

A GENÉTICA DA HEREDITARIEDADE

O conceito de um **fator hereditário como determinante das características de um indivíduo foi introduzido primeiramente por Gregor Mendel em 1865**, embora ele não tenha se referido a este conceito como gene. Até as descobertas de Mendel tinha-se a noção de uma herança mesclada, ou seja, tanto o espermatozoide como o óvulo deveria conter a essência de cada indivíduo, que ao se cruzarem estariam mesclando tais essências para formar um novo ser.

Com seus experimentos Mendel propôs uma nova teoria para explicar a herança, chamada de teoria da herança particulada. Segundo Mendel deveria existir unidades genéticas independentes, as quais seriam herdadas de geração à geração. Na época as idéias de Mendel não foram aceitas. Todavia, por volta de 1900 três cientistas conseguiram, de maneira independente, chegar aos mesmos resultados de Mendel, cujo trabalho pioneiro tornou-se, então, o paradigma da análise genética.

O MENDELISMO

No ano de 1865, o então **Monge Gregor Mendel** apresentou seus trabalhos e resultados em duas conferências para a Sociedade de Naturalistas da cidade de Brünn. Em observações das atas da época, registraram “não houve perguntas nem discussão”. Em resumo, o meio científico da época não atribuiu grandes importâncias aos resultados obtidos por Mendel, nos cruzamentos com suas ervilhas. Estes resultados ficaram no esquecimento por 35 anos.

Em 1900, 16 anos após a morte de Mendel, botânicos europeus publicaram pesquisas, de forma absolutamente independentes, e que chegavam as conclusões semelhantes dos trabalhos apresentados pelo monge austríaco 35 anos atrás.

Foram estes trabalhos que permitiram o resgate das leis de herança genética descobertas por Mendel.

AS DESCOBERTAS DE MENDEL: PRIMEIRA LEI DE MENDEL

Todos já devem ter ouvido falar nos famosos experimentos de Mendel com ervilhas. Vamos agora descrever detalhadamente como ele concebeu e realizou seus experimentos. As ervilhas, no caso a espécie *Pisum sativa*, eram simples de se obter e de se cultivar. Esta espécie apresentava uma diversidade de formas e cores, facilmente identificáveis. A ervilha poderia ser cruzada artificialmente, bem como autopolinizada de maneira espontânea. Eram baratas e ocupavam pouco espaço. Outro fato importante é que estas ervilhas apresentavam um tempo de geração relativamente curto, produzindo uma descendência farta.

Mendel usou uma gama de características, e para cada uma obteve linhagens puras resultantes de autopolinizações ou de cruzamentos dentro de uma mesma população, realizados durante dois anos. Isto foi decisivo para os trabalhos de Mendel, pois a partir daquelas linhagens puras, qualquer alteração surgida teria um significado científico, ou seja, ele estabeleceu um controle para seus experimentos. Mendel estudou 7 características: forma da ervilha, cor da ervilha,

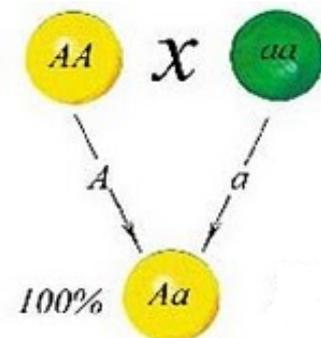
cor das pétalas, forma da vagem, cor da vagem, posição da flor na planta, altura da haste. Para cada uma destas características Mendel estabeleceu pares de linhagens puras, referentes ao estado da respectiva característica. Assim quanto a forma da ervilha, esta poderia ser lisa ou rugosa; quanto a cor da ervilha, amarela ou verde; a cor das pétalas, púrpura ou branca; a forma das vagens, inflada ou sulcada; a cor das vagens, verde ou amarela; a posição das flores, axial ou terminal; e o tamanho das hastes, longo ou curto. Em seguida Mendel realizou cruzamentos entre duas linhagens de uma mesma característica. Daí este seu primeiro estudo ser referido como monohibridismo ou herança monofatorial.

CARÁTER AFETADO	ESTADO
Textura da semente	lisa ou rugosa
Cor da semente	amarela ou verde
Revestimento da semente	colorido ou branco
Textura da vagem	inflada ou enrugada
Cor da vagem	verde ou amarela
Posição da flor	axilar ou apical
Comprimento do caule	longo ou curto

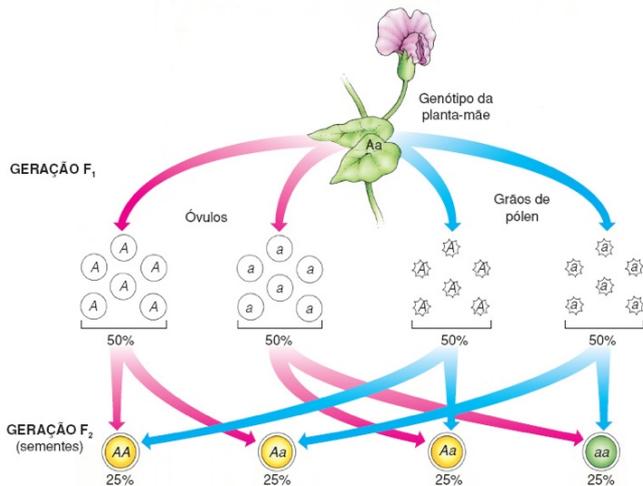
Caracteres estudados por Gregor Mendel no século XIX.

Para simplificar analisaremos apenas uma das sete características, a cor da semente: amarela e verde. Com linhagens puras de sementes amarelas e sementes verdes, realizou cruzamentos entre essas, chamadas de Geração Parental (P). Ao analisar os resultados obtidos constatou que as sementes verdes haviam desaparecido na Primeira Geração (F1) (descendentes híbridos).

Mendel concluiu que a semente amarela deveria “dominar” sobre a semente verde e chamou o caráter de formação de semente amarela Dominante e da semente verde de Recessivo.



Noutros experimentos controlados, Mendel estabeleceu cruzamentos entre as plantas resultante da geração F1 (produtoras de sementes amarelas). Notamos pela representação esquemática abaixo, que cada indivíduo da geração F1 possui 1 (um) gene dominante (representado por letra maiúscula) e um gene recessivo (representado por letra minúscula). Observe que a característica é determinada por um par de genes ou, como Mendel se referia na época “um par de fatores”.



Os resultados de Mendel podem ser explicados com as seguintes hipóteses:

- Cada organismo possui um par de fatores responsável pelo aparecimento de determinada característica;
- Esses fatores são recebidos dos indivíduos paterno e materno: cada um contribui com apenas um fator de cada par;
- Quando um organismo tem dois fatores diferentes, pode ocorrer que apenas uma das características se manifeste (a dominante) e a outra não apareça (recessiva);
- Os fatores de um par contrastante não se misturam. Durante a formação dos gametas, os fatores aparecem em dose simples, ou seja, cada gameta possui apenas um fator (na experiência de Mendel, por exemplo, o gameta possui ou o fator amarelo ou o fator para verde).

Para explicar como o caráter recessivo desaparece em F1 e reaparece em F2, sempre na proporção 3:1, Mendel propôs que: **“Cada caráter é determinado por um par de fatores (genes alelos) que se segrega por ocasião da formação dos gametas, indo apenas um fator de cada par para cada gameta, que é, portanto, puro”.**

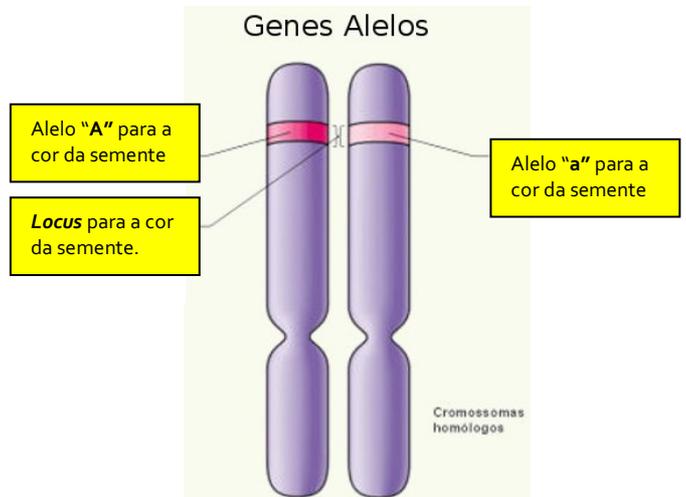
(Enunciado da 1ª Lei de Mendel).

