

Universidade Estadual do Rio Grande do Sul
Bacharelado em Gestão Ambiental
Biologia Aplicada
Aula 8

Professor Antônio Ruas

- 1. Créditos: 60**
- 2. Carga horária semanal: 4**
- 3. Semestre: 1º**

- 4. Assuntos:**
 - 4.1 Introdução aos mecanismos da evolução.**
 - 4.2 Introdução à genética moderna.**

 - 4.3 Exercícios**

• 1. Introdução: As fontes de variação.

- Em aulas anteriores, tivemos a noção de que as populações de organismos vivos são formadas por indivíduos da mesma espécie. Estes indivíduos, mesmo existindo na mesma categoria de espécie não são iguais, a variabilidade mantém-se.
- Esta variabilidade de aparência, fenotípica, é decorrência da variabilidade genética. Ela é mantida por vários fatores. É esta variabilidade que permite que a evolução ocorra.
- A evolução biológica, consiste portanto na mudança das características hereditárias das populações ao longo das gerações. A seleção das características mais vantajosas do ponto de vista adaptativo, leva à seleção dos organismos mais adaptados aos ambiente. Este processo ficou conhecido como seleção natural e tem sua origem fundamentalmente nos trabalhos de Darwin, complementados por Mendel.

- **1. Introdução: As fontes de variação.**

- As populações que ao longo do tempo permanecem são sempre resultantes divisões de populações ancestrais. Espécies ancestrais originam espécies descendentes ou derivadas.
- Esta formação de novas espécies e populações chama-se **especiação**.
- Formação de novas espécies e extinção de espécies ancestrais foram fenômenos estudados por Darwin. Este grande cientista concebeu corretamente a ideia de que a maioria das populações que já existiram no planeta, não persistiram na linha do tempo por inadaptação ao ambiente.

- **1. Introdução: As fontes de variação.**
- A classificação moderna dos seres vivos espelha-se neste processo, da ancestralidade e descendência. Esta classificação é dita filogenética, explica e demonstra a ancestralidade das espécies.
- O desafio permanente do ramo científico da classificação, a Sistemática, é descobrir e denominar as linhas evolutivas, dos ancestrais comuns às espécies descendentes.
- A teoria sintética da evolução é a aceitação da teoria darvinista (de Darwin) da seleção natural sobre os os mecanismos genéticos da variabilidade.
- Neste aula vamos estudar as fontes genéticas da variabilidade e os mecanismos genéticos básicos.
-

- **1. Introdução: As fontes de variação.**
- A evolução biológica ocorre como consequência de processos fundamentais, que ocorrem ao acaso, de forma aleatória.
- A teoria moderna da evolução, chamada de teoria sintética da evolução, reconhece 4 mecanismos que contribuem para a variação genética. É sobre estes processo que a seleção natural age.
- **Mutação gênica;**
- **Mutações cromossômicas;**
- **Recombinação genética via reprodução sexual;**
- **Hibridizações.**
-
- Inicialmente analisaremos as mutações.
-

•1.1 Mutações.

- São modificações *aleatórias* de genes que afetam alguma característica (alelos novos).
- Podemos dividir as mutações de várias formas.
- A mais geral é somática e germinativas. As primeiras, resultam de erros de replicação durante mitoses, que modificam os filamentos de DNA resultantes e afetam as células formadas. Podem resultar em câncer, mas não afetam a geração filial.
- As mutações germinativas são aquelas que são passadas à geração seguinte pelos gametas e passam a enriquecer a variabilidade genética da população, podendo persistir ou não.

- **1.1 Mutações.**

- As mutações são também divididas em pontuais e cromossômicas.

- As pontuais são limitadas a pares de bases e a genes. Um alelo dominante por exemplo, pode se tornar recessivo, por causa de de substituição ou alteração numa base.

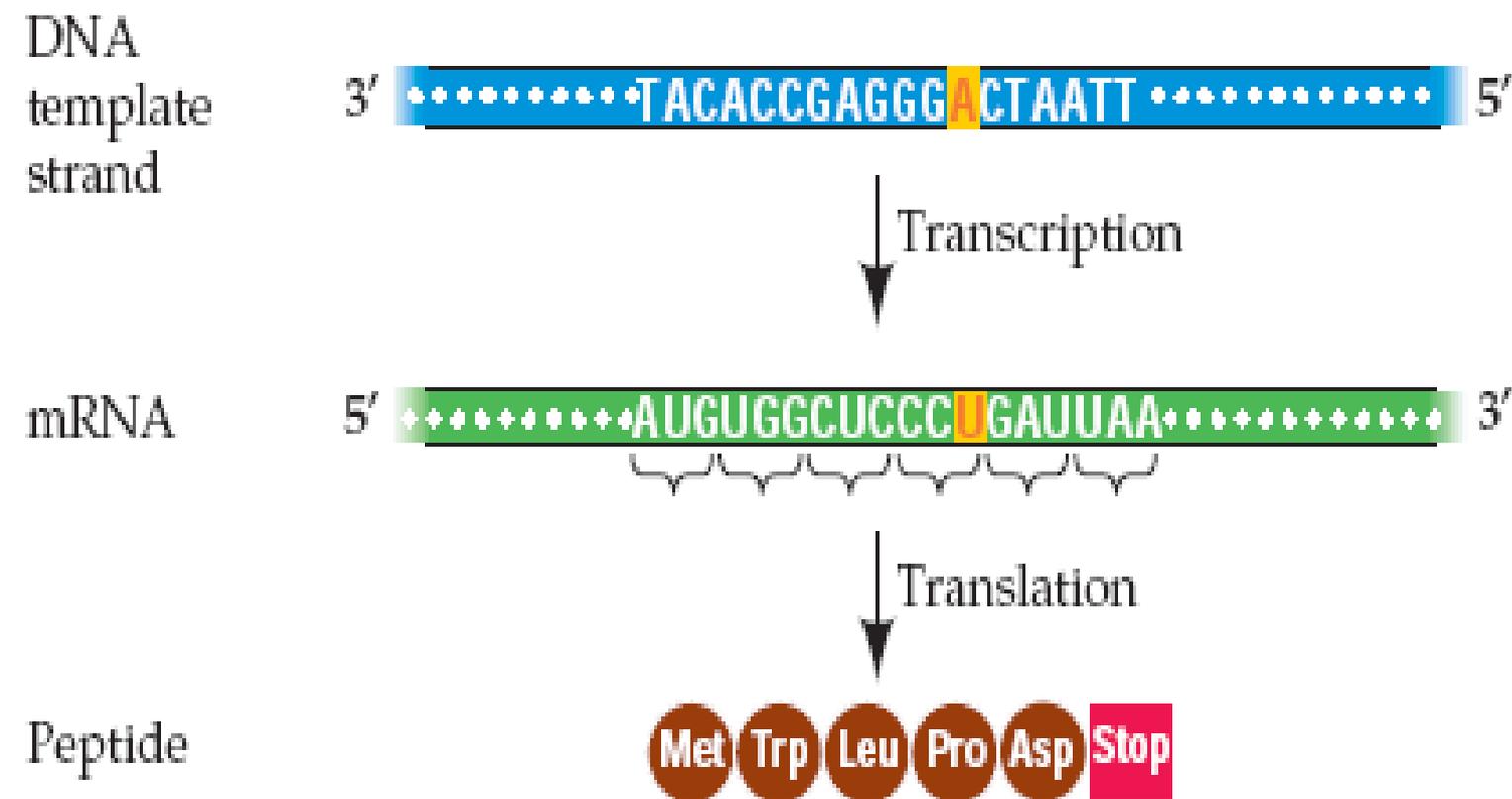
-

- As cromossômicas são modificações em segmentos extensos do cromossomos, por torções ou outros movimentos, seguidos de reparação.

- Mutações pontuais são ainda divididas em silenciosas, de perda de sentido (missense) ou sem sentido (non sense).

Silent mutation

Mutation at position 12 in DNA: A instead of C



Result: No change in amino acid sequence

- Qual seria o sentido evolutivo das mutações silenciosas? Debater.

- **1.1 Mutações.**

- Mutações pontuais sem sentido (nonsense), ocasionam geralmente a codificação de proteínas não funcionais, sendo deletérias. Por exemplo, a mutação introduz um códon de terminação precoce no m-RNA. Próxima deste tipo, há as mutações de alteração de leitura, onde a introdução de uma base muda a tradução completamente.

Nonsense mutation

Mutation at position 5 in DNA: T instead of C

DNA

template strand

3' TACA **T**CGAGGGCCTAATT 5'

↓ Transcription

mRNA

5' AUGU **A**GCUCCCGGAUJAA 3'

↓ Translation

Peptide

Met Stop

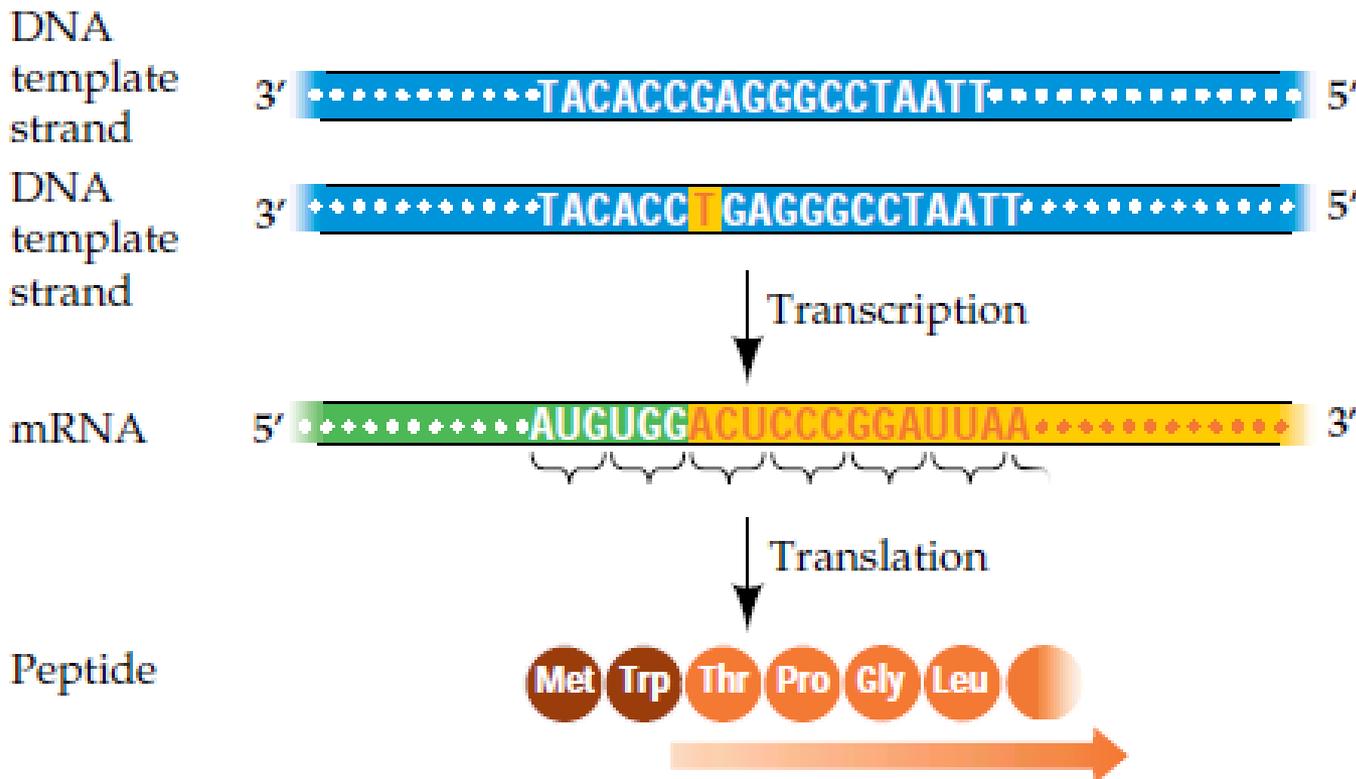
Result: Only one amino acid translated; no protein made

- **1.1 Mutações.**

- Mutações por alteração no módulo de leitura, são aquelas que ocorrem quando pares de bases são introduzidos por mutações e alteram a leitura do módulo de leitura. Resultam em proteínas não funcionais.

