

Apostila de Introdução à Genética



Prof. Mário César Castro

8ª Série – Ciências Naturais

2013

GENÉTICA – CONCEITOS BÁSICOS

Genética - Ciência que estuda a hereditariedade-transmissão das características de uma espécie, de geração para geração. As características, ou caracteres, estão contidos nos genes.

Genes: segmentos do cromossomo responsáveis pela determinação de características hereditárias. Cada característica é determinada por, pelo menos, um par de genes.

Genes alelos: par de genes situados em dois cromossomos homólogos, em um mesmo local, ou locus.

Cromossomo: estrutura que carrega os genes, localizada no núcleo da célula. O ser humano possui 46 cromossomos, sendo 23 de origem materna e 23 de origem paterna.

Cromossomo homólogos: dois cromossomos correspondentes, um vindo da mãe, outro do pai.



Heterozigoto ou híbrido: Indivíduo que apresenta dois alelos diferentes de um gene.

Homozigoto: Indivíduo que apresenta dois alelos idênticos de um gene.

Gene Alelo dominante: alelo que determina um caráter específico, mesmo estando em dose simples no par de alelos. É representado por uma letra maiúscula: **Aã; Pp; AĀ; PP.**



Gene Alelo recessivo: alelo que determina um caráter específico somente quando aparece em dose dupla. É representado por uma letra minúscula: **Aã; Pp; aã; pp.**



Genótipo: potencial genético de um indivíduo, ou seja, os genes que ele carrega.

Fenótipo: expressão exterior do genótipo.

- AA** → Pele normal
- Aa** → pele normal
- aa** → pele albina

DNA ou ADN: ácido desoxirribonucléico. Molécula que, associada a proteínas, forma os cromossomos. É responsável pelas características do ser vivo e pela transmissão destas de geração para geração

Primeira Lei de Mendel

Mendel estudou as variações em ervilhas-de-jardim (ou ervilhas-de-cheiro), controlando os resultados dos cruzamentos. As flores das ervilhas mostraram-se adequadas, pois a disposição das pétalas de uma flor impede a entrada do pólen de outra, permitindo apenas a **autofecundação**.

Mendel iniciou seus trabalhos obtendo **linhagens puras**, isto é, plantas que, por autofecundação, só originavam descendentes iguais a elas mesmas em relação à determinadas características. Depois, ele efetuou a **fecundação cruzada** entre plantas de linhagens puras, chamando de **híbridos** os descendentes desses cruzamentos.

A geração inicial, constituída por indivíduos puros e com fenótipos distintos (flores púrpuras e flores brancas, por exemplo), é chamada **geração parental** (ou geração P). Os descendentes do cruzamento formam a **primeira geração filial** (geração F_1). Autofecundadas, as plantas da geração F_1 produzem a **segunda geração filial** (geração F_2).

Geração P: Flores púrpuras x Flores brancas.

Geração F_1 : Todas as plantas com flores púrpuras 100%.

Geração F_2 : 75% das plantas com flores purpúreas 25% das plantas com flores brancas.

Nas gerações F_1 e F_2 dois resultados chamam a atenção:

1^o) Na geração F_1 , "desaparecem" as plantas de flores brancas.

2^o) Na geração F_2 , essas plantas, ressurgem em todos os cruzamentos, na proporção de 3: 1, ou seja, três plantas de flores purpúreas para uma planta de flores brancas.

Características estudadas por Mendel em ervilhas-de-cheiro.

Característica	Dominante	Recessiva
Textura da semente	3 lisas	1 rugosa
Cor da semente	3 amarelas	1 verde
Forma da vagem	3 infladas	1 constricta
Cor da vagem	3 verdes,	1 amarela
Cor da flor	3 purpúreas	1 branca
Comprimento dos ramos	3 longos	1 curto

Mendel chegou às seguintes conclusões:

- ✓ Cada característica é condicionada por um par de "fatores" alternativos. Quanto à cor das flores, um "fator" determina flores purpúras, o outro determina flores brancas.
- ✓ Cada "fator" de um par vem de um dos genitores.
- ✓ Quando dois "fatores" são diferentes, apenas um (chamado **dominante**) se manifesta; o outro (**recessivo**) permanece "encoberto", sem que se manifeste no fenótipo.
- ✓ Os dois "fatores" separam-se na formação dos gametas, que são sempre puros; ou seja, cada gameta contém apenas "um fator" de cada par.