OS CROMOSSOMOS, LOCUS E SEUS ALELOS

Atualmente sabemos que os pares de fatores imaginados por Mendel, os genes, estão localizados em pares de cromossomos homólogos, um proveniente do pai e outro da mãe, de tal maneira que a separação desses leva à segregação dos fatores.

Todos os organismos vivos apresentam geralmente seus genes organizados e constituindo os cromossomos. Estes, por sua vez, encontram-se representados aos pares. Por exemplo, a espécie humana é constituída por aproximadamente 25.000 genes distribuídos ao longo de 46 cromossomos (23 pares). Os cromossomos situados no mesmo par são denominados cromossomos homólogos e, portanto, possuem genes envolvidos nas mesmas características.

No exemplo citado das sementes, a planta produtora de semente amarela da geração F1, **possui um gene “A” dominante situado em um cromossomo e o gene “a” recessivo situado no outro cromossomo homólogo.** Em termos mais técnicos, cada gene deste situado em um cromossomo é denominado alelo ou genes alelos. Sendo assim, cada característica seria definida pela expressividade de um par de genes alelos.



A posição ocupada por um gene alelo no cromossomo é denominado **locus cromossômico**. Portanto, cada par de cromossomos homólogos possuem vários locus para genes responsáveis em definir importantes características dos indivíduos.

Quando um par de alelos situados em determinado locus são iguais, dizemos que o indivíduo é puro ou homocigoto. Podendo ser homocigoto dominante (AA) ou homocigoto recessivo (aa). Já quando os alelos que formam o par são diferentes, temos um indivíduo híbrido ou heterocigoto (Aa).

CONCEITOS IMPORTANTES DA GENÉTICA MENDELIANA

Na genética como em toda a biologia se faz necessário a utilização de diversos conceitos, importantes para a compreensão de certos processos e fenômenos. Na genética mendeliana usamos quatro conceitos importantes relacionados ao estado de determinada característica. O termo heterocigoto ou híbrido é usado para designar os indivíduos que carregam um par de genes diferentes, por exemplo, um dominante e um recessivo (Aa).

Já o termo homocigoto é usado para designar indivíduos de linhagens puras, que carregam um par de genes iguais, dominantes ou recessivos (AA ou aa). Desta maneira, um indivíduo AA é dito homocigoto dominante; um indivíduo Aa, heterocigoto; e um indivíduo aa, homocigoto recessivo.

Outros dois conceitos muito comuns, são o de genótipo e fenótipo. Como vimos anteriormente, no caso da cor das ervilhas, se um indivíduo for Aa e outro for AA, isto quer dizer que temos dois genótipos (cada par de genes) diferentes, que expressam o mesmo fenótipo, a cor amarela, já que A domina sobre a, e, portanto, tanto Aa, como AA irão determinar a cor amarela.

Muitas vezes utiliza-se o termo alelo para designar um gene. Assim o par de alelos (ou genes) AA determina a cor amarela e o par de alelos (ou genes) aa, a cor verde.

É bom saber que o gene até pouco tempo atrás era um conceito puramente abstrato, ou seja, a existência deste fator hereditário só podia ser inferida (podendo ainda hoje) da observação das relações matemáticas precisas nas gerações filiais originadas de dois indivíduos parentais geneticamente diferentes.

GENÓTIPO	FENÓTIPO
AA	Ervilhas amarelas
Aa	Ervilhas amarelas
aa	Ervilhas verdes

O ALBINISMO (OUTRO CASO DE APLICAÇÃO DO MENDELISMO)

Na espécie humana, a ausência de pigmentação da pele ou albinismo é um caráter condicionado pela expressividade de genes recessivos, enquanto a pigmentação normal é condicionada pelo gene alelo dominante.



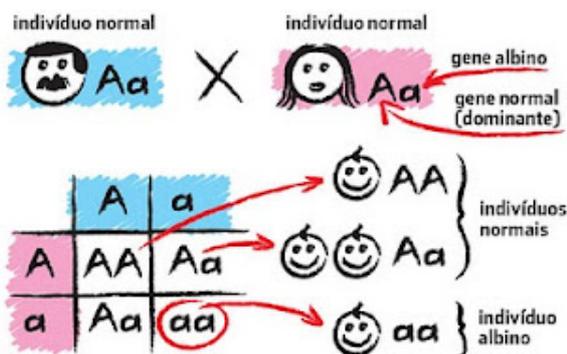
Desta forma, o indivíduo albino apresenta-se genotipicamente homocigoto recessivo (aa). Enquanto aqueles de pigmentação normal, podem ser homocigotos dominantes ou heterocigotos (AA ou Aa).

SITUAÇÃO-PROBLEMA

Um casal, em que a mulher possui pigmentação normal, filha de pai albino, casa-se com um homem heterocigoto para o albinismo. Quais as probabilidades genotípicas e fenotípicas serão encontradas?

RESOLUÇÃO

A mulher possui o gene A, por possui fenótipo normal e recebe o gene alelo "a" de seu pai que é albino. Portanto, ela é de genótipo heterocigoto (Aa). O cruzamento estabelecido entre este casal, em que ambos são heterocigotos, teremos 75% dos descendentes de pigmentação normal, enquanto 25% apresentarão possibilidade de expressar fenótipo albino.



NOÇÕES BÁSICAS DE PROBABILIDADE



Probabilidade é a chance que um evento tem de ocorrer, ou seja, é o quociente do número de eventos desejados pelo número total de eventos possíveis.

Ex.: Retirando uma carta do baralho ao acaso qual é a probabilidade de sair um As de ouro? Probabilidade = 1(uma carta) / 52 (cartas possíveis)

Da mesma forma:

A probabilidade de sortear uma carta de espadas de um baralho de 52 cartas é de 1/4. A probabilidade de sortear um rei qualquer de um baralho de 52 cartas é de 1/13.

À medida que numa ciência qualquer se faz necessário a quantificação dos resultados obtidos, para uma melhor compreensão dos mesmos, temos que procurar nos familiarizar com certos conceitos e regras de probabilidade, sem os quais seria impossível analisar os resultados. Vimos que Mendel foi um dos primeiros, se não o primeiro, a quantificar seus dados, identificando-os de acordo com os estados de caracteres estudados. Tantas ervilhas eram amarelas, outras tantas eram verdes; a proporção entre amarela e verde e etc. Assim ele criou seu modelo de cruzamento, a sua primeira lei, onde, durante a formação dos gametas os dois membros de um par de genes segregam, ou se separam; portanto, cada gameta carrega um único membro daquele par de genes. Assim, a probabilidade de um gameta carregar este ou aquele gene será igual a frequência com que aquele tipo de gameta aparece na população: gametas A = gametas a = 1/2 gametas R = gametas r = 1/2.