Frame-shift mutation

Mutation by insertion of T between bases 6 and 7 in DNA



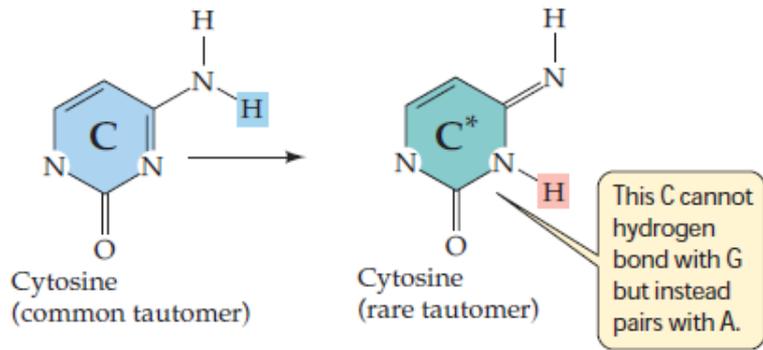
Result: All amino acids changed beyond the insertion

- **1.1.1 Origem das mutações.**

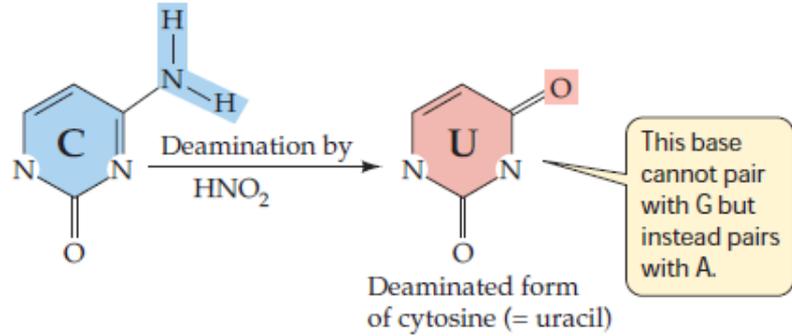
- Qual a origem das mutações?
- A maioria das mutações é de mutações pontuais, um nucleotídeo é substituído por outro durante a síntese de novas fitas de DNA.
- **Mutações espontâneas** não decorrem de influências externas.
- As mutações espontâneas podem ocorrer devido à instabilidade das bases nucleotídicas, por reações químicas, por erros de replicação e por erros de meiose.
- **Mutações induzidas**, decorrem de agentes externo mutagênico.
- Os agentes mutagênicos são por exemplo o ácido nitroso, benzopireno, radiações.

-

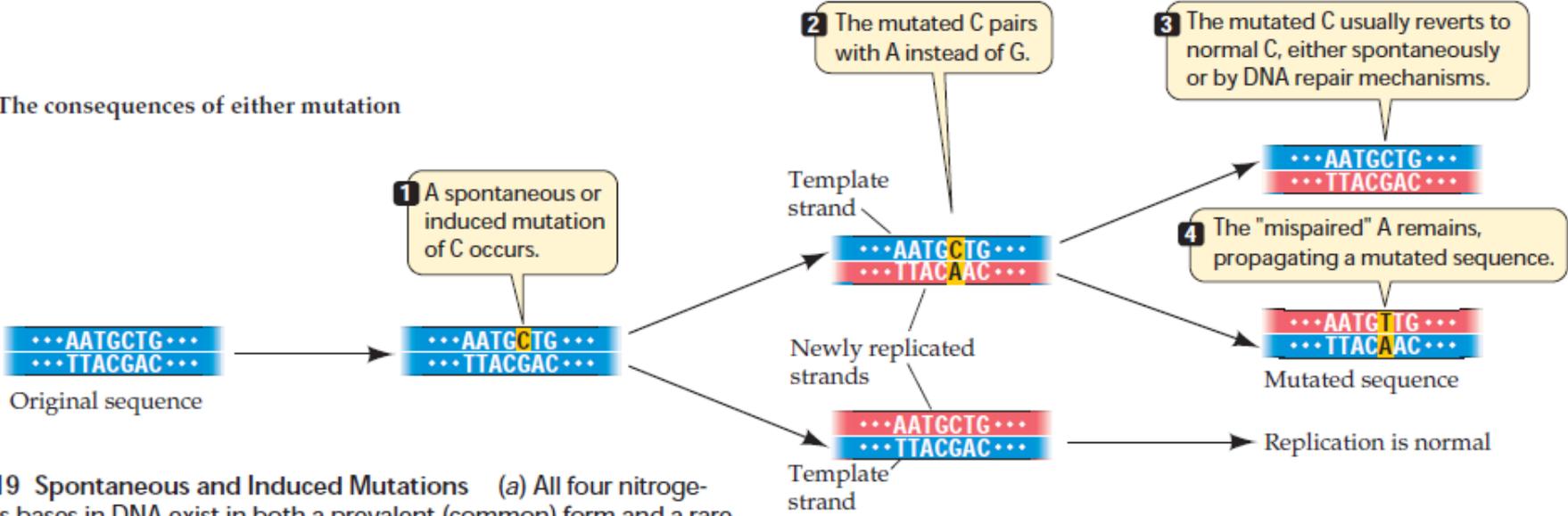
(a) A spontaneous mutation



(b) An induced mutation



(c) The consequences of either mutation



12.19 Spontaneous and Induced Mutations (a) All four nitrogenous bases in DNA exist in both a prevalent (common) form and a rare form. When a base spontaneously forms its rare tautomer, it can pair with a different base. (b) Mutagenic chemicals such as nitrous acid can induce changes in the bases. (c) In both spontaneous and induced mutations, the result is a permanent change in the DNA sequence following replication.

but it provides the genetic diversity on which natural selection and other agents of evolution act.

- **1.1 Mutações.**

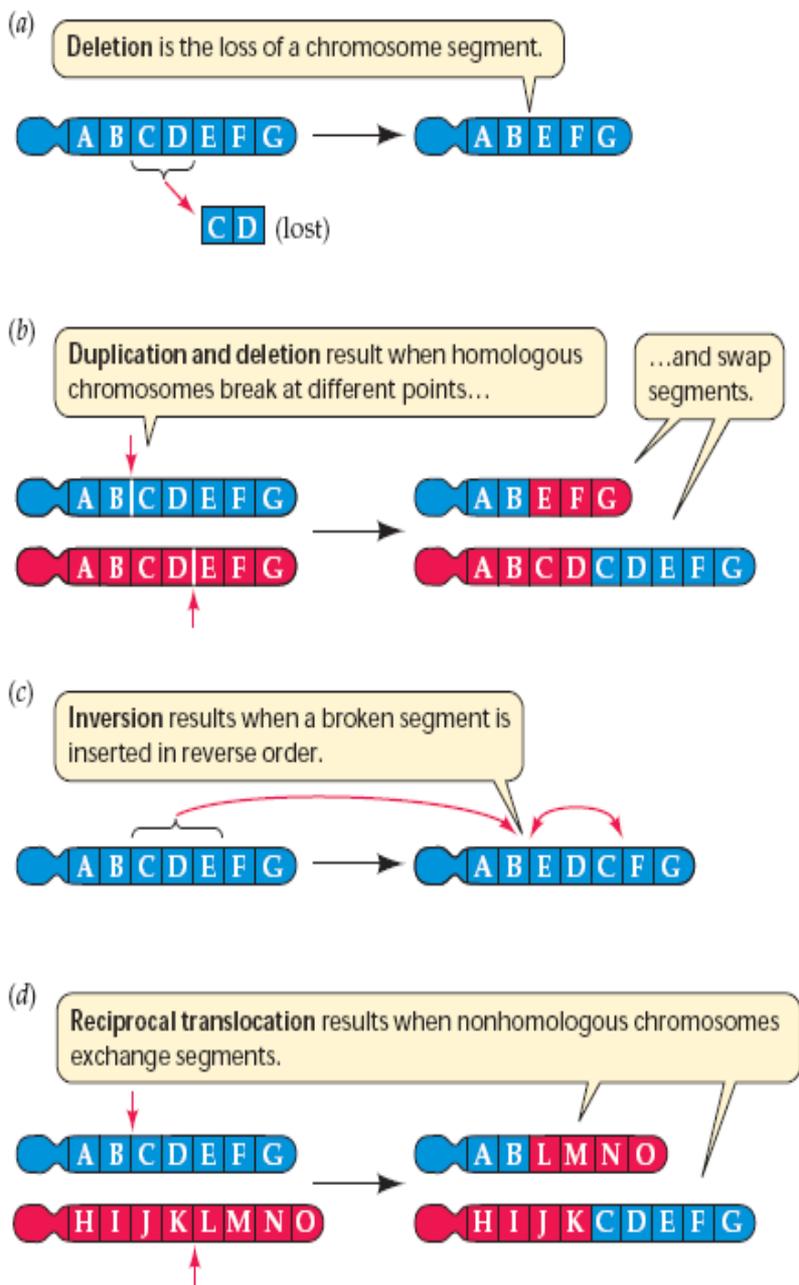
- As taxas de mutações são incrivelmente baixas nos organismos eucarióticos, especialmente superiores. Estima-se que possam ocorrer na ordem de uma por locus para cada 100 000 gametas.
-
- Mesmo assim, uma frequência alta de indivíduos carrega alelos mutantes. Desta forma, as mutações são fundamentais na diversidade genética.

•1.2 Mutações cromossômicas.

- Outro tipo de mutação são as cromossômicas. Resultam de erros de duplicação cromossômica. São divididas em deleções, duplicações, inversões e translocações.
- Causam grandes mudanças no genótipo e contribuem em alguns grupos de eucarióticos para mudanças evolutivas adaptativas.

- **1.2 Mutações cromossômicas.**

- As **deleções**, removem parte do material genético. Podem ser compensadas em combinação de alelos.
- **Duplicações** resultam de quebra nos cromossomos e posterior reparo com partes de outros cromossomos.
- **Inversões**, resultam de quebra e reunificação, mas em direção oposta.
- **Translocação**, resulta de uma quebra de DNA e inserção em outro cromossomo. É recíproca ou não recíproca.



12.18 Chromosomal Mutations Chromosomes may break during replication, and parts of chromosomes may then rejoin incorrectly.

- **2. A teoria sintética e a genética moderna: de Darwin a Mendel.**
- Gregor Mendel (20 de julho de 1822 a 6 de janeiro de 1884) foi um monge agostiniano austríaco.
- Ao lado da carreira religiosa, estudou profundamente a física, matemática e biologia. Era profundamente interessado nas hereditariedade e suas leis, trabalhando com plantas. Publicou seu primeiro trabalho em 1866.



- **2. A teoria sintética e a genética moderna: de Darwin a Mendel.**
- Os trabalhos de Mendel não foram reconhecidos na época, quando predominava o conceito de mistura na herança observada nas progênes. Darwin também não teve conhecimento destes trabalhos.
- Em 1900, Hugo DeVries, Carl Correns, and Erich von Tschermak, geneticistas botânicos resgataram o legado de Mendel, referindo-se aos seus descobrimentos de 1866 e comprovando os seus resultados e explicando-os na meiose.

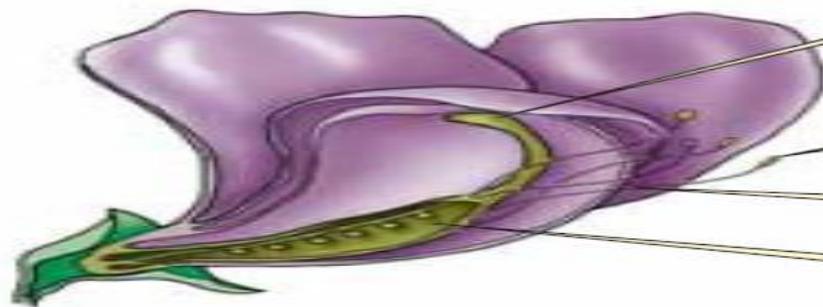
● 3. O legado de Mendel.

