

INTRODUÇÃO

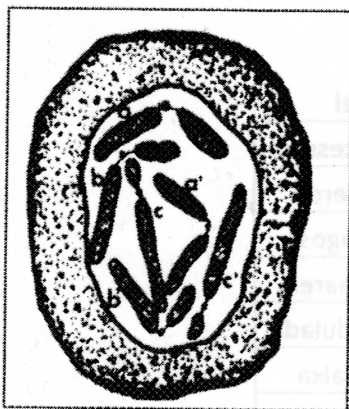
É o ramo da biologia que estuda o mecanismo de transmissão das características hereditárias. Estas características são condicionadas por genes que podem ser definidos como sendo segmentos lineares da molécula de DNA presente nos cromossomos.

Através da genética podemos indicar a probabilidade de um casal apresentar uma criança com determinada anomalia hereditária. Podemos também selecionar cruzamentos de animais e vegetais com o objetivo de obtermos variedades mais resistentes ou mais produtivas.

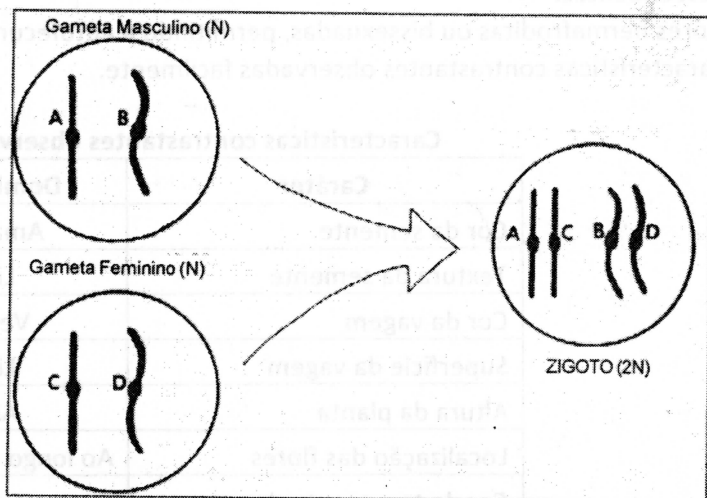
Em pesquisas atuais, a genética ocupa lugar de destaque especialmente através da **Engenharia Genética**, que permite alterar os genes de um organismo objetivando a produção de substâncias que apresentam importância médica. Assim, o isolamento de certos genes humanos e sua posterior implantação em células de microrganismos como bactérias e leveduras permite a produção de certas proteínas, como a insulina e o hormônio do crescimento.

1 – Conceitos básicos

- **Lócus Gênico** – Local do cromossomo onde o gen está presente. O plural de lócus é loci.
- **Cromossomos Homólogos** – Cromossomos semelhantes na forma e no tamanho, dispostos aos pares nas células diplóides do indivíduo. Cada cromossomo que forma o par de homólogos é proveniente de um gameta (paterno e materno)



Célula Diplóide



No zigoto, observamos que os cromossomos A e C são homólogos entre si, assim como os cromossomos B e D.

- **Genes Alelos** – São genes que ocupam loci correspondentes em cromossomos homólogos. Genes alelos condicionam um mesmo caráter.
- **Genótipo** – Conjunto de genes de um indivíduo que condicionam uma determinada característica.
- **Fenótipo** – É o efeito provocado pelo genótipo. Resulta da interação deste com o ambiente.

Genótipo	Fenótipo
CC	Cabelos escuros
Cc	Cabelos escuros
Cc	Cabelos claros

- **Homozigoto (puro)** – Indivíduos cujo genótipo apresenta genes alelos iguais. Exemplo: AA – aa
- **Heterozigoto (híbrido)** – Indivíduo cujo genótipo apresenta genes alelos diferentes.

Exemplo Aa.

- Gen Dominante – É aquela que se expressa fenotipicamente tanto no homocigoto quanto no heterocigoto. Junto de seu alelo, manifesta seu efeito. É representado por letra maiúscula. Exemplo: A – Presença de pigmentação na pele.
- Gen Recessivo - É aquele que apenas se expressa fenotipicamente na ausência do gen dominante. Só manifesta seu efeito em dose dupla. É representado por letra minúscula.