Essas conclusões integram a **primeira lei de Mendel**, também conhecida como **lei da pureza dos gametas** ou **lei da segregação de fatores**: "cada característica é determinada por um par de fatores, que se segregam durante a formação dos gametas, os quais são sempre puros".

Atualmente esses "fatores" chamam -se **alelos**. As plantas que Mendel chamou de "puras" são **homozigotas**, isto é, possui um par de alelos iguais. As plantas que Mendel chamou de

"híbridas" são **heterozigotas**, ou seja, possuem um par de alelos diferentes.

Genótipo: BB x bb

Gametas: (B) (b)



Geração F₁ Bb (flores purpúras)

Fenótipo: flores purpúras x flores purpúras (F₁ x F₁)

Genótipo: Bb Bb

Gametas: (B) ½ (b) ½ (B) ½ (b) ½

Geração F₂:

	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

Genótipo: 25% BB
50% Bb
25% bb

Proporção: 1:2:1

Fenótipo: 75% flores purpúreas
25% flores brancas

Proporção: 3:1

EXERCÍCIOS

1. Dois indivíduos foram analisados em apenas um caráter e concluiu-se que sua constituição genética é:



- a) Que tipos de gametas produz o indivíduo I?

R: **somente gametas do tipo A**

- b) Que tipos de gametas produz o indivíduo II?

R: **somente gametas do tipo a**

2. Na espécie humana, o gene **a** impede a síntese dos pigmentos que dão cor à pele. Pessoas que têm os genes **aa** são **albinas** (sem pigmentação). O alelo **A** está presente nas pessoas de pigmentação normal.

a) Quais são os genótipos possíveis para esse par de alelos?

R: AA, Aa, Aa (pigmentação normal), aa (albino)

b) Complete o esquema:

P - AA x aa

G - A x a

F₁ - Aa

c) Quais são os fenótipos dos pais no esquema?

R: AA (normal) x aa (albino)

d) Qual o fenótipo dos filhos F₁ no esquema?

R: normais

e) Complete o seguinte esquema.

P - Aa x Aa

G - A e a A e a

F₂ - AA, 2Aa e aa

3. José Rui, normal quanto à pigmentação da pele, é casado com Helena, também normal para este caráter. O casal tem uma filha normal e outra albina. Qual o genótipo do casal para o caráter considerado? Como pode ser o genótipo da filha normal?

Genótipo do casal: Aa x Aa

Genótipo da filha normal: AA (1/3) ou Aa (2/3)

4. Luciana, de olhos castanhos, tem uma filha de olhos azuis. Qual o genótipo de Luciana, sabendo que a cor castanha é dominante sobre a cor azul?

Genótipo de Luciana: Aa

5. Em cajus, o gene que determina a cor vermelha do pseudocarpo é dominante sobre o que determina a cor amarela. Do cruzamento entre cajueiros heterozigotos, obtiveram-se 80 novas plantas. Dessas, espera-se que o número de plantas com caju vermelho seja:

a) 20

b) 40

c) 50

d) 60

e) 80

6. O gene autossômico, que condiciona pelos curtos em cobaias, é dominante em relação ao gene que determina pelos longos. Do cruzamento de cobaias heterozigotas nasceram 300 cobaias, das quais 240 tinham pelos curtos. Entre as cobaias de pelos curtos, qual o número esperado de heterozigotos?

Genótipo de cobaias de pelo curto: AA, Aa, Aa. Portanto, de 240 de pelos curtos $\frac{2}{3}$ é heterozigota. Logo, $240 \times \frac{2}{3} = 160$.