- Mendel passou anos observando a herança do que chamou de caracteres (ou traços) e características (as aparências mais gerais, o fenótipo completo, fenótipo no sentido atual) nas ervilhas.
- Hoje falamos em fenótipos para as características expressas e genótipos para a combinação de genes necessária.
- Fenótipo é o nome apropriado para qualquer expressão, mas na genética mendeliana preserva-se muito a denominação de caractere/caracteres para aspectos bem específicos, também chamados de traços.
- Debate: porque os trabalhos de Mendel são importantes no entendimento da evolução? Como o legado de Mendel apóia o evolucionismo darwinista?

- **3.1 Os trabalhos de Mendel.**

- A ervilha *Pisum sativum* que Mendel usou, tem a grande vantagem de apresentarem vários caracteres puros, ou seja, que se perpetuam em cultivos separados graças à auto fecundação das flores.
- Mendel estudou estes caracteres e produziu vários cruzamentos entre linhagens estabelecidas por muitas gerações e inter-cruzamentos entre elas.
- Ele desenvolveu uma habilidade de impedir a autofecundação, cortando os estames das flores hermafroditas, produtores dos gametas masculinos. Depois usava pincéis para transferir o pólen de umas para o estigma e tubo polínico das outras (ver figura).
- Mendel também criou as denominações de gerações parentais e filiais, F1, F2, etc.

Anatomy of a pea flower (shown in long section)



The **stigma**, where the pollen lands, is at the tip of the carpel.

Anthers at the tip of the stamen are the sites of pollen production.

Stamens are the male sex organs.

The **ovary** is the female sex organ.

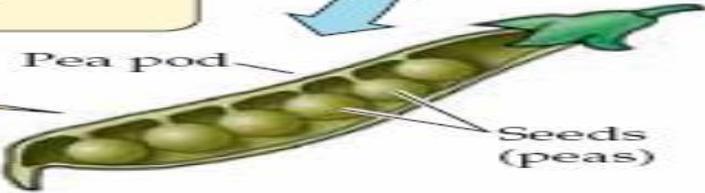
Pea flower cross-pollination



1 Using a brush, pollen is transferred from anthers of a purple flower to the stigma of a white flower whose anthers have been snipped off.

2 This cross-pollination produces seeds that are allowed to grow into new plants.

3 Analysis of physical characteristics (see Table 10.1) of the offspring over 2 generations shows evidence of hereditary transmission from both parents.



● 3. 2 Monohibridismo e dominância.

- No seu famoso trabalho com sementes lisas (ou esféricas) e rugosas, Mendel realizou cruzamentos iniciais e recíprocos e observou a F1. Depois permitiu o cruzamento dos híbridos da F1 por auto fecundação. O que ele observou?
-
- Mendel chamou este tipo de cruzamento de monohíbrido e observou que na F1 resultante, apenas um dos caracteres, a semente lisa, apareceu. Chamou-o de dominante.
- Na tabela a seguir, há vários caracteres que expressam-se em linhagens puras. Pode-se observar o resultado dos cruzamentos monohíbridos de Mendel.
- O que pode-se concluir? Qual é a razão dos fenótipos observada na F1? O que ela indica em termos de genótipos? Qual a razão esperada dos genótipos?

10.1 Mendel's Results from Monohybrid Crosses

PARENTAL GENERATION PHENOTYPES			F ₂ GENERATION PHENOTYPES				
	DOMINANT	RECESSIVE	DOMINANT	RECESSIVE	TOTAL	RATIO	
	Spherical seeds	× Wrinkled seeds		5,474	1,850	7,324	2.96:1
	Yellow seeds	× Green seeds		6,022	2,001	8,023	3.01:1
	Purple flowers	× White flowers		705	224	929	3.15:1
	Inflated pods	× Constricted pods		882	299	1,181	2.95:1
	Green pods	× Yellow pods		428	152	580	2.82:1
	Axial flowers	× Terminal flowers		651	207	858	3.14:1
	Tall stems (1 m)	× Dwarf stems (0.3 m)		787	277	1,064	2.84:1

●3. 2 Monohibridismo e dominância.

- Nos cruzamentos monohíbridos, Mendel observou uma situação de dominância e outra de recessividade, a que desaparecia nos híbridos da F1.
- Para Mendel, cada indivíduo expressa uma característica (o fenótipo, um ou um conjunto de caracteres), como resultado da herança de duas unidades (os atuais genes), chamadas na época de partículas, oriundas da combinação dos gametas paternos e materno.
- Atualmente, dizemos que para cada um dos caracteres das linhagens puras de Mendel havia um gene codificador, podendo existir em duas ou mais formas, os alelos.

●3. 2 Monohibridismo e dominância.

-
- No caso do caractere liso ou rugoso para semente, seguindo a metodologia mendeliana, atribuímos a codificação em letras: “S” para o alelo dominante e “s” para o recessivo. É importante que usemos uma mesma letra para os alelos: maiúscula para o dominante e minúscula para o recessivo.
- Salienta-se esta parte na metodologia mendeliana: os genes com formas diferentes, que codificam para o mesmo caractere são chamados de alelos.
- Sabemos atualmente que eles posicionam-se no mesmo local ou “locus” num cromossomo específico.

●3. 3 Primeira lei de Mendel.

- Esta é a associação entre alelos e cromossomos e o significado de *locus* cujo plural é *loci*. Como explicar a expressão de um gene dominante em heterozigotos? Sabe-se que numa dominância completa, apenas o alelo dominante funciona para codificar m-RNAs.
- Como surgem diferentes alelos? Por mutações.
- Indivíduos que têm apenas um tipo de alelo são chamados de homozigotos, as linhagens puras de Mendel. Os que têm mais dois alelos diferentes são ditos heterozigotos.
- A Primeira lei de Mendel diz que: os alelos segregam-se (separam-se) de forma independente em diferentes gametas, de forma independente.

●3.4 Quadrado de Punnet.

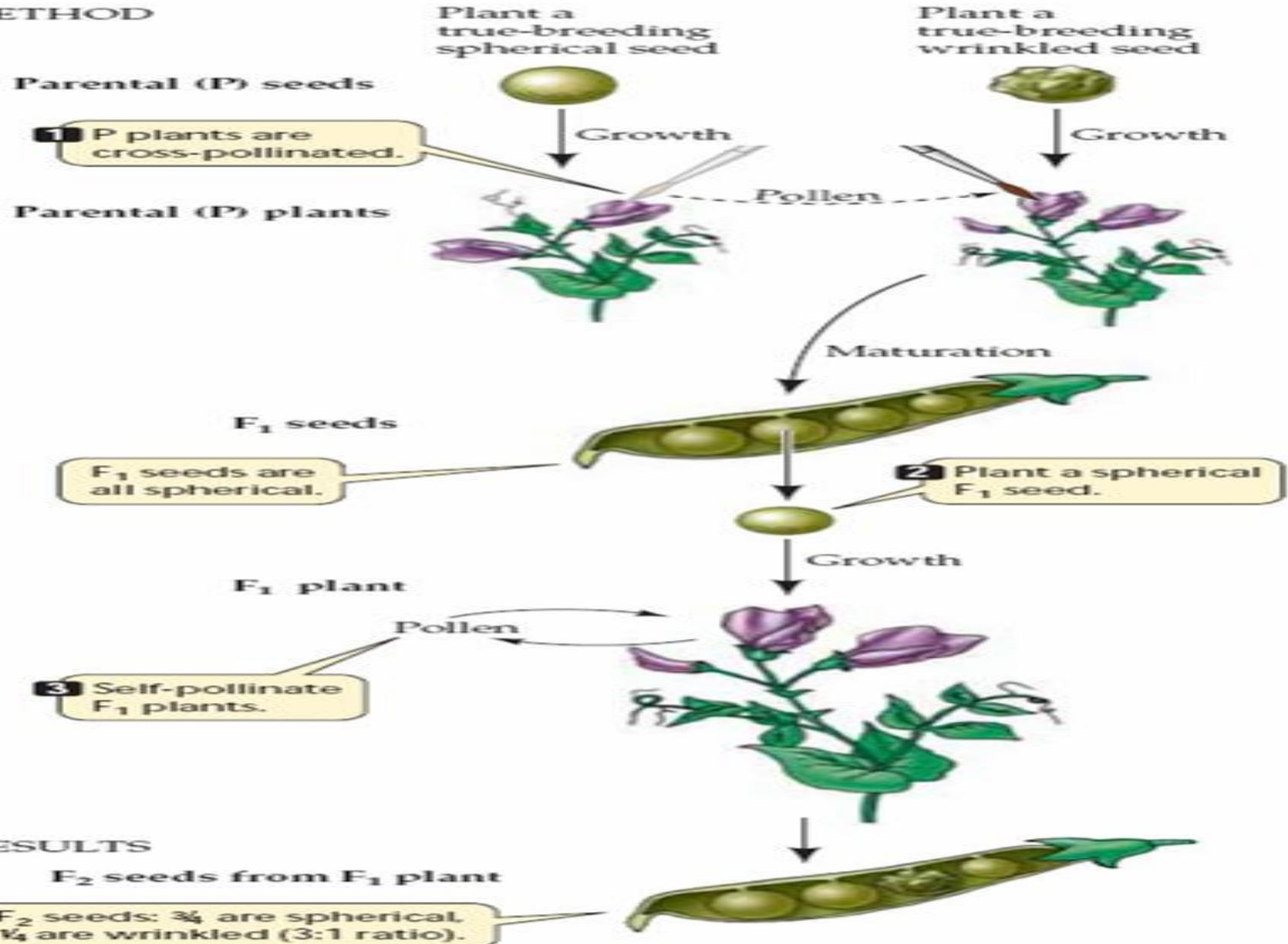
- Para entender melhor este processo, em 1905, o geneticista britânico, chamado de Reginald Punnet (20 de junho de 1875 – 3 Janeiro de 1967), criou um diagrama para explicar esta segregação, que passou a ser conhecido como quadrado de Punnet.
- Ver e debater as figuras a seguir que explicam o monohibridismo com dominância.

-

EXPERIMENT

Question: When two strains with contrasting traits breed, are their characteristics irreversibly blended in succeeding generations?

METHOD



RESULTS

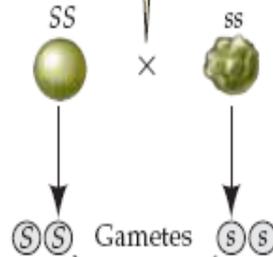
F₂ seeds from F₁ plant

4 F₂ seeds: $\frac{3}{4}$ are spherical, $\frac{1}{4}$ are wrinkled (3:1 ratio).

Conclusion: There is no irreversible blending of characteristics. A recessive trait can reappear in succeeding generations.

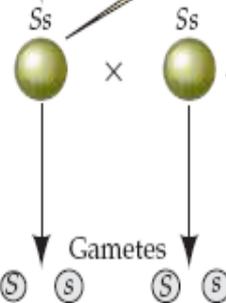
Parental (P)
generation

1 A parent homozygous for the allele for spherical seeds is crossed with a parent homozygous for the allele for wrinkled seeds.



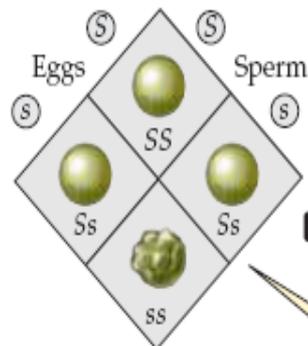
2 The parental gametes combine to produce F₁ plants with the Ss genotype and a spherical seed phenotype.

F₁ generation



3 The heterozygous F₁ plant is self-pollinated.

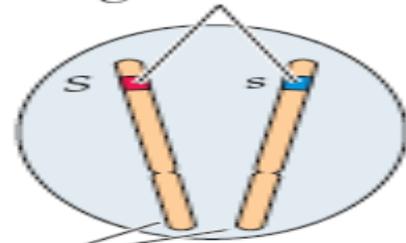
F₂ generation



4 S and s gametes combine randomly to produce two different seed phenotypes in the F₂ plants, as this Punnett square shows.