A partir deste modelo podemos calcular qual a probabilidade de que certo genótipo produza este ou aquele gameta e, em seguida, a probabilidade de que certo cruzamento produza um determinado genótipo. Probabilidade, regra do produto e regra da adição Podemos dizer que a probabilidade é a razão entre o número de vezes que se espera que um evento aconteça e o número de possibilidades relacionadas ao evento:

1- Probabilidade: Número de vezes que se espera acontecer um evento/número de possibilidades relacionadas àquele evento. Por exemplo: Qual a probabilidade de se obter um cinco, jogando-se um dado apenas uma vez? Pela regra acima, sabemos que o dado tem seis faces, cada face com um número. Se jogarmos o dado apenas uma vez podemos esperar que o cinco apareça uma única vez, em seis possibilidades representadas pelas seis faces do dado. Em outras palavras, jogando-se o dado apenas uma vez é igualmente provável que nesta única tentativa apareça qualquer uma das seis faces: ou o um, ou o dois, ou o três, ou o quatro, ou o cinco, ou o seis, portanto 1/6.



2- Regra do produto ou Regra do "e" (MULTIPLICA): Se quisermos saber qual a probabilidade de que dois eventos independentes ocorram simultaneamente, devemos multiplicar cada uma das probabilidades associadas a cada

evento. Por exemplo, no caso dos dados, se quisermos saber qual a probabilidade de que ocorra o cinco nos dois dados, jogando-se cada um deles apenas uma vez, devemos: $P(\text{cinco}) \times P(\text{cinco}) = 1/6 \times 1/6 = 1/36$. Novamente; devemos esperar que na única jogada do primeiro dado saia o cinco e que na única jogada do segundo dado, também saia cinco.

Portanto: $P(5) \times P(5) = 1/6 \times 1/6 = 1/36$.

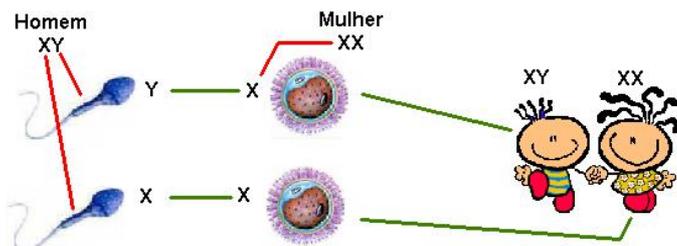
3. Regra da adição ou Regra do "ou" (SOMA): Usamos a regra da adição se quisermos saber qual a probabilidade de que ocorra uns ou outros eventos mutuamente exclusivos. No caso dos dados, qual seria a probabilidade de que saia dois cincos ou dois quatros, jogando-se os dois dados uma única vez? Ora, primeiro devemos calcular qual a probabilidade de aparecer dois cincos, o que já foi feito anteriormente pela regra da multiplicação, $P(\text{cinco}) \times P(\text{cinco}) = 1/6 \times 1/6 = 1/36$. O mesmo raciocínio segue no caso de aparecer dois quatros: $1/6 \times 1/6 = 1/36$. Como foram considerados eventos mutuamente exclusivos, ou seja, a probabilidade de aparecer ou um, ou outro, precisamos da regra da soma. Deste modo a probabilidade de sair dois cincos ou, então, dois quatros é: $1/36 + 1/36 = 1/18$.

DETERMINAÇÃO DO SEXO (MENINO OU MENINA?)

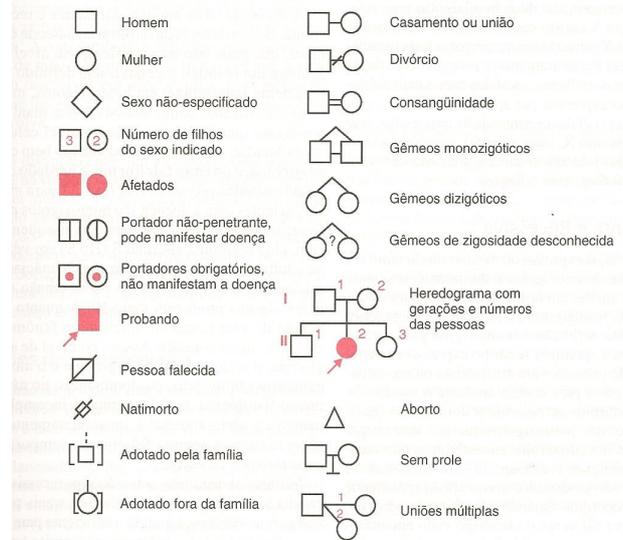
O sexo dos indivíduos da espécie humana é determinado por um par de cromossomos denominados cromossomos sexuais ou alossomos. Parte dos genes situados nestes cromossomos é responsável pela determinação de características que definem o indivíduo do sexo masculino ou feminino, como por exemplo, as gônadas (testículos e ovários).

As mulheres são possuidoras de dois cromossomos sexuais, denominados cromossomos X. Enquanto isso, os homens possuem um cromossomo X e um cromossomo Y, este último bem menor e apresentando menos genes que o X. Desta forma, cada gameta formado durante a meiose, carregará apenas um tipo de cromossomo sexual. Sendo assim, podemos concluir que todos os gametas femininos (óvulos) carregam o cromossomo X, já os gametas masculinos (espermatozoides) podem apresentar um cromossomo X ou o cromossomo Y.

Caso, no momento da fecundação o espermatozoide que carrega o cromossomo Y vier a fertilizar o óvulo, nascerá um menino (XY). Se, a fecundação ocorrer com a presença do espermatozoide que possua o X, nascerá uma menina (XX). Assim sendo, o sexo da criança é definido pelo espermatozoide, e a probabilidade de nascer menino ou menina em um cruzamento aleatório é de 50%.



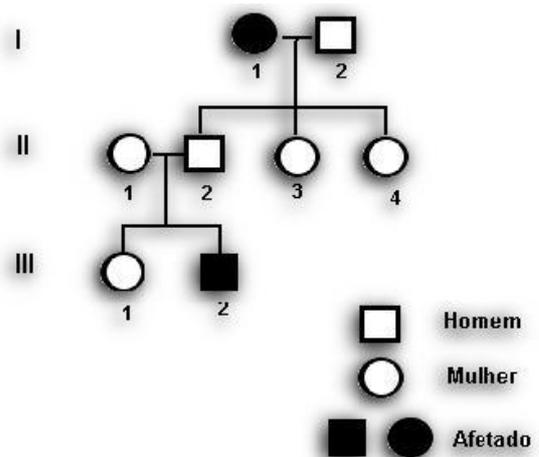
HEREDOGRAMAS



As características genéticas humanas podem ser representadas através de símbolos, em uma escala genealógica, denominado **heredograma ou pedigree**.

Nestes heredogramas, os indivíduos do sexo masculino são representados por um quadrado e as mulheres, por um círculo. Os casamentos são representados por uma linha horizontal que estabelece ligação entre um quadrado e um círculo. Quando um indivíduo é afetado ou manifesta uma determinada característica são indicados por apresentarem-se cheios, isso independe se a característica é dominante ou recessiva.

No heredograma abaixo, que poderia muito bem representar o albinismo em uma família, o casal I-1 x I-2 tiveram três filhos (II-2, II-3 e II-4), todos normais.



O primeiro filho do casal casou (II-1 x II-2) e tiveram dois filhos, uma menina normal (III-1) e um menino albino (III-2).

A partir destes dados, questões podem ser elaboradas com o objetivo de estabelecer como ocorreu a transmissão dos genes ao longo das gerações.

