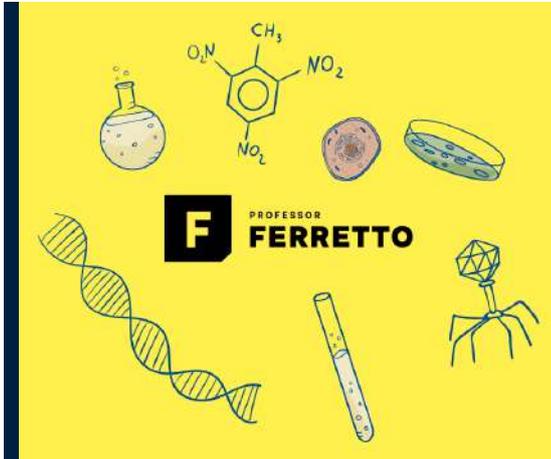


# Biologia

PROFESSOR FLÁVIO LANDIM



## ASSUNTOS DA AULA.

Clique no assunto desejado e seja direcionado para o tema.

- [Introdução à genética, 1ª lei de Mendel e conceitos básicos](#)
- [Mendel: o pai da genética clássica](#)
- [A 1ª lei de Mendel](#)
- [Significado celular da 1ª lei de Mendel](#)
- [Situações em que a 1ª lei de Mendel não é válida](#)
- [Funcionamento bioquímico do gene](#)
- [Termos e expressões usadas em genética](#)
- [Dominância incompleta e codominância](#)

## INTRODUÇÃO À GENÉTICA, 1ª LEI DE MENDEL E CONCEITOS BÁSICOS

### HISTÓRICO DA GENÉTICA

É comum observarem-se muitas semelhanças entre os membros de uma família. Essas semelhanças podem ser físicas, (estatura, feições, cor da pele, dos olhos, dos cabelos, tendência à magreza ou obesidade), biológicas (temperamento, vocações artísticas, longevidade) ou patológicas (anomalias, doenças e predisposições às mesmas disfunções orgânicas).

Há trilhões de células num organismo adulto. Em cada uma delas, minúsculas estruturas chamadas de cromossomos encerram nos seus genes uma programação completa de todas as características hereditárias do indivíduo. Na formação dos gametas, esses genes se recombinam e se segregam numa extraordinária análise combinatória. É dessa infinita recombinação gênica que resulta o fato de os indivíduos nunca serem exatamente iguais entre si nas suas características físicas, funcionais e comportamentais.

A **hereditariedade** é o fenômeno que explica as semelhanças observadas entre pais e filhos ou entre indivíduos de uma mesma linhagem. E a **Genética** é a ciência que estuda os fenômenos da hereditariedade. Conhecendo a genética, estar-se-á apto a compreender como, de um casal onde ambos os cônjuges têm olhos castanhos, pode resultar um filho de olhos azuis, ou então como pais baixinhos podem ter filhos altos. Muitas anomalias e doenças têm caráter hereditário. E isso é importante saber. A hereditariedade está em todos os seres, desde as bactérias até os vegetais e animais superiores. Mas, sobretudo para o nosso próprio interesse, ela também está em nós.

O termo Genética foi aplicado pela primeira vez pelo biologista inglês **William Bateson** em **1906**, para definir o ramo das ciências biológicas que estuda e procura explicar os fenômenos relacionados com a hereditariedade. Pode-se dividir a Genética em dois grandes campos:

- A **Genética Clássica** estuda os mecanismos de transmissão dos caracteres hereditários. Os fundamentos da Genética Clássica são lançados com os trabalhos de Gregor Mendel, em 1866, uma época onde a ciência não possuía conhecimentos a respeito da estrutura e funcionamento dos genes.
- A **Genética Moderna** estuda os mecanismos de funcionamento e expressão dos genes, correspondendo à **Genética Molecular**, que tem sua origem na segunda metade do século XIX e início do século XX, com descobertas como a do DNA, por Friedrich Miescher, em 1869, da localização cromossômica dos genes, por Thomas Morgan, em 1910, e da estrutura do DNA, por James Watson e Francis Crick, em 1953.

Mas, já nos séculos passados, tinham sido numerosas as tentativas dos filósofos e cientistas no sentido de encontrar uma interpretação satisfatória para os mecanismos de herança dos caracteres físicos e funcionais transmitidos de pais para filhos.

Na Grécia Antiga, acreditava-se que o sêmen paterno era o caminho pelo qual eram transmitidas as características genéticas, sendo o único responsável pela determinação das características do filho. Aristóteles chegou a afirmar, por exemplo, que se o sêmen paterno fosse proveniente do testículo direito, nasceria um macho; se fosse proveniente do testículo esquerdo, nasceria uma fêmea. À mãe caberia apenas servir como uma espécie de incubadora para a criança. Devido a esse contato entre mãe e filho, a criança poderia nascer “contaminada” por alguma característica materna...

A dúvida sobre a participação materna na reprodução era a não identificação de estruturas físicas que pudessem estar envolvidas na formação inicial do novo ser, só de estruturas relacionadas ao desenvolvimento do mesmo. Em 1672, entretanto, o holandês **Regnier de Graaf**, dissecando fêmeas de várias espécies de mamíferos, descobriu que, na época da reprodução, apareciam inchaços na superfície do ovário. Esses inchaços são hoje conhecidos como

folículos de Graaf. Quando se tratava de fêmeas grávidas, Graaf observava no lugar antes ocupado pelos inchaços, pequenas manchas amarelas. O número de manchas amarelas correspondia exatamente ao número de embriões que se desenvolviam no útero. Graaf postulou, a partir disso, que os ovários deviam produzir alguma estrutura equivalente ao ovo das aves, capaz de caminhar desde o ovário até o útero, no qual se desenvolveria. O líquido masculino, segundo Graaf, teria apenas o papel de atrair o ovo e estimular seu desenvolvimento.

Três anos depois, em 1675, outro holandês, **Anton Von Leeuwenhoek**, observando o sêmen de vários animais, inclusive do homem, descobriu a existência dos espermatozoides. Segundo Leeuwenhoek, esses minúsculos seres seriam o vínculo hereditário entre os pais e sua prole.

Somente em meados do século XVII, portanto, é que foram reconhecidas as células sexuais masculinas e femininas. Mesmo com estas células identificadas, estranhas teorias sobre herança apareceram, provavelmente pela precariedade dos microscópios e excesso de imaginação dos pesquisadores da época. Assim, muitos pesquisadores afirmavam ter visto no interior dos gametas miniaturas de seres humanos, às quais foram chamadas de homúnculos. Esta é a chamada **Teoria da pré-formação**.