7. A palavra "albinismo" se refere a um grupo de condições herdadas. Pessoas com albinismo têm pouca ou nenhuma pigmentação em seus olhos, pele ou cabelo. Elas herdaram um gene que não permite que produzam a quantidade usual de um pigmento chamado melanina. Uma pessoa a cada 17.000 tem algum tipo de albinismo, que afeta pessoas de todas as etnias. A maior parte das crianças com albinismo nasce de pais que têm cor de cabelos e de olhos normal para seu grupo étnico. Supondo que, em uma família na qual os pais são normais (não albinos), tenham nascido uma criança normal e outra albina, faça o que se pede:

a) Determine os genótipos de todos os membros dessa família. Quando existirem dois genótipos possíveis, cite ambos.

Pai (Aa) x Mãe (Aa)

Filho normal (Aa ou AA)

Filho albino (aa)

b) Existe algum membro dessa família que seja, com toda certeza, homozigoto? Se existir, cite quem é.

Sim, a criança albina é homozigota

c) Qual a probabilidade deste casal ter um outra criança albina? Demonstre o cruzamento.

Aa x Aa – a chance de nascer uma criança aa é de $\frac{1}{4}$.

8. Quando Mendel cruzou plantas de ervilha apresentando vagens de coloração verde com plantas de vagens de coloração amarela, obteve na primeira geração (F_1), todos os descendentes de coloração verde. Na segunda geração (F_2) obteve 428 verdes e 152 amarelas. De acordo com essas informações, qual das afirmações abaixo está incorreta? Justifique-a.

I. O caráter é controlado por um par de genes.

II. O alelo dominante do gene se expressa em cor verde.

III. Os indivíduos que apresentavam vagens de coloração verde em F_2 são heterozigotos. (errado, pois as vagens verdes também podem ser homozigotas dominante)

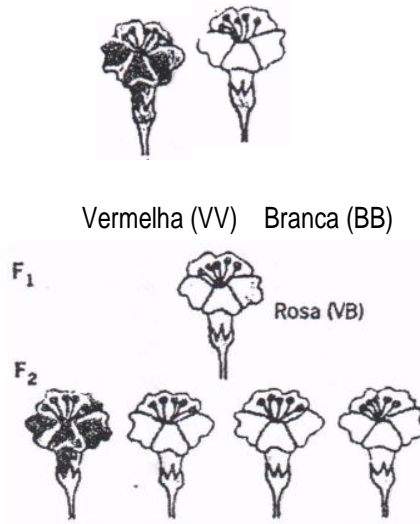
IV. As plantas com vagens verdes ou amarelas da geração parental devem ser homozigotos.

V. A expressão do alelo recessivo do gene desaparece apenas em F_1

Herança sem dominância

Há características para as quais os dois alelos não apresentam relação de dominância ou recessividade. Nesses casos, ambos alelos se manifestam. Genes desse tipo são chamados de co-dominantes, e o tipo de herança é denominado sem dominância.

Ex: Cor de flores:



Vermelha (1): rosas (2) e branca (1) – proporção de 1:2:1

Maravilha: caso de herança sem dominância.

EXERCÍCIOS

(Vunesp-SP) A talassemia é uma doença hereditária que resulta em anemia. Indivíduos homocigotos T^mT^m apresentam a forma mais grave, identificada como talassemia maior, e os heterocigotos T^mT^n apresentam uma forma mais branda chamada de talassemia menor. Indivíduos homocigotos T^nT^n são normais. Todos os indivíduos com talassemia maior morrem antes da maturidade sexual. Qual a porcentagem de indivíduos adultos, descendentes do cruzamento de um homem e uma mulher portadores de talassemia menor, serão anêmicos?

