

GENÉTICA

Prof. Kennedy Ramos

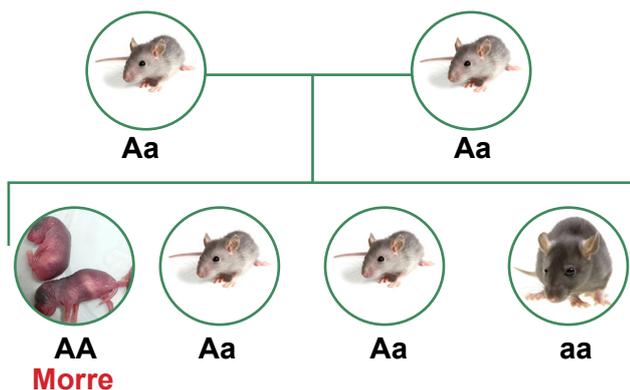
UNIDADE 08: Genes Letais

Introdução:

O Gene letal é um gene que, quando presente, provoca a morte pré ou pós nascimento, ou produz uma deformidade tão grave que levará o indivíduo à morte. Uma boa dica para as questões de genética é desconfiar da presença deste tipo de herança quando a proporção dos descendentes não obedecer à proporção esperada segundo as Leis de Mendel.

O biólogo Cuénot conclui que a pelagem de camundongos cinza é condicionada por um alelo recessivo (a) e a pelagem amarela é condicionada pelo alelo dominante (AA).

Exemplificando, teremos...



A proporção de camundongos amarelos é 2/3 e camundongos cinzas é 1/3. A proporção 2:1 vai contra as leis de Mendel (proporção 3:1).

No Ser humano, alguns genes letais provocam a morte do feto. É o caso dos genes para acondroplasia, por exemplo.

Trata-se de uma anomalia provocada por gene dominante que, em dose dupla, acarreta a morte do feto, mas em dose simples ocasiona um tipo de nanismo, entre outras alterações.



Curiosidade!

Há genes letais no homem, que se manifestam depois do nascimento, alguns na infância e outros na idade adulta. Na infância, por exemplo, temos os causadores da **fibrose cística** e da **distrofia muscular de Duchenne** (anomalia que acarreta a degeneração da bainha de mielina nos nervos).

Dentre os que se expressam tardiamente na vida do portador, estão os causadores da doença de Huntington, em que há a deterioração do tecido nervoso, com perda de células principalmente em uma parte do cérebro, acarretando perda de memória, movimentos involuntários e desequilíbrio emocional.

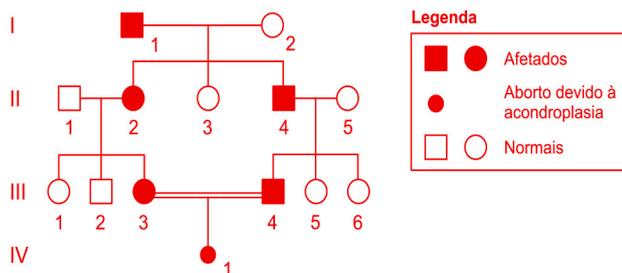


ATIVIDADES PROPOSTAS



01. (Upe) O hereditograma abaixo representa o padrão de segregação para Acondroplasia, uma das formas de nanismo humano, condicionada por um gene, que prejudica o crescimento dos ossos durante o desenvolvimento.

Essa doença genética humana apresenta letalidade, se ocorre em homozigose (AA).



Com relação à figura, conclui-se que

- () o padrão de herança do caráter em estudo é autossômico dominante.
- () os indivíduos I1 e I2 são homozigotos dominantes para o caráter.
- () o casal III3 e III4 possui a probabilidade de que, independente do sexo, $\frac{1}{2}$ de seus filhos nascidos vivos possam ser normais e $\frac{1}{2}$ portadores da doença.
- () o indivíduo IV1 representa um aborto, e seu genótipo é AA, que, em condição homozigótica, tem efeito tão severo que causa a morte do portador ainda durante o desenvolvimento embrionário.
- () todos os acondroplásicos nascidos vivos desta genealogia são heterozigotos.