Exemplo: a – ausência de pigmentação na pele (Albinismo)

- Homocigoto Dominante – É o indivíduo cujos alelos são dominantes. Exemplo: AA – BB etc.
- Homocigoto Recessivo – É o indivíduo cujos alelos são recessivos. Exemplo: aa – bb etc.
- Herança – é o mecanismo de transmissão de uma característica genética.
- Herança autossômica – É aquela em que os genes que determinam a característica estão presentes nos cromossomos autossomos. Exemplo: Cor dos olhos, Polidactilia etc.
- Herança ligada ao sexo – É aquela em que os genes que determinam a característica estão presentes no cromossomo sexual X em sua porção que não apresenta correspondência no cromossomo sexual Y. Exemplo: Daltonismo, Hemofilia.

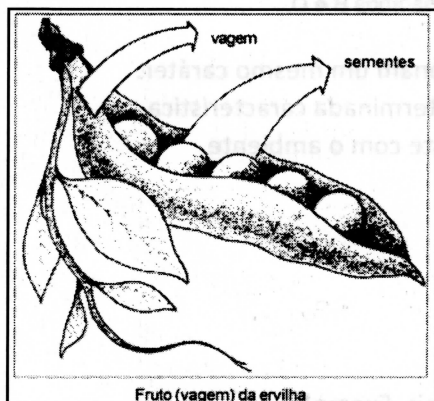
2 – Leis de Mendel

O descobridor dos mecanismos básicos de hereditariedade foi o monge austríaco Gregor Mendel (1822-1884), realizando cruzamentos com ervilhas durante cerca de oito anos. Seu trabalho foi desacreditado pela comunidade científica da época e apenas no início do século XX foi devidamente reconhecido. A escolha de Mendel pelas ervilhas foi baseada nas seguintes características:

- Fácil cultivo
- Ciclo reprodutivo rápido, permitindo a análise das várias gerações em um espaço de tempo pequeno.
- Grande número de descendentes, possibilitando análise e estatística das características obtidas nos descendentes.
- Flores hermafroditas ou bissexuadas, permitindo a autofecundação.
- Características contrastantes observadas facilmente.

Características contrastantes observadas por Mendel

Caráter	Dominante	Recessivo
Cor da semente	Amarela	Verde
Textura da semente	Lisa	Rugosa
Cor da vagem	Verde	Amarela
Superfície da vagem	Lisa	Ondulada
Altura da planta	Alta	Baixa
Localização das flores	Ao longo dos ramos	Terminal
Cor do tegumento da semente	Cinza	Branca



Mendel selecionava em seus experimentos **linhagens puras** para um determinado caráter, denominando-as de **geração parental**, representada pela **letra P**. Entendemos por linhagem pura um conjunto de indivíduos cujos descendentes manifestam sempre um mesmo aspecto para o caráter estudado. Com a seleção das linhagens puras, Mendel efetuava o cruzamento entre duas variedades parentais diferentes obtendo a **primeira geração dos filhos**, representada por **F₁**. a partir daí, promovia a autofecundação dos membros de **F₁** obtendo a **segunda geração de filhos**, representada por **F₂**.

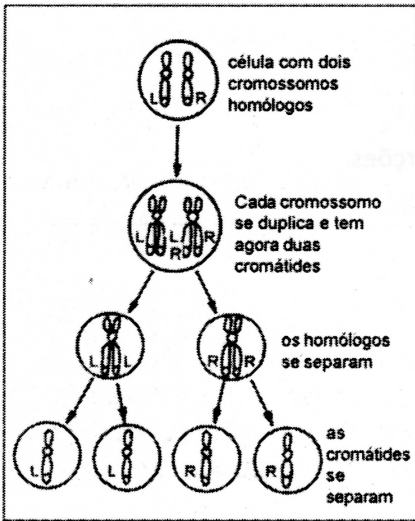
Trabalhando sempre dessa maneira, Mendel observava que na **F₁** apenas uma das características contrastantes se manifestava (característica dominante), enquanto na **F₂** observava que 75% dos indivíduos apresentavam a característica dominante e 25% dos indivíduos, a característica recessiva.