Resposta: 2/3 (o indivíduo AA morre antes de atingir a maturidade sexual)

CARACTERÍSTICAS DOMINANTES

Dedo mínimo dobrado para dentro, se a mão está em repouso

Cabelos convergindo para um ponto na testa

Covinha ou linha no queixo

Presença de sardas

Capacidade de enrolar a língua

Ausência de dentes incisivos laterais

CARACTERÍSTICAS RECESSIVAS

Ausência de pelos no segmento médio dos dedos (falanginha)

Cera de orelha cinzenta e quebradiça, em relação à cera castanha e úmida e pegajosa.

Cílios curtos, com menos de 1 cm.

Nariz pequeno, reto em relação ao nariz grande e convexo

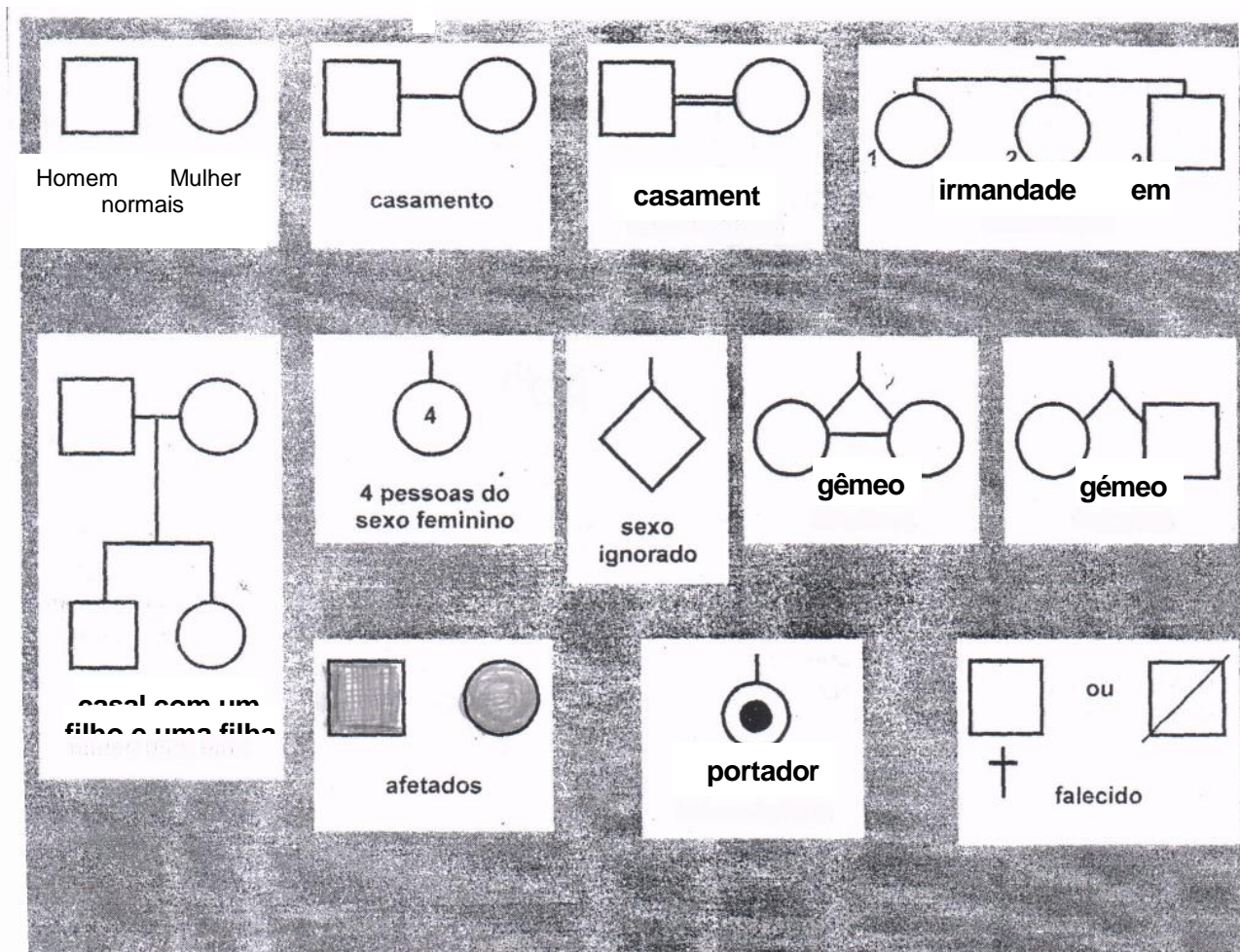
Lobo da orelha preso, em relação ao lobo solto

