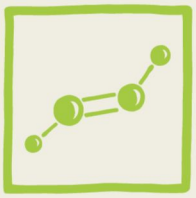
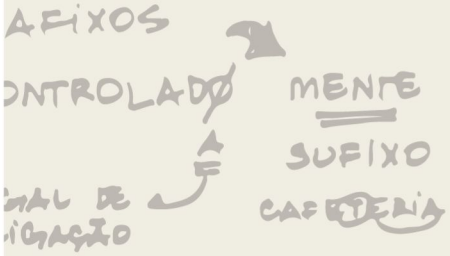
meSalva! ENEM



GENÉTICA I
LEIS DE MENDEL



MÓDULOS CONTEMPLADOS

- ✓ IGEN - Introdução à Genética
- ✓ PLMN - Primeira Lei de Mendel
- ✓ GSNG - Grupo Sanguíneo
- ✓ SLMN - Segunda Lei de Mendel
- ✓ OPDH - Outros Padrões de Herança
- ✓ EXLM - Exercícios Resolvidos sobre as Leis de Mendel
- ✓ HSEX - Herança Sexual
- ✓ EXGV - Exercícios de Genética para Vestibulares

CURSO	EXTENSIVO 2017
DISCIPLINA	BIOLOGIA
CAPÍTULO	GENÉTRICA I – LEIS DE MENDEL
PROFESSORES	GLÁUCIA MARQUES E RONALDO PAESI

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

GENÉTICA I - LEIS DE MENDEL

A PRIMEIRA LEI DE MENDEL

As leis sobre hereditariedade estabelecidas pelo monge Gregor Mendel são fundamentais para a genética. Mendel as descreveu através da observação de seus cultivos de ervilhas e dos descendentes provenientes de cada cruzamento realizado entre eles. Sua primeira lei afirma que todas as características de um indivíduo estão relacionadas com um par de fatores que se separam durante a formação de gametas, de forma que o pai e a mãe transmitem apenas um dos fatores para seus descendentes. Atualmente sabemos que os fatores de mendel são os diferentes alelos de um gene. Mendel cruzava plantas que pertenciam a linhagens puras (as características dos descendentes são constantes, não variam de uma geração para outra) que eram facilmente conquistadas, pois a autofecundação é um processo natural nestas plantas.

Uma das características que Mendel observou em suas ervilhas era a cor: existiam linhagens puras de ervilhas amarelas e de ervilhas verdes. Essas plantas, que são a geração parental (plantas amarelas e verdes) foram cruzadas, originando apenas descendentes (F1) amarelos. Ao deixar a autofecundação ocorrer entre estes indivíduos, nasceram descendentes (F2) das duas variedades: amarelas e verdes. A proporção encontrada na F2 é de 3:1. Sendo 3 amarelas e 1 verde.

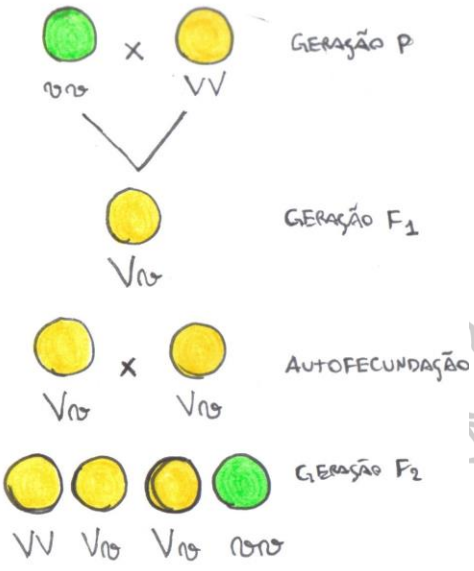


FIGURA 1: CRUZAMENTO ENTRE ERVILHAS AMARELAS E VERDES. DESTAQUE PARA A PROPORÇÃO DE 3:1 ENCONTRADA NA F2.

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

Mendel pôde constatar que em F2 cerca de 75% das sementes produzidas eram amarelas e 25% eram verdes. Ele chamou de variedade dominante a que se manifestava na geração F1(amarela) e de recessiva a variedade que aparecia novamente em F2 (verde).

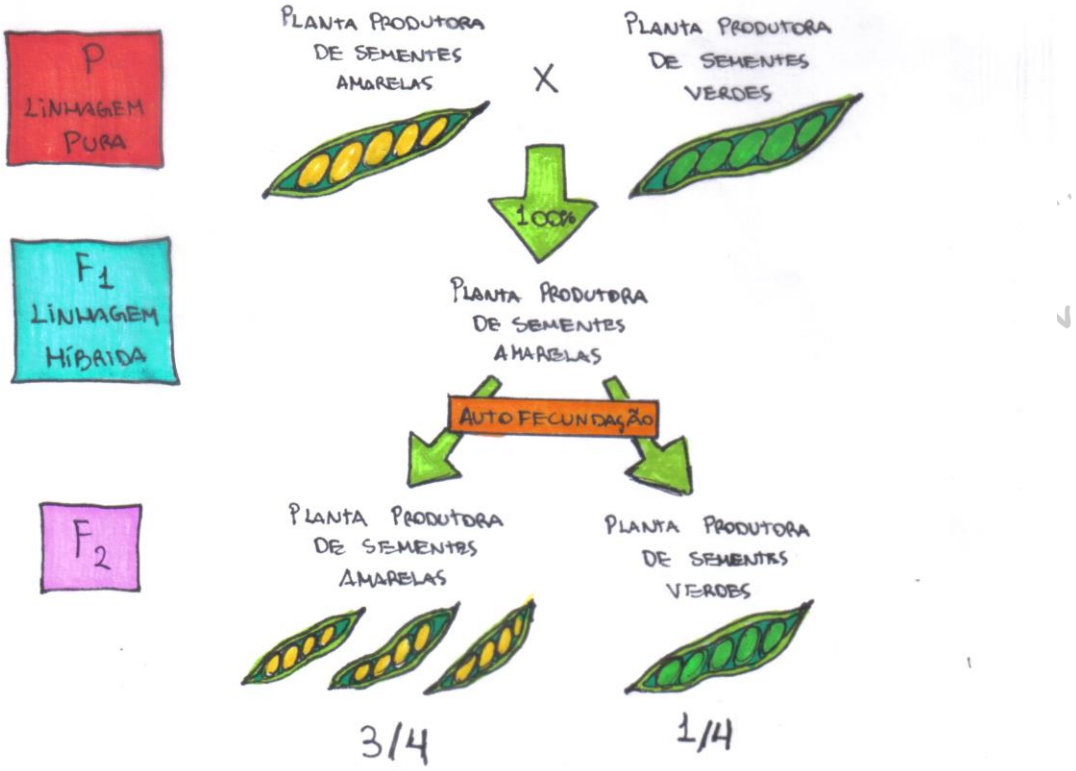


FIGURA 2: PROPORÇÕES DE ERVILHAS AMARELAS E VERDES CONQUISTADAS ATRAVÉS DE CRUZAMENTO E ENDOCRUZAMENTO ENTRE AS VARIEDADES.

Na primeira lei de Mendel, é considerada a herança de apenas um caráter por vez (no exemplo citado o caráter é a cor das ervilhas), falando-se em monohibridismo (o indivíduopode ser híbrido para apenas uma característica). Ele deduziu que cada caráter seria determinadopor um par de fatores que se separa na formação dos gametas, por isso a primeira lei de Mendel também é chamada de Lei de segregação dos fatores, em que apenas um dos fatores do par é designado para cada gameta, que acaba sendo, portanto, puro. Desta forma, a primeira lei de Mendel também pode ser chamada de lei de pureza dos gametas. Esses gametas tornam a se unir na formação do zigoto (fusão dos gametas). Nas variedades puras, os fatores são iguais e nas híbridas, são diferentes.

Considerado que o par de fatores para a variedade amarela seja "AA" e para a verdeseja "aa", observamos que na formação dos gametas esses fatores se separam, e para cada gameta vai apenas um fator. A variedade 'AA' produzirá gametas com o fator 'A' e a variedade 'aa' produzirá gametas com o fator 'a'. Plantas 'Aa' produzem ambos os gametas. Em F1, portanto,

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

foram obtidas plantas Aa, e o seu endocruzamento originou Plantas AA, Aa e aa em diferentes proporções. Analise a figura 1 abaixo, que demonstra a proporção de zigotos formados a partir da união aleatória de gametas de F1. Esse quadro utilizado para ver os resultados possíveis para o cruzamento de dois indivíduos é chamado de quadro de Punnett. Perceba que na primeira coluna estão os gametas produzidos por um dos pais e na primeira linha os gametas produzidos pelo outro.

GAMETAS F_1	A	a
A	AA - AMARELO	Aa - AMARELO
a	Aa - AMARELO	aa - VERDE

FIGURA 3: A UNIÃO AO ACASO ENTRE GAMETAS DE F1 (GENÓTIPO A OU A) PODE ORIGINAR 75% (¾) DE DESCENDENTES AMARELOS E 25% (1/4) DE DESCENDENTES VERDES.

Mendel chegou às suas conclusões antes que a meiose fosse descrita. Ao traduzirmos a expressão "fatores mendelianos" para "genes", conseguimos compreender a correspondência entre o processo de meiose (formação de gametas) e a primeira lei de Mendel.

A RELAÇÃO ENTRE MEIOSE E A PRIMEIRA LEI

Ao final da meiose são formadas quatro células haploides (com um representante de cada fator mendeliano / um cromossomo do par de homólogos) que são os gametas. Os cromossomos homólogos possuem genes correspondentes, responsáveis por expressar uma mesma característica em locais equivalentes dos cromossomos homólogos (chamado lócus gênico). Estes genes com mesma função podem apresentar variações nas suas sequências de bases nitrogenadas, o que implica em diferentes variedades da mesma característica. Desta forma, dizemos que os cromossomos homólogos possuem alelos, que são essas diferentes versões de um determinado gene.