Primeira Lei de Mendel

Também denominada Lei da segregação, Lei do Monohibridismo ou Lei da Disjunção, pode ser enunciada da seguinte maneira:

“Cada caráter é condicionado por dois fatores (gens alelos). Eles se separam na formação dos gametas, passando apenas um fator por gameta.”

Observe o esquema abaixo, que indica a divisão de uma célula diplóide (2N) por meiose. A célula apresenta constituição gene'tica LR formando dois tipos de gametas ou esporos (metade L e metade R).



Observe que, com a segregação (separação) dos homólogos, ocorre a segregação dos alelos, passando apenas um gen para cada célula filha. A 1ª Lei de Mendel é aplicada quando analisamos apenas uma característica que é condicionada por um par de gens alelos.

Exemplo:

A característica a ser analisada é a cor das sementes das ervilhas.

Geração Parental (P)	Semente Amarela x Semente Verde
1ª geração dos Filhos (F ₁):	100% Semente Amarela
Autofecundando os indivíduos da 1ª Geração dos Filhos (F ₁ x F ₁):	Semente Amarela x semente Amarela
2ª Geração dos Filhos (F ₂):	75% Semente Amarela 25% Semente Verde

Geração P Mendel cruzou duas plantas puras: uma com ervilhas amarelas, outra com ervilhas verdes.

planta com ervilhas amarelas planta com ervilhas verdes

Geração F₁ Obteve somente plantas com ervilhas amarelas. Plantou estas ervilhas e permitiu que ocorresse a autofecundação nas plantas que nasceram.

planta com ervilhas amarelas

Geração F₂ Mendel obteve plantas com ervilhas amarelas e verdes. Em 8.023 ervilhas, 6.022 eram amarelas e 2.001 eram verdes.

planta com ervilhas amarelas e verdes na proporção de 3 para 1, aproximadamente.

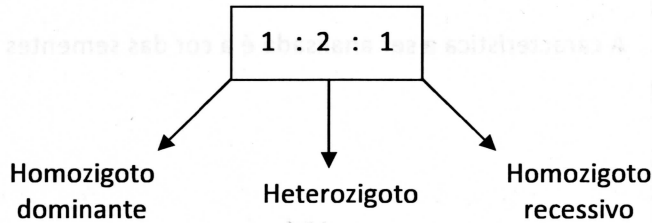
A primeira Lei de Mendel

Analisando a situação a nível de genótipos, temos:

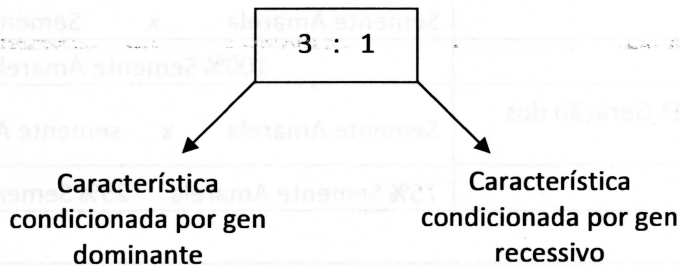
P:	VV	x	vv	
F ₁ :	Vv			
F ₁ x F ₁ :	Vv	x	Vv	
F ₂ :	VV	Vv	Vv	vv
	Amarelas			Verde

Observe que, na F₂, temos as seguintes proporções.

Proporção genotípica



Proporção fenotípica



Observação: A letra utilizada para indicação dos gens que condicionam determinada característica é a letra inicial da **característica recessiva**. Assim, na análise acima utilizamos a letra **v**, que é a letra inicial da palavra **verde** (característica recessiva).

Noções de Probabilidade

A probabilidade indica aquilo que esperamos que aconteça, isto é, a proporção esperada de determinado acontecimento. No entanto, observamos que, na prática, o resultado obtido não é necessariamente igual ao esperado, e quanto maior o número de tentativas mais a proporção obtida se aproximará da esperada.