DOMINÂNCIA INCOMPLETA OU HERANÇA INTERMEDIÁRIA

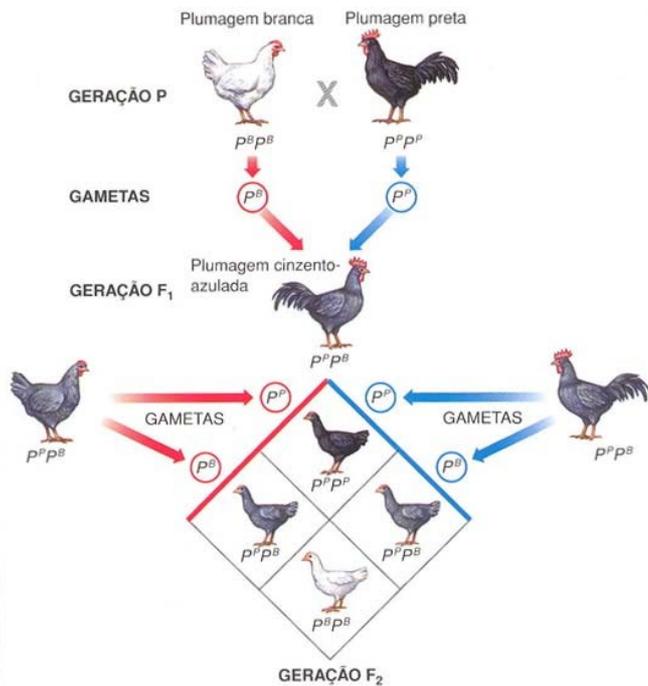
O heterozigoto irá apresentar um terceiro fenótipo diferente do homozigoto dominante e do homozigoto recessivo. A combinação dos alelos diferentes produz um fenótipo intermediário. Essa situação ilustra a chamada dominância incompleta ou parcial.

O exemplo clássico desse tipo de herança é a cor das flores maravilha (*Mirabilis jalapa*) onde a flor pode ser branca, vermelha ou rosa. O fenótipo intermediário produz flor rosa e o fenótipo homozigoto dominante e recessivo produz flor vermelha e branca, respectivamente.

F^VF^V = flor vermelha F^BF^B = flor branca F^VF^B = flor cor-de-rosa

Outro exemplo é a cor da plumagem de determinada espécie de galináceos, onde a plumagem branca é definida pelo genótipo P^BP^B, a plumagem preta P^PP^P e o genótipo heterozigoto P^PP^B expressa o fenótipo cinzento-azulado.

Fazendo o cruzamento de uma galinha de plumagem branca com um galo de plumagem preta e analisando os resultados fenotípicos da geração F₁ e F₂, teríamos:

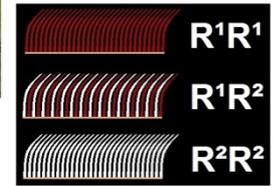


Co-Dominância

Quando ambos os alelos de um par se expressam inteiramente em heterozigotos temos um exemplo de co-dominância. Tais alelos atuam de maneira distinta. De maneira geral, os dois produtos são os mesmos, mas diferentes na sequência exata de aminoácidos, e, portanto produzem fenótipos distintos.

Por exemplo, no gado da raça Shorthorn, os homozigotos dominantes (R¹R¹) possuem pelagem vermelha, os recessivos (R²R²) pelagem branca e os heterozigotos (R¹R²) possuem pelos alternados de branco e vermelho, são malhados (ruão).

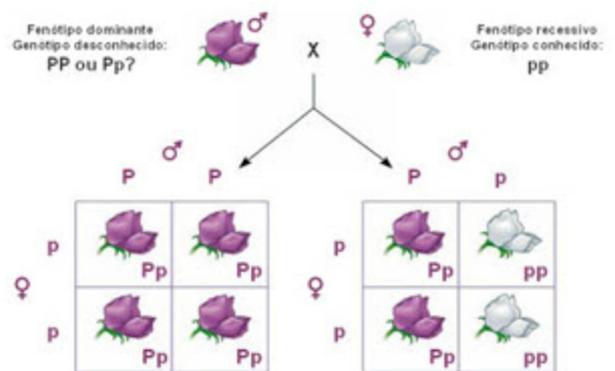
Cor da pelagem na raça Shorthorn:



Representação do caráter Ruão como a capacidade de expressão do gene alelo R¹ e do gene alelo R² em heterozigose.

RETROCRUZAMENTO E CRUZAMENTO-TESTE (test cross)

O cruzamento-teste ou test cross é utilizado para descobrir o genótipo de determinado indivíduo que expressa caráter dominante, se é puro ou híbrido. Para isso realiza-se um cruzamento do indivíduo portador do caráter dominante (fenótipo) com um homozigoto recessivo. Da proporção fenotípica encontrada podemos afirmar se o indivíduo é homozigoto dominante ou heterozigoto.

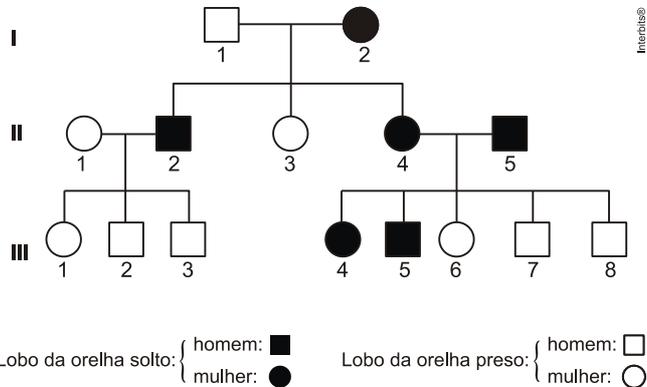


Por meio de um test cross é possível determinar o genótipo do indivíduo de fenótipo dominante.

Enquanto isso, o retrocruzamento é o acasalamento de indivíduos da geração F₁ com um dos seus progenitores ou outro indivíduo que apresente o genótipo idêntico a um dos progenitores.

Exercícios de aprendizagem

01. (FUVEST - 2013) A forma do lobo da orelha, solto ou preso, é determinada geneticamente por um par de alelos.



O heredograma mostra que a característica lobo da orelha solto NÃO pode ter herança:

- a) autossômica recessiva, porque o casal I-1 e I-2 tem um filho e uma filha com lobos das orelhas soltos.
- b) autossômica recessiva, porque o casal II-4 e II-5 tem uma filha e dois filhos com lobos das orelhas presos.
- c) autossômica dominante, porque o casal II-4 e II-5 tem uma filha e dois filhos com lobos das orelhas presos.
- d) ligada ao X recessiva, porque o casal II-1 e II-2 tem uma filha com lobo da orelha preso.
- e) ligada ao X dominante, porque o casal II-4 e II-5 tem dois filhos homens com lobos das orelhas presos.

02. (UFRN - 2012) O primeiro relato da ocorrência da Síndrome de Spoon foi feito em Serrinha dos Pintos, município no interior do Rio Grande do Norte.

"Estima-se que 10% da população desse município possuam o gene causador da síndrome, que se manifesta por atrofia do sistema nervoso e paralisia. A síndrome é determinada por um alelo autossômico recessivo e as chances de ela ocorrer são favorecidas através de descendentes de casais consanguíneos".

Disponível em: <www.wikipedia.com.br> Acesso em: 12 jul. 2011.

Suponhamos que um casal de primos, natural de Serrinha dos Pintos, aguarde o nascimento do seu primeiro filho. Embora não apresentem a Síndrome de Spoon, o casal gostaria de saber a probabilidade de esse filho vir a apresentá-la, ou de ser saudável, mas portador do gene para esse tipo de síndrome.

Os princípios básicos que regem a transmissão de características hereditárias indicam que o filho desse casal tem:

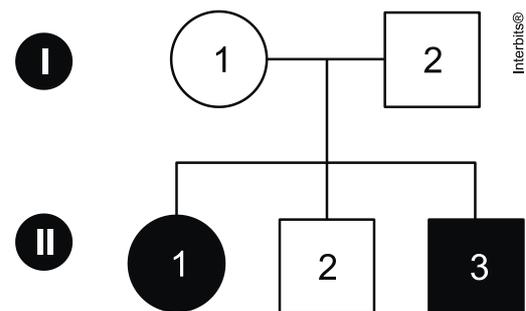
- a) 75% de probabilidade de apresentar a síndrome, se ambos os pais forem heterozigotos.
- b) 25% de probabilidade de apresentar a síndrome, se apenas um dos pais possuir um alelo recessivo.