Podemos ter um par de cromossomos homólogos expressando alelos homozigotos/puros, que significa que alelos são iguais podendo ser AA ou VV como no primeiro exemplo das ervilhas, chamado de homozigoto dominante; e aa ou vv chamado de homozigoto recessivo ou alelos heterozigotos/híbridos (quando existe variação gênica no mesmo lócus dos dois cromossomos – Aa ou Vv). Frequentemente as letras utilizadas para representar os alelos (no exemplo da figura 3: A, a, B e b) fazem referência à palavra que designa o fenótipo recessivo, por isso antes usamos o V para as ervilhas. (Mas se quiserem usar outra letra também não tem

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

problema, pois ela não interfere nas características do gene nem em nada). A letra maiúscula representa o alelo dominante e a minúscula, o alelo recessivo.

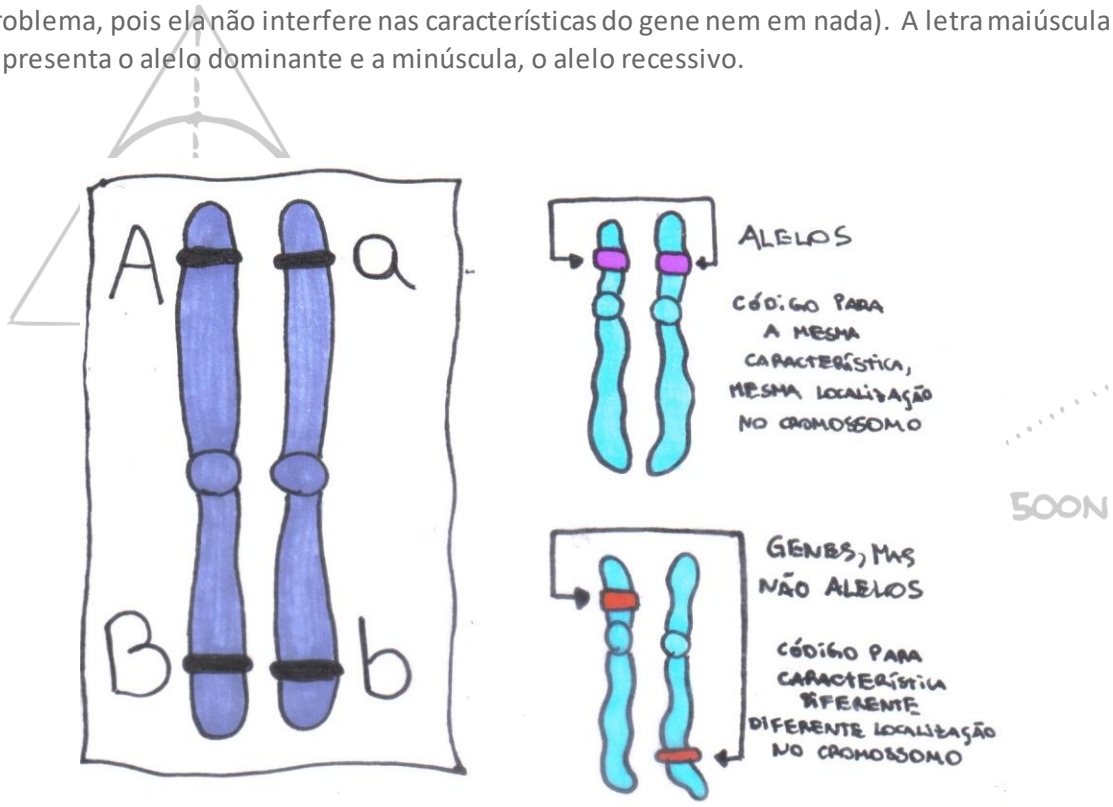


FIGURA 4: CROMOSSOMOS HOMÓLOGOS COM DOIS PARES DE ALELOS. PARA QUE OS GENES SEJAM ALELOS É NECESSÁRIO QUE, ALÉM DE DETERMINAREM A MESMA INFORMAÇÃO, ESTEJAM NO MESMO LÓCUS GÊNICO.

No caso de herança envolvendo plantas (cuja meiose é espórica), devemos considerar que o produto da meiose são esporos (n) que germinam e formam a fase haploide das plantas (de formação de gametas). De forma indireta, o esporo e os gametas têm a mesma constituição cromossômica.

CONCEITOS FUNDAMENTAIS

A palavra fenótipo corresponde às características observáveis, que são influenciadas geneticamente. Ex.: cor dos olhos, grupo sanguíneo, cor de uma flor, entre outros. Genótipo seria a potencialidade genética que o organismo tem de expressar um fenótipo.

O genótipo pode representar uma escala de variação fenotípica para o indivíduo, sendo que a interação com o meio determina em que ponto dessa escala o indivíduo está. Quando falamos em meio, estamos nos referindo ao ambiente externo ao indivíduo e também tudo que cerca os cromossomos e que pode influenciar a expressão gênica.

Gatos siameses e coelhos himalaios são exemplos claros da influência do meio no fenótipo do organismo: eles possuem um pigmento escuro que é expresso pela ação de um gene

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

que só se manifesta nas áreas do corpo com temperaturas mais baixas. O ambiente influencia, portanto, onde, como e quando o gene vai se manifestar.

DOMINÂNCIA E RECESSIVIDADE

Quando a presença de um alelo consegue manifestar um fenótipo em um indivíduo diploide, dizemos que este alelo é dominante em relação ao seu par. Quando o alelo necessita estar em dose dupla para se manifestar dizemos que ele é recessivo. Em termos moleculares, dizer que um alelo é dominante ou recessivo significa dizer que o alelo dominante é transcrito em moléculas de RNA, que são traduzidas em polipeptídeos que induzem as características de interesse. É importante lembrar que o alelo dominante não é necessariamente melhor que o recessivo, ele apenas é transcrito mais facilmente que o recessivo.

NOÇÕES DE PROBABILIDADE

Muitas vezes quando pensamos em probabilidade nos vem à cabeça algo abstrato e muitas vezes até confuso. Mas para entendermos melhor essa visão matemática de eventos "ao acaso", vamos pensar em algo prático que, com certeza, todos vocês já tiveram contato: jogar cara ou coroa. Ao lançarmos uma moeda com duas faces, temos 50% de chance de cair em uma face (cara) e 50% de chance de cair a outra face (coroa). "Ah, mas então, se a primeira vez que eu lançar a moeda cair cara, a segunda vai cair coroa?" Não! A probabilidade não funciona de maneira cumulativa, cada lançamento é independente um do outro, ou seja, toda vez que lançarmos a moeda, terá 50% de chance de cair cara ou de cair coroa. Mas como calcular então a probabilidade de cair uma das faces em, por exemplo, 2 lançamentos consecutivos de uma moeda? As probabilidades se multiplicam. Se eu quero saber qual a chance de eu tirar coroanas duas vezes que eu lançar a moeda, eu multiplico ½ (chance de cair coroa no primeiro lançamento) por ½ (chance de cair coroa no segundo lançamento), que resulta em ¼, ou seja, 25% é a probabilidade de cair coroa lançando duas vezes seguida uma moeda. Isso vale para 3, 4, 5 vezes seguida. A chance é sempre multiplicada para resultar o total da probabilidade.

Mas então, qual a importância disso na genética? É que a probabilidade, por estimar matematicamente resultados de eventos "ao acaso", é muito utilizada nessa área, para estimar, por exemplo, os cruzamentos mendelianos. A probabilidade (P) de um evento ocorrer é definida pelo quociente entre o número de eventos desejados (A) e número total de eventos possíveis ou espaço amostral (S).

$$P(A) = \frac{A}{S}$$

Quando desejamos saber a probabilidade de um evento OU outro ocorrer, devemos somar as probabilidades isolada de cada evento que é mutuamente exclusivo.

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B)$$

A probabilidade de ocorrer dois eventos independentes e iguais é dada pela multiplicação das probabilidades isoladas. (como é o caso do jogo de cara ou coroa).

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

P (A e B) = P(A) x P(B)

A probabilidade de dois eventos diferentes e independentes ocorrerem juntos, em determinada ordem, é dada pela multiplicação das probabilidades de cada eventoindependente (quando a ordem importa).

P (A e B) = P(A) x P(B)

Quando a ordem dos eventos diferentes que ocorrerem juntos não importa, devemos considerar todos os eventos possíveis e o cálculo deverá apresentar-se da seguinte forma:

P (A e B) ou (B e A) = P(A e B) + P(B e A)

PROBABILIDADE E A PRIMEIRA LEI DE MENDEL

Ao aplicar as probabilidades aprendidas anteriormente, podemos definir proporções esperadas de genótipos e fenótipos. Na situação das ervilhas verdes e amarelas, por exemplo, os indivíduos da geração parental apresentaram-se da seguinte maneira:

- ✓ amarelos: homozigose dominante YY
- ✓ verdes: homozigose recessiva yy

(Antes utilizamos as letras v e V e a e A para os alelos das ervilhas, agora iremos utilizar o y e Y, pois não faz diferença a letra que usarmos)

A probabilidade de um indivíduo amarelo, pertencente à geração parental, produzir gametas Y é de 100%, da mesma forma que os indivíduos verdes têm de produzir 100% de seus gametas com o genótipo y. Para calcular os possíveis genótipos de seus descendentes (F 1), devemos avaliar a probabilidade dos possíveis genótipos de gametas (da geração parental – G) se encontrarem. Esta probabilidade é dada pela multiplicação das probabilidades isoladas:

- ✓ P(Y)= 1 (probabilidade de gameta Y)
- ✓ P(y)= 1 (probabilidade de gameta y)
- ✓ P(Yy)= 1x1= 1 (probabilidade de zigoto Yy)

Os indivíduos da geração F1 terão, portanto, 100% de chances de apresentarem o genótipo Yy, que representará um fenótipo amarelo. No intuito de obter uma F2, foi efetuadoo cruzamento entre indivíduos da F1 (genótipo Yy), cuja possibilidade de produzir gametas Y é de 50% e y é de 50%:

- ✓ P(Y)= ½
- ✓ P(y)= ½

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

Multiplicando-se estas probabilidades teremos o quadro a seguir:

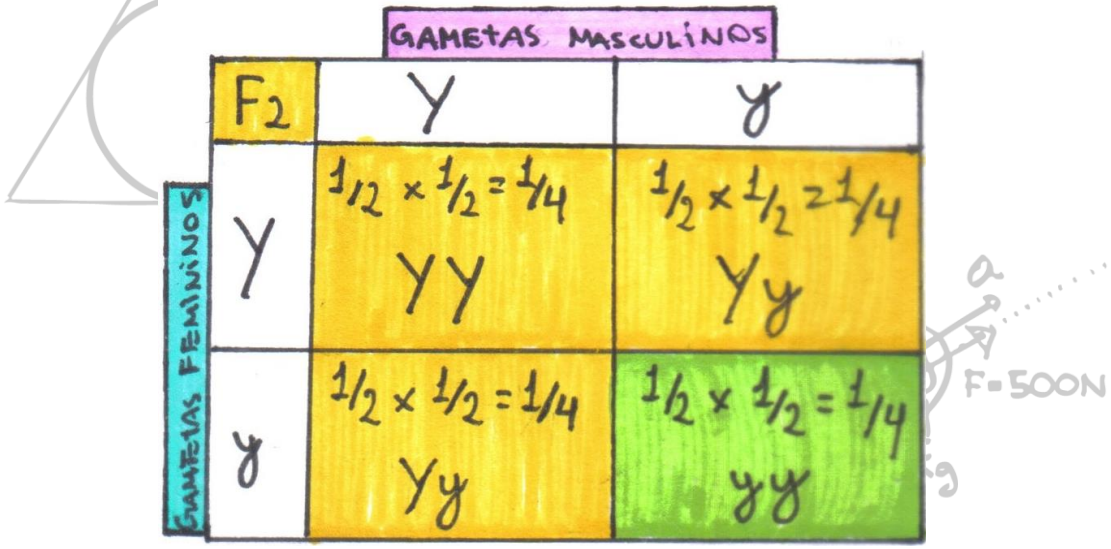


FIGURA 5: QUADRO MOSTRANDO A PROBABILIDADE DOS GAMETAS RESULTANTES DE UM CRUZAMENTO ENTRE HETEROZIGOTOS.

Quando falamos de indivíduos heterozigotos, existem duas possibilidades de formação de gametas: Y encontra y OU y encontra Y. Nestes casos, calcula-se isoladamente cada probabilidade e, em seguida, faz-se a adição: dois eventos independentes e diferentes.

- ✓ P (Y e y) = ½ x ½ = ¼
- ✓ P (y e Y) = ½ x ½ = ¼
- ✓ P (Yy) = P(Y e y)+ P(y e Y)
- ✓ P(Yy) = ¼ + ¼ = 2/4 = ½

Logo, as proporções genotípicas esperadas em F2 de Mendel são as seguintes:

$$\frac{1}{4}YY : \frac{1}{2}Yy : \frac{1}{4}yy$$

E as proporções fenotípicas esperadas em F2 de Mendel são:

$$\frac{3}{4}\text{ AMARELAS} : \frac{1}{4}\text{ VERDES}$$

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

CRUZAMENTO-TESTE E RETROCRUZAMENTO

Caso exista a necessidade de identificar o genótipo de indivíduos com fenótipo dominante (que podem ser homozigotos ou heterozigotos), efetua-se o cruzamento-teste com indivíduos de genótipo sabidamente recessivo. Se todos os descendentes apresentarem fenótipo dominante, significa que os indivíduos estudados eram homozigotos. Caso os descendentes apresentem indivíduos de fenótipo recessivo, os organismos estudados certamente apresentam genótipo heterozigótico. O retrocruzamento é efetuado quando há cruzamentos entre indivíduos híbridos com um de seus genitores ou com indivíduos de genótipo idêntico a um de seus genitores. É um procedimento utilizado em melhoramentos genéticos.

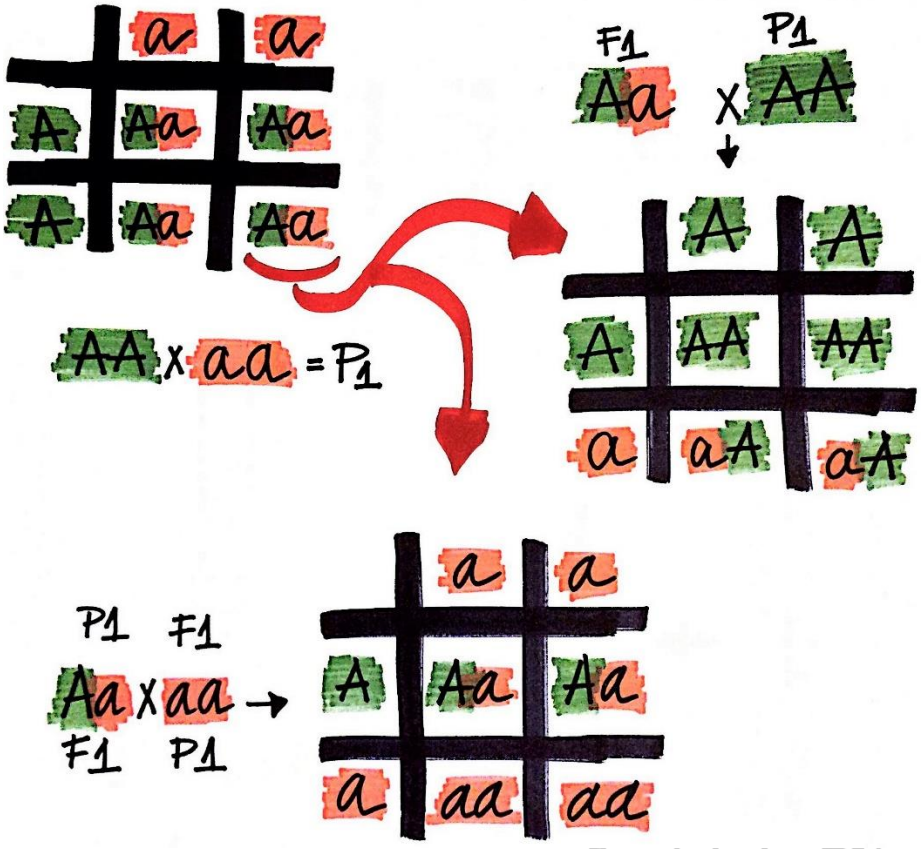


FIGURA 6: FIGURA MOSTRANDO UM EXEMPLO DE RETROCRUZAMENTO DA PROLE DE AA X aa, CHAMADA DE F1 (Aa), COM UM DOS PAIS HOMOZIGOTO DOMINANTE (AA) E UM DOS PAIS HOMOZIGOTO RECESSIVO (aa).

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

GENEALOGIAS OU HEREDOGRAMAS

Heredogramas são formas de representar geneticamente a herança de uma ou mais características genéticas em uma família.

FIGURA 7: ESQUEMA DE UM HEREDOGRAMA.

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

CARACTERÍSTICAS HUMANAS QUE OBEDECEM À PRIMEIRA LEI DE MENDEL

Segue abaixo uma lista de características humanas cuja herança provém de um par de alelos com relação de dominância completa (mendeliana, quando o fenótipo do heterozigotoé o mesmo do homozigoto para o alelo dominante):

- ✓ **capacidade gustativa para PTC (fenilcetonúria):** amarga para uns e insípida para outras. A sensibilidade ao PTC é determinada por um alelo dominante;
- ✓ **capacidade de dobrar a língua:** determinada por alelo dominante;
- ✓ **forma do lobo da orelha:** Alelo dominante determina o lobo solto e o alelo recessivo determina o lobo preso ou achatado;
- ✓ **polidactilia:** o alelo que determina a presença de mais dedos nas mãos é dominante em relação ao alelo que determina o fenótipo normal;
- ✓ **albinismo:** a ausência de pigmentos é determinada por alelo recessivo;
- ✓ **bico-de-viúva:** projeção em "v" do cabelo na testa determinada por alelo dominante.

MODIFICAÇÕES NAS PROPORÇÕES FENOTÍPICAS MENDELIANAS DO MONOIBRIDISMO

Na natureza existem relações alélicas diferenciadas das estudadas até aqui, onde as proporções fenotípicas não obedecem necessariamente às proporções genotípicas mendelianas. Vejamos algumas:

- ✓ **dominância incompleta:** não há relação de dominância e recessividade entre os alelos de um gene responsável por uma característica; surge no heterozigoto um fenótipo intermediário. Exemplo: cor da berinjela.
- ✓ **codominância:** não há relação de dominância entre os alelos do gene, os heterozigotos apresentam ao mesmo tempo ambos os fenótipos dos homozigotos (e não um fenótipo intermediário, como acontece na dominância incompleta). Exemplo: grupo sanguíneo MN.
- ✓ **alelos letais:** quando determinada disposição de alelos leva o organismo ao óbito. Exemplo: herança da cor do pelo em camundongos em que AA é letal e Aa e aa sobrevive.
- ✓ **alelos múltiplos ou polialelia:** quando há mais de dois alelos para cada gene fala-se em polialelia. Apesar de existirem, em uma população, vários alelos para um mesmo lócus, nas células de cada indivíduo diploide ocorrem apenas dois deles, pois são apenas dois cromossomos homólogos. A combinação de diferentes alelos promove diferentes fenótipos.É o caso dos coelhos cuja herança de cor (quatro fenótipos possíveis) é determinada por quatro alelos diferentes. C_ define o fenótipo selvagem (com pelagem cinza escuro), dominante em relação ao restante; c^{ch}_define o fenótipo chinchila (com pelagem cinza claro), dominante em relação ao himalaia e albino; c^{h}_ define o fenótipo himalaia (com pelagem branca e extremidades do corpo pretas), dominante em relação ao albino; e $c^{a}c^{a}$define o fenótipoalbino (com pelagem branca), recessivo em relação aos demais.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

FIGURA 8: RELAÇÃO DE DOMINÂNCIA NOS ALELOS MÚLTIPLOS: SELVAGEM> CHINCHILA> HIMALAIO> ALBINO.