Probabilidade Simples

Analisando uma vento de cada vez.

$$P(x) = \frac{A}{B}$$

P(x) = Probabilidade de uma vento (x) acontecer.

A = nº de casos favoráveis.

B = Nº de casos possíveis

Exemplo:

Qual a probabilidade de um casal heterozigoto para certa característica apresentar uma criança homozigota?

Solução:

Aa x Aa

AA Aa Aa aa

$$P(x) = \frac{2}{4} = \frac{1}{2} = 50\%$$

AA e aa são homozigotos.

Probabilidade Composta

Analisamos mais de um evento de cada vez. Podemos encontrar dois casos:

1º Caso: Eventos independentes e simultâneos

$$P(x) = P(A) \times P(B)$$

P(A) = Probabilidade do 1º evento

P(B) = Probabilidade do 2º evento

Exemplo:

Um indivíduo albino casa-se com uma mulher normal portadora do gen para a referida doença. Qual a probabilidade de este casal apresentar como filha uma menina Albina?

Solução: aa x Aa

Aa aa Aa aa

1ª probabilidade: nascer menina = $\frac{1}{2}$

2ª probabilidade: nascer com albinismo = $\frac{1}{2}$ $P(x) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} = 25\%$

2º Caso: Eventos mutuamente exclusivos

$$P(x) = P(A) + P(B)$$

P(A) = Probabilidade do 1º evento

P(B) = Probabilidade do 2º evento

Exemplo:

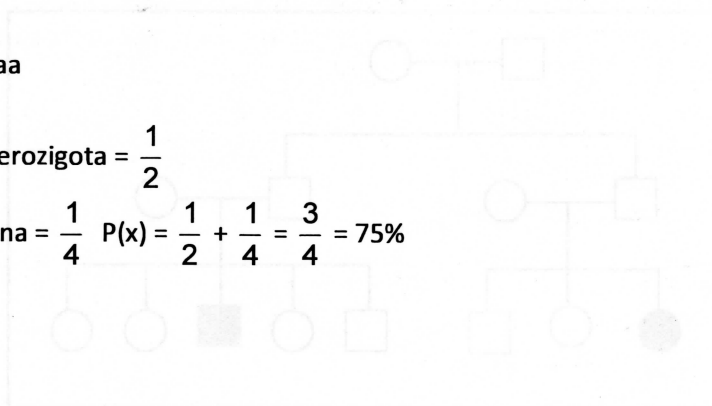
Um casal apresenta genótipo heterozigoto para o albinismo. Qual a probabilidade de este casal apresentar uma criança heterozigota ou albina?

Solução: Aa x Aa

AA Aa Aa aa

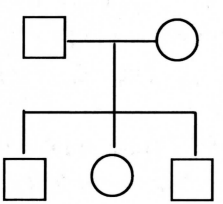
1ª probabilidade: criança heterozigota = $\frac{1}{2}$

2ª probabilidade: criança albina = $\frac{1}{4}$ $P(x) = \frac{1}{2} + \frac{1}{4} = \frac{3}{4} = 75\%$

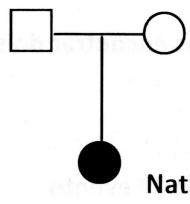


6 – Heredogramas

Também denominados genealogias ou cartas genealógicas ou pedigrees, são representações através de símbolos de gerações para o estudo de uma característica genética.



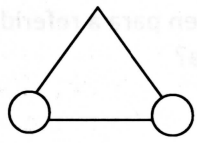
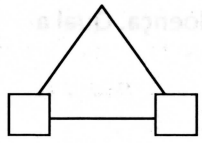
Filhos



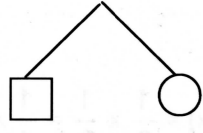
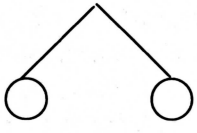
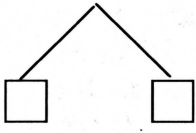
Natimorto ou aborto



