

HEREDOGRAMAS

CONCEITOS E ATIVIDADES

Renato Massaharu Hassunuma • Patrícia Carvalho Garcia • Sandra Heloísa Nunes Messias (Orgs.)



HEREDOGRAMAS

CONCEITOS E ATIVIDADES

PROF. DR. RENATO MASSAHARU HASSUNUMA

*Professor Titular do Curso de Biomedicina da
Universidade Paulista – UNIP, Câmpus Bauru*

PROF.^a DR.^a PATRÍCIA CARVALHO GARCIA

*Coordenadora Auxiliar do Curso de Biomedicina da
Universidade Paulista – UNIP, Câmpus Bauru*

PROF.^a DR.^a SANDRA HELOÍSA NUNES MESSIAS

*Coordenadora Geral do Curso de Biomedicina da
Universidade Paulista – UNIP*

© Renato Massaharu Hassunuma.

Conselho Editorial

ENF. G. O. ESP. FÁBIO APARECIDO DA SILVA

Especialista em Enfermagem em UTI Neonatal, Ginecologia e Obstetrícia pela Faculdade de São Marcos – FACSM

BIOMÉDICO ESP. FELIPE PIRES DE CAMPOS AVERSA

Especialista em Inovações Diagnósticas e Terapêuticas pela Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” – UNESP/Botucatu

BIOMÉDICA ESP. GABRIELY CRIVARI DE ALMEIDA LIMA

Especialista em Assistência Dermatológica Especializada pelo Instituto Lauro de Souza Lima (ILSL)

Capa e Design

PROF. DR. RENATO MASSAHARU HASSUNUMA

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
(BENITEZ Catalogação Ass. Editorial, MS, Brasil)

H37

1.ed. Heredogramas: conceitos e atividades [livro eletrônico] / organizadores
Renato Massaharu Hassunuma, Patrícia Carvalho Garcia, Sandra
Heloísa Nunes Messias. – 1. ed. – Bauru, SP : Canal 6 Editora, 2024.
PDF.

Bibliografia.

ISBN 978-85-7917-666-1

DOI 10.52050/9788579176661

1. Genética – Estudo e ensino. 2. Genética – Exercícios, questões,
etc. I. Hassunuma, Renato Massaharu. II. Garcia, Patrícia Carvalho. III.
Messias, Sandra Heloísa Nunes.

07-2024/122

CDD 576.5

Índice para catálogo sistemático:

1. Genética : Pesquisas : Biologia 576.5

Aline Graziele Benitez – Bibliotecária - CRB-1/3129

Apresentação

Este livro é resultado das atividades desenvolvidas na Disciplina de Genética Humana e Citogenética do Curso de Biomedicina da Universidade Paulista – UNIP / Câmpus Bauru durante o primeiro semestre de 2024. Em cada capítulo são apresentados desafios para que os alunos possam testar os seus conhecimentos.

Agradecemos o *Enf. G. O. Esp. Fábio Aparecido da Silva*, o *Biomédico Esp. Felipe Pires de Campos Aversa* e a *Biomédica Esp. Gabriely Crivari de Almeida Lima*, membros do Conselho Editorial desta publicação, por suas valiosas considerações na revisão desta obra.

Vale ressaltar que alguns exemplos de doenças causadas pelas heranças genéticas podem apresentar variantes que não foram mencionadas neste livro. Por exemplo, a síndrome de Alport pode ser causada por herança ligada ao X ou autossômica, dependendo de quais genes são afetados. Assim, recomendamos consultar outras fontes para um aprofundamento sobre o assunto.

Também é importante frisar que nesta publicação apresentamos apenas alguns exemplos principais de heranças frequentemente representadas em heredogramas. Assim, existem outros tipos de heranças genéticas não abordados neste livro, igualmente importantes para o estudo da Genética.