A HERANÇA DE DUAS OU MAIS CARACTERÍSTICAS AO MESMO TEMPO

Seguindo seus trabalhos, Mendel decidiu estudar a probabilidade de herança de duas, três ou mais características ao mesmo tempo. Para isso, ele decidiu analisar as características herdadas ao mesmo tempo por suas ervilhas, como por exemplo, a cor e a textura. Mendel efetuou o cruzamento entre ervilhas amarelas (R) lisas (V) - RRVV - e verdes (v) rugosas (r) - rrvv - ambas homozigóticas para seus caracteres. O único genótipo possível para os gametas provenientes das ervilhas amarelas e lisas seria RV. e para as ervilhas verdes e rugosas seria rv. Portanto, Mendel obteve para F1 apenas um genótipo (RrVv) que caracteriza o fenótipoamarelo e liso. Diíbridos: organismos heterozigóticos para dois pares de alelos. Ao permitir a autofecundação de F1 (RrVv x RrVv), Mendel obteve quatro genótipos possíveis:

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

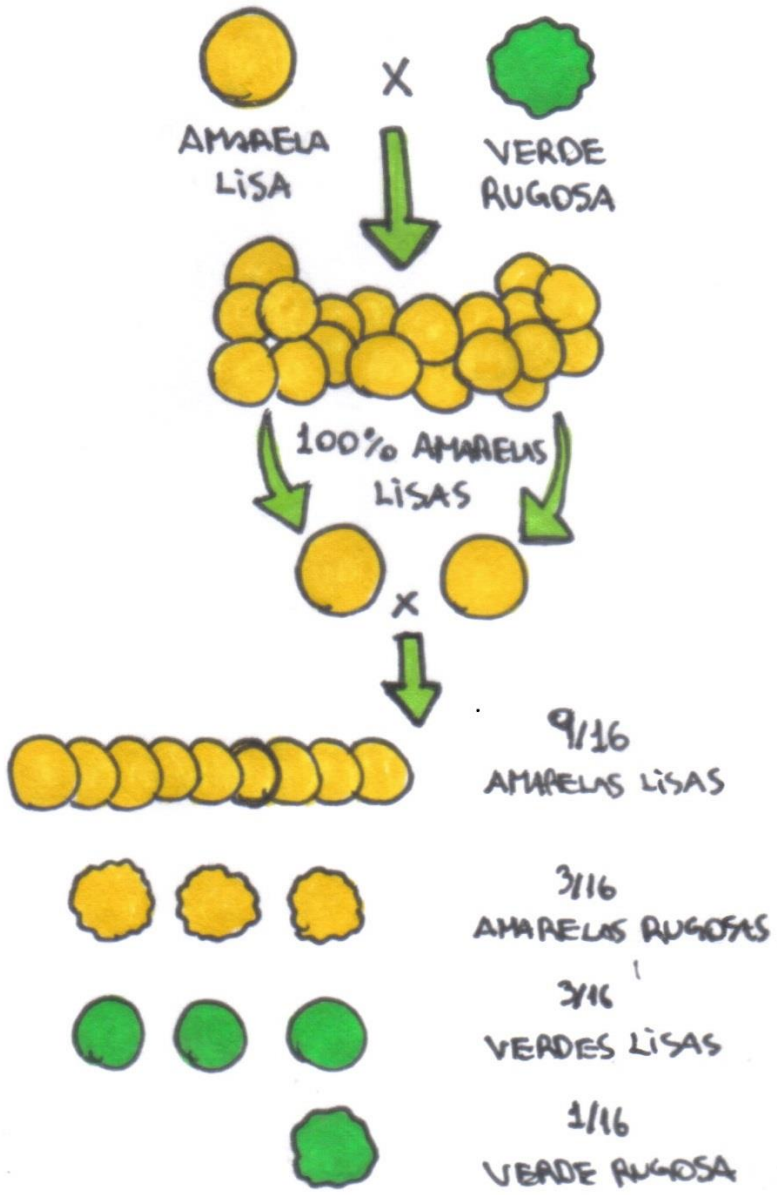


FIGURA 9: CRUZAMENTO PARA HERANÇA DE DUAS CARACTERÍSTICAS AO MESMO TEMPO.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

A proporção fenotípica acima foi obtida a partir da análise do quadro abaixo, que demonstra os genótipos possíveis para gametas femininos, masculinos e zigoto.

FIGURA 10: CRUZAMENTOS ENTRE OS POSSÍVEIS GAMETAS DE F1.

Estes resultados demonstram que a textura da semente não depende da cor que ela apresenta e nem a cor depende da herança da textura. Assim, estes caracteres são transmitidos independentemente um do outro, ou seja, a separação de um par de alelos contidos em umpar de cromossomos homólogos não interfere na separação (segregação) dos alelos de outroparde cromossomos homólogos.

Segunda lei de Mendel: "na formação dos gametas, o par de fatores responsável por uma característica separa-se independentemente de outro par de fatores responsávelporoutra característica". Em outras palavras, poderíamos dizer que os pares de alelos localizados em cromossomos não-homólogos separam-se independentemente na formação dos gametas,por isso a segunda lei de Mendel também é conhecida como lei de segregação independente dos fatores.

SEGUNDA LEI E PROBABILIDADE

A segunda lei de Mendel também atua segundo a probabilidade. Para determinar os tipos de gametas formados por um indivíduo AaBb, devemos considerar os seguintes aspectos:

- ✓ na meiose há segregação independentemente dos alelos que caracterizam uma determinada característica, ou seja, um gameta fica com o alelo A e o outro com o alelo a;

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

- ✓ o gameta que ficar com o alelo A, por exemplo, pode ainda possuir o alelo B ou b. O indivíduo diplóide AaBb pode produzir os seguintes gametas:

¼ AB: ¼ Ab: ¼ aB: ¼ ab

As probabilidades de genótipos e fenótipos para o cruzamento entre indivíduos F1 (RrVv), anteriormente mencionados, podem ser mais facilmente obtidas quando separamosos resultados e os analisamos separadamente em relação a cada um dos caracteres:

P	lisa x rugosa
F1	lisa
F2	¾ lisas: ¼ rugosas

,

P	amarela x verde
F1	amarela
F2	¾ amarelas: ¼ verdes

P(lisa) x P (amarela)=

¾ x ¾ = 9/16

P(lisa) x P (verde)=

¾ x ¼ = 3/16

P(*rugosa*) x P (amarela)=

¼ x ¾ = 3/16

P(*rugosa*) x P (verde)=

¼ x ¼ = 1/16

MEIOSE E A SEGUNDA LEI DE MENDEL

Considerando a meiose em uma célula animal em que se destaque dois pares de cromossomos homólogos e dois pares de alelos, a célula em questão originará quatro tipos de gametas, todos em proporções iguais, conforme o ilustrado na figura abaixo:

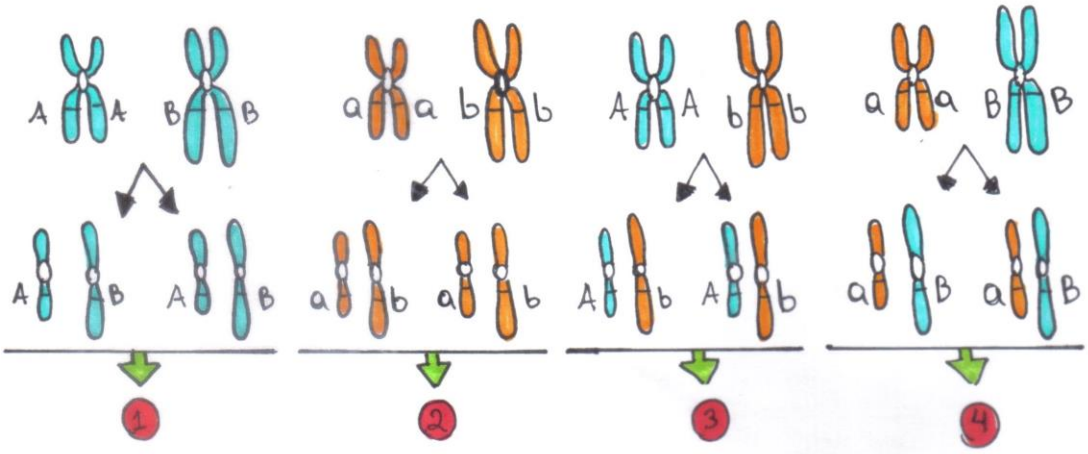


FIGURA 11: ESQUEMA DA MEIOSE COM 2 PARES DE GENES (AE B) E A FORMAÇÃO DOS 4 TIPOS DE GAMETAS ESPERADOS.

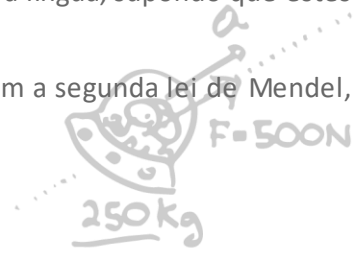
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

APLICANDO A SEGUNDA LEI DE MENDEL

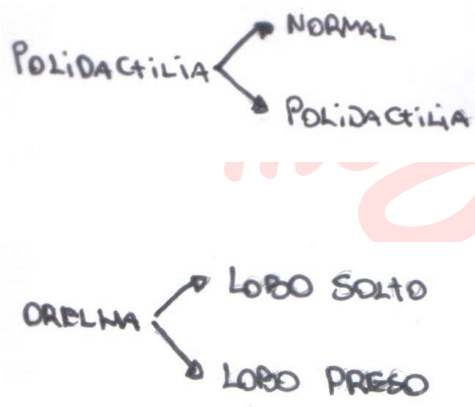
Vamos resolver o seguinte problema:

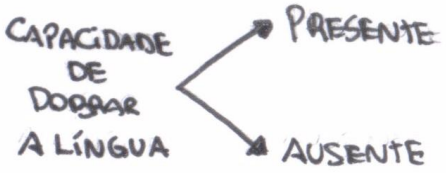
"Qual a probabilidade de uma mulher com polidactilia, orelha com lobo solto e sem capacidade de dobrar a língua, heterozigótica para os dois primeiro fenótipos, casada com um homem sem polidactilia, orelha com o lobo preso e com capacidade de dobrar a língua e heterozigótico para o último fenótipo, ter um descendente, não importando o sexo, sem polidactilia, orelha com lobo solto e sem capacidade de dobrar a língua, supondo que estes caracteres se transmitam independentemente?"

