's hereditary optic neuropathy; NARP- neurogenic muscle weakness, ataxia, retinitis pigmentosa; MERF- myoclonic epilepsy and ragged-red fiber syndrome; PEO- progressive external ophthalmoplegia
b- complex I is NADH dehydrogenase. Complex V is ATP synthase

Maternal Effect

Efeito materno

- Os genes são herdados de ambos os progenitores, mas o fenótipo da descendência, para algumas características, é determinado não por genes nucleares herdados, mas por **componentes presentes no óvulo** que afectam o desenvolvimento (transmissão citoplasmática de genes nucleares da mãe). Genes para esta característica são herdados por um só progenitor, neste caso a mãe.