- c) 50% de chance de ser saudável, mas ser portador do gene, se apenas um dos pais possuir um alelo recessivo.
- d) 100% de chance de ser saudável, mas portador do gene, se ambos os pais forem heterozigotos.

03. (FEEVALE - 2012) A cor vermelha da flor boca-de-leão é incompletamente dominante em relação à cor da flor branca e os heterozigotos originam flores de coloração rosa. Se uma boca-de-leão com flores vermelhas é cruzada com uma de flores brancas e a F1 é intercruzada para produzir a F2, é incorreto afirmar que:

- a) o fenótipo da F1 é 100% rosa.
- b) o fenótipo da F2 é 25% rosa.
- c) o fenótipo da F2 é 25% vermelho.
- d) o fenótipo da F2 é 25% branco.
- e) 50% das plantas da F2 são heterozigotas.

04. (UFSM - 2012) Estudos genéticos recentes mostram que famílias tendem a "agrupar" incapacidades ou talentos relacionados à arte, como surdez para tons ou ouvido absoluto (reconhecem distintos tons musicais). No entanto, alguns indivíduos são surdos devido à herança autossômica recessiva.



Observando esse heredograma, que representa um caso de surdez recessiva, é correto afirmar:

- a) Os pais são homozigotos recessivos.
- b) Os indivíduos afetados II-1 e II-3 são heterozigotos.
- c) Os pais são homozigotos dominantes.
- d) O indivíduo II-2 pode ser um homem heterozigoto.
- e) Os indivíduos I-2 e II-2 são homens obrigatoriamente heterozigotos.

05. (UFPB - 2011) A anemia falciforme é uma doença monogênica que afeta a hemoglobina, fazendo com que as hemácias que a contêm apresentem formato de foice, o que prejudica o transporte de oxigênio. Com a chegada da população africana no Brasil, ocorreu um aumento na frequência do alelo recessivo condicionante da anemia falciforme na população. Esse fato ocorreu, porque, na África, o alelo para a anemia falciforme apresenta alta frequência, pois indivíduos com traço falcêmico (heterozigotos) desenvolvem resistência à malária, doença endêmica dessa região.

A partir do exposto, considere a seguinte situação: Álvaro e Leda, um casal brasileiro, ambos portadores do traço falcêmico, procuraram aconselhamento genético para saber

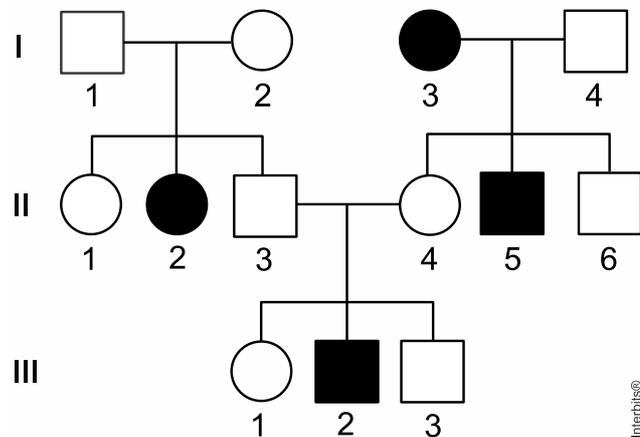
a probabilidade de terem uma menina portadora de anemia falciforme.

Nessas circunstâncias, a probabilidade de nascer uma criança do sexo feminino com anemia falciforme é de:

- a) 25%
- b) 12,5%
- c) 50%
- d) 30%
- e) 15%

Exercícios de fixação

01. (FAMERP 2020) A genealogia ilustra uma família em que as pessoas destacadas apresentam uma doença autossômica monogênica.



A análise dessa genealogia permite concluir que a probabilidade de

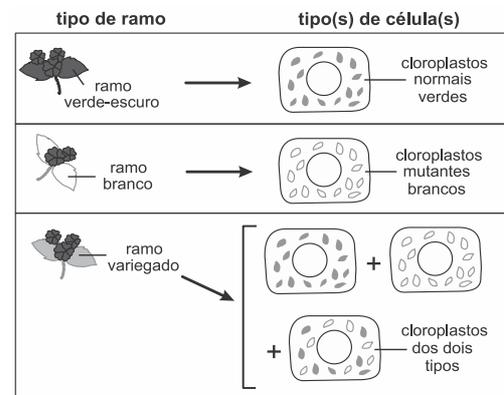
- a) os indivíduos I-2, II-5 e III-1 serem heterozigotos é de 2/3.
- b) os indivíduos I-1 e II-4 apresentarem um alelo para a doença é de 1/2.
- c) o próximo filho do casal I-3 e I-4 ser uma criança doente é de 1/6.
- d) o próximo filho do casal II-3 e II-4 ser uma menina doente é de 1/8.
- e) os indivíduos II-1 e III-3 apresentarem um alelo para a doença é de 1/4.

02. (UECE 2019) Um dos conceitos utilizados para a compreensão de genética diz que a propriedade de um alelo de produzir o mesmo fenótipo tanto em condição homocigótica quanto em condição heterocigótica é causada por um gene

- a) homocigoto.
- b) dominante.
- c) recessivo.
- d) autossomo.

03. (UNICAMP 2019) A "maravilha" (*Mirabilis jalapa*) é uma planta ornamental que pode apresentar três tipos de fenótipo: plantas com ramos verde-escuro, plantas com ramos brancos e plantas mescladas. Plantas mescladas possuem ramos verde-escuro, ramos brancos e ramos variegados. Como mostra a figura a seguir, todas as células de ramos verde-escuro possuem cloroplastos normais (com clorofila). Todas as células de ramos brancos possuem

cloroplastos mutantes (sem clorofila). Ramos variegados contêm células com cloroplastos normais, células com cloroplastos mutantes e células com ambos os tipos de cloroplasto.

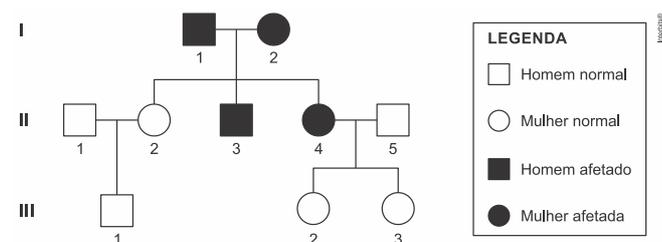


(Disponível em <http://www.chegg.com/homework-help/>.)

Na formação de sementes, os cloroplastos são herdados apenas dos óvulos. A progênie resultante da fertilização de óvulos de flores presentes em um ramo variegado com pólen proveniente de flores de um ramo verde-escuro conterá

- a) apenas plantas com ramos de folhas brancas.
- b) plantas dos três tipos fenotípicos.
- c) apenas plantas mescladas.
- d) apenas plantas com ramos de folhas verde-escuro.

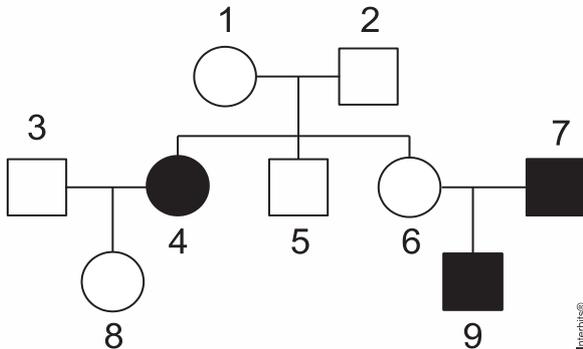
04. (FATEC 2019) No heredograma, os símbolos preenchidos representam pessoas afetadas por uma doença hereditária. Os homens são representados pelos quadrados e as mulheres, pelos círculos.