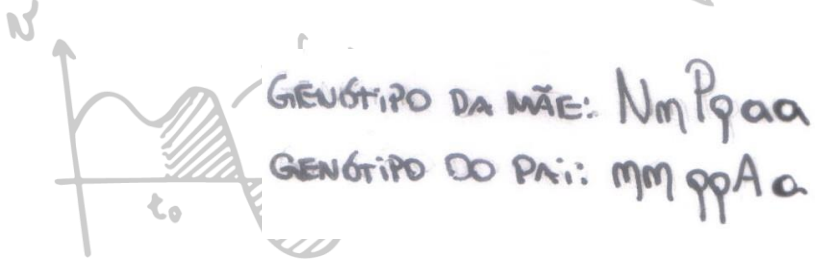
Para resolver problemas de probabilidade que envolvam a segunda lei de Mendel, devemos considerar as seguintes etapas:



✓ escrever o genótipo parental;







mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

✓ considerar cada caráter separadamente, tratando-os de acordo com a Primeira lei;

Polidactilia	Orelha	Capacidade de dobrar a língua
Nn x nn Probabilidade de ter um filho sem polidactilia: 1/2	**Pp x pp** Probabilidade de ter um filho com o lobo solto: 1/2	**aa x Aa** Probabilidade de ter um filho sem a capacidade de dobrar a língua: 1/2

✓ escrever as proporções genotípicas e fenotípicas esperadas para cada cruzamento;

Polidactilia	Orelha	Capacidade de dobrar a língua
Nn x nn Proporção genotípica: Nn:1/2 nn: 1/2 Proporção fenotípica: Nn: 1/2 nn: ½	**Pp x pp** Proporção genotípica: Pp:1/2 pp: 1/2 Proporção fenotípica: Pp: 1/2 pp: 1/2	**aa x Aa** Proporção genotípica: aa:1/2 Aa: 1/2 Proporção fenotípica: aa: 1/2 Aa: 1/2

✓ usar a regra do e multiplicar as probabilidades (proporções) isoladas dos eventos desejados a fim de determinar a probabilidade de eles ocorrerem juntos

½ x ½ x ½ = 1/8

Lembre-se! Se o indivíduo for heterozigótico e apresentar o fenótipo, este é dominante.

SISTEMA ABO E RH

Ambos os sistemas se transmitem independentemente segundo a primeira lei de Mendel. Quando estudamos a herança de ambas as características sanguíneas ao mesmo tempo, estamos analisando um caso que corresponde à segunda lei de Mendel.

O sistema ABO é um caso de alelos múltiplos, com diferentes relações de dominância. Ele envolve os alelos I^A, I^B e i, onde o alelo i é recessivo; e existe uma relação de codominância entre os alelos I^A e I^B, ou seja, existem indivíduos que apresentam o fenótipo AB. Portanto, considera-se a seguinte relação: $I^A = I^B > i$.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

Estes alelos são responsáveis pela síntese de antígenos (aglutinogênios) nasmembranas das hemácias, de forma que o alelo I^A sintetiza o aglutinogênio A, o alelo I^Bsintetiza o aglutinogênio B e o alelo i, quando em homozigose, não propicia formação de aglutinogênio, sendo os indivíduos que apresentam o genótipo ii, de fenótipo O.

FENÓTIPOS	GENÓTIPOS
A	I^AI^A, I^Ai
B	I^BI^B, I^Bi
AB	I^AI^B
O	ii

FIGURA 12: QUADRO COM OS TIPOS SANGUÍNEOS E SEUS RESPECTIVOS GENÓTIPOS.

No plasma sanguíneo podem existir anticorpos (aglutininas) que combatem os antígenos: são chamados anti-A ou anti-B. Indivíduos do grupo A apresentam no plasma aglutinina anti-B e os do grupo B a aglutinina anti-A. Indivíduos do grupo AB não apresentam aglutininas, mas os do grupo O têm as duas: anti-A e anti-B.

O antígeno fator Rh pode estar presente (Rh+) ou não (Rh-) nas hemácias. Indivíduos Rh- são homozigóticos recessivos e os Rh+ podem ser homozigotos dominantes ou heterozigotos. A produção de anticorpos anti-Rh só acontece se uma pessoa Rh- recebersangue Rh+. Ex.: Eritroblastose fetal.

GENÓTIPOS	FENÓTIPOS
RR, Rr	Rh^+
rr	Rh^-

FIGURA 13: QUADRO COM OS FENÓTIPOS DO FATOR RH E SEUS RESPECTIVOS GENÓTIPOS.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

TRANSFUSÃO DE SANGUE

Para evitar problemas de incompatibilidade sanguínea, as transfusões de sangue devem ser realizadas entre pessoas de tipos sanguíneos compatíveis, caso o contrário, poderá ocorrer aglutinação das hemácias doadas (em função do ataque dos anticorpos do receptor ao aglutinogênio do doador), causando sérios problemas ao receptor do sangue.

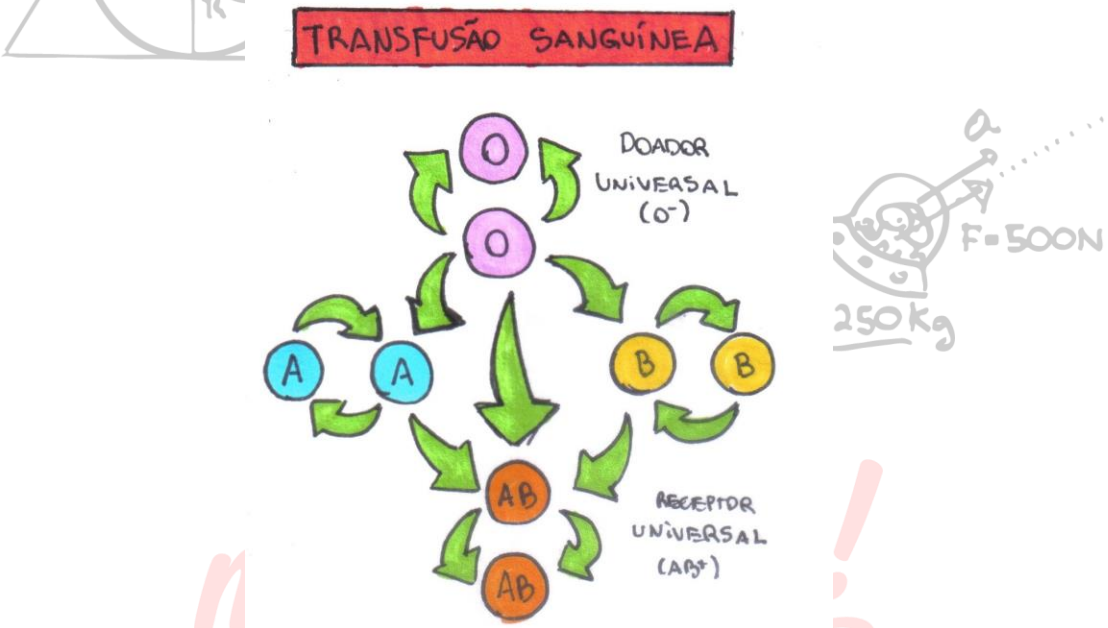


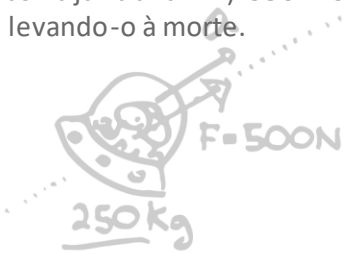
FIGURA 14: POSSIBILIDADES DE TRANSFUSÃO DE SANGUE CONSIDERANDO O SISTEMA ABO.

O aglutinogênio (antígeno) presente nas hemácias do doador deve ser compatível com a aglutinina (anticorpo) presente no plasma do receptor. Por exemplo: se o receptor do sangue tiver o aglutinogênio A, ele só poderá receber sangue de pessoas que não tenham a aglutinina anti-A. Por outro lado, indivíduos do grupo O podem doar para todos os tipos sanguíneos, pois suas hemácias não apresentam aglutinogênio nenhum. Por isto dizemos que estes indivíduos são doadores universais. No entanto, pessoas do grupo sanguíneo O possuem anticorpos contra os aglutinogênios A e B, o que faz com que estes indivíduos só possam receber sangue de um doador O. Indivíduos AB possuem ambos aglutinogênios em suas hemácias, portanto não apresentam nenhuma aglutinina. Em função disso, estes indivíduos estão aptos a receber sangue de todos os outros grupos sanguíneos, o que os faz receptores universais. Indivíduos do grupo AB só podem doar para indivíduos AB, pois indivíduos A apresentam a aglutinina anti-B, indivíduos B apresentam a aglutinina anti-A e indivíduos O apresentam ambas aglutininas, inviabilizando qualquer recepção de sangue de indivíduos do grupo AB.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

ERITROBLASTOSE FETAL

A eritroblastose fetal ou doença hemolítica do recém nascido se trata de uma doença relacionada ao fator Rh, caracterizada pela destruição das hemácias do feto ou do recém nascido, podendo levá-lo à morte. Durante a gravidez, substâncias presentes no plasma damãe passam através da placenta da mãe para o filho e vice-versa. Durante o parto há rompimento de capilares do útero materno, permitindo a passagem de hemácias do feto para o sangue da mãe. Se a mãe for Rh– e o filho for Rh+, o contato das hemácias do filho (que possuem o fator Rh) estimulará, na mãe, a produção de anticorpos anti-Rh, que ficarão no plasma materno. A partir da segunda gestação a mãe já estará sensibilizada (em seu plasma já há anti-Rh). Se ofilho for Rh+, os anticorpos da mãe podem atacar as hemácias do feto, levando-o à morte.