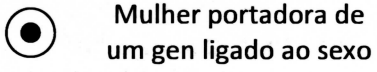
Casamento consanguíneo



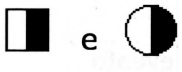
Gêmeos univitelinos (idênticos)



Gêmeos dizigóticos (fraternos)



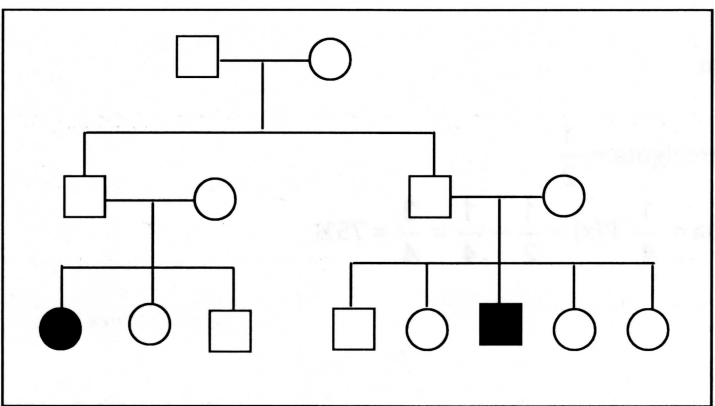
Mulher portadora de um gen ligado ao sexo



Normal para uma característica genética e afetado para outra.

Para descobrir a característica dominante e a recessiva, devemos encontrar um casal com o mesmo fenótipo que tenha tido um filho com fenótipo diferente. Nesse caso, o casal apresenta **genótipo heterozigoto**, e o filho com fenótipo diferente apresenta **genótipo homozigoto recessivo**. Observe o heredogramas a seguir:

Heredograma para o albinismo (Herança autossômica recessiva)



O albinismo consiste na ausência de pigmentação na pele. Observando os membros do casal $II_1 \times II_2$, percebemos que ambos apresentam pigmentação normal na pele e uma filha albina. Isso indica que o gen para o albinismo está presente no casal, apesar de não se manifestar, sendo assim recessivo. Diante disso, percebemos que o gen dominante (A) condiciona pigmentação normal na pele, enquanto o gen recessivo (a) condiciona o albinismo. O casal $II_1 \times II_2$ é **NECESSARIAMENTE** (Aa), e a filha III_1 é homozigoto recessivo (aa).

Os avanços da Biotecnologia

Introdução

Compreende-se por **Biotecnologia** um conjunto de técnicas em que se usam as propriedades do material biológico para finalidades bastante diversificadas. Assim, algumas substâncias de importância médica são obtidas por engenharia genética, uma das técnicas da biotecnologia. Anticorpos de alta pureza são conseguidos com técnicas de laboratório e permitem entre outras coisas diagnósticos médicos mais rápidos e mais precisos. Por técnicas biotecnológicas espera-se melhorar as características genéticas de plantas e animais ligados ao consumo humano tanto no que respeito à produtividade como à resistência a pragas e parasitas. Espera-se conseguir por intermédio da biotecnologia uma nova geração de vacinas mais eficientes e mais seguras do que as que existem atualmente. Fala-se na obtenção de bactérias capazes de “comer petróleo” que poderiam despoluir no mar grandes superfícies em que ocorrederramamento desse líquido. Nos itens seguintes vamos falar de algumas dessas técnicas que abrem novos horizontes na pesquisa biológica.

Engenharia Genética

A engenharia genética não é uma ciência. Trata-se na realidade de um conjunto de técnicas de laboratório desenvolvidas a partir de 1974. Essa tecnologia permite isolar e modificar genes e eventualmente enxertá-los em células diferentes das de origem. Além do evidente avanço sobre o conhecimento de como funcionam os genes, essas técnicas permitem a produção de substâncias úteis à indústria e à medicina.