O padrão de herança observado por essa doença é

- a) recessivo autossômico, porque pais (II-4 e II-5) tiveram filhas normais.
- b) recessivo ligado ao cromossomo X, porque a filha (II-2) do homem afetado (I-1) não é afetada.
- c) recessivo ligado ao cromossomo Y, pois a doença se manifesta apenas nos indivíduos do sexo masculino.
- d) dominante autossômica, porque os pais afetados (I-1 e I-2) tiveram uma filha normal (II-2).
- e) dominante ligado ao cromossomo X, pois todas as filhas de homens afetados também apresentam a doença.

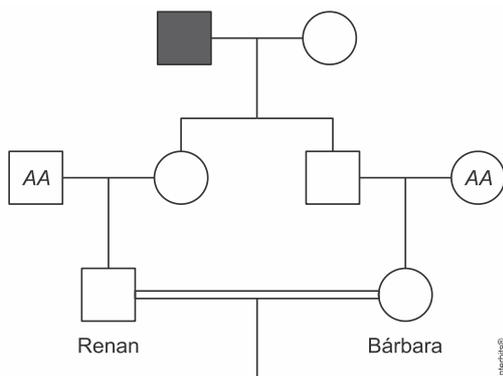
05. (FMP 2019) No esquema apresentado a seguir, os indivíduos assinalados em preto apresentam surdez causada pela mutação do gene conexina 26, de padrão autossômico recessivo.



No heredograma acima, são obrigatoriamente heterozigotos os indivíduos:

- a) 4, 7 e 9
- b) 1, 2, 6 e 8
- c) 3, 6 e 8
- d) 1, 2, 5 e 6
- e) 1 e 2

06. (FAC. ALBERT EINSTEIN - MEDICINA 2019) Acromatopsia é uma doença autossômica recessiva rara determinada por um par de alelos. Pessoas com essa doença pouco distinguem cores ou não as distinguem, podendo enxergar uma só cor. No heredograma, o avô de Renan e Bárbara apresenta a acromatopsia.



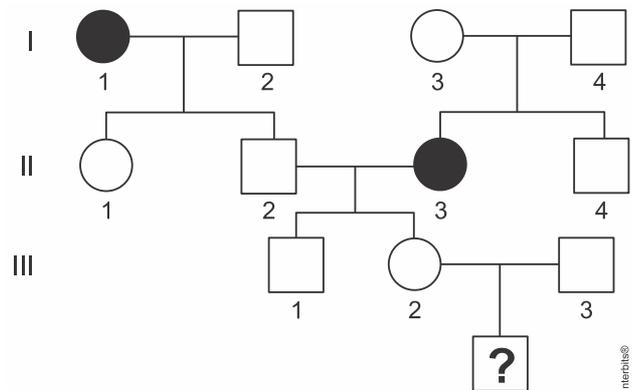
A probabilidade de Renan e Bárbara gerarem um menino com a acromatopsia será de

- a) 1/16.
- b) 1/8.
- c) 1/32.
- d) 1/64.
- e) 1/4.

07. (UECE 2019) Em heredogramas, o casamento consanguíneo é representado por

- a) um traço horizontal que liga os membros do casal.
- b) dois traços horizontais e paralelos que ligam os membros do casal.
- c) um traço vertical que liga os membros do casal.
- d) três traços horizontais e paralelos que ligam os membros do casal.

08. (FUVEST 2019) Uma alteração genética é determinada por um gene com herança autossômica recessiva. O heredograma mostra famílias em que essa condição está presente.



O casal III2 e III3 está esperando um menino. Considerando que, nessa população, uma em cada 50 pessoas é heterozigótica para essa alteração, a probabilidade de que esse menino seja afetado é

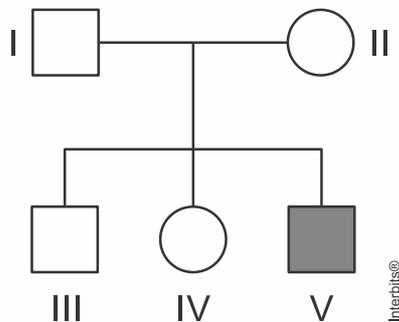
- a) 1/100
- b) 1/200
- c) 1/1.000
- d) 1/25.000
- e) 1/40.000

09. (UECE 2018) O albinismo é caracterizado pela ausência de pigmentos na pele e estruturas epidérmicas, em função da incapacidade de produção da melanina. O gene alelo recessivo não produz a forma ativa da enzima que catalisa a síntese da melanina.

Considerando-se o fato de um homem e uma mulher possuírem pigmentação da pele normal, sendo ele filho de um pai normal homozigoto e uma mãe albina, e ela filha de um pai albino e uma mãe normal homozigoto, é correto afirmar que a probabilidade de esse casal ter uma filha albina é de

- a) 1/8.
b) 1/2.
c) 1/6.
d) 1/4.

10. (FMP 2018) A doença renal policística autossômica recessiva, conhecida em inglês pela sigla ARPKD, é uma rara enfermidade hereditária. Para desenvolver a enfermidade, uma criança deve herdar as duas cópias defeituosas do gene que causa a ARPKD. Quem tem apenas uma cópia do gene com problema não desenvolve a doença, embora possa transmiti-la a seus filhos se seu parceiro também carregar uma mutação nesse mesmo gene. Considere o heredograma abaixo que mostra uma família na qual o indivíduo V nasceu com ARPKD:



A probabilidade de o indivíduo III ser portador do gene para a ARPKD é

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

11. (FGV 2018) O padrão genético da cor da pelagem na raça bovina Shorthorn é um exemplo de codominância cujos dois alelos autossômicos envolvidos na pigmentação do pelo se manifestam no heterozigoto, denominado ruão. Os homozigotos apresentam a cor da pelagem vermelha ou branca.



(<http://www.uel.br>. Adaptado)

Um criador dessa raça, ao cruzar um casal de animais cuja pelagem é do tipo ruão, em três gestações subsequentes, obteve, em cada gestação, uma fêmea com pelagem vermelha.

A probabilidade de repetição idêntica desses resultados nas próximas três gestações seguidas, a partir dos mesmos animais reprodutores, é de

- a) 1/16.
b) 1/24.
c) 1/128.
d) 1/512.
e) 1/4.096.

12. (FAC. ALBERT EINSTEIN - MEDICINA 2017)

A fenilcetonúria, também conhecida como PKU, é uma doença genética humana caracterizada pela incapacidade de metabolizar o aminoácido fenilalanina. Como consequência, há acúmulo de fenilalanina no organismo, o que interfere negativamente no desenvolvimento cerebral e provoca deficiência intelectual. É um tipo de distúrbio que afeta crianças de ambos os sexos, que, na maioria das vezes, nascem de pais normais. O diagnóstico, quando realizado precocemente pelo teste do pezinho, é útil para se estabelecer uma dieta planejada que previne a deficiência intelectual. Considerando essas informações, pode-se inferir que os fenilcetonúricos

- a) são heterozigotos e devem seguir uma dieta com algumas restrições lipídicas.
b) são homozigotos e devem seguir uma dieta com algumas restrições proteicas.
c) podem ser heterozigotos ou homozigotos e sua dieta deve ser rica em proteínas.
d) podem ser heterozigotos ou homozigotos e devem evitar proteínas e lipídios.

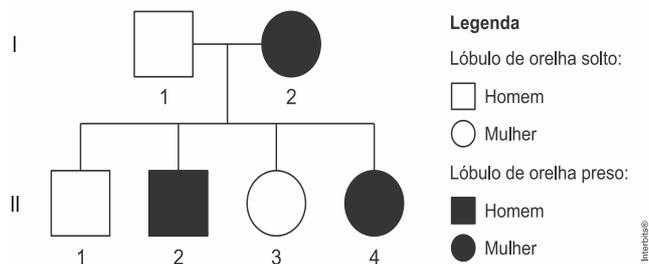
13. (IFPE 2017) O albinismo é um distúrbio hereditário caracterizado por uma distorção na produção da melanina, pigmento que atua na proteção da pele contra os raios solares. É determinado por um gene autossômico recessivo. Pessoas albinas apresentam o genótipo aa, enquanto as não albinas apresentam os genótipos AA ou Aa. Maria não é albina, porém seu pai é. Ela é casada com João, que também não é albino, mas cuja mãe é. Numa consulta a um geneticista, o médico explica ao casal a probabilidade deles virem a ter uma criança albina.