Para alguns pré-formistas, ditos **espermistas**, os homúnculos estavam nos espermatozoides, e para aqueles ditos **ovistas**, os homúnculos estavam nos óvulos. Dentro dos homúnculos haveria miniaturas de gametas com novos homúnculos, que por sua vez teriam novos gametas e novos homúnculos, e daí por diante. Alguns ovistas chegaram a dizer que Eva tivera em seu corpo todas as gerações seguintes, que seriam 200 milhões, na espécie humana. Cada geração teria então um ovo a menos nos homúnculos em relação à geração anterior. Após 200 milhões de gerações, todos os ovos sendo gastos, a vida humana terminaria...

No século XIX, **Charles Darwin** (1809–1882), na Inglaterra, levantava uma nova questão: “Não ocorreria em todos os órgãos do corpo a produção de diminutas cópias deles mesmos, denominadas **gêmulas** ou **pangenes**, as quais seriam levadas pelo sangue até as gônadas, onde se reuniriam para a formação dos gametas. Durante a fecundação, essas gêmulas se organizariam (como num jogo de encaixe) e estruturariam um novo organismo. Essa foi a **Hipótese da Pangênese** (do grego pan, ‘todos’ e genesis, ‘origem’), que explicaria a origem de todos os órgãos, suas formas e funções, de acordo com as semelhanças observadas entre pais e filhos.

No fim do século XIX, **Francis Gal-**

**ton** (Inglaterra, 1822–1911) sugeria que a herança se desse através do sangue. Criou a Lei da Herança Ancestral, onde dizia que o sangue de cada indivíduo seria uma mistura do sangue de seu pai com o sangue de sua mãe numa proporção de meio a meio. Como cada progenitor também traria metade dos caracteres de cada um de seus pais, então o indivíduo tomado como exemplo teria herdado 1/4 dos seus caracteres do sangue de cada um de seus avós, 1/8 de cada bisavô e assim por diante.

Posteriormente, **August Weismann** (Alemanha, 1834–1914) propôs uma nova hipótese pela qual, durante o desenvolvimento embrionário, as células dividir-se-iam em duas linhagens ou grupos: uma contendo o plasma germinativo e a outra, não. Somente a primeira delas promoveria a expressão dos caracteres hereditários.

A **Hipótese da Epigênese**, lançada por **Karl Ernst Von Baer** (Alemanha, 1792–1876), foi a que mais se aproximou da realidade, servindo, inclusive, como base para os conhecimentos atuais sobre a hereditariedade. Para Von Baer, os gametas não traziam nenhuma estrutura do novo ser. Traziam, sim, a potencialidade para fazer com que uma intensa reprodução celular levasse a termo a formação do embrião, com tal distribuição e funcionamento das células que fosse permitido ao novo organismo reproduzir as características dos seus ancestrais. Logo, as características do futuro indivíduo só se determinariam no momento da fecundação, pela “combinação” das potencialidades trazidas pelos gametas. Mas essas “potencialidades” não ficaram bem definidas nas explicações de Von Baer.

## MEDEL: O PAI DA GENÉTICA CLÁSSICA

As conclusões definitivas para explicar satisfatoriamente os mecanismos da herança dos caracteres só vieram à luz com os trabalhos de Johann Mendel, austríaco (1822–1894), que, ao ingressar na Ordem dos Monges Agostinianos, em Altbrunn (atual Brno), na República Tcheca, adotou o nome de **Gregor Mendel**.

No mosteiro de Santo Tomás, de onde foi abade, Mendel fez, durante muitos anos, cruzamentos entre plantas de ervilha (*Pisum sativum*) e depois realizou criterioso estudo estatístico das manifestações de alguns caracteres nas numerosas gerações. Devido aos seus notáveis conhecimentos de matemática e à sua engenhosa capacidade de realizar experimentalmente, de forma orientada, os cruzamentos entre

ervilhas, Mendel pôde chegar a conclusões corretíssimas que, ainda hoje, quase um século e meio depois, continuam sendo a base fundamental da Genética moderna.

Ainda que seus trabalhos não tenham sido compreendidos e valorizados pelos seus contemporâneos, o tempo levou o mundo científico a reconhecê-lo, 16 anos após a sua morte, como o fundador da Genética.

A habilidade de Mendel confirmase por dois aspectos fundamentais do seu trabalho: o tipo de material usado e a forma de conduzir e interpretar as suas experiências.

Realmente, as ervilhas constituíram um material exemplar, ideal para a investigação da hereditariedade. Por quê? Porque elas apresentam:

- **Cultivo fácil**, até em jardim.
- **Ciclo reprodutivo curto**, dando muitas gerações em pouco tempo.
- **Grande número de descendentes** em cada reprodução.
- **Flores com órgãos reprodutores fechados dentro das pétalas (cleistogamia)**, o que garante a **autofecundação**, gerando linhagens puras (a fecundação cruzada só ocorre quando é provocada, isto é, quando se deseja).
- **Caracteres bem visíveis** e transmitidos por mecanismos simples.

### Tome nota:

Na verdade, existem caracteres herdáveis, mesmo em ervilhas, que são transmitidos por mecanismos bem complexos. Se, no seu material de pesquisa, Mendel tivesse tomado para observação e estudo um desses casos, é bem possível que nunca tivesse chegado à conclusão alguma.

Também, se Mendel procurasse desvendar a hereditariedade em organismos de ciclo reprodutor longo (como a espécie humana, por exemplo), que levam muito tempo para se reproduzir e, além disso, têm proles pequenas, fatalmente não teria condição de avaliar estatisticamente os dados com grade margem de acerto.

Por fim, Mendel pesquisou a transmissão de um caráter hereditário de cada vez. Depois que estabeleceu sua 1ª lei, que rege o monohibridismo simples, ele passou a interpretar a transmissibilidade de dois ou mais caracteres a um só tempo, determinando a sua 2ª lei, que se aplica aos casos de diibridismo, triibridismo e poliibridismo simples.

Como se vê, o material escolhido e a metodologia usada por Mendel, somados à inteligência e competência daquele estudioso, permitiram-no chegar às suas acertadíssimas conclusões.

<b>Caracteres de ervilhas</b>	<b>Tipos de manifestação</b>
Interior das sementes	Amarelo ou verde
Tegumento das sementes	Cinza ou branco
Superfície das sementes	Lisa ou rugosa
Cor da vagem	Verde ou amarela
Situação das flores	Terminais ou axilares
Aspecto da vagem	Robusta ou murcha
Tamanho da planta	Alta ou baixa

Os 7 caracteres hereditários que Mendel estudou na ervilha comum (*Pisum sativum*). Primeiro, ele estudou a herança de cada um deles isoladamente. Depois, avaliou a transmissão concomitante de dois ou mais caracteres.