02. (Ufpe) O avanço nas técnicas de diagnóstico de doenças genéticas tem levado algumas pessoas a realizar procedimentos radicais para prevenir o aparecimento dos sintomas, como, por exemplo, a extração cirúrgica das mamas para evitar o câncer. A propósito desse tema, analise o que é afirmado a seguir:

- () As pessoas podem carregar em seus genótipos alelos recessivos deletérios; mas estes somente se manifestam quando em condição de homozigose.
- () Casamentos entre parentes de primeiro grau podem produzir anormalidades genéticas, pois o casal tem maior chance de possuir um mesmo alelo deletério.
- () O diagnóstico de alelos recessivos, em condição heterozigótica para Anemia Falciforme, em ambos os componentes de um casal, geralmente os encoraja a ter filhos após o aconselhamento genético.
- () Se um alelo deletério é dominante, mas apenas a homozigose leva o indivíduo à morte, este alelo comporta-se como um “alelo letal recessivo” na determinação da sobrevivência.
- () A probabilidade de um casal não aparentado, ambos heterozigóticos para um alelo recessivo deletério, ter filhos com alguma doença associada a esse gene é 0%.

03. (Unicamp-adaptado) Gatos Manx são heterozigotos para uma mutação que resulta na ausência de cauda (ou cauda muito curta), presença de pernas traseiras grandes e um andar diferente dos outros. O cruzamento de dois gatos Manx produziu dois gatinhos Manx para cada gatinho normal de cauda longa (2:1), em vez de três para um (3:1), como seria esperado pela genética mendeliana; Os resultados obtidos indicam que:

- a) o gene para o fenótipo Manx é letal embrionário em dose dupla.
- b) o gene para o fenótipo Manx é letal embrionário em dose simples.
- c) o gene não segue o padrão mendeliano por uma simples consciência.
- d) o gene é um grande exemplo de dominância completa.
- e) o gene é uma exemplo de dominância intermediária.

04. Em determinado tipo de camundongo, a pelagem branca é condicionada pela presença do gene "A", letal em homozigose. Seu alelo recessivo "a" condiciona pelagem preta. Para os filhotes vivos de um cruzamento de um casal de heterozigotos, esperam-se as seguintes proporções de camundongos de pelagem branca e preta, respectivamente:

- a) $\frac{1}{2}$ e $\frac{1}{2}$
- b) $\frac{1}{4}$ e $\frac{3}{4}$
- c) $\frac{2}{3}$ e $\frac{1}{3}$
- d) $\frac{3}{4}$ e $\frac{1}{4}$
- e) $\frac{2}{3}$ e $\frac{2}{4}$.

05. (Ufv) A pseudo-acondroplasia é um tipo de nanismo determinado geneticamente pelo alelo D autossômico dominante que interfere no crescimento dos ossos durante o desenvolvimento. A princípio, pensou-se que o fenótipo anão seria expresso pelo genótipo D/D ou D/d. Entretanto, foi considerado que a severidade do alelo dominante, quando em dose dupla, produz efeito letal durante o desenvolvimento embrionário, provocando aborto precocemente. Considere um casal de anões pseudo-acondroplásicos onde a probabilidade de nascer uma criança do sexo feminino e sem pseudo-acondroplásicos é

- a) $\frac{1}{2}$.
- b) $\frac{1}{3}$.
- c) $\frac{1}{6}$.
- d) $\frac{1}{8}$.
- e) $\frac{1}{9}$.