GENES LIGADOS: RESTRIÇÃO À SEGUNDA LEI

Genes que se situam no mesmo cromossomo - cromossomos ligados, em ligação gênica ou linkage - transmitem-se em conjunto (não têm segregação independente), a não ser que ocorra crossing-over durante a meiose. Cada cromossomo possui vários genes ligados que tendem a ir juntos para o mesmo pólo da célula durante a meiose, o que chamamos de grupo de ligação. Quando os genes estão ligados e não há permutação, formam-se apenas dois tipos distintos de gametas em igual proporção entre eles.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

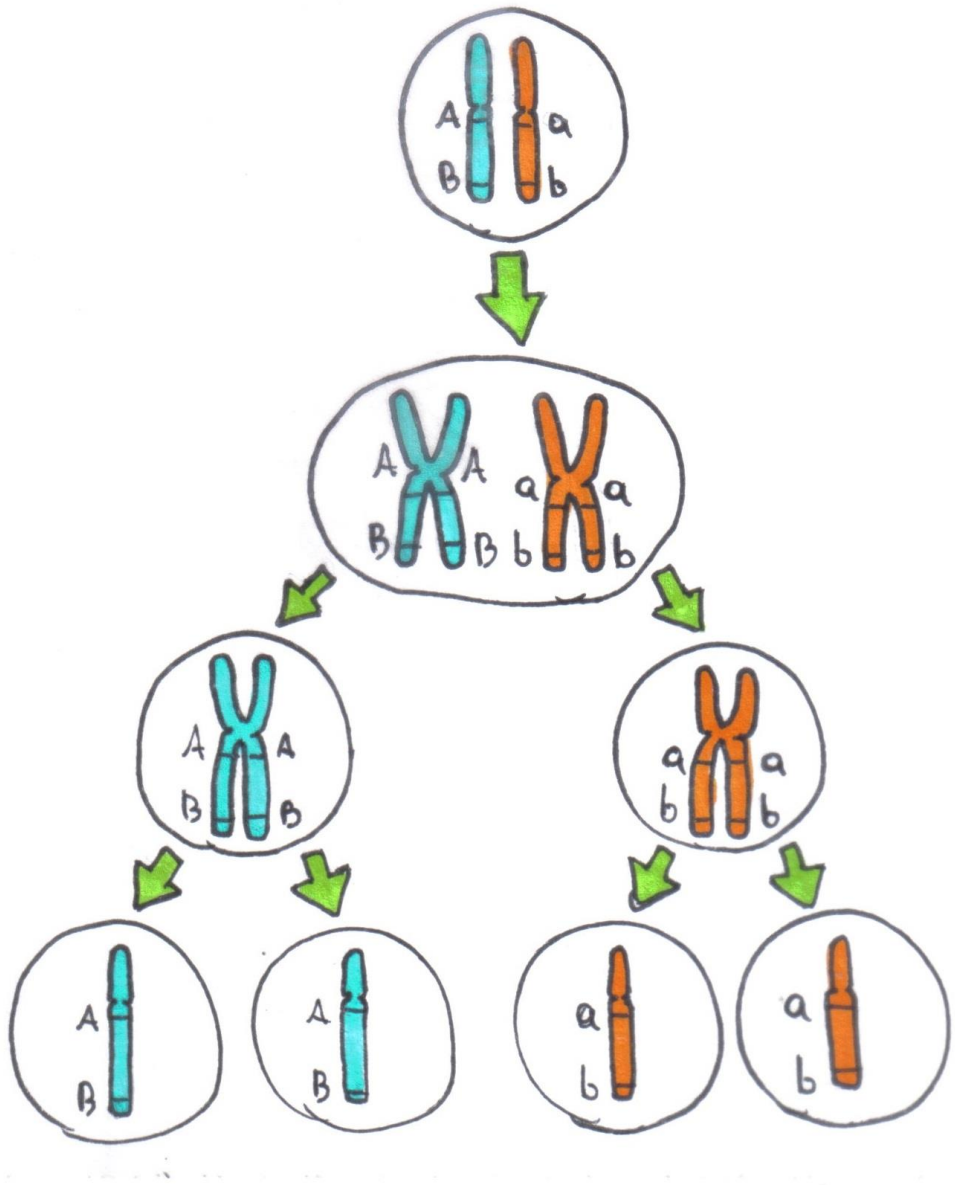


FIGURA 15: OS LOCI "A" E "B" SÃO DITO LIGADOS. NUMA MEIOSE SEM CROSSING OVER FORMAM-SE APENAS DOIS TIPOS DE GAMETAS (AB E AB).

PERMUTAÇÃO E SEGREGAÇÃO INDEPENDENTE

Quando há crossing-over, processo que consiste na quebra e troca de pedaços de cromátides de cromossomos homólogos durante a meiose, surgem cromossomos recombinantes (com nova combinação de alelos ligados – em linkage), que comporão os gametas recombinantes. Os gametas que surgiriam de qualquer forma, independentemente do processo de crossing-over, são chamados de gametas parentais (no caso abaixo, AB e ab).

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

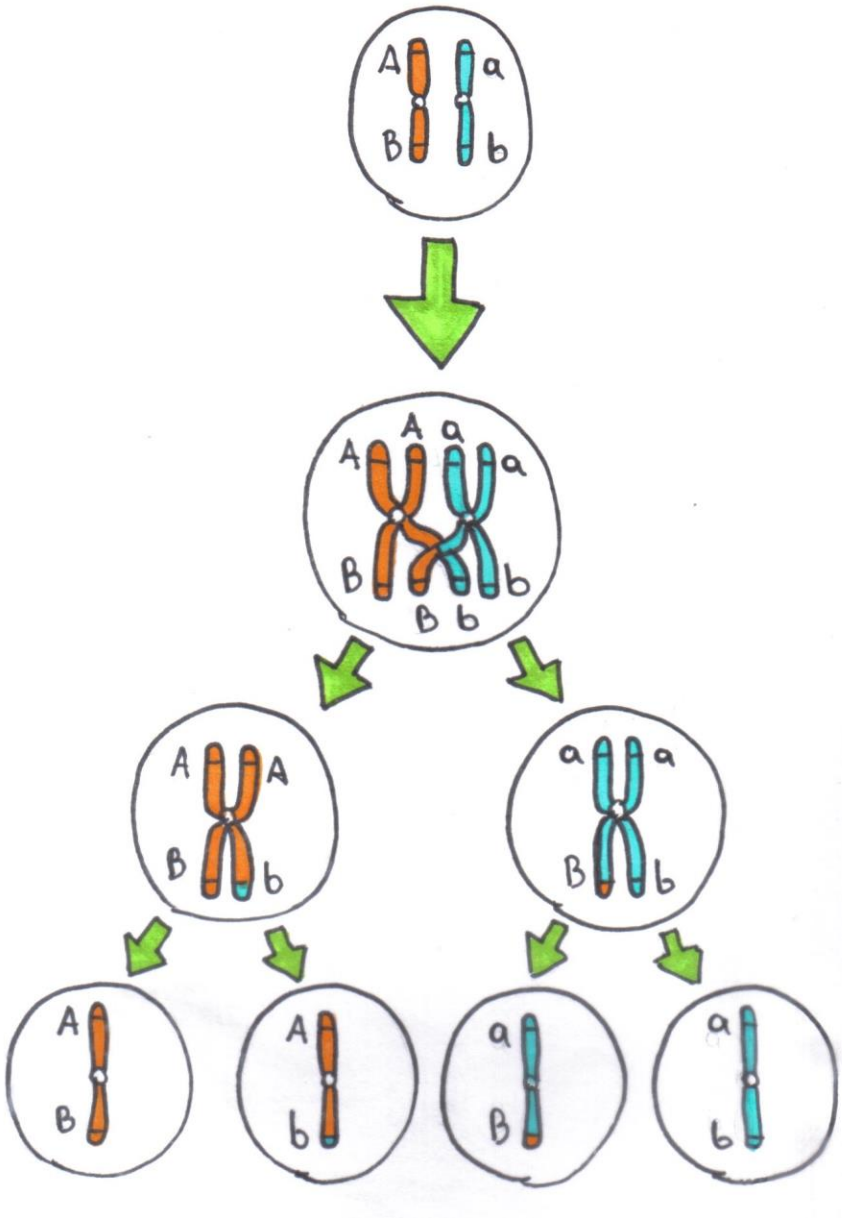


FIGURA 16: PERMUTAÇÃO ENTRE GENES LIGADOS: FORMAÇÃO DE GAMETAS RECOMBINANTES AB E AB.

Da célula com os genes ligados que sofreram permutação surgiram quatro gametas, os mesmos que surgiriam em um caso de segregação independente. De todas as células germinativas que entram em meiose, em caso de linkage, se houver permutação, ocorreráuma proporção menor de gametas recombinantes em relação à proporção de gametas parentais. A permutação, juntamente com o processo de segregação independente, permite que os alelos herdados de cada um dos genitores sejam misturados, ou seja, recombinados ao serem passados para a geração seguinte.

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

MAPAS CROMOSSÔMICOS

Sabe-se que a probabilidade de ocorrer permutação entre dois lócus gênicos é maior quanto maior for a sua distância nos cromossomos. A porcentagem de permutações que ocorre entre determinados genes é o número que fornece a distância entre os genes localizados em um cromossomo. Por isto, podemos dizer que a taxa de permutação representa a medida de distância relativa entre os genes (UR = unidades de recombinação). Se a porcentagem de recombinação entre os genes A e B é de 19%, isso significa que a distância entre eles é de 19 UR. Esta unidade foi denominada morganídeo ou centimorgam (cM), em homenagem a Morgan, cujos experimentos permitiram chegar a esta conclusão. Além disso, podemos encontrar na literatura a mesma unidade descrita como unidade de mapa (UM).