Que probabilidade seria essa?

- a) 1/3
b) 2/4

- c) 1/4
- d) 3/4
- e) 2/3

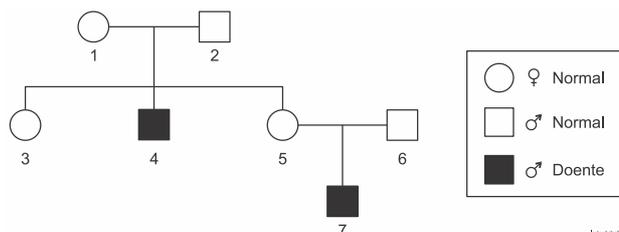
14. (COL. NAVAL 2017) O lóbulo da orelha é uma pequena proeminência que se situa na região inferior da orelha dos seres humanos. O lóbulo solto das orelhas é uma característica condicionada por um alelo dominante. O homocigoto recessivo, por sua vez, tem os lóbulos presos. Sendo assim, considere que um homem heterocigoto se case com uma mulher com lóbulos presos e tenha quatro filhos, conforme o heredograma abaixo.



Com a análise do heredograma acima, é correto afirmar que

- a) todos os filhos do indivíduo II 2 terão lóbulos presos e o genótipo desse indivíduo é AA.
- b) o indivíduo II 1 é totalmente dominante e seu genótipo é AA.
- c) todos os filhos do indivíduo II 3 terão, pelo menos, um gene para lóbulo preso e o genótipo desse indivíduo é aa.
- d) qualquer descendente do indivíduo II 4 receberá o gene para lóbulo preso e seu genótipo é aa.
- e) o indivíduo I 2 é totalmente dominante e seu genótipo é AA.

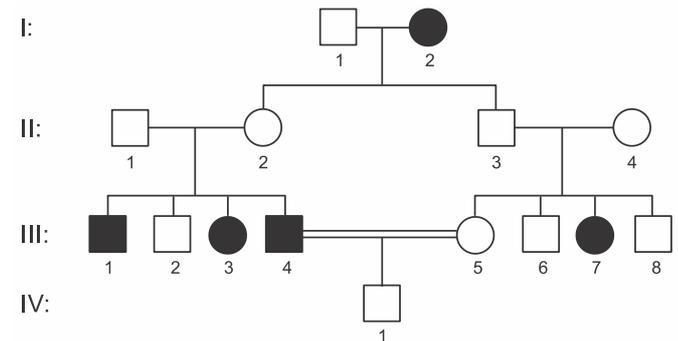
15. (UPF 2017) A doença de Tay-Sachs é um distúrbio neurológico degenerativo, autossômico recessivo, causada pela disfunção dos lisossomos. O heredograma de três gerações da família Silva, apresentado abaixo, mostra indivíduos com essa doença.



Com base no heredograma, é correto afirmar que os indivíduos

- a) 1 e 2 são homocigóticos dominante, caso contrário, seriam doentes.
- b) 3 e 5 são necessariamente heterocigóticos para essa doença.
- c) 2 e 6 são homocigóticos para essa doença.
- d) 5 e 6 são heterocigóticos, caso contrário, não teriam filho doente.
- e) 2 e 4 são heterocigóticos para essa doença.

16. (UEFS 2017)



A partir do heredograma ilustrado de uma família, em que há indivíduos não afetados (círculos e quadrados não pintados) e afetados por uma doença (círculos e quadrados pintados), à luz das leis mendelianas, é correto afirmar:

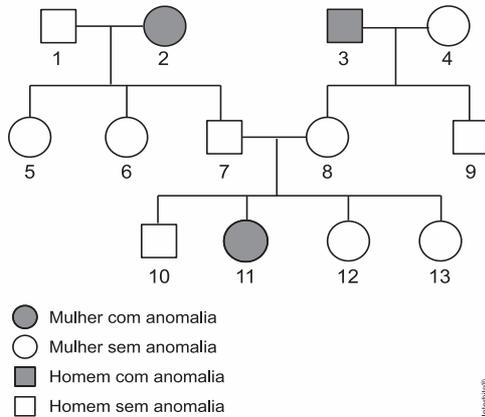
- a) O indivíduo II-1 é homocigoto.
- b) A possibilidade de III-2 ser heterocigoto é de, aproximadamente, 67%.
- c) O gene responsável pela expressão da característica é holândrico.
- d) O indivíduo III-8 é homocigoto dominante.
- e) O indivíduo IV-1 pode não possuir o gene responsável pela expressão da característica afetada.

17. (ENEM 2017) A acondroplasia é uma forma de nanismo que ocorre em 1 a cada 25.000 pessoas no mundo. Curiosamente, as pessoas não anãs são homocigotas recessivas para o gene determinante dessa característica. José é um anão, filho de mãe anã e pai sem nanismo. Ele é casado com Laura, que não é anã.

Qual é a probabilidade de José e Laura terem uma filha anã?

- a) 0%
- b) 25%
- c) 50%
- d) 75%
- e) 100%

18. (ENEM PPL 2017) O heredograma mostra a incidência de uma anomalia genética em um grupo familiar.



O indivíduo representado pelo número 10, preocupado em transmitir o alelo para a anomalia genética a seus filhos, calcula que a probabilidade de ele ser portador desse alelo é de

- a) 0%.
- b) 25%.
- c) 50%.
- d) 67%.
- e) 75%.

19. (UECE 2016) As doenças ligadas à genética são muitas e variadas, e algumas dessas patologias aparentam não ter muita importância, uma vez que não são quantitativamente significativas, como é o caso da polidactilia. Há uma variação muito grande em sua expressão, desde a presença de um dedo extra, completamente desenvolvido, até a de uma simples saliência carnosa. Distinguem-se dois tipos de polidactilia: a pós-axial, do lado cubital da mão ou do lado peroneal do pé, e a pré-axial, do lado radial da mão ou tibial do pé.

(<http://fisiounec2015.blogspot.com.br/2011/05/polidactilia.html>).

No que concerne à polidactilia, é correto afirmar que

- a) se trata de uma hereditariedade autossômica dominante, onde somente um sexo é afetado.
- b) se trata de uma hereditariedade autossômica dominante, que se manifesta em heterozigóticos e afeta tanto indivíduos do sexo masculino quanto do sexo feminino.
- c) os indivíduos do sexo feminino a transmitem em maior proporção do que os indivíduos do sexo masculino.
- d) os filhos normais de um indivíduo com polidactilia terão, por sua vez, todos os seus filhos saudáveis.

20. (UERJ 2016) Em algumas raças de gado bovino, o cruzamento de indivíduos de pelagem totalmente vermelha com outros de pelagem totalmente branca produz sempre indivíduos malhados, com pelagem de manchas vermelhas e brancas.

Admita um grupo de indivíduos malhados, cruzados apenas entre si, que gerou uma prole de 20 indivíduos de coloração totalmente vermelha, 40 indivíduos com pelagem malhada e 20 indivíduos com coloração inteiramente branca.

O resultado desse cruzamento é exemplo do seguinte fenômeno genético:

- a) epistasia
- b) pleiotropia
- c) dominância
- d) codominância

GABARITOS E PADRÕES DE RESPOSTAS

EXERCÍCIOS DE APRENDIZAGEM

- 01.
- 02.
- 03.
- 04.
- 05.