Diploid Parent
 Ss

1 This site on the chromosome is the locus of the gene with the alleles S and s .

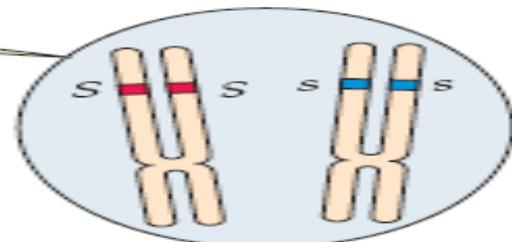


Homologous chromosomes

Ss

Meiotic interphase

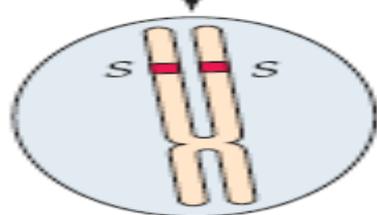
2 Before meiosis I, each of the homologous chromosomes replicates.



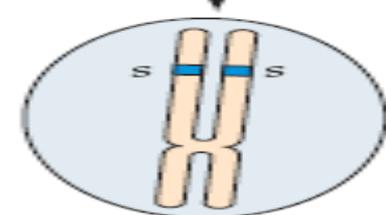
Ss

Meiosis I

3 At the end of meiosis I, the two alleles are segregated into separate daughter cells.

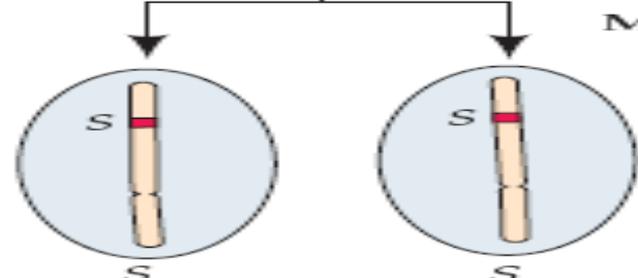


S



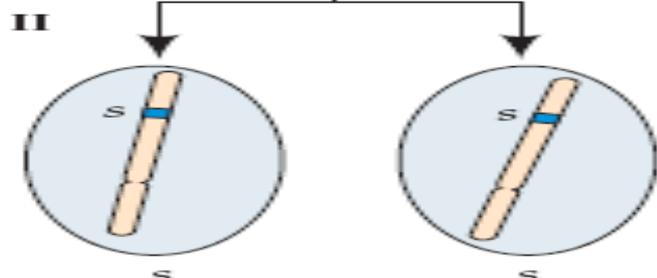
s

Meiosis II



S

S



s

s

Four haploid gametes

4 At the end of meiosis II, each haploid gamete contains one member of each pair of homologous chromosomes, and thus one allele for each pair of genes.

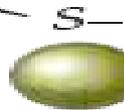
• 3.5 Cruzamentos teste.

- Mendel elaborou os chamados **cruzamentos teste** para checar se indivíduos de fenótipo dominante das gerações parentais eram de homocigotos ou de heterocigotos. É equivalente ao **retrocruzamento**, onde a geração F1 é cruzada com a parental.
- No cruzamento teste um indivíduo homocigoto recessivo é trazido para o teste e cruzado com o indivíduo que expressa o fenótipo dominante em dúvida. Testa-se se este é homocigoto ou heterocigoto. Como se decide?
- Ver que no exemplo já citado, **ss** x (significa cruzado) com **S_(?)**:
 -
 - Caso S_ seja um homocigoto a F1 expressará apenas o fenótipo dominante. Quais seriam os genótipos?
 - Caso S_ seja um heterocigoto a F1 terá uma razão de fenótipos e genótipos. Qual?

EXPERIMENT

Question: If an organism shows a dominant phenotype, is it homozygous or heterozygous?

Spherical peas are of undetermined genotype.



METHOD

x



Wrinkled peas have a known genotype (homozygous recessive).

If the plant being tested is homozygous...



x



S

S

s

s

Gametes

If the plant being tested is heterozygous...



x



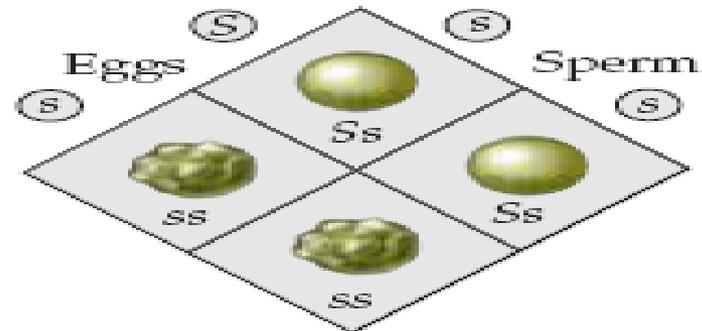
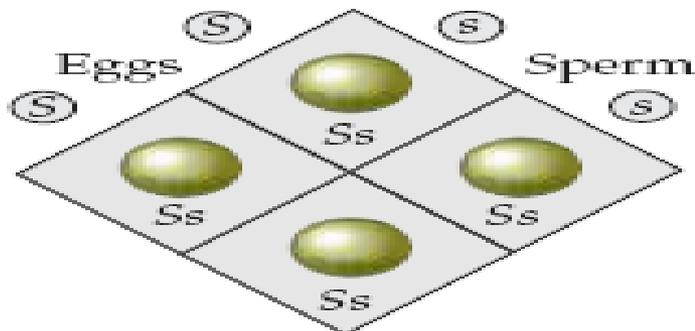
S

s

s

s

RESULTS



...then all progeny would show the dominant phenotype (spherical).

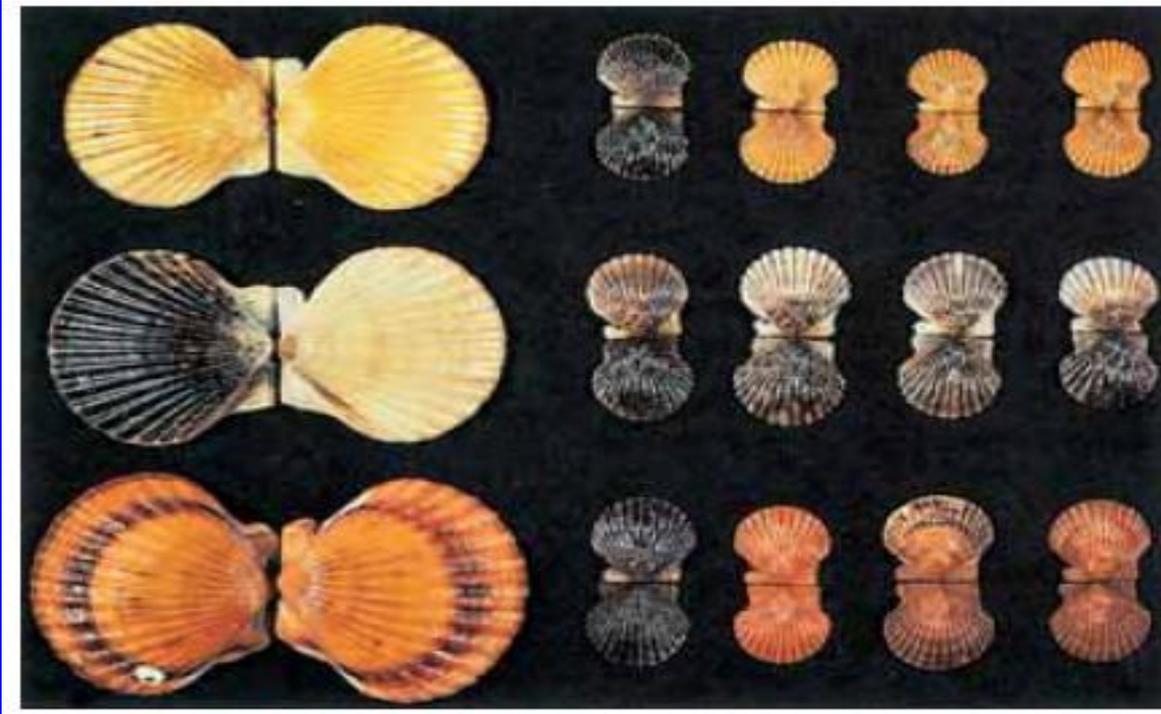
...then half the seeds from the cross would be wrinkled, and half spherical.

Conclusion: The plant being tested is homozygous.

Conclusion: The plant being tested is heterozygous.

• 3.6 Exercício especial.

- Abaixo, o resultado de cruzamentos de bivalvos hermafroditas de cores expressas por alelos múltiplos, amarelo, preto-branco e laranja. Como explicar o resultado e a variação na pigmentação preta?



- Chave genética para alelos e sua expressão para cor da concha:
- A: amarelo
- L: laranja
- a: preto
- Dominância: $A > a$; $L > a$;
- Co-dominância: $A = L$

• 4. Dihibridismo com dominância.

- Na segunda etapa dos seus experimentos, Mendel ocupou-se com cruzamentos envolvendo dois caracteres, os cruzamentos dihíbridos.

- Estas observações podem ser sistematizadas com os exemplos de genes S, Y dominantes e s, y recessivos.

- Haveria uma determinação de que os alelos de origem paterna, ou materna mantenham-se com esta distribuição nos gametas formados?

-

• 4. Dihibridismo e dominância.

- Num famoso experimento, Mendel observou o resultado de cruzamentos entre ervilhas diferentes em **forma** e **cor** das sementes.
- Neste caso, foram sementes de ervilha parentais puras:
 - amarelas-lisas \rightarrow SSYY
 - e
 - verde-rugosas \rightarrow ssyy.
 -

• 4. Dihibridismo com dominância.

- O que se poderia esperar de fenótipo combinado na F1 heterozigótica? Quais os genótipos?
- O cruzamento de indivíduos da F1 resultaria em quais genótipos e fenótipos se a segregação não fosse independente?
- Caso a segregação dos genes fosse independente, quais as proporções de genótipos e fenótipos?
- Observamos neste caso, 4 tipos de gametas com relação a estes genes: SY, Sy, sY, sy. Resultam 16 combinações, 9 genótipos diferentes, com 4 fenótipos diferentes. Quais? Construa uma tabela.
- Observar que os fenótipos neste caso arranjam-se na razão de 9:3:3:1. Porque?
- Os fenótipos ausentes na geração parental, verde-liso e amarelo-rugoso são chamados de recombinantes. Ver as figuras e debater.