ATIVIDADES ENEM



06. (MODELO ENEM) A acondroplasia é uma forma de nanismo provocada por um distúrbio de crescimento, devido a uma deficiência de ossificação. A altura média dos adultos afetados é de 130 cm para homens e de 120 cm para mulheres. Praticamente todos os indivíduos acondroplásicos são heterozigotos. Parte dos homozigotos conhecidos são gravemente afetados e falecem precocemente. A probabilidade de um casal acondroplásico ter uma criança heterozigota é

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



07. (MODELO ENEM) Uma determinada doença humana segue o padrão de herança autossômica, com os seguintes genótipos e fenótipos:

- AA – determina indivíduos normais.
- AA1 - determina uma forma branda da doença.
- A1A1 - determina uma forma grave da doença.

Sabendo-se que os indivíduos com genótipo A1A1 morrem durante a embriogênese, qual a probabilidade do nascimento de uma criança de fenótipo normal a partir de um casal heterozigótico para a doença?

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



08. (MODELO ENEM) No homem, a acondroplasia é uma anomalia genética, autossômica dominante, caracterizada por um tipo de nanismo em que a cabeça e o tronco são normais, mas os braços e as pernas são curtos. A letalidade dessa anomalia é causada por um gene dominante em dose dupla. Dessa forma, na descendência de um casal acondroplásico, a proporção fenotípica esperada em F1 é.

- a) 100% anões.
- b) 100% normais.
- c) 33,3% anões e 66,7% normais.
- d) 46,7% anões e 53,3% normais.
- e) 66,7% anões e 33,3% normais.



09. (MODELO ENEM) Em aves, existe uma anomalia que se caracteriza pelo encurtamento das asas. Quando aves anômalas heterozigóticas são cruzadas, originam uma descendência com indivíduos anômalos e normais numa proporção de 2 :1, respectivamente. A partir desses dados, é possível deduzir que o alelo que condiciona a anomalia é.

- a) letal em homozigose.
- b) letal recessivo.
- c) pleiotrópico.
- d) hipostático.
- e) epistático.



10. (MODELO ENEM) A talassemia é uma doença hereditária que resulta em anemia. Indivíduos homozigotos MM apresentam a forma mais grave, identificada como talassemia maior e os heterozigotos MN, apresentam uma forma mais branda chamada de talassemia menor. Indivíduos homozigotos NN são normais. Sabendo-se que todos os indivíduos com talassemia maior morrem antes da maturidade sexual, qual das alternativas a seguir representa a fração de indivíduos adultos, descendentes do cruzamento de um homem e uma mulher portadores de talassemia menor, que serão anêmicos?

- a) 1/2.
- b) 1/4.
- c) 1/3.
- d) 2/3.
- e) 1/8.



GABARITOS

QUESTÃO 01: Gabarito: VFFVV

Comentário: Os indivíduos I1 e II2 são heterozigotos para caráter acondroplasia. Para o casal III3 e IV4, a probabilidade da ocorrência de um descendente acondroplásico é 2/3 e, portanto, de descendência normal é 1/3.

QUESTÃO 02: Gabarito: VVFVF

Comentário: Verdadeiro: a maioria dos genes deletérios na população possui caráter recessivo e, portanto, não se expressa no fenótipo quando em heterozigose. Isto explica o baixo percentual de doenças genéticas no conjunto da população.

Comentário: Verdadeiro: casamentos consanguíneos aumentam a frequência de certos genes na prole e a probabilidade de expressão no fenótipo de genes deletérios em homozigose.

Comentário: Falso: a Anemia Falciforme é uma doença grave e letal. Assim, a opção por filhos é geralmente desencorajada no aconselhamento genético quando são identificados no casal gene recessivos para a doença.

Comentário: Verdadeiro: alelos letais dominantes, em homozigose ou heterozigose, levam o indivíduo à morte. Contudo, se um alelo dominante somente provoca a morte quando se manifesta em homozigose, comporta-se como um alelo letal recessivo na determinação da sobrevivência.

Comentário: Falso: na descendência do casal, há 25% de chance de a prole apresentar o fenótipo derivado dos alelos deletérios.