*Prof. Dr. Renato Massaharu Hassunuma,
Prof.^a Dr.^a Patrícia Carvalho Garcia e
Prof.^a Dr.^a Sandra Heloísa Nunes Messias.*

Sumário

1. Identificando os símbolos de um heredograma	08
<i>Renato Massaharu Hassunuma</i>	
2. Herança autossômica recessiva	09
<i>Renato Massaharu Hassunuma</i>	
3. Herança autossômica dominante	10
<i>Leonardo Teixeira Sanzovo Fraga</i>	
4. Herança ligada ao cromossomo X recessiva ou ligada ao sexo recessiva	11
<i>Ramilli Maria de Oliveira</i>	
5. Herança ligada ao cromossomo X dominante ou ligada ao sexo dominante	12
<i>Júlia Thomazini Pereira</i>	
6. Herança ligada ao cromossomo Y ou restrita ao sexo	13
<i>Leonardo Teixeira Sanzovo Fraga</i>	
7. Herança mitocondrial	14
<i>Júlia Thomazini Pereira</i>	
8. Herança com alelos múltiplos e codominância	15
<i>Júlia Thomazini Pereira</i>	

9. Herança poligênica e com dominância incompleta	16
<i>Ramilli Maria de Oliveira</i>	
10. Herança influenciada pelo sexo	17
<i>Renato Massaharu Hassunuma</i>	
Créditos das figuras	18

HEREDOGRAMAS

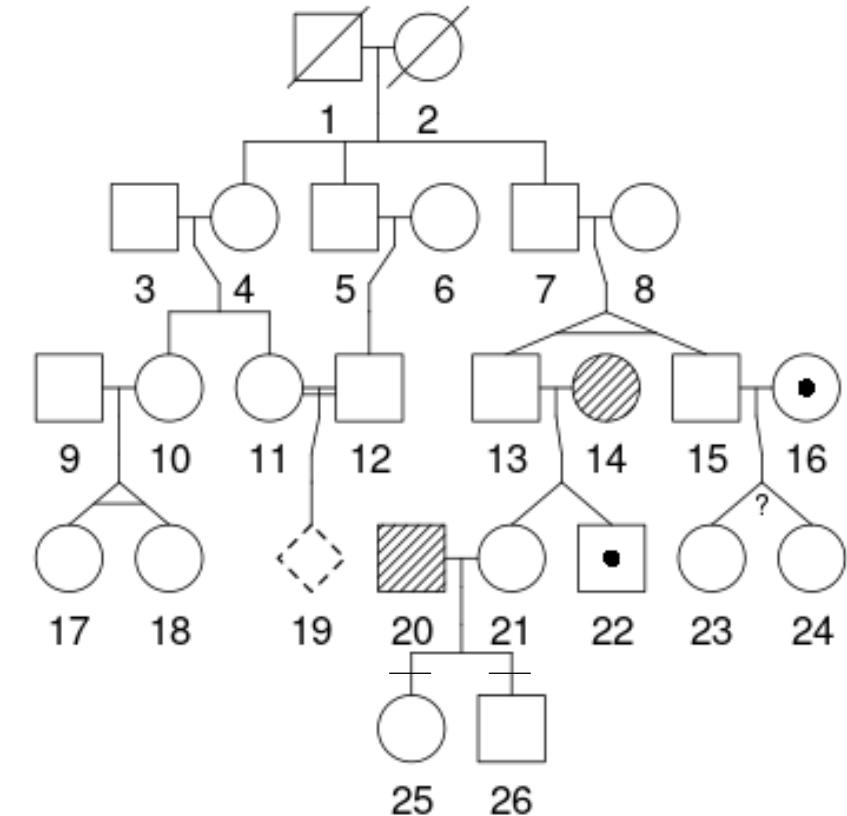
CONCEITOS E ATIVIDADES



1. Identificando os símbolos de um heredograma

Correlacione os fenótipos apresentados no quadro com os símbolos apresentados no heredograma ao lado:

Fenótipo	Indivíduo(s)
Homem saudável	
Mulher saudável	
Homem portador	
Mulher portadora	
Homem doente ou afetado	
Mulher doente ou afetada	
Homem falecido	
Mulher falecida	
Gêmeos monozigóticos	
Gêmeas monozigóticas	
Gêmeo dizigótico	
Gêmea dizigótica	
Cruzamento consanguíneo	
Indivíduo de sexo não especificado/identificado	
Homem normal investigado	
Mulher normal investigada	



2. Herança autossômica recessiva

Regras de herança

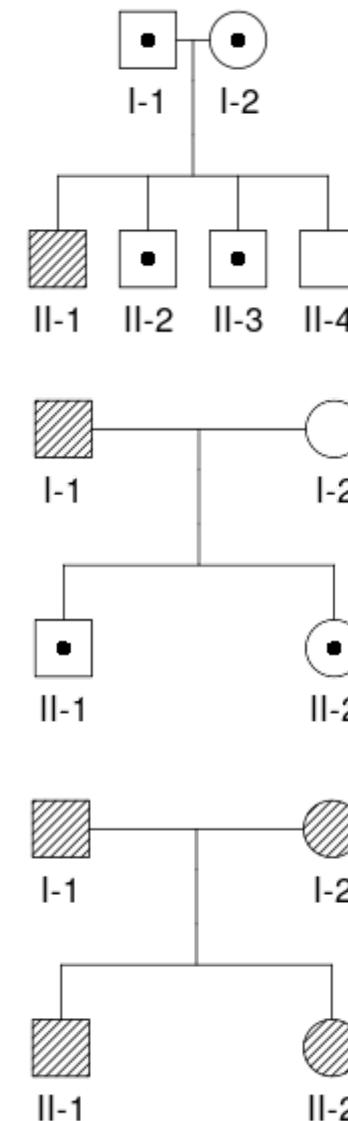
- São necessárias duas cópias de um alelo anormal para que a característica seja expressa, sendo que homens e mulheres são igualmente afetados;
- Indivíduos heterozigotos são portadores do gene anormal, mas não são afetados pela característica;
- Pais fenotipicamente normais que têm um filho afetado são heterozigotos;
- Quando um pai é afetado e o outro não é portador, todos os filhos são heterozigotos não afetados;
- Todos os filhos de dois pais afetados também apresentam a característica (Padiath, 2023).

Exemplos

- Fibrose cística, doença de Tay-Sachs, doença falciforme e talassemia (Hussein et al., 2018).

Referências

- Hussein N et al. Preconception risk assessment for thalassaemia, sickle cell disease, cystic fibrosis and Tay-Sachs disease. Cochrane Database Syst Rev [Internet]. 2018 Mar 14 [acesso 3 jun 2024];3(3):CD010849. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6494256/>.
- Padiath QS. Single-gene defects [Internet]. 2023 Jun [acesso 3 jun 2024]. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/professional/special-subjects/general-principles-of-medical-genetics/single-gene-defects>.



3. Herança autossômica dominante

Regras de herança

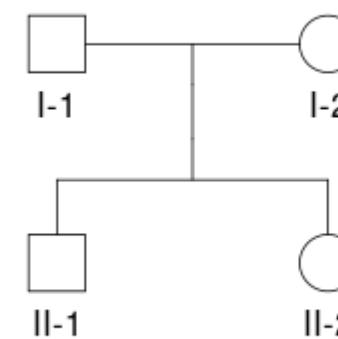
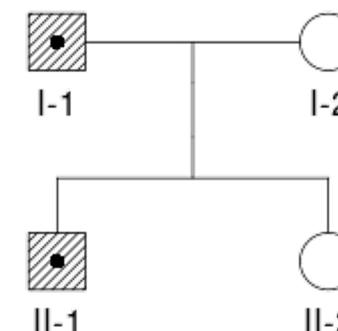
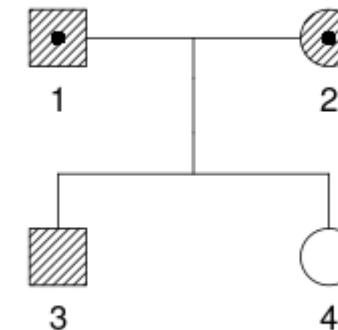
- É necessária ao menos uma cópia de um alelo anormal para que a característica seja expressa, sendo que homens e mulheres são igualmente afetados;
- Indivíduos heterozigotos apresentam a característica;
- Um filho afetado tem pelo menos um dos pais afetado;
- Indivíduos normais não têm filhos afetados (Padiath, 2023).