As descobertas de Mendel foram feitas por volta de 1865, sendo na época ofuscadas pela revolução científica provocada pela Teoria da Evolução de Darwin. Assim, a comunidade científica não deu valor às descobertas de Mendel, que morreu sem receber o devido reconhecimento.

Em 1901, três pesquisadores trabalhando independentemente uns dos outros, redescobriram os trabalhos de Mendel: **Carl Correns, Eric Tschermak e Hugo de Vries**.

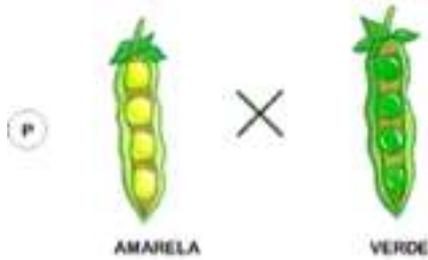
O holandês De Vries, para publicar seus achados, resolveu pesquisar sobre o assunto, quando então encontrou os relatórios de pesquisa de Mendel. Ao perceber que Mendel havia descoberto primeiro os mecanismos da hereditariedade, de Vries prestou uma justa homenagem reconhecendo o pioneirismo de Mendel.

## **MONOIBRIDISMO SIMPLES**

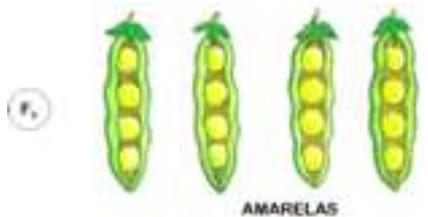
Nós não vamos focalizar todos os cruzamentos de ervilhas feitos por Mendel. Mas podemos tomar um caso como exemplo. E, assim, você verá como ele interpretava os resultados de cruzamentos entre indivíduos que diferiam entre si por um único caráter. Exemplo: cruzamento de ervilha de sementes amarelas com ervilha de sementes verdes (a cor considerada é a do interior das sementes, ou seja, dos seus cotilédones). Como se cogita apenas de um caráter hereditário (cor das sementes), o caso se enquadra no que se rotula como monohibridismo. Embora esteja em jogo um único caráter, ele oferece duas possibilidades de manifestação: sementes amarelas e sementes verdes.

**Esquemática de uma das experiências realizadas por Mendel.**

1. Durante dois anos, Mendel promoveu a autofecundação de ervilhas amarelas e de ervilhas verdes, separadamente. Obteve, assim, linhagens puras. Só então cruzou:

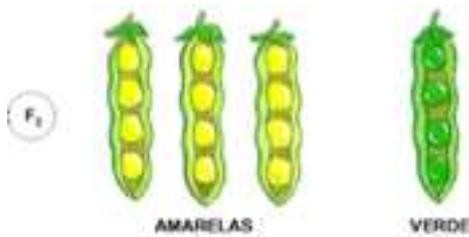


Essa geração de cruzamentos é chamada geração parental e é representada por P. O resultado desses cruzamentos deu:



Em F1 (primeira geração-filha), 100% dos descendentes com sementes amarelas. Não surgiu um pé de ervilha que desse sementes verdes.

2. Fazendo a autofecundação, os indivíduos da geração F1 originavam sempre uma geração F2 (segunda geração-filha) com o seguinte resultado:



3/4 (75%) de pés de ervilha com sementes amarelas e 1/4 (ou 25%) de pés de ervilha com sementes verdes.

A manifestação verde do caráter “cor das sementes” curiosamente não apareceu em nenhum indivíduo de F1 e, no entanto, foi reaparecer em 1/4 da progênie de F2. Note ainda que esses portadores de sementes verdes têm descendência direta de ervilhas exclusivamente de sementes amarelas. Aí estava o desafio à argúcia de Mendel.

Da experiência acima descrita, Mendel tirou as seguintes conclusões:

- A manifestação de cada caráter depende da ação de um “fator” específico que existe nas células dos indivíduos e que se transmite aos descendentes por meio dos gametas.

- Se 1/4 da progênie, em F2, possui sementes verdes, é porque nesses indivíduos existe o fator para verde.

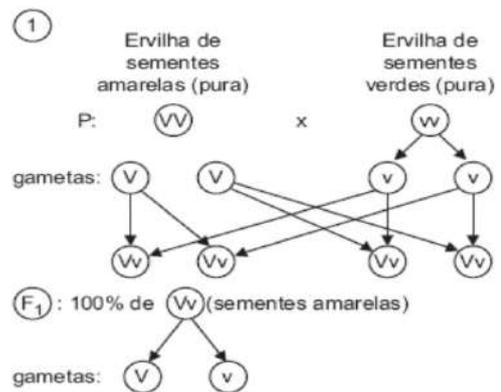
- Se assim ocorre, é porque herdaram esse fator os indivíduos de F1.

- Se os indivíduos de F1, tendo o fator para verde, são amarelos, é porque certamente têm 2 fatores em cada célula respondendo pela cor das sementes: um para amarelo e outro para verde. Isso é suficiente para sugerir, então, que todos os indivíduos têm sempre 2 fatores para cada caráter, nas suas células somáticas, podendo ser distribuídos assim: 2 para amarelo ou 2 para verde, ou ainda, 1 para amarelo e 1 para verde.

- Se todos os indivíduos de F1 têm um fator para amarelo e um para verde e, entretanto, revelam unicamente a cor amarela, é porque o fator para amarelo, em presença do fator para verde, é dominante.

- Embora os fatores estejam aos pares nas células somáticas dos indivíduos, eles se separam durante a formação dos gametas, o que significa que, nestes últimos, há apenas 1 fator para cada caráter. Logo, ocorre disjunção ou segregação dos fatores hereditários na formação dos gametas.

Representando os fatores para sementes amarelas e para sementes verdes pelas letras V e v, respectivamente, podemos “traduzir” a experiência realizada por Mendel, relacionada anteriormente, da maneira como se segue:



Os indivíduos de F1 (ervilhas de sementes amarelas) produzem gametas de dois tipos V e v. Se cada indivíduo (pé de ervilha) produz gametas V e v em grande número, então, na sua autofecundação, os gametas podem combinar-se assim:



Os descendentes de F<sub>2</sub> serão:

$$\textcircled{F_2} \begin{cases} 1/4 \text{ ou } 25\% \text{ VV (amarelas)} \\ 2/4 \text{ ou } 50\% \text{ Vv (amarelas)} \\ 1/4 \text{ ou } 25\% \text{ vv (verdes)} \end{cases}$$

Portanto:

$$\begin{cases} 3/4 \text{ ou } 75\% \text{ com sementes amarelas} \\ 1/4 \text{ ou } 25\% \text{ com sementes verdes} \end{cases}$$

No quadro 1, as possibilidades da combinação dos gametas para dar F<sub>1</sub> estão representadas graficamente de maneira muito simples. No quadro 2, a análise combinatória dos gametas para dar F<sub>2</sub>, já está representada de um genograma, recurso muito mais eficiente para efeito de cálculo e que se constituirá numa das técnicas que passaremos a usar daqui por diante, no nosso estudo de Genética.