EXERCÍCIOS DE FIXAÇÃO

01. [D]

Os genótipos dos indivíduos acima são:

I-1: Aa; I-2: Aa; I-3: aa; I-4: Aa

II-1: AA ou Aa; II-2: aa; II-3: Aa; II-4: Aa; II-5: aa; II-6: Aa

III-1: AA ou Aa; III-2: aa; III-3: AA ou Aa

Assim,

[A] Incorreta. Sabe-se que o indivíduo I-2 é heterozigoto (Aa), mas não é possível determinar qual era sua probabilidade, pois a genealogia não apresenta seus ascendentes; o indivíduo II-5 é homozigoto; e o indivíduo III-1 pode ser heterozigoto (Aa), com probabilidade de 1/2, ou homozigoto dominante (AA), com probabilidade de 1/4.

[B] Incorreta. O indivíduo I-1 apresenta um alelo para a doença, heterozigoto (Aa), não sendo possível determinar qual era a probabilidade de ter esse alelo, pois a genealogia não apresenta seus ascendentes; o indivíduo II-4 é heterozigoto (Aa) e sua probabilidade era de 1/2.

[C] Incorreta. O próximo filho do casal I-3 (aa) e I-4 (Aa) ser uma criança doente é de 1/2.

[D] Correta. O próximo filho do casal II-3 (Aa) e II-4 (Aa) ser uma menina doente (aa) é de 1/8, pois há a probabilidade de 1/4 de apresentar a doença (aa) e 1/2 de ser menina, $1/4 \times 1/2 = 1/8$.

H/M	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

[E] Incorreta. Os indivíduos II-1 e III-3 podem ser heterozigotos (Aa) ou homozigotos (AA), sendo que a

probabilidade de terem um alelo para a doença (a) é de 1/2.

02. [B]

A propriedade genética do alelo de um gene produzir o mesmo fenótipo, quando ocorre em homozigose ou heterozigose, é denominada dominância completa.

03. [B]

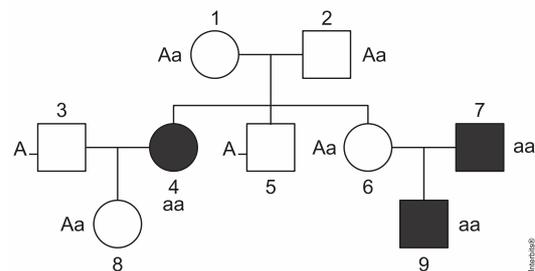
O resultado da fertilização de óvulos provenientes de flores de ramos variegados com pólen de flores de um ramo verde-escuro serão sementes que, quando de sua germinação, produzem os três tipos de fenótipos. As sementes contêm, pelo menos, uma cópia do gene mutante e outra do gene normal, sendo heterozigotas para as formas alélicas codominantes.

04. [D]

O heredograma proposto revela o padrão típico da herança autossômica dominante. Autossômica por ocorrer em homens e mulheres em proporções equivalentes. Determinada por gene dominante, porque pais afetados (I.1 e I.2) tiveram uma filha normal (II.2).

05. [B]

De acordo com heredograma, os indivíduos 1, 2, 6 e 8 são heterozigotos obrigatoriamente:



06. [C]

A mãe de Renan e o pai de Bárbara são obrigatoriamente heterozigotos, Aa, pois herdaram um A da mãe e um a do pai, que possui acromatopsia. Renan e Bárbara são normais, no entanto, podem ter o genótipo AA ou Aa; caso sejam homozigotos, AA, não haverá a possibilidade de terem filhos com acromatopsia, mas se forem heterozigotos, Aa, apresentam possibilidade de terem filhos com acromatopsia. Para isso, são feitos quatro cálculos: a probabilidade de Bárbara ser homozigoto ou heterozigoto, que é de 1/2, e de Renan, que também é de 1/2; as chances de terem uma criança com acromatopsia, que é de 1/4; e a chance de ser um menino, que é de 1/2; portanto, a probabilidade de terem um menino com a doença é de $1/2 \times 1/2 \times 1/4 \times 1/2 = 1/32$.

07. [B]

Em heredogramas, o casamento consanguíneo é representado por dois traços horizontais e paralelos que ligam os membros do casal.

08. [B]

Alelos: a (afetado) e A (normalidade)

$$P(\text{III2 ser Aa}) = 1$$

$$P(\text{III3 ser Aa}) = 1/50$$

$$P(\text{criança aa}) = 1/4$$

$$P = 1 \times \frac{1}{50} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{200}$$

09. [A]

Alelos: a (albinismo) e A (normalidade)

Pais: Aa x Aa

$$P(\text{♀ aa}) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$$

10. [B]

Se o indivíduo V possui a doença, significa que apresenta os dois genes alterados, aa. Para isso, tanto o pai quanto a mãe possuem um gene alterado e, no caso, não possuem a doença, apresentando genótipos Aa. De acordo com a tabela, a probabilidade do indivíduo III, filho do mesmo casal, ser portador do gene para a ARPKD é de 2/3, considerando que ele não apresenta a doença e não pode ser aa:

H/M	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

11. [D]

Alelos: V (vermelho) e B (branco)

Pais: VB x VB

Filhos:

$$\frac{1}{4} \text{ VV (vermelho)} : \frac{2}{4} \text{ VB (vruões)} : \frac{1}{4} \text{ BB (branco)}$$

$$P(\text{♀ vermelha}) = P(\text{♀ VV}) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$$

$$P(3 \text{ ♀ vermelhas}) = \frac{1}{8} \times \frac{1}{8} \times \frac{1}{8} = \frac{1}{512}$$

12. [B]

A fenilcetonúria é uma herança autossômica recessiva e os afetados são homocigotos (ff), que devem seguir uma dieta com restrições proteicas, já que a fenilalanina é um aminoácido presente em várias proteínas.

13. [C]

Se o pai de Maria é albino, apresenta genótipo aa, assim, Maria, que não é albina, apresenta o genótipo Aa. Se a mãe de João é albina, apresenta o genótipo aa, assim, João, que não é albino, apresenta o genótipo Aa. Portanto, a chance de terem uma criança albina, aa, é de 1/4:

H/M	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

14. [D]

Alelos: a (lóbulo preso) e A (lóbulo solto)

Pais: I – 1 Aa e I – 2 aa

Filhos: II – 1 Aa; II – 2 aa; II – 3 Aa e II – 4 aa

15. [D]

Se a doença é autossômica recessiva, tem-se: 1 e 2 - heterocigotos (Aa); 3 - homocigoto dominante (AA) ou heterocigoto (Aa); 4 - homocigoto recessivo (aa); 5 - heterocigoto (Aa); 6 -heterocigoto (Aa); e 7 - homocigoto recessivo (aa).

16. [B]

Sendo normal e filho de pais seguramente heterocigotos, o indivíduo III-2 apresenta aproximadamente 67% (2/3) de chance de ser heterocigoto.

17. [B]

Alelos: a (estatura normal) e A (acondroplasia)

Pais: José (Aa) e Laura (aa)

Filhos: 50% Aa e 50% aa

$$P(\text{filha anã}) = P(\text{filha Aa}) = 0,50 \times 0,50 = 0,25 = 25\%$$

18. [D]

Alelos: a (anomalia) e A (normalidade)

pais: (7) Aa e (8) Aa

filho 10: A_

$$P(10 \text{ ser Aa}) = \frac{2}{3} \cong 67\%$$

19. [B]

A polidactilia é uma condição hereditária determinada por um gene autossômico e dominante. A expressividade do gene é variável. O gene determinante se expressa em homocigose e heterocigose em homens e mulheres.

20. [D]

Alelos: V (vermelho) e B (branco)

fenótipos	genótipos
vermelho	VV
branco	BB
malhado	VB

Pais: VB x VB

filhos: 25% VV (vermelhos) : 50% VB (malhados)
: 25% BB (brancos)

Os resultados revelam que os alelos determinantes das colorações vermelha e branca são codominantes.