Em várias partes desta obra foi dito que os genes controlam nas células a síntese das proteínas necessárias ao funcionamento celular. O isolamento de determinados genes e seu posterior enxerto em células de microrganismos como bactérias e leveduras além de ajudar a compreender as etapas básicas na síntese protéica também deram a esperança de produzirmos um dia, em grande escala, certas proteínas de importância médica e de difícil obtenção. É o caso do hormônio de crescimento normalmente obtido de hipófises de cadáveres e utilizado na prevenção do nanismo. É ainda o caso da insulina, indispensável ao tratamento e controle do diabetes, até hoje extraída em pequeníssimas quantidades de pâncreas de origem animal obtidos em matadouros. Fala-se ainda em obter-se por engenharia genética os fatores de coagulação que faltam nos hemofílicos. Esses fatores viriam a substituir com imensa vantagem os produtos hoje obtidos de sangue humano e cuja utilização se faz com grande risco de contaminação.

Mais recentemente, foram tentados vários experimentos de enxertar-se genes em organismos mais complexos do que bactérias. Assim foi amplamente noticiado nos jornais o sucesso em se conseguir ratos gigantes por meio do enxerto de determinado gene no zigoto desses animais, como também foi noticiada a manipulação genética de plantas que produzirão o próprio inseticida a partir de um gene adequado nelas transplantado. Essas notícias permitem entrever para o futuro a manipulação por biotecnologia de animais de corte que tenham, por exemplo, características de alta produção de carne ou ainda vegetais de alta produtividade.

A Técnica do DNA Recombinante

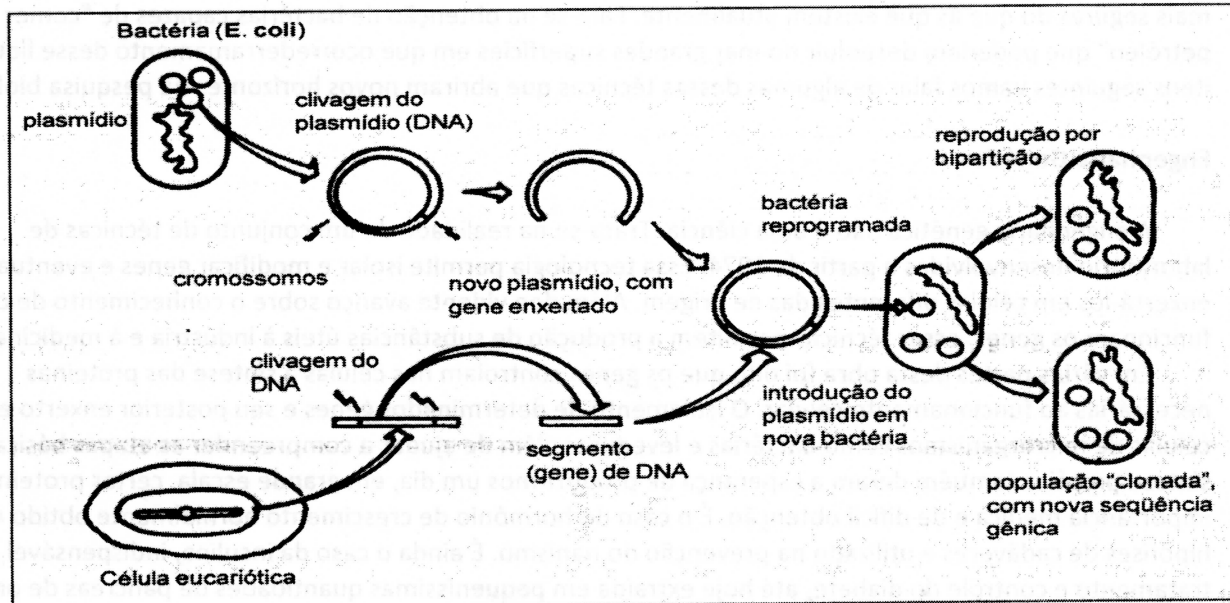
As técnicas utilizadas em engenharia genética compreendem basicamente as seguintes etapas:

- a) Isolamento de um determinado gene de um organismo ou de um conjunto de células ou ainda produção desse gene em laboratório por adição dos nucleotídeos na seqüência correta.
- b) Enxerto desse gene numa célula do outro organismo de tal forma que ele passe a funcionar nessa célula duplicando-se normalmente e controlando a síntese protéica que codifica. Esse método recebe o nome de técnica do DNA recombinante.