Deslocamento da última falange do polegar em ângulo superior a 30° em relação à segunda falange

HEREDOGRAMA

Heredograma, ou carta genealógica, é uma representação gráfica dos indivíduos e suas relações de parentesco. O heredograma permite o estudo genético das características dos indivíduos, Além disso, também permite uma avaliação dos riscos de um determinado casal vir a ter filhos com problemas de origem genética.

As convenções, a seguir, são as mais usadas para se elaborar um heredograma.



EXERCÍCIOS

A galactosemia é uma doença genética causada por um gene autossômico recessivo em humanos. Indivíduos galactosêmicos apresentam, entre outras manifestações, a incapacidade de degradar a lactose existente no leite materno. Considerando os símbolos **G** e **g**, para representar os alelos dominantes e recessivos, respectivamente, responda:

a) Qual seria o fenótipo de indivíduos:

GG: normal

Gg: normal

gg: galactosêmico

b) Qual seria o resultado percentual fenotípico do cruzamento entre um indivíduo galactosêmico com um indivíduo normal, filho de um galactosêmico? Construa a genealogia.

Aa x aa – esperasse 50% de filhos normais e 50% de filhos afetados

O fato de o indivíduo parental normal ser filho de um galactosêmico, não altera sua constituição genotípica. Se ele é normal, seu genótipo é aa.

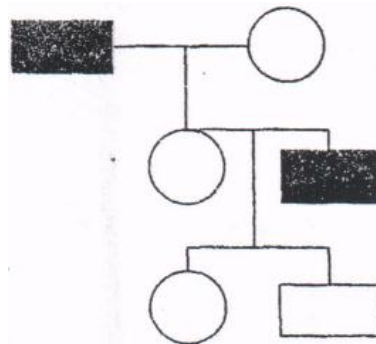
2. No homem, a ausência de pigmentação da pele ou albinismo é um caráter condicionado por um gene recessivo e pigmentação normal, pelo seu alelo dominante. Uma mulher com pigmentação normal, cujo pai é albino, casa-se com um homem albino. Que tipos de filhos este casal pode ter? Construa a genealogia.

Genótipos:

Mulher – Aa (seu pai lhe enviou o alelo a).

Homem – aa.

Filhos: podem ser normais (AA ou Aa) ou afetados (aa).

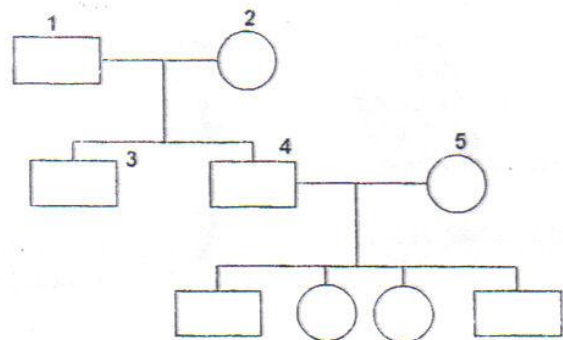


3. Um homem sardento, heterozigoto para este caráter, casou com uma mulher sardenta. O casal teve dois filhos: um com sardas e o outro sem sardas. Pergunta-se: Qual o caráter dominante e quais os genótipos dos indivíduos envolvidos no problema. Construa a genealogia.