QUESTÃO 03: Gabarito: A

Comentário: [A] Os resultados obtidos indicam que o gene (fenótipo Manx) é letal embrionário em dose dupla.

QUESTÃO 04: Gabarito: C

Comentário: Como o gene é letal em homozigose (AA) ao cruzar um casal de pelagem branca heterozigoto (Aa) teremos os descendentes (Aa, Aa, aa), sendo 2/3 brancos e 1/3 pretos.

QUESTÃO 05: Gabarito: C

Comentário: Como o casal é heterozigoto (Aa) os descendentes serão (Aa, Aa, aa) . Para ser do sexo feminino é 1/2 e sem pseudocondroplasia (aa) 1/3, logo $1/2 \times 1/3 = 1/6$.

QUESTÃO 06: Gabarito: D

Comentário: Ao cruzar um casal heterozigoto (Aa) temos (Aa, Aa, aa). Lembre-se que (AA) morre, logo a resposta é 2/3.

QUESTÃO 07: Gabarito: B

Comentário:

Pais: A1A2 x A1A2
Filhos: 1/3 A1A1; 2/3 A1A2
A1A1 – morrem durante a embriogênese.
 $P(A1A1) = 1/3$

QUESTÃO 08: Gabarito: B

Comentário: Sendo D o alelo letal dominante que determina a acondroplasia e d, o alelo recessivo

que determina altura normal, pessoas com fenótipo acondroplástico são heterozigóticas Dd, enquanto pessoas com fenótipo normal são homozigóticas recessivas dd. Indivíduos homozigotos dominantes morrem antes de nascer.

Assim sendo, em F1, o cruzamento entre dois indivíduos heterozigotos (Dd x Dd) dará nascimento a 66,7% de anões e 33,3% de indivíduos normais.

	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

QUESTÃO 09: Gabarito: A

Comentário: A proporção 2:1 indica genes letais e como são cruzadas aves heterozigotas, logo é letal em homozigose.

QUESTÃO 10: Gabarito: D

Comentário: O cruzamento de talassemia menor MN gera (MN,MN e NN), logo os anêmicos serão 2/3.

REFERENCIAL TEÓRICO

GRIFFITHS, A.J.F. et al. Introdução à Genética. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan. 9ª ed., 2010.

SNUSTAD, D.P. e SIMMONS, M.J. Fundamentos de genética. 2º ed. Rio de Janeiro: guanabara Kogan, 200.

GARDNER, E. J. e SNUSTAD, D.P. Genética. 7º ed. Rio de Janeiro: guanabara Kogan, 1986

BURNS, G. W. e BOTTINA, P. J. Genética 6º ed. Rio de Janeiro: guanabara Kogan,

STANFIELD, W. D. Genética 2º ed. Editora Mc Graw - Hill.

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. Biologia VOL 1 – 9º Ed. São Paulo, Saraiva, 2010.

JUNIOR, C.S.; SASSON, S.; JUNIOR, N.C. Biologia VOL 2 – 9º Ed. São Paulo, Saraiva, 2010

LOPES, S.; ROSSO, S.; BIO volume 2. 1. Ed. São Paulo: Saraiva, 2010.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 1: Biologia das Células 2. Ed. São Paulo: Moderna, 2004.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 1: Biologia das Células 2. Ed. São Paulo: Moderna, 2010.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 2: Biologia dos Organismos 3. Ed. São Paulo: Moderna, 2004.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R.; Biologia volume 2: Biologia dos Organismos 3. Ed. São Paulo: Moderna, 2010.

LINHARES, S.; GEWANDSZNAJDER, F.; Biologia, volume único 1. Ed. São Paulo: Ática, 2011. DOS SANTOS, F.S.; VICENTIN, J.B; DE OLIVEIRA,

M.M.A. Ser Protagonista- Biologia (ensino médio) – Vol 2. 1º edição, São Paulo, Edições SM, 2010.