Parental (P)
generation

$SSYY$



$ssyy$



x



F₁ generation

$SsYy$



SY

Sy

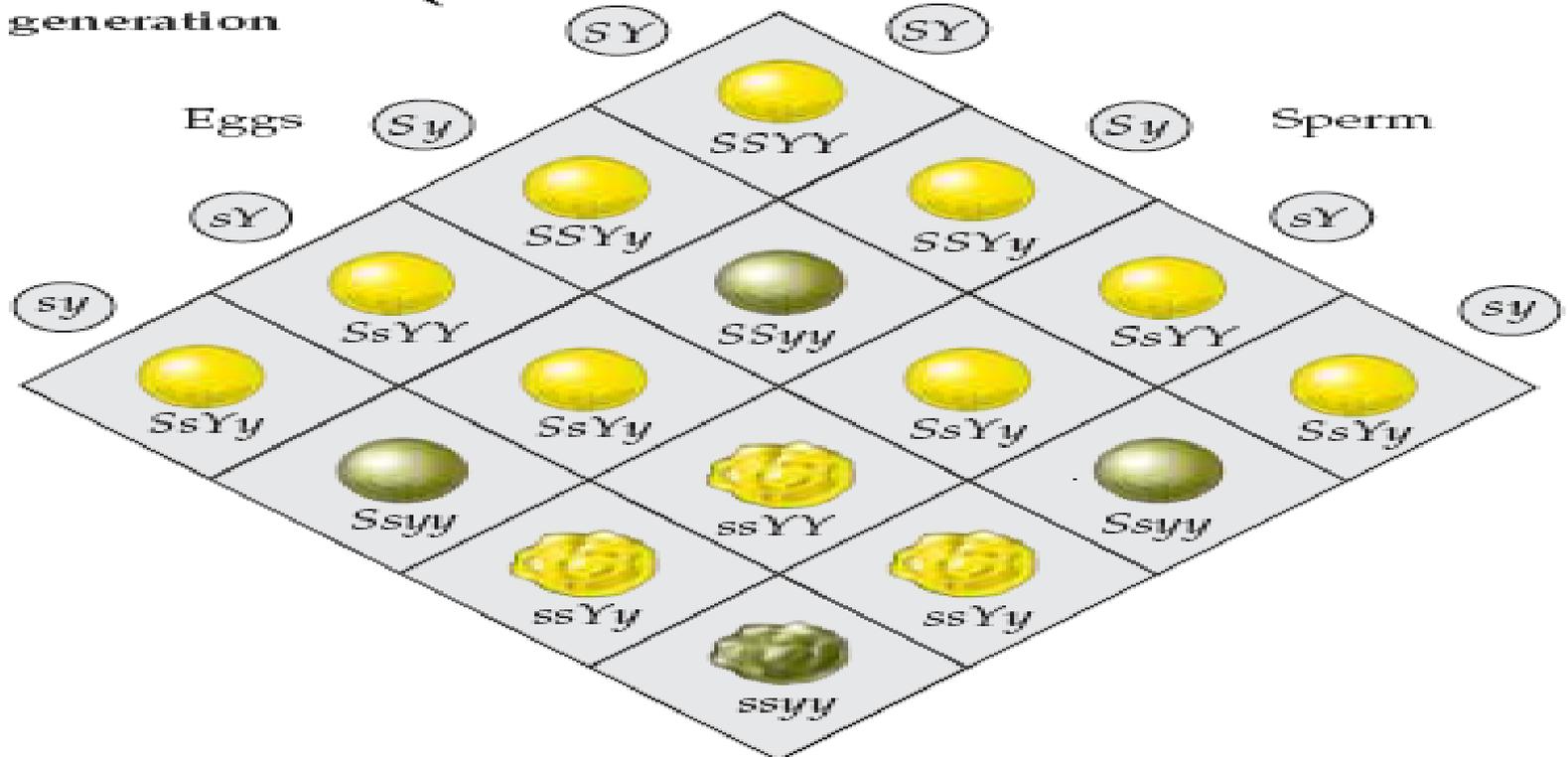
sY

sy

Gametes

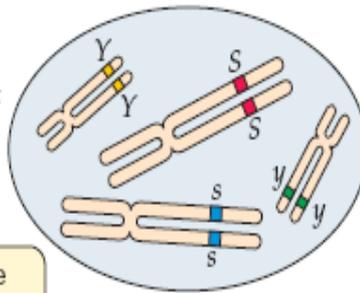
When F₁ plants self-pollinate, the gametes combine randomly to produce an F₂ generation with four phenotypes in a 9:3:3:1 ratio.

F₂ generation



- **4.1 Segunda lei de Mendel.**
- Os resultados dos experimentos com dois ou mais caracteres de Mendel, originaram a sua segunda lei: alelos de diferentes genes segregam-se também de forma independente.
- A segunda lei de Mendel aplica-se apenas a genes de cromossomos diferentes. O que aconteceria se os genes fossem ligados, ou seja, estivessem no mesmo cromossomo? Porque?
- Ver a figura a seguir e debater.
-

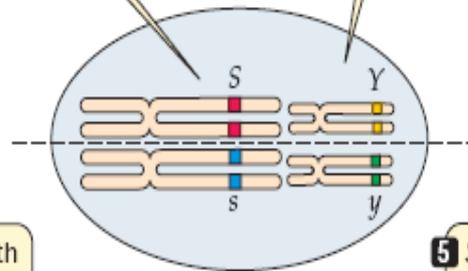
Diploid parent
 $SsYy$



1 When homologs line up on either side of the metaphase plate during meiosis...

2 ...where S and s go...

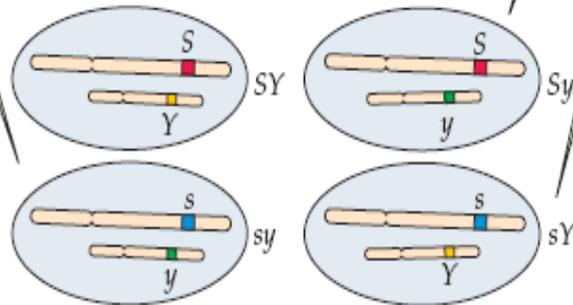
3 ...does not determine where Y and y go.



4 S associates with Y and s with y.

5 S associates with y and s with Y.

Meiosis continues in one of two orientations



Four haploid gametes
 SY, sy, Sy, sY

•5. Razões e proporções fenotípicas, resultado das genotípicas.

- No caso do monohibridismo com dominância, as razões e fenotípicas e genotípicas dos cruzamentos podem ser calculadas a partir de cada probabilidade de combinação.
- Mendel observou e descreveu este fato, a partir de seus conhecimentos de matemática.
-

•5. Razões genotípicas e fenotípicas.

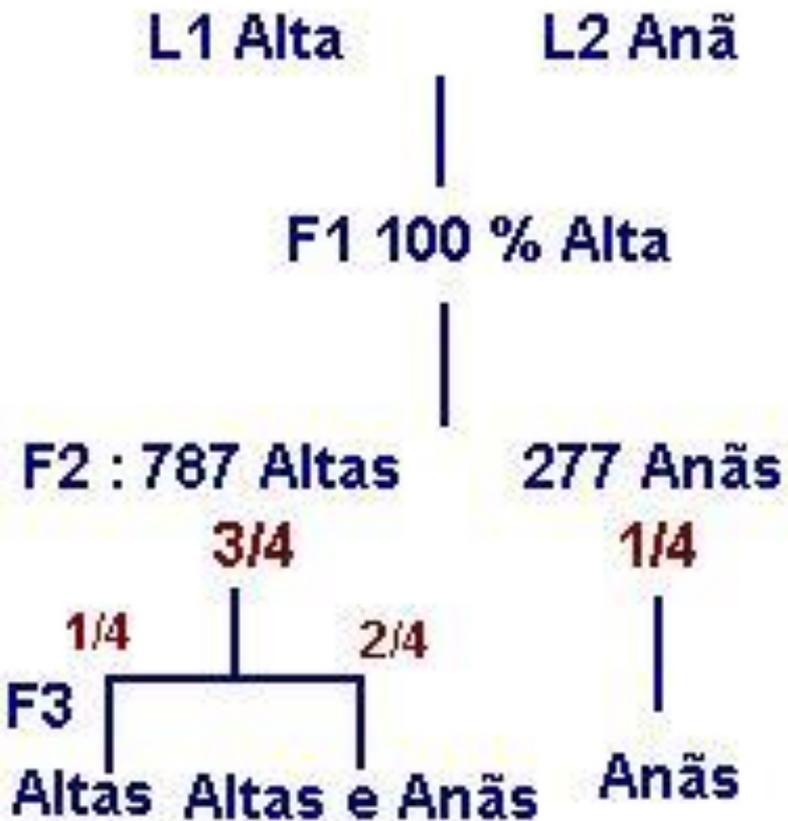
- O heterozigoto produz gametas S com a probabilidade de $1/2$ e s com a mesma, $1/2$. Outra forma de apresentar esta relação é como proporção, 0,5, ou percentual, 50%.
- A F2 é obtida do cruzamento da F1 Ss. A probabilidade de um indivíduo da F2 ter o genótipo SS é $1/2 \times 1/2 = 1/4$: função da regra de que probabilidades de eventos independentes combinados são o resultado da sua multiplicação, ou lei da multiplicação.
- Da mesma forma, o genótipo ss indica $1/2 \times 1/2 = 1/4$.
- A probabilidade de um genótipo Ss deve ser $1/4 + 1/4 = 1/2$: função da lei da soma para ocorrência de eventos mutuamente exclusivos.
- Assim, a probabilidade do fenótipo dominante é $1/2 + 1/4 = 3/4$: o quadrado de Punnet no cruzamento monohíbrido indica o mesmo.

•5. Razões genotípicas e fenotípicas.

- O caso do dihibridismo ou combinações múltiplas, segue o mesmo princípio.
- Dois caracteres são determinados por genes separados e são independentes. A probabilidade conjunta de uma semente ser ao mesmo tempo amarela e lisa é $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$. Notar que o denominador coincide com o n° de células do quadrado.
- A probabilidade de um fenótipo recombinante, amarelo-rugoso por exemplo é: amarela, $\frac{3}{4}$; rugosas, $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$. Resulta em probabilidade conjunta de amarela e rugosa, $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$.
- Finalmente, a probabilidade do fenótipo recessivo, verde-rugosa, é $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$. Os quatro fenótipos distribuem-se numa razão de 9:3:3:1.

•5. Proporções genotípicas e fenotípicas.

- Exemplo: EXPERIMENTO ENVOLVENDO PLANTAS ALTAS E ANÃS: detalhar os genótipos da F3. Detalhar os números esperados no cruzamentos da F1. Depois o resultado de um cruzamento teste entre 1000 anãs e 1000 altas.



•8. Exercício especial.

- Nos bovinos quando indivíduos avermelhados são criados com brancos surgem descendentes ruços (mistura de pelagem avermelhada e branca) e a característica de não possuir chifres é dominante em relação à característica de possuí-los.
- 1. Do cruzamento de um indivíduo branco sem chifres com avermelhado com chifres, a geração F1 apresentaria quais genótipos?
- 2. Num cruzamento da geração F1 qual a proporção fenotípica de indivíduos ruços e sem chifres na geração F2?
- 3. Na geração F2 qual a proporção de indivíduos brancos e com chifres?

•8. Exercício especial.

- Genótipos e fenótipos no problema:
- Alelos e correspondência fenotípica:
- B = branco; b = avermelhado; C = sem chifre; c = com chifre.
- Genótipos e fenótipos:
- BB = branco; Bb = ruço; bb = avermelhado;
- CC = sem chifres; Cc = sem chifres; cc = com chifres.

- Geração parental (homozigotos):
- BBCC x bbcc
- Gametas:
- BC BC bc bc
- Proporção genotípica: 100% 
- Proporção fenotípica: 100% 

- Proporção fenotípica na geração F2?
-

•8. Exercício especial.

- Geração F1 (heterozigotos):
- $BbCc \times BbCc$
- Gametas:
- $BC \ Bc \ bC \ bc \times BC \ Bc \ bC \ bc$
- Cruzamento no quadro de Punnet.