Um microrganismo largamente usado nesse processo é a bactéria **Escherichia coli**, encontrada normalmente no tubo digestivo humano. A maior parte do material genético da bactéria encontra-se em seu único cromossomo, que contém alguns milhares de genes. O restante do material genético encontra-se em pequenos anéis de DNA chamados plasmídios, que são freqüentemente usados como veículos na técnica de enxerto dos genes.

Uma vez isolados, os plasmídios são submetidos à ação de uma certa enzima chamada **enzima de restrição**, que os corta em regiões específicas. Assim, aparecem lacunas em certos pontos do anel plasmídico. Os plasmídios abertos são colocados em contato com os genes que se quer enxertar, sejam eles de proveniência humana, de animais, plantas ou outras bactérias. Esse material genético precisa ter sido anteriormente submetido à ação de enzimas de restrição, e também “cortado” de forma específica. O material genético a ser enxertado se “encaixa” com precisão no material genético do plasmídio aberto.

O passo seguinte consiste em introduzir os plasmídios “híbridos” em bactérias normais. Mais tarde, quando essas bactérias se duplicam, os plasmídios também se reproduzem, sendo distribuídos para as bactérias filhas. Assim, obtém-se um **clone** de bactérias “reprogramadas” que podem se multiplicar em número muito grande e que possuem todas os genes “enxertados”. Em muitos casos, o gene novo se “expressa” e as bactérias começam a produzir **in vitro**, e em grande quantidade, a proteína que o gene codifica

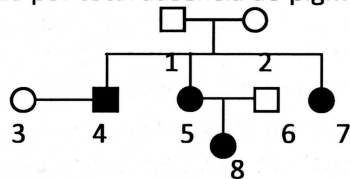


Reprogramando bactérias

EXERCÍCIOS

01. Em urtigas o caráter denteado das folhas domina o caráter liso. Numa experiência de polinização cruzada, foi obtido o seguinte resultado: 89 denteadas e 29 lisas. A provável fórmula genética dos cruzantes é:
- a) $Dd \times dd$ b) $DD \times dd$ c) $Dd \times Dd$ d) $DD \times Dd$
02. Em camundongos o genótipo aa é cinza; Aa é amarelo e AA morre no início do desenvolvimento embrionário. Que descendência se espera do cruzamento entre um macho amarelo com uma fêmea amarela?
- a) $1/2$ amarelos e $1/2$ cinzentos
b) $2/3$ amarelos e $1/3$ cinzentos
c) $3/4$ amarelos e $1/4$ cinzentos
d) $2/3$ amarelos e $1/3$ amarelos
03. Identifique entre as características mencionadas abaixo aquela que não é hereditária.
- a) cor dos cabelos. c) cor dos olhos.
b) conformação dos olhos, nariz e boca. d) deformidade física acidental.

04. O heredograma representado abaixo refere-se a uma família com casos de albinismo (anomalia que se caracteriza por total ausência do pigmento melanina na pele).



Baseando-se na genealogia, podemos afirmar:

- a) O albinismo é um caráter dominante, sendo os indivíduos albinos todos homocigotos.
- b) O albinismo é um caráter recessivo, sendo os indivíduos de números 2 e 6 (no gráfico) heterocigotos.
- c) O albinismo é um caráter recessivo, sendo os indivíduos normais, 1, 2, e 5, heterocigotos.
- d) O albinismo é um caráter dominante porque o indivíduo de número 4 é albino e filho de pais normais.

05. Nos exames para teste de paternidade, o DNA, quando extraído do sangue, é obtido

- a) das hemácias e dos leucócitos, mas não do plasma.
- b) das hemácias, dos leucócitos e do plasma.
- c) das hemácias, o principal componente do sangue.
- d) dos leucócitos, principais células de defesa do sangue.

06. Sobre a clonagem de seres e a criação de organismos geneticamente modificados (transgênicos), considere as quatro afirmações seguintes.