Exemplos

- Síndrome de Marfan, doença de Huntington (Padiath, 2023), esclerose tuberosa (Lewis, Simpson, 2023) e acondroplasia (McDonald, De Jesus, 2023).

Referências

- Lewis RG, Simpson B. Genetics, Autosomal dominant. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 May 1 [acesso 14 jun 2024]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557512/>.
- McDonald EJ, De Jesus O. Achondroplasia. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Aug 23 [acesso 14 jun 2024]. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32644689/>.
- Padiath QS. Single-gene defects [Internet]. 2023 Jun [acesso 3 jun 2024]. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/professional/special-subjects/general-principles-of-medical-genetics/single-gene-defects>.



4. Herança ligada ao cromossomo X recessiva ou ligada ao sexo recessiva

Regras de herança

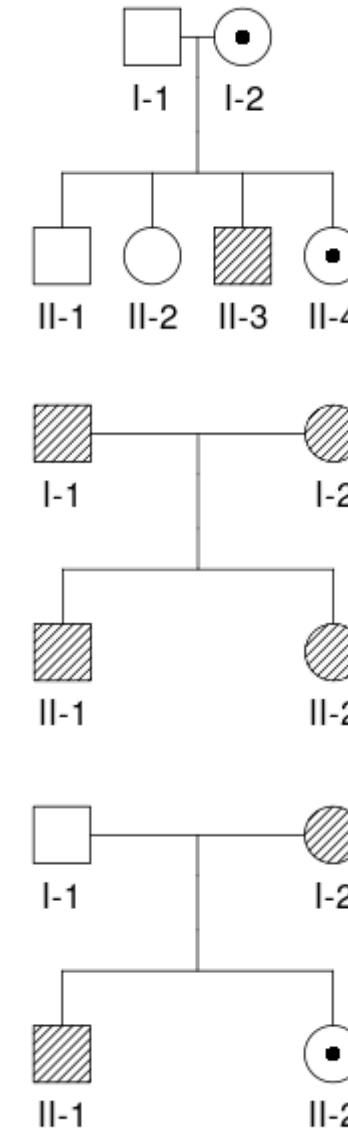
- Para expressão da característica, são necessárias duas cópias de um alelo anormal presentes no cromossomo X, sendo que tanto homens quanto mulheres podem ser afetados. No contexto desta herança, apenas mulheres podem ser heterozigotas e, nestes casos, não manifestam a característica;
- Pais sem a característica podem ter um filho afetado, sendo a mãe heterozigota;
- Pais afetados transmitem a característica para todos os filhos;
- Mulheres homozigotas afetadas transmitem a característica para todos os filhos do sexo masculino (Padiath, 2023).

Exemplos

- Daltonismo vermelho-verde, hemofilia A, distrofia muscular de Duchene, agamaglobulinemia ligada ao X, doença de Fabry, adrenoleucodistrofia e síndrome de Lesch-Nyhan (Basta M, Pandya, 2023).

Referências

- Basta M, Pandya AM. Genetics, X-linked inheritance. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 May 1 [acesso 14 jun 2024]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557383/>.
- Padiath QS. Single-gene defects [Internet]. 2023 Jun [acesso 3 jun 2024]. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/professional/special-subjects/general-principles-of-medical-genetics/single-gene-defects>.