•

•

•BC

•Bc

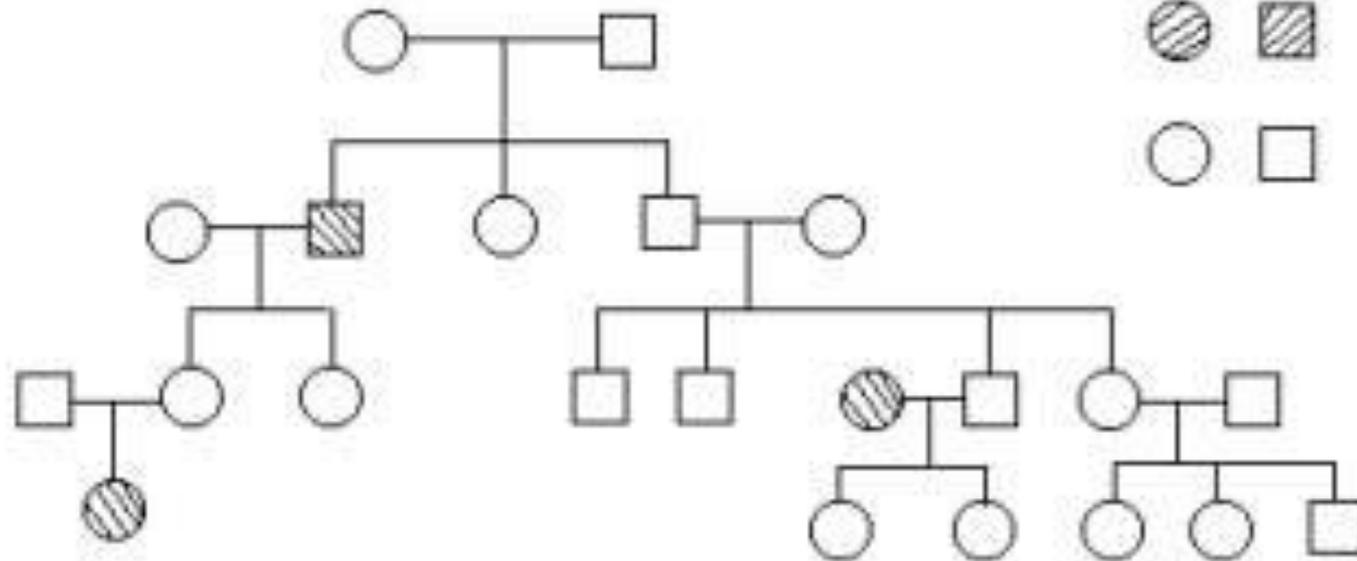
•bC

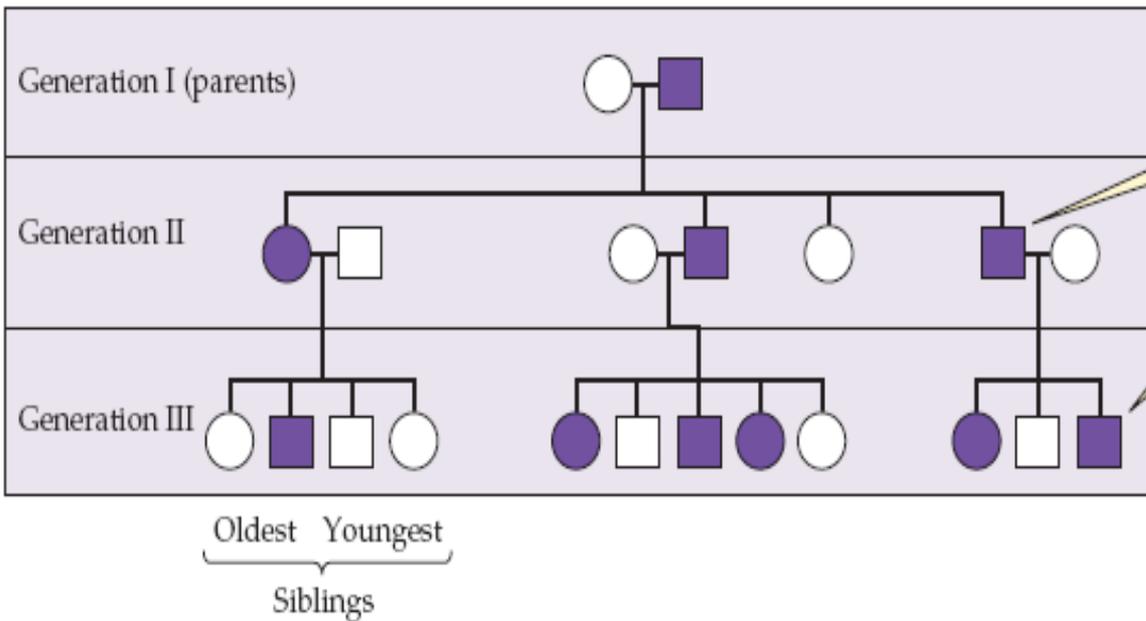
•bc

•

	BC	Bc	bC	bc
BC				

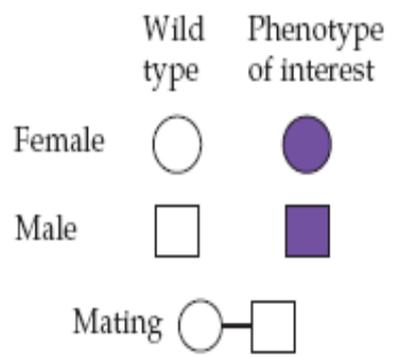
- **6. Genética aplicada à herança humana ou em organismos superiores. Heredogramas ou genealogias.**
- Um heredograma é um diagrama ramificado e hierárquico de cruzamentos ou casamentos, gerações, sexos e fenótipos. É mais usado para mamíferos e especialmente na genética humana.
- Exemplo: Numere no heredograma abaixo, sexos, gerações I, II, III e IV e os fenótipos em estudo e discuta os seguintes.





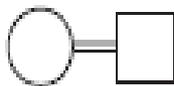
Every affected individual has an affected parent.

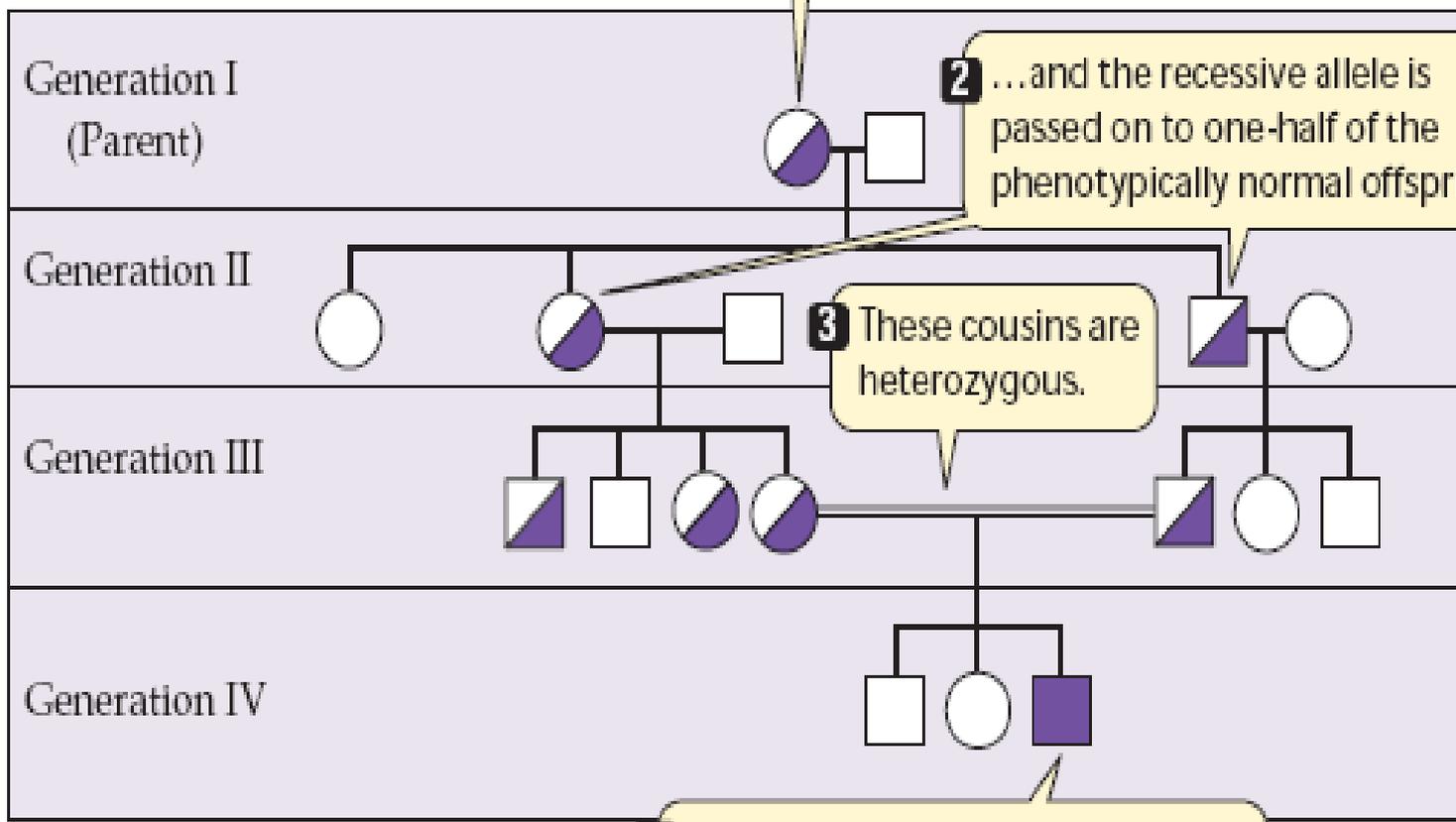
About 1/2 of the offspring (of both sexes) are affected.



are both
that alle
Figure 1

Female  } Heterozygous for
phenotype of
interest (inferred)
Male  }

 Mating between
relatives



1 One parent is heterozygous...

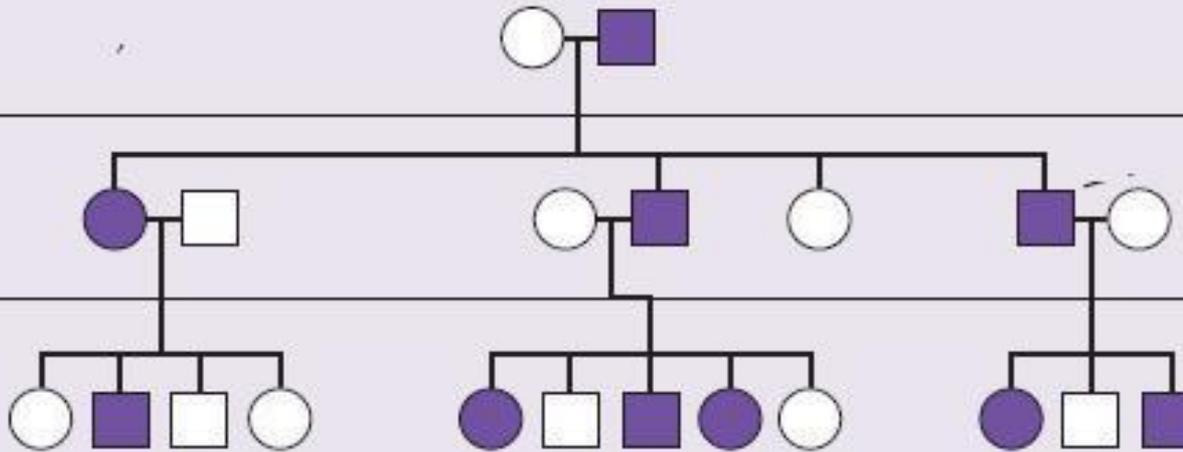
2 ...and the recessive allele is passed on to one-half of the phenotypically normal offspring.

3 These cousins are heterozygous.

4 Mating of heterozygous recessive parents may produce homozygous recessive (affected) offspring.

- **6.1 Exercício especial.**

- **1. Com base no heredograma abaixo, responda:**
- a) Qual o possível genótipo da geração parental?
- b) Qual a relação de dominância entre os alelos?



- **2. Uma mulher apresenta sangue do tipo A e não é diabética. O marido é do tipo B e diabético. O filho é O e diabético.**
- Qual os genótipos envolvidos?
- Qual a probabilidade de um próximo filho ter o mesmo genótipo do pai?