## A 1ª LEI DE MENDEL

Experiências como a que vimos no item anterior foram repetidas centenas de vezes por Mendel. Elas lhe permitiram concluir o que nos mostra a tabela seguinte:

Tome nota:

### CONCLUSÕES DE MENDEL

1. A existência dos “fatores hereditários” nas células somáticas, os quais seriam transmissíveis de ascendentes a descendentes através dos gametas.
2. A ocorrência dos “fatores” aos pares nas células somáticas e isolados (um de cada tipo) nos gametas. Daí, eles só voltam a se mostrar aos poucos após a fecundação.
3. Num indivíduo, os dois “fatores” para um mesmo caráter podem ser iguais (VV ou vv) ou diferentes (Vv), sendo ele considerado puro ou impuro (híbrido), respectivamente.
4. Se, nos indivíduos Vv, as sementes são amarelas, é porque o “fator” para amarelo é dominante sobre o “fator” para verde; Logo, fica patente a relação dominância x recessividade.

### INTERPRETAÇÕES MODERNAS

1. Hoje, conhecemos os genes e sabemos que são segmentos de moléculas de DNA com uma configuração genética específica formada pela ordem dos seus nucleotídeos. Os genes se situam em estruturas intra-nucleares chamadas **chromossomos**.
2. Hoje, dizemos que as células somáticas são **diploides**, porque nelas os **chromossomos** (e, consequentemente, também os genes) estão aos pares. Os **gametas** são células **haploides**.
3. Hoje, chamamos aos indivíduos “puros” de **homozigotos** ou **homozigóticos** (fenômeno da **homozigose**). Os “impuros” são chamados de **heterozigotos** ou **heterozigóticos** (fenômeno da **heterozigose**). O termo “híbrido” adquiriu, nos tempos modernos, um novo conceito, que nada tem a ver com a heterozigose.
4. Hoje, sabemos que, além da dominância e da recessividade, existem diversos padrões de comportamento entre os genes, como a codominância a interação gênica, a epistasia e outros, que estudaremos adiante.

Das conclusões observadas acima, Mendel deu destaque especial a uma delas, que ele lançou como um “princípio fundamental” da herança e que se celebrizou como a 1ª Lei de Mendel, também conhecida como Lei da Segregação dos Fatores ou Lei da Pureza dos Gametas:

**Nas células somáticas, os fatores (modernamente: genes) se encontram sempre aos pares. Mas, durante a formação dos gametas, eles se separam, mostrando-se isolados ou segregados nestas últimas células.**

É com base neste conhecimento que, hoje, resolvemos todos os nossos problemas de Genética. Antes de fazermos o genograma (tabela de cruzamentos), temos de determinar os gametas de cada indivíduo cruzante, o que fazemos colocando em cada gameta apenas um gene de cada par.

A 1ª lei de Mendel é chamada de lei da pureza dos gametas porque, sendo eles haploides, jamais poderiam revelar em heterozigose (ou seja, não puros).

## SIGNIFICADO CELULAR DA 1ª LEI DE MENDEL

Pode-se notar que o comportamento dos fatores mendelianos é o mesmo dos cromossomos na **meiose**. Na meiose, os cromossomos homólogos pareiam-se e segregam-se, de maneira que cada gameta possui apenas um cromossomo de cada par. Pode-se notar ainda que os fatores mendelianos (genes) estão no interior dos cromossomos e que os genes alelos (genes para uma mesma característica) estão em cromossomos homólogos, vai notar também que ao separar os cromossomos homólogos, está-se separando os genes alelos para determinada característica.

Posteriormente, ao reunir os cromossomos de pai e mãe no zigoto através da fecundação, volta-se a ter pares de homólogos e consequentemente pares de alelos para cada característica.

Em outras palavras, a 1ª lei de Mendel pode ser interpretada em nível celular como uma explicação para meiose (isso numa época em que não se conhecia cromossomos ou DNA).

## SITUAÇÕES EM QUE A 1ª LEI DE MENDEL NÃO É VÁLIDA

Segundo a **1ª Lei de Mendel, cada característica é condicionada por um par de fatores (genes)**. A explicação para o fato de os genes estarem aos pares está no fato de que os genes se encontram nos **cromossomos**, que estão aos pares de **homólogos**. Um outro argumento pode ser o de que genes estão aos pares porque cada gameta só tem um gene de cada par, sendo que na fecundação pai e mãe mandam, cada um, um gene para que o zigoto apresente dois fatores.

Em **bactérias**, a 1ª Lei de Mendel não se aplica porque só há um cromossomo (**cromossomo único**), sendo que **cada característica é condicionada por apenas um fator (gene)**. Além disso, não ocorrem fenômenos como meiose e fecundação em bactérias.

Em **mitocôndrias e cloroplastos**, a 1ª Lei de Mendel não se aplica porque, devido à sua provável origem bacteriana, segundo a hipótese da simbiose, também há um cromossomo (**cromossomo único**), de modo que se comportam como bactérias nesse aspecto: **cada característica é condicionada por apenas um gene**. É importante lembrar que essas estruturas não passam por processos como meiose e fecundação, possuindo sempre origem materna, uma vez que são sempre adquiridas a partir do gameta feminino.

Em **células haploides**, a 1ª Lei de Mendel não se aplica porque só apresentam um cromossomo **de cada par**, de modo que nelas, também **cada característica é condicionada por um só gene**.

**Bactérias, mitocôndrias, cloroplastos e células haploides** apresentam maior risco de manifestarem doenças genéticas. Se eles possuírem algum gene recessivo condicionador de doenças genéticas, este obrigatoriamente irá se expressar. Se o indivíduo for diploide, há uma grande chance de que seja no mínimo heterozigoto, tendo o gene dominante para impedir a expressão do gene recessivo. Assim esta condição heterozigótica possível no indivíduo diploide o protege muitas vezes de falhas genéticas.