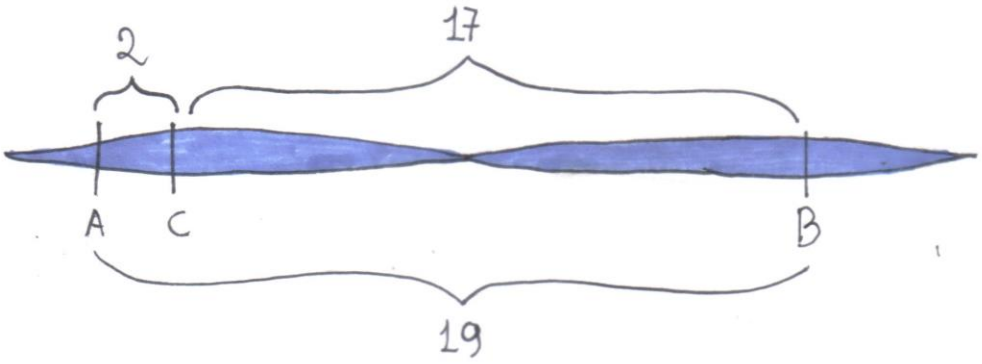


FIGURA 17: DISTÂNCIA ENTRE OS GENES A, B E C.

Distância entre:

- ✓ genes A e B: 19 cM;
- ✓ genes A e C: 2 cM;
- ✓ genes B e C: 17 cM.

Um mapa cromossômico demonstra graficamente as posições relativas dos lócus gênicos e as distâncias entre eles em um cromossomo.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

GENES LIGADOS E MUTAÇÕES ESTRUTURAIS

O aumento da variabilidade genética pode ocorrer por mutações estruturais nos cromossomos, como por exemplo:

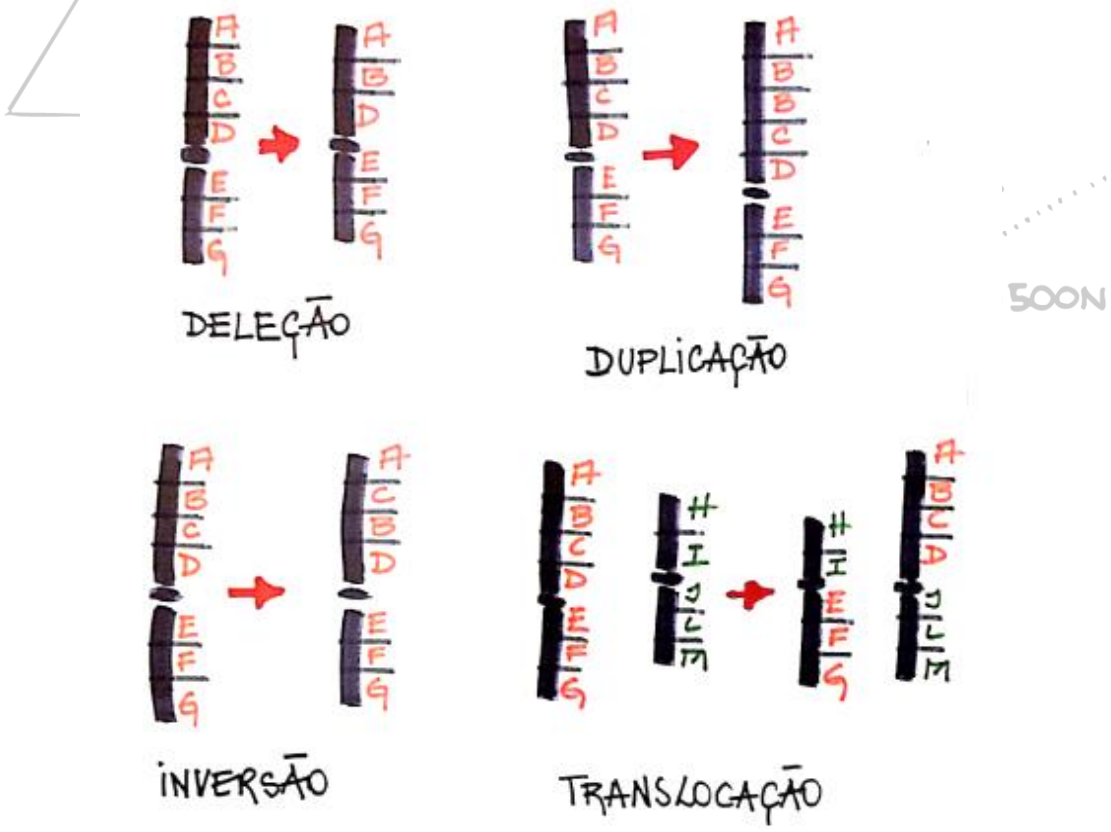


FIGURA 18: EXEMPLOS DE MUTAÇÕES ESTRUTURAIS.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

- ✓ **deficiência/deleção:** perda de segmento do cromossomo em função de quebras. Deficiências acentuadas podem ser letais;
- ✓ **duplicação:** ocorrência de um ou mais segmentos em dose dupla, em um mesmo cromossomo (nem sempre reduz a viabilidade de um organismo);
- ✓ **inversão:** quebra em dois pontos com giro 180º; São exemplos a **inversão pericêntrica**, que ocorre no centrômero, e a **inversão paracêntrica**, em que o segmento invertido não é o centrômero;
- ✓ **translocação:** quebra simultânea de dois cromossomos não homólogos com troca de segmentos. Na meiose, os dois pares de cromossomos não-homólogos emparelham-se em cruz, pois têm "segmentos homólogos" em função da translocação. São exemplos a **síndrome de Down por translocação**, que ocorre entre os pares 15 e 21 ou 21 e 12 (além da razão já comentada anteriormente, em função da não disjunção de homólogos durante a formação de gametas) e a **síndrome do "miado de gato"**, em que há alterações no cromossomo 5. O choro das crianças se assemelha ao miado de um gato por alterações em sua laringe. Elas também apresentam déficit cognitivo e neuromotor, alterações no formato das orelhas e microcefalia.

PLEIOTROPIA, INTERAÇÃO GÊNICA E CROMOSSOMOS SEXUAIS

Quando um par de alelos, sob determinadas condições ambientais, está relacionado com dois ou mais caracteres, falamos em pleiotropia. Quando vários pares de genes interagem para a determinação de apenas um caráter, chamamos de interação gênica. E ao estudarmos a herança de características ligadas ao sexo, falamos em cromossomos sexuais.

PLEIOTROPIA

Na pleiotropia, um gene afeta várias características. Este processo ocorre na maioria dos casos de herança genética. A fenilcetonúria, doença de caráter recessivo, pode ser usada como um exemplo. Esta doença se caracteriza pela incapacidade do organismo em expressar a enzima fenilalanina hidroxilase (expressado por um par de alelos específico), responsável por transformar o aminoácido fenilalanina em tirosina. Esta deficiência, quando não tratada corretamente, pode acarretar em diferentes fenótipos clínicos, como lesões no sistema nervoso central (formação deficiente de mielina), redução dos níveis de serotonina, o albinismo (bloqueio da produção de melanina), o cretinismo (retardo do desenvolvimento geral pela deficiência da produção da tiroxina (hormônio da tireóide), baixos níveis de adrenalina, entre outros sintomas.

A doença de Gaucher e a galactosemia também são exemplos de doenças nas quais a deficiência de uma enzima (expressa por um par de alelos) implica em diversos fenótipos (caracteres).

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

INTERAÇÃO GÊNICA

São os casos em que vários pares de genes interagem para a determinação de apenas um caráter. Existem vários casos de interações gênicas que podem ser agrupados em duas categorias: interações epistáticas e interações não-epistáticas. É chamada de Epistasia quando um gene inibe a ação de outro gene não-homólogo. O gene que inibe é chamado de gene epistático e o que é inibido é chamado de hipostático. Nas interações não-epistáticas os alelos de lócus diferentes interagem na determinação de um só caráter.

EPISTASIA DOMINANTE

O alelo dominante de um par inibe a ação de alelos do outro par. Um exemplo de epistasia dominante é a herança da cor dos pelos de cavalos, que depende, entre outrosfatores, da ação de dois alelos: W e w, e B e b. W (dominante) inibe a manifestação de cor, enquanto o alelo w a permite. O efeito destes alelos influencia a manifestação dos alelos B (determinapelos pretos) e b (pelos marrons). A proporção fenotípica do cruzamento entre diíbridos é 12:3:1.

EPISTASIA RECESSIVA

Um par de alelos recessivos inibe a ação de alelos de outro par. A cor dos pelos de cães labradores é um bom exemplo: o alelo dominante B codifica o pigmento preto e o recessivobb, o pigmento marrom. Alelos de outro lócus interferem na deposição do pigmento produzido: o alelo dominante E permite a deposição do pigmento no pelo, enquanto o recessivo e a impede. A presença de dois alelos recessivos ee no genótipo mascara a expressão dos alelos que determinam a cor do pelo – preto ou chocolate. Nesse caso, surgem cães com pelos amarelos. Proporção fenotípica do cruzamento entre cães diíbridos: 9:3:4.