- **7. Origem de novos alelos e alelos múltiplos: além de Mendel.**
- Mendel não teve oportunidade de estudar a grande variação a partir das suas leis.
- Por exemplo, novos alelos surgem por mutações. Alguns genes têm múltiplos alelos, o que se chama de **polialelia**.
- Em alguns casos observa-se uma hierarquia de dominância entre eles:
-

- **7. Origem de novos alelos e alelos múltiplos: além de Mendel.**

- A cor do pelo dos coelhos tem fenótipos variados, conforme a dominância:

- $C > c^{ch}; c^h ; c$, onde:

- C = dominante, fenótipo sempre cinza escuro;

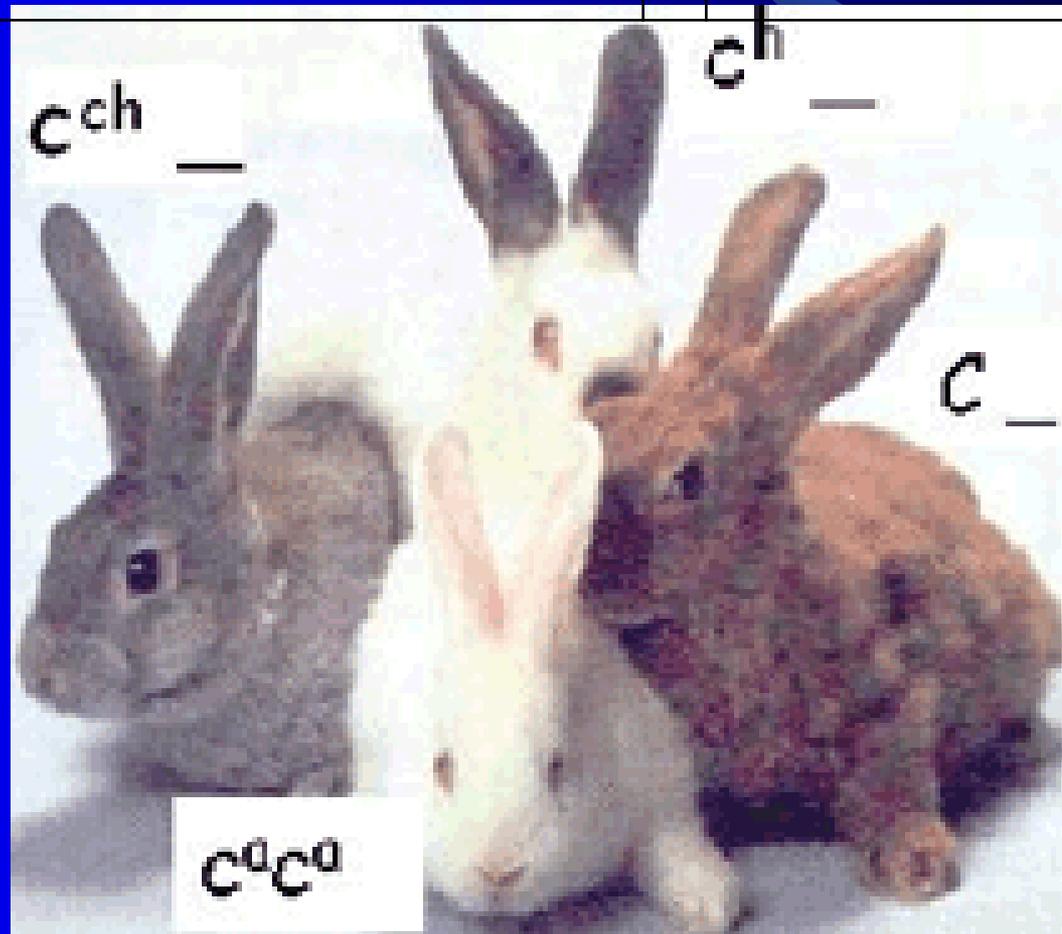
- c = recessivo com relação a todos, albino;

- c^{ch} = intermediário, fenótipo chinchila: $c^{ch} > c$ e $c^{ch} > c^h$

- c^h = intermediário, fenótipo himalaia: $c^h > c$;

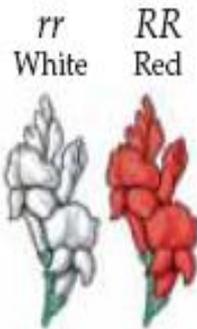
Sendo a relação de dominância $\rightarrow C > C^{ch} > C^h > C^a$

O gene C é dominante sobre todos os outros três, o C^{ch} dominante em relação ao himalaia e ao albino, porém recessivo perante o aguti, e assim sucessivamente.



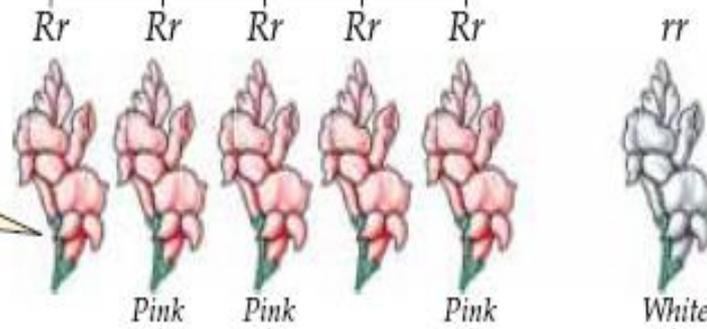
- **7.1. Dominância incompleta.**
- Mendel estudou pares simples de alelos com dominância de um deles na expressão. Muitos genes têm alelos que não são dominantes ou recessivos completos, expressando-se em situações intermediária quando em combinação.
- Por exemplo, nas plantas bocas-de-leão na figura a seguir.
- Observar que a razão entre os fenótipos muda para 1:2:1, no cruzamento da F1, em função do fenótipo intermediário do heterozigoto.
- O que ocorre num cruzamento teste homozigoto x heterozigoto?

Parental (P) generation



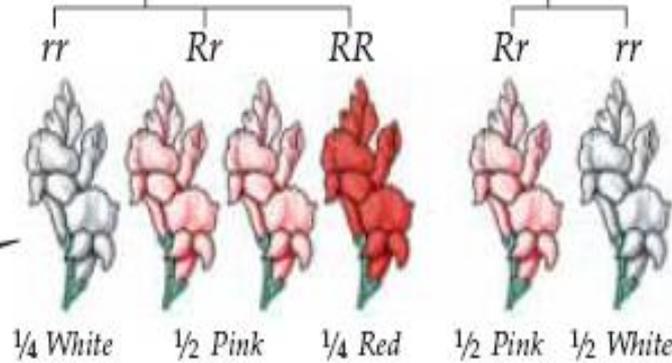
1 When true-breeding red and white parents are crossed, the F_1 generation are all pink.

F_1 generation



2 Heterozygous snapdragons produce pink flowers—an intermediate phenotype—because the allele for red flowers is incompletely dominant over the allele for white ones.

F_2 generation

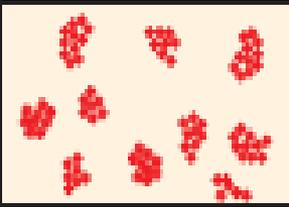
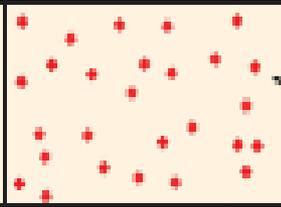
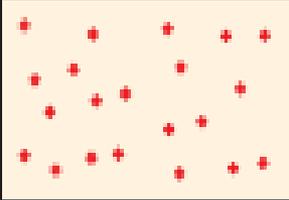
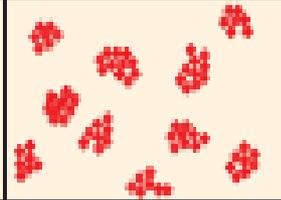
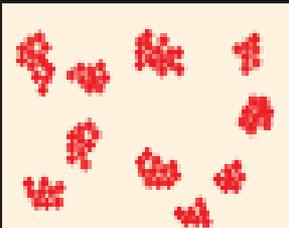
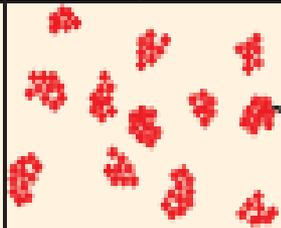
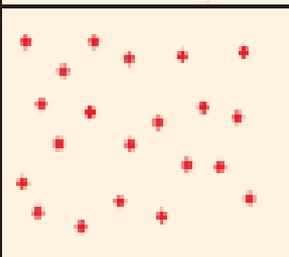
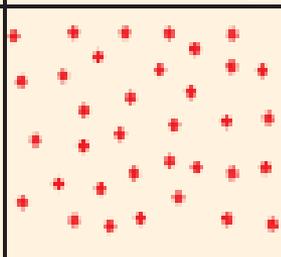


3 When F_1 plants self-pollinate, they produce white, pink, and red F_2 offspring in a ratio of 1:2:1.

4 A test cross confirms that pink snapdragons are heterozygous.

- **7.2 Codominância.**

- Em codominância, ambos os alelos se expressam, há 2 fenótipos simultâneos.
- Um exemplo no agrupamento ABO do sangue humano.
- Ver figura e debater.

Blood type of cells	Genotype	Antibodies made by body	Reaction to added antibodies	
			Anti-A	Anti-B
A	$I^A I^A$ or $I^A i^O$	Anti-B		
B	$I^B I^B$ or $I^B i^O$	Anti-A		
AB	$I^A I^B$	Neither anti-A nor anti-B		
O	$i^O i^O$	Both anti-A and anti-B		

Red blood cells that do not react with antibody remain evenly dispersed.

Red blood cells that react with antibody clump together (speckled appearance).

- **9. Pleiotropia.**

- Neste caso a influência na expressão é ambiental. O mesmo alelo pode ter mais de uma expressão fenotípica. O pelo dos gatos siameses é o exemplo. É condicionado pela temperatura corporal do corpo e extremidades.

• 10. Epistasia

- Neste caso, um ou mais genes afetam outros genes. Trata-se de uma interação genética.
- O exemplo é cor do pelo de camundongos:
- Fenótipo aguti, tipo selvagem, padrão cinza, quando ocorre o alelo dominante B que expressa bandas nos pelos.
- Fenótipo preto, recessivo, ocorre quando os alelos são bb.
- Em outro locus, ocorrem alelos A e a. O alelo dominante A condiciona o desenvolvimento da coloração, enquanto o alelo recessivo a bloqueia este desenvolvimento.
- Resulta que:
- Fenótipo albino, aa; independentemente dos alelos B e b.
- Ver figura e debater.



- Numa geração parental $AABB \times aabb$, a F1 será $AaBb$, aguti.
- O cruzamento da F1 resultará em razões distintas da prevista no dihibridismo com dominância, por causa da epistasia.
- 9 aguti : 3 pretos : 4 albinos. Porque?

- **11. Vigor híbrido, penetrância e expressividade.**
- Bastante usado nos cultivos vegetais, baseia-se nas combinações mais favoráveis ao ambiente e ao rendimento, geralmente observadas nos heterozigotos.