5. Herança ligada ao cromossomo X dominante ou ligada ao sexo dominante

Regras de herança

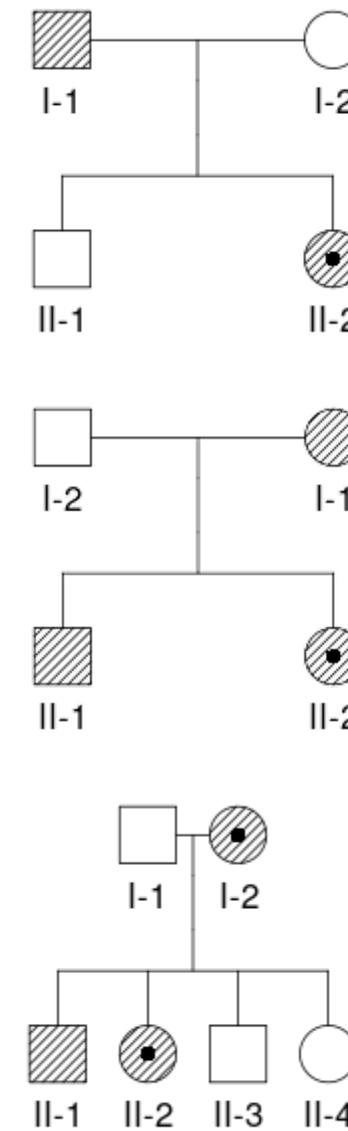
- É necessária apenas uma cópia de um alelo anormal presente no cromossomo X para que a característica seja expressa, sendo que homens e mulheres podem ser afetados. Nesta herança, apenas mulheres podem ser heterozigóticas e estas são afetadas;
- Homens afetados transmitem a característica para todas as filhas e nenhum dos filhos;
- Mulheres homozigotas afetadas transmitem a característica para todos os filhos e filhas;
- Mulheres heterozigotas transmitem a característica para metade dos filhos, independentemente do sexo (Padiath, 2023).

Exemplos

- Síndrome de Alport e síndrome de Kabuki (Basta M, Pandya, 2023).

Referências

- Basta M, Pandya AM. Genetics, X-linked inheritance. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 May 1 [acesso 14 jun 2024]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557383/>.
- Padiath QS. Single-gene defects [Internet]. 2023 Jun [acesso 3 jun 2024]. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/professional/special-subjects/general-principles-of-medical-genetics/single-gene-defects>.



6. Herança ligada ao cromossomo Y ou restrita ao sexo

Regras de herança

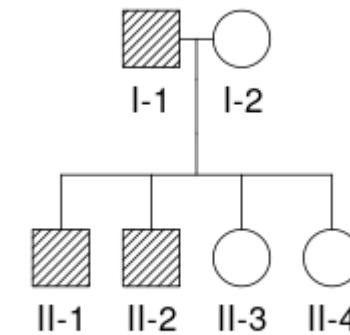
- O alelo anormal está presente no cromossomo Y e por isso apenas o pai transmite a característica para todos os filhos do sexo masculino;
- Não há mulheres afetadas, nem portadoras (Wang et al., 2013).

Exemplos

- Deficiência auditiva ligada ao Y (Wang et al., 2013).

Referências

- Wang Q et al. Genetic basis of Y-linked hearing impairment. Am J Hum Genet [Internet]. 2013 Feb 7 [acesso 24 jun 2024];92(2):301-6. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3567277/>.



7. Herança mitocondrial

Regras de herança

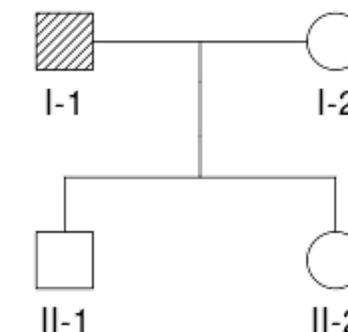
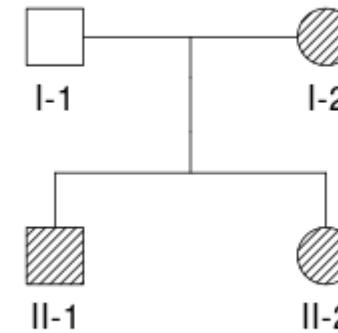
- O alelo anormal está presente no DNA mitocondrial, que é transmitido exclusivamente das mães para os filhos, independentemente do sexo;
- As mães afetadas transmitem a característica para todos os filhos e as filhas;
- Os pais do sexo masculino não transmitem a característica para seus filhos e filhas (Breton, Stewart, 2015).