Em **células poliploides**, a 1ª Lei de Mendel não se aplica porque apresentam **mais de dois cromossomos em cada par**, de modo que, nelas, **cada característica é condicionada por mais de dois genes**, dependendo de sua ploidia (ou seja, de seu número de genomas).

## FUNIONAMENTO BIOQUÍMICO DO GENE

O **gene** é a unidade básica dentro do estudo de genética. Bioquimicamente falando, o gene é um segmento de molécula de DNA que guarda a informação necessária à fabricação de determinado polipeptídeo. Este **polipeptídeo** entrará na constituição de determinada proteína.

Até pouco tempo, o mecanismo de funcionamento do gene era conhecido como teoria “**um gene – uma enzima**”. Entretanto, como nem todas as proteínas são enzimas, essa foi modificada para “**um gene – uma proteína**”. Por fim, devido à existência de proteínas com estrutura quaternária e mais de uma cadeia polipeptídica, essa foi novamente modificada para “**um gene – um polipeptídeo**”.

Por exemplo, a molécula de hemoglobina possui dois tipos de cadeia polipeptídica, sendo duas do tipo alfa e duas do tipo beta (proteínas que possuem mais de uma cadeia polipeptídica em sua composição são as que apresentam uma estrutura quaternária). Cada cadeia se origina a partir de um gene diferente, o que significa, pois, que para formar a hemoglobina, são necessários dois genes. Por exemplo, a cadeia a é formada a partir de um gene no par de cromossomos 16, e a cadeia b no par de cromossomos 11. Este polipeptídeo (seja ele parte de uma enzima ou não) vai levar a uma reação bioquímica específica determinada que resultará no aparecimento de uma característica genética determinada.

Por exemplo, ao dizermos que “fulano tem olhos azuis” nos referindo a uma característica condicionada por genes, a interpretação correta deve ser a que ele possui um gene, que produz determinada proteína, que resulta em determinada reação química, cujos produtos condicionam ao olho a cor azul.

Por ser um segmento de DNA e estar situado nos cromossomos, deve se lembrar que os genes são passados através dos gametas e do processo de fecundação dos pais para os filhos.

### Uma explicação bioquímica para dominância e recessividade

O **gene recessivo** corresponde a um **gene defeituoso** cuja proteína ou enzima produzida é inativa. Assim, quando se possui um gene recessivo e um dominante, só o gene dominante está efetivamente produzindo uma proteína ativa, para condicionar determinada reação química e conseqüentemente determinada característica. Quando se possui os dois genes recessivos, nenhum dos dois funciona, e a característica expressa é a que existe, caso a reação descrita anteriormente não ocorra.

Por exemplo, na doença humana **albinismo**, o gene recessivo leva à produção de uma enzima defeituosa incapaz de produzir **melanina** na pele. Quando se é duplo recessivo, não se produz pigmento e se é albino. Caso o indivíduo seja heterozigoto, o gene recessivo não funciona, mas o dominante funciona, produzindo a enzima que levará à produção de melanina. Quando se é duplo dominante, a produção da enzima também é normal.

Se o indivíduo duplo dominante possui dois genes funcionando e o heterozigoto apenas um, por que o duplo dominante não produz mais enzimas e tem um fenótipo mais expressivo? Respondendo: O duplo dominante realmente produz mais enzimas, mas se você lembra que as enzimas atuam em concentrações muito pequenas, vai entender que mesmo a quantidade de enzimas produzida pelo heterozigoto já é suficiente para produzir a reação e característica desejada. Em outras palavras, para a reação enzimática, tanto uma quantidade X como uma quantidade 2X de enzima produzem o mesmo resultado, porque, como a enzima atua em pequenas concentrações, provavelmente uma quantidade X/2 já seria suficiente para promover a reação de modo saturado.

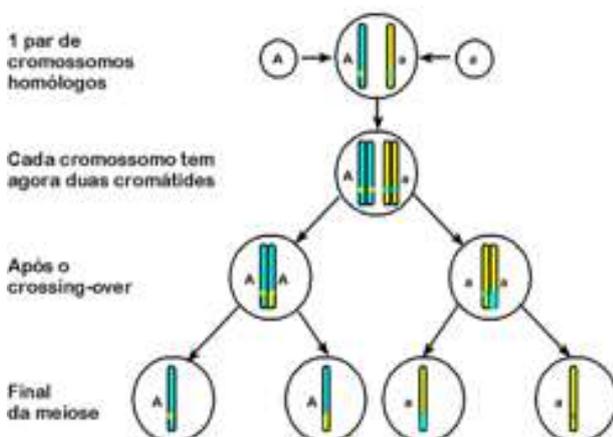
## TERMOS E EXPRESSÕES USADAS EM GENÉTICA

### CROMOSSOMOS HOMÓLOGOS E GENES ALELOS

Cromossomos homólogos são aqueles que, nas células somáticas, compõem pares. Eles são homólogos porque encerram genes para os mesmos caracteres. Veja bem: se num par de cromossomos de ervilha ambos os cromossomos possuem genes para a cor das flores, para o aspecto externo das vagens, para o tamanho das folhas etc.; é porque esses dois cromossomos são homólogos entre si. Mas, se compararmos um cromossomo que tem genes para posição da flor no caule, pequeno número de sementes na vagem, aspecto predominante das folhas etc., com um daqueles cromossomos que vimos primeiramente, chegaremos à conclusão de que eles não são homólogos entre si.

O mesmo raciocínio nos conduz ao conceito de alelos. Genes alelos são aqueles que formam par e se situam em locais correspondentes nos cromossomos homólogos. O lugar certo, invariável, de cada gene num cromossomo, recebe o nome de locus (singular) ou loci (plural). Um gene para cor das sementes nunca ocupa o locus do gene para cor das flores e nunca forma com este um par. Portanto, não é alelo dele. Um gene para cor de sementes só pode ser alelo de outro gene para cor de sementes.

O esquema seguinte nos mostra a segregação dos cromossomos homólogos, durante a meiose, justificando a segregação dos genes alelos nos gametas, conforme diz a 1ª lei de Mendel.



Durante a meiose, os cromossomos homólogos (que estavam juntos) se separam ocasionando, por consequência, a disjunção ou segregação dos genes alelos nos gametas.

De modo geral, um **gene** apresenta **dois alelos: dominante e recessivo**. O **alelo dominante** se manifesta mesmo em **dose simples**, enquanto o **alelo recessivo somente** se manifesta em **dose dupla**. Por exemplo, no caso das ervilhas de Mendel, o alelo dominante determina a ocorrência de **ervilhas amarelas** e o **alelo recessivo** determina a ocorrência de ervilhas verdes.

