

A hereditariedade humana

Alelos, locus, genótipos e fenótipos são alguns dos conceitos mais usuais na linguagem da genética. Compreendê-los é entender que a genética está intimamente relacionada com a hereditariedade, que pode ser esquematizada em árvores genealógicas.

A hereditariedade pode ser considerada como a transmissão de determinadas características de um indivíduo aos seus descendentes. Subjacentes a este processo estão os conceitos de alelo, locus, genótipo e fenótipo. Considera-se alelo as formas alternativas de um gene ou sequência de ADN. Cada alelo possui uma localização específica num cromossoma – locus. O genótipo de um indivíduo é a sua constituição genética em relação a uma determinada característica, enquanto o fenótipo é o modo como o seu genótipo se expressa nos caracteres manifestados pelo indivíduo. Um indivíduo é considerado homocigótico para uma determinada característica quando os dois alelos herdados (um alelo paterno e um alelo materno) são idênticos e expressam a mesma informação. Um indivíduo é considerado heterocigótico para uma determinada característica quando os dois alelos herdados possuem informações diferentes. Neste caso, o fenótipo que irá manifestar vai depender de fenómenos de dominância e de recessividade. Num par de alelos, a informação de um alelo recessivo só se manifesta se o seu par for igualmente recessivo (com informação idêntica). A informação de um alelo dominante manifesta-se sempre no fenótipo, independentemente do seu par ser ou não um alelo dominante. Deste modo, podemos ter indivíduos homocigóticos dominantes, indivíduos homocigóticos recessivos e indivíduos heterocigóticos (3).

Além da dominância e da recessividade, outras relações se estabelecem entre alelos, nomeadamente, a co-dominância e a dominância incompleta. No caso da co-dominância, ambos os alelos do indivíduo heterocigótico manifestam a informação no fenótipo em simultâneo e na mesma quantidade, não havendo dominância de um alelo sobre o outro. No caso da dominância incompleta (também para indivíduos heterocigóticos), não se verifica uma dominância total de um alelo sobre o outro, pelo que o fenótipo apresentado pelo indivíduo é intermédio entre o fenótipo apresentado pelos indivíduos homocigóticos para cada um dos alelos em questão (3).

As árvores genealógicas

No estudo da transmissão das características hereditárias da espécie humana, a pesquisa genética é feita, em parte, com base na análise de árvores genealógicas. A construção de uma árvore genealógica permite estabelecer as relações de parentesco entre os indivíduos de uma família, determinando a origem de certas anomalias e a possibilidade da sua transmissão a gerações futuras.

A simbologia habitualmente utilizada na construção de uma árvore genealógica é a indicada na **Figura 4**.

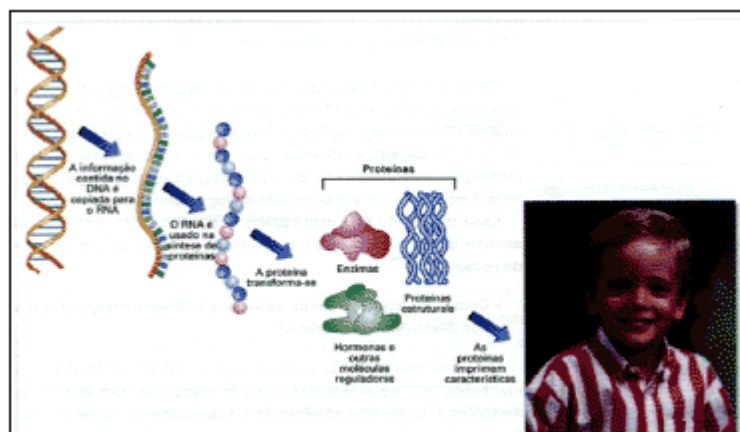


Figura 3. Processo de transferência da informação genotípica para fenotípica (3).

Para elaborar uma árvore genealógica em relação à característica em estudo, o geneticista reúne os fenótipos dos indivíduos de várias gerações de uma família. Dessa forma, pode determinar-se o modo de transmissão de uma característica (**Fig. 5 e 6**), ou seja, saber-se se esta ocorre através dos cromossomas autossómicos ou dos cromossomas sexuais, e se é dominante ou recessiva.

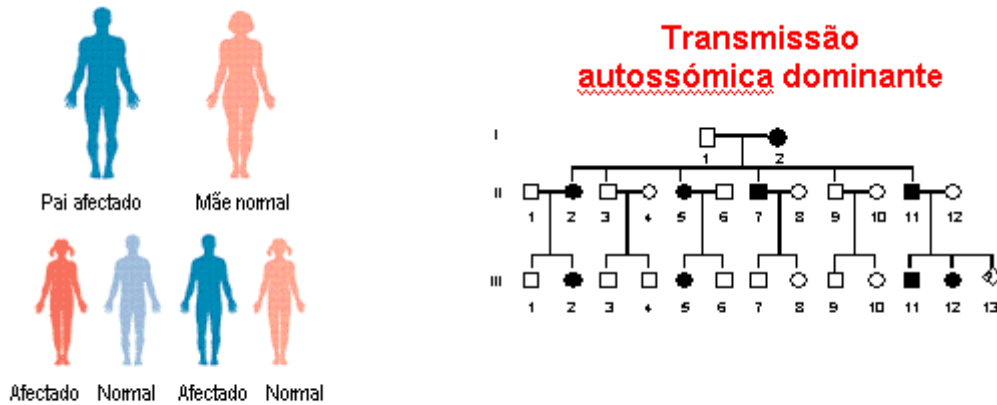


Figura 5. Esquema de uma árvore genealógica para uma característica dominante.

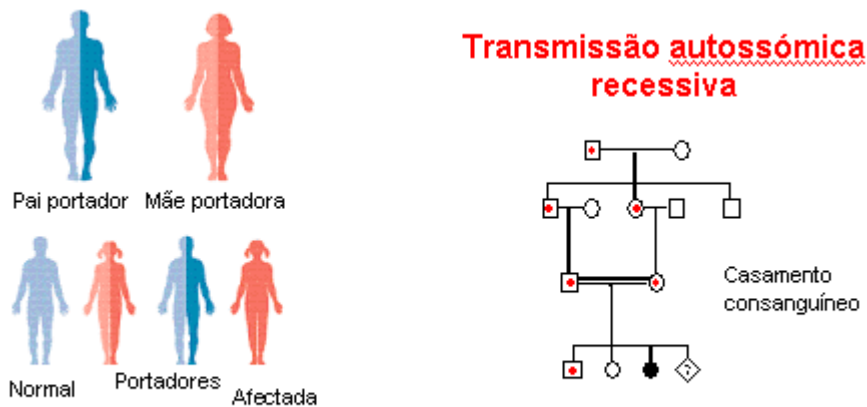


Figura 6. Esquema de uma árvore genealógica para uma característica recessiva.