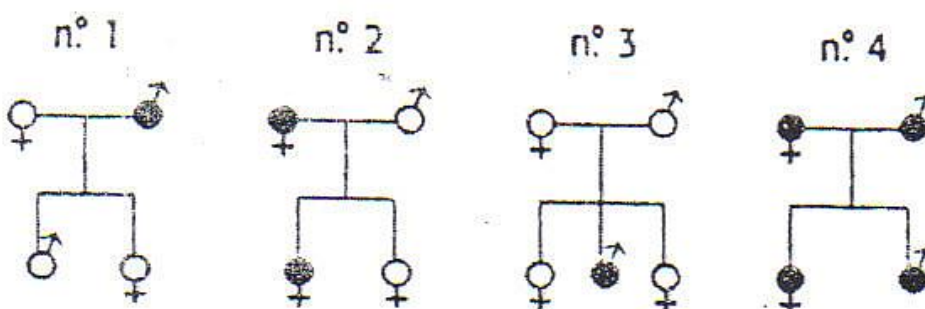
Pais iguais (sardentos) e um filho diferentes (sem sardas). Portanto, a característica ter sardas é dominante. Construa a genealogia.

4. Um casal de olhos castanhos tem um filho de olhos azuis e outro de olhos castanhos. Este último casou-se com uma mulher de olhos azuis e tem quatro filhos, todos de olhos castanhos. Pergunta-se qual o caráter dominante e quais os genótipos das pessoas envolvidas no problema.

Olhos castanhos – dominante
 Olhos azuis – recessivos
 Primeiro casal (heterozigotos), filho de olho azul (aa), filho de olhos castanhos (AA), sua esposa (aa) e seus filhos (todos Aa)



5. Quatro famílias em que aparece um mesmo caráter foram analisadas.

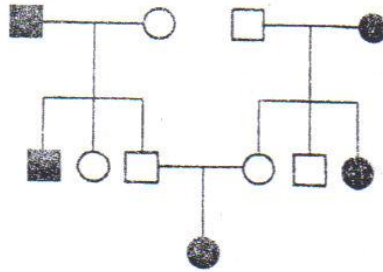


Alguém concluiu que o caráter em questão é dominante. A conclusão está:

a) certa

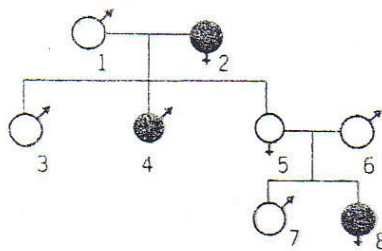
- b) errada, devido ao observado na família no 3.
- c) errada, devido ao observado na família no 1.
- d) errada, devido ao observado na família de 2.
- e) errada, devido ao observado na família de 4.

6. (Unifor-CE) No heredograma abaixo, os indivíduos representados por símbolos escuros são portadores de um caráter condicionado por um único par de genes. Quantos indivíduos desse heredograma são heterozigotos?



Todos os indivíduos com símbolos brancos.

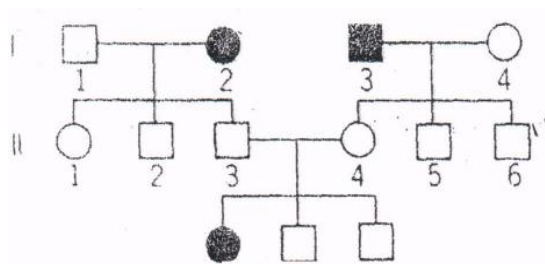
7. (UEL-PR) O heredograma a seguir representa a herança de um par de genes entre os quais há dominância. Os símbolos escuros representam indivíduos que exibem a característica recessiva.



Nesse heredograma **não** se pode determinar o genótipo do indivíduo:

- a) 1
- b) 3
- c) 5
- d) 6
- e) 7

8. (Vunesp-SP) Na genealogia abaixo, os indivíduos representados em preto apresentam uma anomalia condicionada por um gene autossômico recessivo, enquanto os outros exibem fenótipo normal.



Examinando a genealogia, quais indivíduos são obrigatoriamente heterozigotos?

Resposta: Todos da segunda geração.