Exemplos

- Oftalmoplegia externa crônica progressiva, síndrome de Kearns-Sayre, neuropatia óptica hereditária de Leber, encefalomiotipia mitocondrial com acidose láctica e episódios semelhantes a acidente vascular cerebral, epilepsia mioclônica com fibras vermelhas irregulares e fraqueza neurogênica com ataxia e retinite pigmentosa (Chinnery, 2000).

Referências

- Breton S, Stewart DT. Atypical mitochondrial inheritance patterns in eukaryotes. *Genome* [Internet]. 2015 Oct [acesso 18 jun 2024];58(10):423-31. Disponível em: <https://cdnsciencepub.com/doi/full/10.1139/gen-2015-0090>.
- Chinnery PF. Primary mitochondrial disorders overview. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. 2021 Jul 29 [acesso 18 jun 2024]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1224/>.



8. Herança com alelos múltiplos e codominância

Regras das heranças

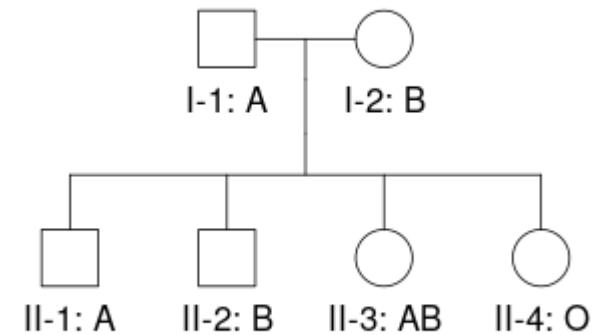
- A herança por alelos múltiplos decorre da presença de mais de dois alelos diferentes capazes de determinar uma mesma característica. No sistema ABO, os diferentes tipos sanguíneos são determinados pelos alelos I^A , I^B e i (Hu et al., 2017);
- Na codominância, dois alelos diferentes são expressos para determinar o mesmo fenótipo. No caso do sistema ABO, o sangue do tipo AB é determinado pela expressão dos genótipos $I^A I^B$, onde ocorre a expressão de ambos alelos, I^A e I^B (Strome et al., 2024).

Exemplos

- Sistema ABO (Hu et al., 2017; Strome et al., 2024).

Referências

- Hu J et al. Simplification of genotyping techniques of the ABO blood type experiment and exploration of population genetics. *Yi Chuan* [Internet]. 2017 May 20 [acesso 25 jun 2024];39(5):423-29. Disponível em:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28487274/>.
- Strome S et al. Clarifying Mendelian vs non-Mendelian inheritance. *Genetics* [Internet]. 2024 May 28 [acesso 25 jun 2024]:iyae078. Disponível em:
<https://academic.oup.com/genetics/advance-article/doi/10.1093/genetics/iyae078/7684194>.



9. Herança poligênica e com dominância incompleta

Regras das heranças

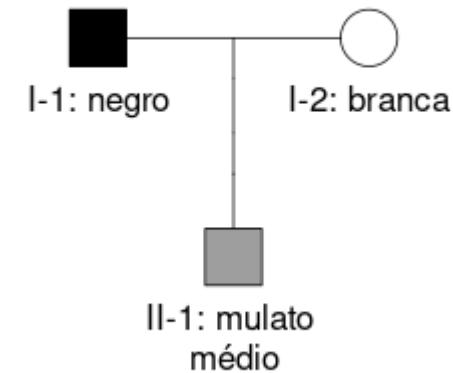
- A herança quantitativa ou poligênica ocorre quando o fenótipo é determinado por mais de um par de alelos (Prochazka; Franzolin, 2018). No caso da cor da pele, a mesma é determinada por vários alelos;
- Na herança intermediária ou dominância incompleta, a expressão de dois alelos diferentes produz um fenótipo de resultado intermediário (Strome et al., 2024). No caso da cor da pele, o mulato médio ($AbBb$) é o resultado intermediário da expressão dos alelos que determinam as cores de pele negra ($AABB$) e branca ($aabb$).