Assim, como cada característica genética é condicionada por um par de genes, existem três configurações quanto aos genes no par:

- **Indivíduos homocigotos** apresentam **dois alelos idênticos**, podem ser **homocigotos dominantes** ou **homocigotos recessivos**;
- **Indivíduos heterocigotos** apresentam dois **alelos distintos**.

**Tome nota:**

## GENÓTIPO E FENÓTIPO

A palavra **genótipo** designa a constituição genética de um indivíduo. O genótipo não é visível, mas tão somente deduzido através do processo de cruzamento ou da análise dos parentais e descendentes. Ele é representado por letras. Para isso, convencionou-se o seguinte:

- A letra que designa a manifestação dominante deve ser a mesma que designa a manifestação recessiva.

- Distinguímos a **manifestação dominante** por uma **letra maiúscula**; a recessiva, por **letra minúscula**.

- A letra preferível deve ser a inicial da manifestação recessiva. Assim, como em ratos, por exemplo, a pelagem albina (branca) é recessiva, representamos o gene para pelo cinza por A e gene para pelo albino por a.

Desta forma, um rato cinzento pode ser homocigótico (AA) ou heterocigótico (Aa). Mas o rato albino tem de ser aa.

Da mesma maneira devemos representar a cor verde das sementes das ervilhas (manifestação recessiva) por v e a cor amarela (dominante) por V. Logo, nas ervilhas distinguem-se os genótipos VV, Vv e vv.

Se considerarmos dois caracteres num indivíduo (cor e aspecto do pelo em cobaias), sabendo-se que o pelo negro é dominante sobre o pelo albino e o pelo crespo é dominante sobre o pelo liso, teremos:

cobaia de pelo negro e crespo (homocigótica)	genótipo: AALL
cobaia de pelo negro e crespo (heterocigótica)	genótipo: AaLl
cobaia de pelo albino e liso	genótipo: aall

Pode haver heterocigose num caráter e homocigose no outro. Exemplo: cobaia de pelo negro (heterocigótica) e liso. Seu genótipo será AaLl. Ou então, cobaia de pelo albino e crespo (heterocigótica neste segundo caráter). Genótipo: aaLl.

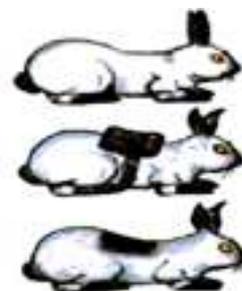
A observação (visível ou detectável de alguma forma) da ação do genótipo é o que se chama **fenótipo**. No quadro acima, a coluna da esquerda corresponde aos fenótipos determinados pelos genótipos que estão na coluna da direita; repare que para dois fenótipos distintos existem três genótipos diferentes.

## PERISTASE

O meio pode exercer certa influência sobre a ação de muitos genótipos. Essa influência externa, levando à manifestação de um fenótipo que não corresponde exatamente ao que se podia esperar em função do genótipo exclusivamente, recebe o nome de **peristase**. É muito conhecida a influência peristática dos raios solares determinando uma pele bronzeada mesmo nas pessoas que genotipicamente deveriam ter pele muito clara. Por isso, é comum dizer que, para inúmeros caracteres, o fenótipo, é o produto da interação do genótipo com o meio ambiente.

**Fenótipo = Genótipo + Peristase (influência do meio)**

**Norma de reação de um gene** é a maneira pela qual um gene pode modificar a sua atuação de acordo com a condição em que se encontra, ou sob influência externa (do meio ambiente ou do próprio meio intracelular). Com relação ao meio ambiente, como fator capaz de modificar a atividade de um gene, é clássico o exemplo observado nos coelhos do tipo "Himalaia". Esses animais têm pelagem branca, com as extremidades do corpo pretas (orelhas, focinho, cauda e patas). No inverno, esses coelhos fazem a muda da pelagem, tornando-se totalmente negros. Compreende-se, então, que o gene que determina a produção de pigmentos para o pelo nesses coelhos funciona diferentemente no frio ou em clima temperado. Para demonstrar experimentalmente a norma de reação desse gene, raspa-se uma região da pelagem no dorso de um desses animais (quando ele ainda está branco) e coloca-se naquele local uma bolsa permanente de gelo. A pelagem que se vai desenvolver sob a bolsa será preta.



Norma de reação do gene para cor da pelagem em coelhos Himalaia.

Também na pele humana, os genes que respondem pela produção de melanina, dando a cor da pele, trabalham mais intensamente quando a pele é exposta à luz solar prolongadamente.

## FENÓTIPOS

Por vezes, um indivíduo pode revelar características não transmissíveis aos descendentes (portanto, não hereditárias) que simulam manifestações tipicamente hereditárias (fenótipos). Essas manifestações não hereditárias são chamadas **fenocópias**. Vamos exemplificar:

- O nanismo hipofisário, provocado por função deficiente da glândula hipófise (produção insuficiente do hormônio do crescimento ou STH), simula o nanismo acondroplásico (determinado por gene dominante).

- A catarata adquirida é uma fenocópia da chamada catarata congênita (na realidade, esta última não é congênita, mas sim hereditária).

## EXPRESSIVIDADE DE UM GENE

**Expressividade** é o “grau de intensidade” com que um gene se manifesta no fenótipo do indivíduo. Ela traduz o grau de expressão do genótipo. A epiloia, por exemplo, é uma doença mortal caracterizada por degeneração progressiva do sistema nervoso central e determinada por gene dominante. Curiosamente, alguns portadores desse gene revelam a doença numa forma benigna, que lhes permite a vida até idades avançadas. Em tais casos, dizemos que expressividade reduzida do gene da epiloia. Certamente, fatores externos (ambientais) ou intrínsecos (ligados à atuação de outros genes) condicionam o grau de expressividade de alguns genótipos. Assim, um mesmo genótipo pode ter expressividade máxima num indivíduo e expressividade mínima em outro.