- I- A clonagem de organismos tem se voltado mais para os animais porque, com relação às plantas, ela já é conhecida e utilizada há certo tempo, inclusive na agricultura.
- II- Tanto nos clones quanto nos transgênicos, a crítica recai sobre o fato de que não se sabe se os genes introduzidos irão se expressar exatamente como no organismo doador ou se irão ativar também alguns genes inativos do genoma do organismo receptor.
- III- Ecologicamente, em uma cadeia alimentar, a existência de clones apenas aumenta o número de representantes de um determinado nível trófico. No caso dos transgênicos, pode haver também alteração de posições e de elementos na cadeia.
- IV- Um grande inconveniente entre a clonagem e a produção de transgênicos é que ambas não permitem sobreposição, ou seja, não foi possível, até o momento, criar um clone transgênico.

Estão corretas:

- a) I e II.
- b) I e III.
- c) I e IV.
- d) II e III.

07. Nos seus experimentos realizados com ervilha, Mendel pôde:

- a) Deduzir que a transmissão de características só acontece em ervilha;
- b) Entender que a transmissão de características acontece de uma geração para outra, através de fatores segregantes;
- c) Compreender que os fatores hereditários transmitidos estavam localizados em estruturas cromossômicas homólogas.
- d) Concluir que a transmissão de características não acontece por fatores hereditários
- e) Concluir que cada característica é determinada por 2 (dois) ou mais pares de fatores.

08. Em certa espécie vegetal, o alelo dominante S determina síntese de clorofila, enquanto o alelo recessivo s determina albinismo. Porém, as plantas SS e Ss poderão ser albinas, como as plantas ss, se crescerem no escuro. Isso porque o resulta da interação do com o Para completar essa frase corretamente, as lacunas devem ser preenchidas, respectivamente, por

- a) fenótipo - alelo - genótipo
- b) fenótipo - genótipo - ambiente
- c) fenótipo - alelo - ambiente
- d) genótipo - ambiente - fenótipo

09. A acondroplasia, um tipo de nanismo, é causada por um alelo autossômico dominante.

Os indivíduos homocigóticos para esse alelo morrem antes de nascer e os heterocigóticos apresentam a anomalia, mas conseguem sobreviver. A probabilidade de um casal de acondroplásicos vir a ter uma criança normal é

- a) 3/4
- b) 2/3
- c) 1/2
- d) 1/3

10. Na espécie humana, a polidactilia é uma anomalia condicionada por um alelo autossômico dominante. Um homem com polidactilia e uma mulher normal tiveram uma menina com polidactilia e um menino normal.

Sobre essa família, é correto afirmar que

- a) somente o homem é heterozigoto.
- b) somente a mulher é homozigota.
- c) somente o homem e a menina são homozigotos.
- d) somente a mulher e o menino são homozigotos.

11. Uma ovelha branca ao cruzar com um carneiro branco teve um filhote de cor preta. Quais os genótipos dos pais, se a cor branca é dominante?

- a) Ambos são homozigotos recessivos
- b) Ambos são brancos heterozigotos
- c) Ambos são homzigotos dominantes
- d) A mãe é Bb e o pai é BB

12. Denise, de olhos escuros, é casada com Lauro, de olhos claros. Sr Luiz, pai de Denise, tinha olhos claros.

Sabendo que os olhos escuros são dominantes sobre os olhos claros, pode-se afirmar corretamente que:

- a) a probabilidade de o casal ter filhos com olhos claros é de 25%.
- b) a probabilidade de o quarto filho do casal ter olhos claros é de 50%.
- c) a probabilidade de o casal ter filhos com olhos escuros é de 75%.
- d) a mãe de Denise possui olhos escuros.

13. Em cobaias a cor preta se deve a um alelo dominante, e a cor branca a um alelo recessivo do mesmo *locus*.

Se em uma grande ninhada a metade dos filhotes é branca, os mais prováveis genótipos dos pais são:

- a) Bb e Bb
- b) Bb e bb
- c) bb e bb
- d) BB e BB

GABARITO

01. B	02. B	03. D	04. C	05. D	06. B	07. B	08. B	09. D	10. D
11. B	12. B	13. B							