Exemplos

- Cor da pele.

Referências

- Prochazka LS, Franzolin F. A genética humana nos livros didáticos brasileiros e o determinismo genético. Ciênc educ (Bauru) [Internet]. 2018 Jan [acesso 02 jul 2024];24(1):111–24. Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/ciedu/a/QvfHJFRzjYprKbndwvvHC6v/#>.
- Strome S et al. Clarifying Mendelian vs non-Mendelian inheritance. Genetics [Internet]. 2024 May 28 [acesso 25 jun 2024]:iyae078. Disponível em:
<https://academic.oup.com/genetics/advance-article/doi/10.1093/genetics/iyae078/7684194>.



10. Herança influenciada pelo sexo

Regras de herança

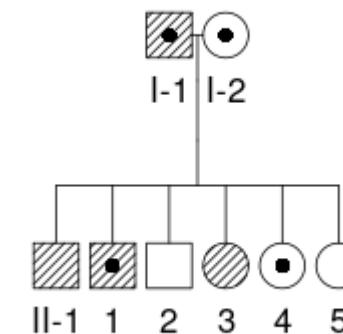
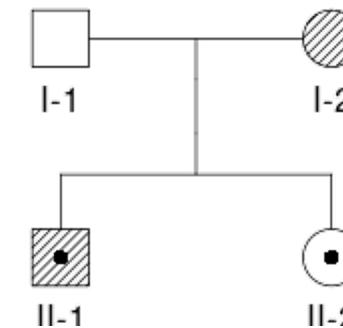
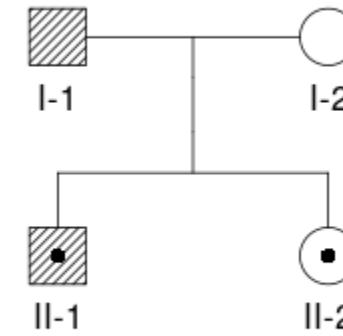
- A característica é dominante em homens e recessiva em mulheres, por isso acomete mais pessoas do sexo masculino que do feminino;
- Homens heterozigotos são afetados e mulheres heterozigotas são normais;
- Uma mãe que seja afetada terá todos os filhos afetados;
- Pais heterozigotos podem ter filhos normais e afetados (MIGRC, 2019).

Exemplos

- Alopecia (MIGRC, 2019).

Referências

- MIGRC – MI Genetics Resource Center. Sex influenced male dominant inheritance [Internet]. 2019 [acesso 7 jun 2024]. Disponível em: <https://migrc.org/teaching-tools/genetic-inheritance-patterns/sex-influenced-male-dominant-inheritance/>.



Créditos das Figuras

Créditos da Figura: Capa, páginas capitulares e contracapa

Fonte: Fotios L. Three pairs of shoes [Internet]. 2019 Feb 15 [acesso 7 jun 2024] Disponível em: <https://www.pexels.com/photo/three-pairs-of-shoes-1909014/>. Figura registrada como: *Free to use. Attribution is not required.*

Heredogramas das páginas 08 a 17

Fonte: Autores, 2024, utilizando o programa *QuickPed*.



Este livro contém uma breve lista de regras, principais exemplos e heredogramas de alguns dos principais tipos de heranças genéticas.

Em cada capítulo, o leitor é desafiado a determinar o genótipo dos indivíduos de alguns heredogramas que ilustram as características de cada tipo de herança.