## PENETRÂNCIA OU GRAU DE PENETRABILIDADE DE UM GENE

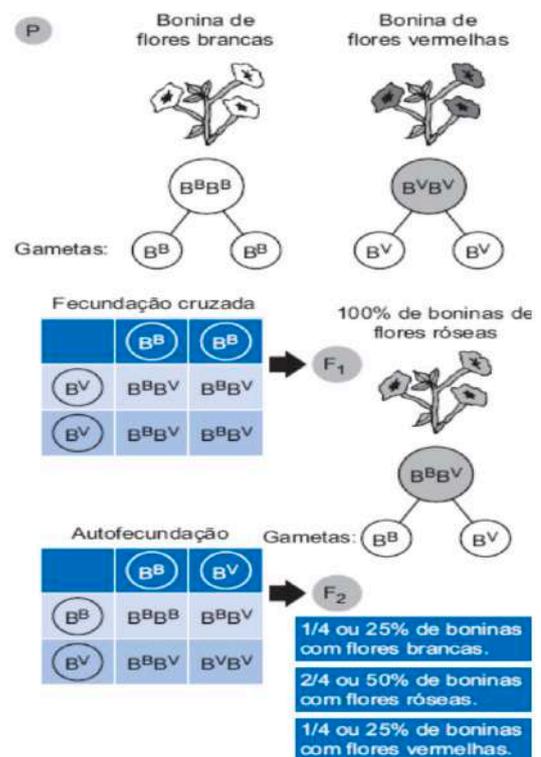
**Penetrância gênica** é a “percentagem real” com que um gene se manifesta no total dos indivíduos em que teoricamente, esse gene deveria se manifestar. A observação prática demonstra que a manifestação gênica nem sempre corresponde, estatisticamente, ao que era de esperar.

O nanismo acondroplásico, por exemplo, é uma manifestação determinada por um gene dominante. Tratando-se de um caso de dominância absoluta, a percentagem esperada para a manifestação desse caráter nos indivíduos heterozigóticos seria de 100%. Entretanto, a observação prática revelou que apenas 80% desses indivíduos são anões. Em 20% dos heterozigóticos, o gene não se manifesta. Logo, a penetrância do gene para o nanismo acondroplásico é

de 80%. Esse gene apresenta, portanto, penetrância parcial. Todavia, podemos admitir que a maioria dos genes tem penetrância total.

## DOMINÂNCIA INCOMPLETA E CODOMINÂNCIA

Para alguns genes, existe diferença entre a quantidade de enzimas produzidas pelo homozigoto dominante e pelo heterozigoto, de modo que há diferenças fenotípicas entre o homozigoto dominante e o heterozigoto. Nesse caso, o homozigoto dominante, produzindo maior quantidade de enzimas, apresentará um fenótipo mais intenso, e o heterozigoto, produzindo menor quantidade de enzimas, apresentará um fenótipo menos intenso, intermediário entre as características dos indivíduos homozigoto dominante e homozigoto recessivo. Essa situação é conhecida como **semi-dominância, ausência de dominância** ou **dominância incompleta**, com o heterozigoto apresentando característica intermediária ou “misturada” em relação aos homozigotos. Observe:



Um caso de dominância incompleta: caráter cor das flores em bonina, dama-da-noite ou maravilha-da-noite (*Mirabilis jalapa*). Veja em F2 que, para 3 genótipos diferentes, há 3 fenótipos diversos, numa porção de 1 : 2 : 1 (genótipos) 1 : 2 : 1 (fenótipos).

No exemplo descrito, a flor bonina possui três variedades de cor, vermelha, branca e rósea. Assim, homozigotas para vermelho são vermelhas, homozigotas para branco são brancas e heterozigotas são vermelho e branco “misturados”, ou seja, róseas. A explicação para isso reside no fato de que o gene para vermelho condiciona a produção de pigmento vermelho, e o gene para branco, defeituoso, não condiciona a produção de pigmento. Assim, o indivíduo homozigoto para o gene vermelho possui dois genes levando à produção de pigmento vermelho, sendo vermelho, o heterozigoto possui apenas um gene levando à produção de pigmento vermelho, sendo menos vermelho (ou seja, róseo), e o homozigoto para branco não produz pigmento vermelho, sendo branco.

Em alguns casos, mutações podem gerar genes que não são defeituosos, condicionando a produção de proteínas ainda funcionais, apesar de diferentes daquelas condicionadas pelo gene original não mutante. Assim, no indivíduo heterozigoto, as duas características, condicionadas pelo gene original e pelo gene mutante, se manifestam simultaneamente, sem se misturar, porque ocorrem os dois genes. Essa situação é denominada **codominância**. Por exemplo, no sistema ABO de grupos sanguíneos, o gene IA condiciona a produção de substância A, enquanto o gene IB condiciona a produção da substância B. Desse modo, indivíduos IAIA produzem somente substância A, tendo sangue A, indivíduos IBIB produzem somente substância B, tendo sangue B, e finalmente indivíduos heterozigotos IAIB produzem substância A e substância B simultaneamente, tendo sangue AB.

## VARIAÇÃO DESCONTÍNUA E VARIAÇÃO CONTÍNUA

**Variação descontínua** de uma característica corresponde a situações em que os fenótipos se manifestam apenas em duas formas, sem valores intermediários como, por exemplo, amarelo ou verde na cor das ervilhas, ou presente ou ausente na presença de chifres em vacas, sendo características de pouca influência ambiental na determinação do fenótipo.

**Variação contínua** de uma característica corresponde a situações em que os fenótipos se manifestam em diferentes formas gradativas, com várias possibilidades intermediárias (com diferentes expressividades, ou seja, intensidades de manifestação) em função da influência ambiental e/ou da presença de genes sem dominância, como ocorre com cor da pele, inteligência, etc.

## MUTAÇÕES

Mutações são quaisquer modificações não intencionais na sequência de bases nitrogenadas do material genético. Mutações podem ser classificadas usando vários critérios:

### Mutações gênicas x Mutações cromossômicas

**Mutações gênicas** são aquelas que alteram a sequência de bases nitrogenadas no gene, dando origem a um novo alelo. Assim, a alteração na sequência de bases nitrogenadas de um alelo dominante **A** pode originar um alelo recessivo **a**.

**Mutações cromossômicas** são aquelas que não alteram a sequência de bases nitrogenadas no gene, não dando origem a um novo alelo, mas alteram a posição e/ou o número de cópias de um gene e/ou cromossomo. Essas mutações incluem **mutações cromossômicas estruturais**, como **deleção**, **duplicação**, **inversão** e **translocação**, e **mutações cromossômicas numéricas**, como **euploidias** e **aneuploidias**, todas estudadas nas aulas sobre cariótipo.

### Mutações somáticas x Mutações sexuais

**Mutações somáticas** são aquelas que ocorrem em **células somáticas** (constituintes do corpo e sem ação direta na reprodução) e, portanto, **não são hereditárias**, uma vez que apenas o material genético das células reprodutivas é enviado aos descendentes. Por exemplo, cânceres são originários de mutações somáticas, com o câncer de pele afetando as células da pele ou o câncer de pulmão afetando as células de pulmão e, como tal, não são hereditários (apesar de existirem genes que predisõem a ocorrência de cânceres).