EPISTASIA RECESSIVA DUPLICADA

Ocorre quando um par de alelos recessivos (aa) inibe a ação de alelos de outro lócus gênico (B e b) e, ao mesmo tempo, o par de alelos bb também é capaz de inibir o par de alelos A e a. Assim, o par de alelos aa é epistático sobre B e b, e o par bb é epistático sobre A e a. Nesse caso, quando ocorrerem no genótipo os pares aa e/ou bb, os fenótipos serão iguais. Quando dois dominantes estão presentes juntos (A_B_), eles se complementam, produzindo outro fenótipo. A proporção fenotípica esperada do cruzamento entre diíbridos é 9:7.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

INTERAÇÕES NÃO EPISTÁTICAS

Os alelos de lócus diferentes interagem na determinação de um só caráter. Umexemplo é a determinação da cor de pimentão. Há quatro cores possíveis: vermelho, marrom, amarelo e verde. Essas cores dependem da interação entre alelos de dois lócus gênicos:

- ✓ o alelo dominante R produz pigmento vermelho e o recessivo r não produz pigmento;
- ✓ o alelo dominante C provoca a decomposição da clorofila e o recessivo c permite que a clorofila se mantenha.
- ✓ Dessa forma:
- ✓ pimentões vermelhos ocorrem em plantas com genótipo R_C_;
- ✓ pimentões marrons ocorrem em plantas com genótipo R_cc;
- ✓ pimentões amarelos ocorrem em plantas com genótipos rrC_;
- ✓ pimentões verdes ocorrem em plantas com genótipo rrcc;
- ✓ proporções fenotípicas esperadas entre diíbridos: 9:3:3:1

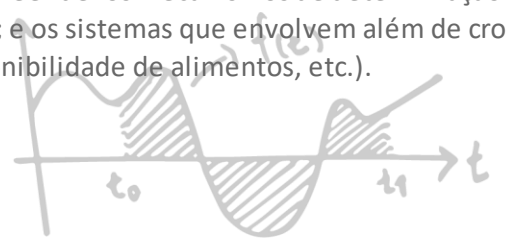
HERANÇA QUANTITATIVA/ POLIGÊNICA/ POLIGENIA

Ocorre quando vários pares de genes interagem para determinar uma característica, cada um com efeito aditivo sobre o outro. Graças a esse tipo de interação existe uma variedade muito grande de fenótipos e genótipos para algumas características. A interação desses fenótipos com o ambiente aumenta ainda mais essa variação, como é o caso da cor da pele, cor dos olhos, altura das pessoas, entre outros.

No caso da herança da cor da pele, existe um modelo simples que propõe a existência de dois genes, cada um com dois alelos. Um dos alelos de cada par seria mais ativo na produção de melanina (A e B); o outro alelo, menos ativo na produção de melanina, é representado pela letra minúscula (a e b). A interação entre esses genes produziria pelo menos cinco fenótipos básicos (com branco em um extremo e negro no outro). Outros modelos admitem a existência de pelo menos três genes de efeito aditivo, o que produziria não cinco, mas sete classes fenotípicas.

CROMOSSOMOS SEXUAIS E A DETERMINAÇÃO DO SEXO

Até este momento, estudamos a herança de características ligadas aos cromossomos autossômicos. Os genes que se encontram em cromossomos sexuais possuem um padrão de herança diferenciado. Antes de entendermos este mecanismo de herança, devemos compreender os mecanismos de determinação do sexo em animais. São eles os sistemas XY, X0 e ZW; e os sistemas que envolvem além de cromossomos, fatores ambientais (temperatura, disponibilidade de alimentos, etc.).



mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

- **sistema XY:** o sexo da fêmea é definido pela presença de dois cromossomos sexuais iguais e o macho pela presença de dois cromossomos sexuais diferentes. Este tipo de herança é comum em mamíferos e em insetos. As fêmeas são homogaméticas, ou seja, produzem apenasgametas que portam o cromossomo sexual X. Os machos são heterogaméticos, produzem tanto gametas com o cromossomo sexual X, quanto gametas com o cromossomo sexual Y. Fêmeas apresentam na interfase um cromossomo sexual X condensado (inativo) para compensar a sua ocorrência em dose dupla. Este cromossomo condensado apresenta-se ao microscópio como um corpúsculo intensamente corado e é chamado corpúsculo de Barr ou cromatina sexual.
- **sistema X0:** machos representam o sexo heterogamético, pois produzem dois tipos de gametas quanto ao cromossomo sexual (um com o cromossomo X e outro que não apresenta o cromossomo sexual - 0). Esse sistema ocorre em alguns insetos, como gafanhotos, percevejose baratas.
- **sistema ZW:** as fêmeas são o sexo heterogamético (ZW), pois apresentam dois cromossomos sexuais diferentes. Este é o caso das mariposas, borboletas, alguns peixes e várias aves e anfíbios.

SISTEMA DE DETERMINAÇÃO DE SEXO INDEPENDENTE DE CROMOSSOMOS SEXUAIS

O número de conjunto de cromossomos (diploidia ou haploidia) pode determinar o sexo, conforme o que ocorre em abelhas, formigas e algumas vespas. Entre as abelhas,osóvulos fecundados (2n) podem originar operárias (estéreis) ou a rainha (fértil), dependendo da quantidade e da qualidade de alimento disponível para o desenvolvimento das larvas. Ocaráter fertilidade está, portanto, ligado a fatores ambientais. Os machos (n) são férteis e produzem espermatozoides por mitose.

Entre répteis como crocodilianos e a maioria dos quelônios, a temperatura é responsável por determinar o sexo do filhote. Em lagartos e jacarés, temperaturas mais baixas determinam fêmeas, enquanto em quelônios, temperaturas mais altas determinam as fêmeas. É importante considerar que a diferença de temperatura que leva a ocorrência de um sexo é pequena, da ordem de 1ºC a 2ºC.

GENES LOCALIZADOS NOS CROMOSSOMOS SEXUAIS

Na meiose, ocorre emparelhamento de todos os cromossomos, inclusive os sexuais. Considerando o sistema XY, em função de os cromossomos sexuais possuírem formas e tamanhos diferentes, seu emparelhamento é parcial. Podem-se distinguir assim, duas regiões nesses cromossomos, em função do emparelhamento nas células masculinas: a região homóloga (onde há emparelhamento entre X e Y) e a região não-homóloga (onde não há emparelhamento entre o cromossomo X e o Y).

Os genes que se encontram na região não-homóloga do cromossomo X apresentam um tipo de herança chamado de herança ligada ao sexo ou herança ligada ao X. Estes genes sempre

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

se expressam em machos, já que eles são hemizigóticos para estes genes (possuem apenas um alelo). Fêmeas, por possuírem os dois cromossomos sexuais completamente pareados, apresentarão o fenótipo dependendo da relação de dominância existente entre os alelos homólogos (podem ser homozigóticas ou heterozigóticas).

O cromossomo Y humano tem pouquíssimos genes, e os que estão localizados na região não homóloga do cromossomo Y são chamados genes holândricos e condicionam herança restrita ao sexo ou ligada ao Y. A parte do cromossomo Y que influencia o desenvolvimento de machos corresponde ao gene SRY.

HERANÇA LIGADA AO X

A herança ligada ao X é aquela em que os genes localizados no cromossomo X não têm alelo correspondente no cromossomo Y. Nesse tipo de herança, as fêmeas apresentam três genótipos (carregam dois X, podendo ser homozigóticas dominantes, recessivas ou heterozigóticas) e o macho apresenta apenas duas possibilidades, pode ter um alelodominante ou um recessivo no X. São heranças ligadas ao X:

- ✓ **daltonismo:** indivíduos daltônicos não conseguem distinguir o verde do vermelho. Estacondição é determinada por um alelo recessivo (d). Para que fêmeas apresentem daltonismo, elas precisam ser homozigóticas recessivas, enquanto que para o machos, basta apenas um alelo d. Desta forma, a freqüência de machos daltônicos é maior que a de fêmeas daltônicas na população humana.
- ✓ **hemofilia A:** esta característica recessiva acontece em função da ausência de proteínas coagulantes no sangue, o que deixa o indivíduo propenso a hemorragias intensas.
- ✓ **distrofia muscular progressiva do tipo Duchenne:** determinada pelo alelo recessivo (Xd), esta anomalia é caracterizada pela destruição progressiva da musculatura esquelética e leva o indivíduo à morte.
- ✓ **cromatina sexual e herança ligada ao X:** fêmeas heterozigóticas para anomalias ligadas ao X podem conter algumas células com um X ativo, portador do alelo dominante, ficando com o outro cromossomo X, portador do alelo recessivo, condensado na forma de cromatina sexual (inativo). O contrário pode acontecer em outras células do corpo, formando um "mosaico". A inativação do cromossomo X é aleatória. No caso da distrofia muscular progressiva, fêmeascom 50% das células cujo Xd está ativo, apresentam fenótipo normal.

HERANÇA LIGADA AO Y

Dizemos que uma herança é restrita ao sexo quando está relacionada ao cromossomo Y na sua porção não homóloga ao cromossomo X. É restrita porque só ocorre em machos visto que as fêmeas não possuem cromossomo Y. Quando os genes estão localizados na região não-homóloga do cromossomo Y, estamos falando de características exclusivas de machos: formação e funcionamento dos testículos. A parte do Y que condiciona o desenvolvimento de

Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.

machos corresponde ao gene SRY (sex determining region of the Y – região do Y que determina o sexo), responsável pela produção de uma proteína que desencadeia o processo de masculinização, aparentemente ativando genes em vários cromossomos. Em seguida, há produção de testosterona pelos testículos, entre outras substâncias.

HERANÇA COM EFEITO LIMITADO AO SEXO

Este tipo de herança ocorre quando o gene está presente em ambos os sexos, nos cromossomos autossômicos, mas se expressa apenas em um deles, como por exemplo, em função da influência de hormônios sexuais. A hipertricose auricular (excesso de pelos na orelha) é um exemplo de doença ligada a genes autossômicos que se manifestam apenas em machos. Algumas vezes o exemplo da hipertricose auricular é dado por herança restrita ao sexo, entretanto, como algumas fêmeas possuem a característica, isto está sendo revisto

HERANÇA INFLUENCIADA PELO SEXO

Esta herança se caracteriza pela variação de dominância e recessividade de alelos em função do sexo do indivíduo. A calvície, por exemplo, é determinada por um alelo C1, dominante em homens e recessivo em mulheres.

mesalva.com
Todos os direito reservados © Me Salva! 2017.