**Mutações sexuais** são aquelas que ocorrem em **células sexuais, ou seja, gametas** (ou nas células germinativas que os originam), sendo, pois, **hereditárias**, uma vez que apenas o material genético das células reprodutivas é enviado aos descendentes.

## CARÁTER GENÉTICO E CARÁTER HEREDITÁRIO

Um caráter genético é condicionado por genes, sendo, pois, determinado pelo material genético. Novos caracteres genéticos podem surgir por mutações.

## CARÁTER GENÉTICO E CARÁTER CONGÊNITO

Um **caráter genético** é condicionado por genes, sendo hereditário e podendo ser herdado de pai ou mãe. Um **caráter congênito** também é manifestado desde o nascimento, mas não é condicionado por genes, sendo adquirido durante a gravidez. Más-formações no feto podem ser chamadas de congênitas, e doenças adquiridas durante o desenvolvimento embrionário pela transferência de patógenos pela placenta, como o vírus da rubéola ou a bactéria da sífilis também podem receber essa designação.

### Epigenética

**Epigenética** é um termo usado na biologia para se referir a características genéticas que são estáveis ao longo de diversas divisões celulares mas que não envolvem mudanças na sequência de bases nitrogenadas no material genético do organismo (ou seja, não são mutações), mas sim ativação ou inativação de genes pela formação de descondensação de cromatina como eucromatina ou condensação de cromatina como heterocromatina, respectivamente, e através de metilação.

A metilação é o principal mecanismo epigenético, consistindo na adição de radicais metila ( $\text{CH}_3$ ) a algumas das bases citosinas de uma molécula de DNA, o que resulta em inativação do gene metilado, situação que pode ser transferida na divisão celular, se expressando nas gerações seguintes.

Assim, uma característica epigenética pode ser determinada por fatores ambientais, os quais levam a ativação ou inativação de um gene, podendo ter efeito hereditário, uma vez que o gene em questão pode ser transmitidos às gerações seguintes já ativado ou inativado.

Por exemplo, foi descoberto há alguns anos que descendentes de sobreviventes de campos de concentração da 2ª Guerra Mundial já nasciam previamente estressados. De alguma maneira, as condições estressantes às quais os prisioneiros eram submetidos ativavam gene relacionados ao estresse, ou quais eram transmitidos já ativados aos descendentes dos mesmos que, mesmo não passando por situações tão extremas, já nasciam previamente estressados por terem herdado os genes já ativados de seus pais.

## ATAVISMO

**Atavismo ou herança atávica** é a manifestação de uma característica genética herdada de ancestrais distantes.

## HIBRIDAÇÃO E MESTIÇAGEM

Mendel usava o termo híbrido para qualificar o que modernamente chamamos de heterozigoto. Atualmente, a palavra híbrido designa o produto do cruzamento entre indivíduos de espécies diferentes, ainda muito próximas (pertencentes ao mesmo gênero). Embora se saiba que indivíduos de espécies diferentes não se cruzam e, quando o fazem, não têm crias, em alguns casos especiais tem-se observado que tais acasalamentos ocorrem e geram descendentes. Esses descendentes chamados são **híbridos**. É o que se verifica com o burro ou a mula, que são descendentes do cruzamento de égua (*Equus caballus*) com o jumento (*Equus asinus*) ou de cavalo com jumenta. Também ocorrem híbridos em cruzamentos de cão com loba, lebre com coelha, leão com tigresa e, em alguns casos, em cruzamentos de plantas de espécies diferentes, porém do mesmo gênero, como couve com repolho e outros. Frequentemente, o híbrido é estéril, como sucede com o mulo (burro) e a mula. Mas, em algumas espécies, isso não ocorre, verificando-se até que o novo tipo é mais saudável e perfeitamente apto para a reprodução. O cruzamento do gado comum com o búfalo dá um tipo mais resistente. Na África do Sul, os pecuaristas deram-se bem ao cruzar o zebu da Índia com o gado africânder, pois os híbridos se mostraram mais fortes e resistentes às doenças, ao calor e à umidade dos trópicos. Já se faz a comercialização de híbridos de galináceos com perus, cuja carne tem melhor sabor, e são conhecidos pelo nome de Chester. Nesse caso, pratica-se a inseminação artificial.

Atualmente, há uma nítida tendência ao retorno do uso da palavra híbrido com o sentido primitivo, como sinônimo de heterozigoto, o que nos parece despropositado.

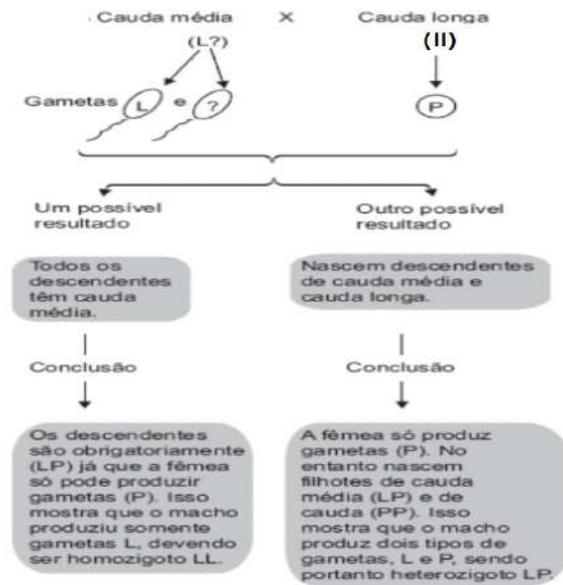
A mestiçagem caracteriza a obtenção de **mestiços**, isto é, produtos do cruzamento de indivíduos que, embora pertençam à mesma espécie, são de subespécies ou raças diferentes. É o que se vê, por exemplo, quando se cruza cão dálmata com cadela galgo. Em cães, o mestiço é chamado SRD ("sem raça definida"), popularmente, vira-lata.

## RETROCRUZAMENTO E CRUZAMENTO-TESTE

Você deve ter percebido que não é possível determinar, por simples observação do fenótipo, o genótipo de um indivíduo dominante, uma vez que ele pode ser homozigoto ou heterozigoto. Mas existe um método experimental para esclarecer a dúvida: cruza-se o indivíduo de genótipo desconhecido com

um parceiro recessivo; o fenótipo dos descendentes vai nos fornecer a resposta. Chamamos a esse método de cruzamento-teste.

Vamos supor, por exemplo, que queiramos determinar o genótipo de um dos filhotes de cauda média. Observe:



O **retrocruzamento** é semelhante ao cruzamento-teste, sendo que o indivíduo cujo genótipo queremos descobrir é cruzado com um ancestral portador de fenótipo recessivo.

**Tome nota:**