Parent

Parent

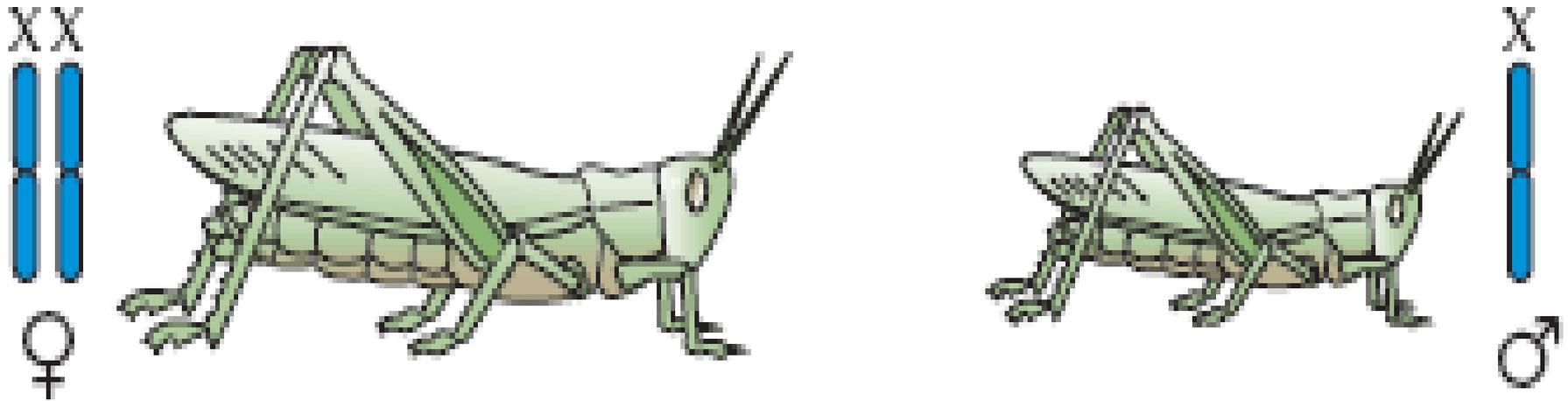
Hybrid offspring

10.16 Hybrid Vigor in Corn The heterozygous F_1 offspring is larger and more vigorous than either homozygous parent.

- 12. Herança ligada ao sexo.
- A origem parental do alelo é fundamental para um outro tipo de hereditariedade, aquela vinculada aos cromossomos sexuais e que também estão além dos trabalhos de Mendel.
- O sexo é determinado por diferentes cromossomos nas várias espécies animais. Por exemplo em abelhas (himenópteros, insetos sociais), os machos são haplóides,



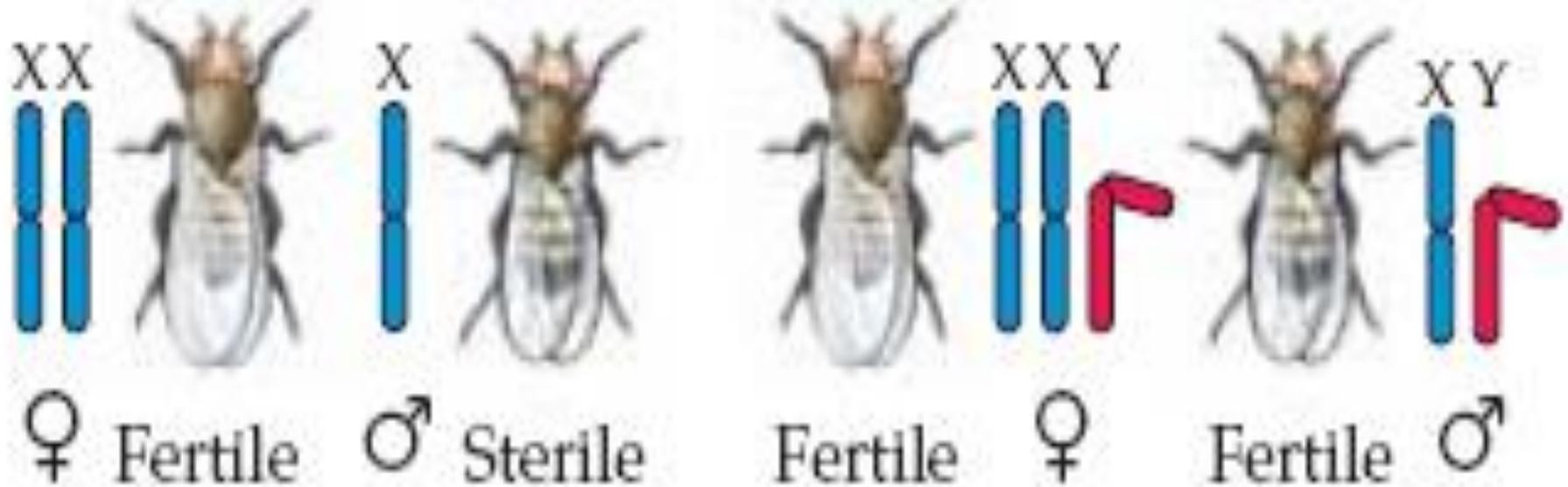
- 12. Herança ligada ao sexo.
- Nos gafanhotos (ortópteros) o sexo é determinado pela presença ou não de um par sexual XX, situação da fêmea. Os machos são X0, resultado de aneuploidia durante a meiose.



- Em humanos, há o par sexual X e Y. Humanos X0 são mulheres estéreis (síndrome de Turner); XXY são homens (síndrome de Klinefelter). Em ambos os casos há deficiências físicas. Assim o sexo masculino é determinado pela presença ou não do cromossomo Y. Neste cromossomo há o gene SRY, que pode ser a causa de outros defeitos. Similarmente no cromossomo X há o gene DAX1, codificadora para o sexo.

- 12. Herança ligada ao sexo.

- Em *Drosophila melanogaster*, temos a seguinte situação: um cromossomo X indica macho, dois, fêmea. O cromossomo Y indica apenas a fertilidade do macho.



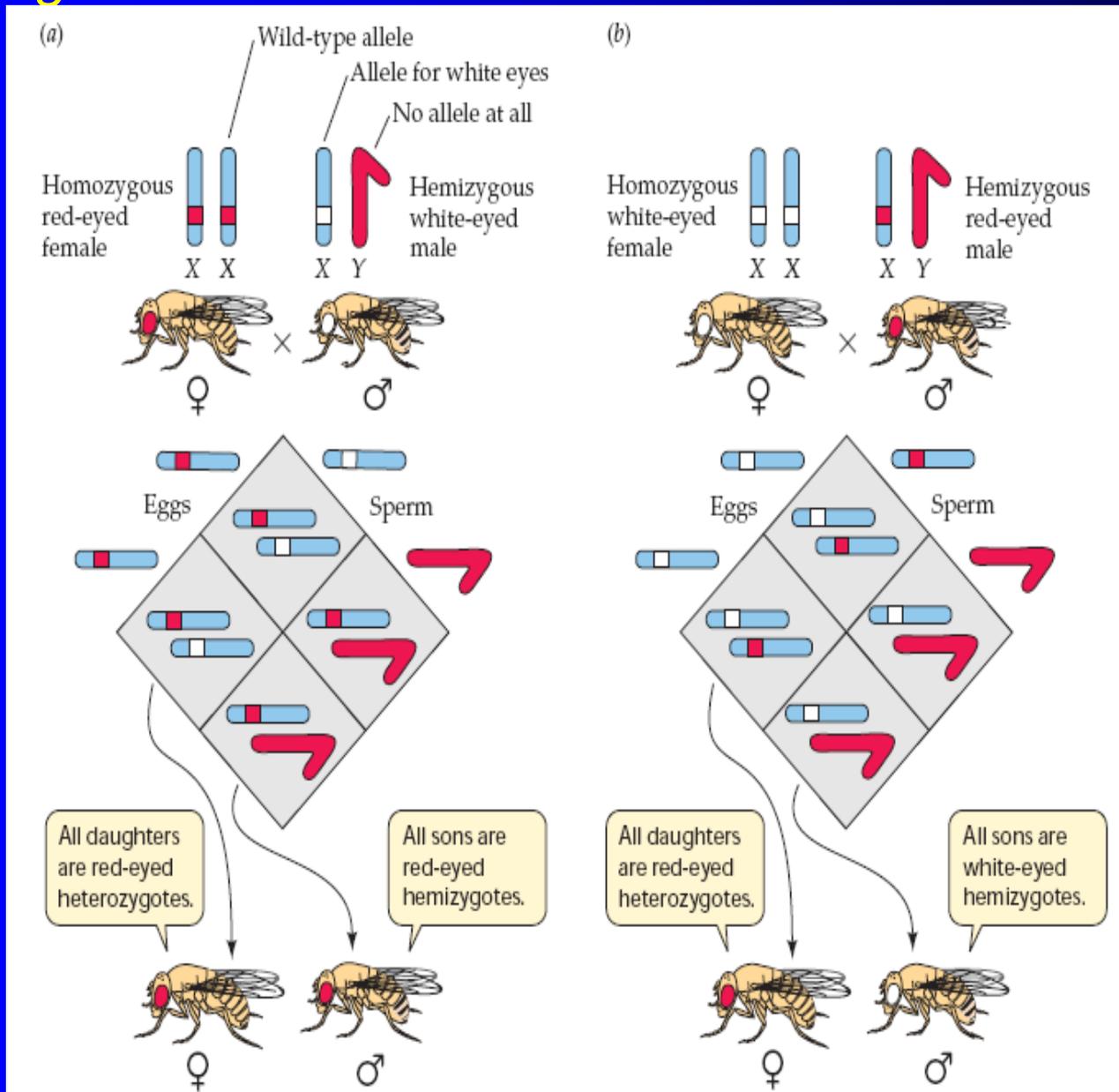
- Em aves: as fêmeas são ZW (heterogaméticos), os machos ZZ (homogaméticos). Ovos com cromossomo Z ou W determina o sexo, posto que os machos produzem cromossomos Z.

- 12. Herança ligada ao sexo



- A hereditariedade de caracteres influenciada diretamente por alelos dos cromossomos sexuais é bem conhecida nos casos da determinação pelo sistema XY.
- Nesta situação há uma variedade de situações, ou genótipos, onde a fêmea é homocigota ou heterocigota e os machos são hemizigotos, ou seja, apresentam apenas um alelo no cromossomo X e não tem correspondente no Y.

• 12.1 Herança ligada ao sexo: primeiro caso: cor dos olhos em *D. melanogaster*. Observar e debater.

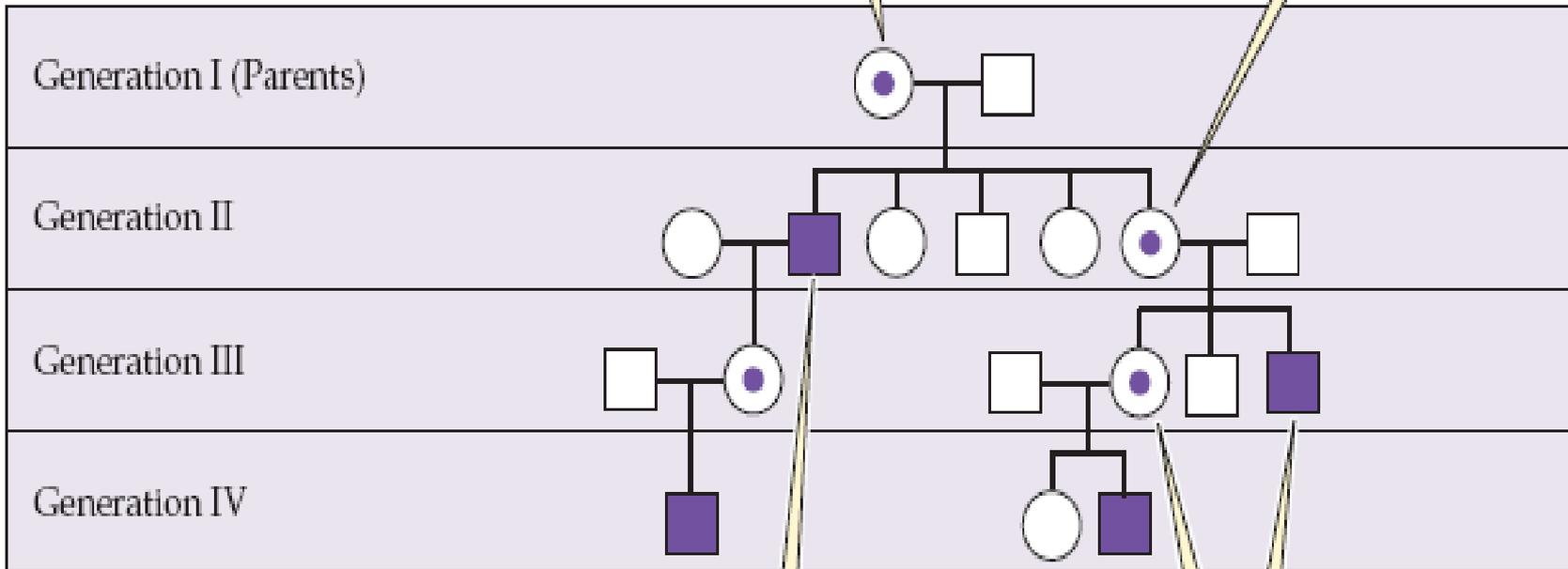


8. Herança ligada ao sexo e condições humanas: hemofilia e deficiência na percepção de cores (daltonismo). Debater.

○ Female who carries gene for phenotype of interest on one X chromosome

This woman carries the mutant allele but she is a phenotypically normal heterozygote.

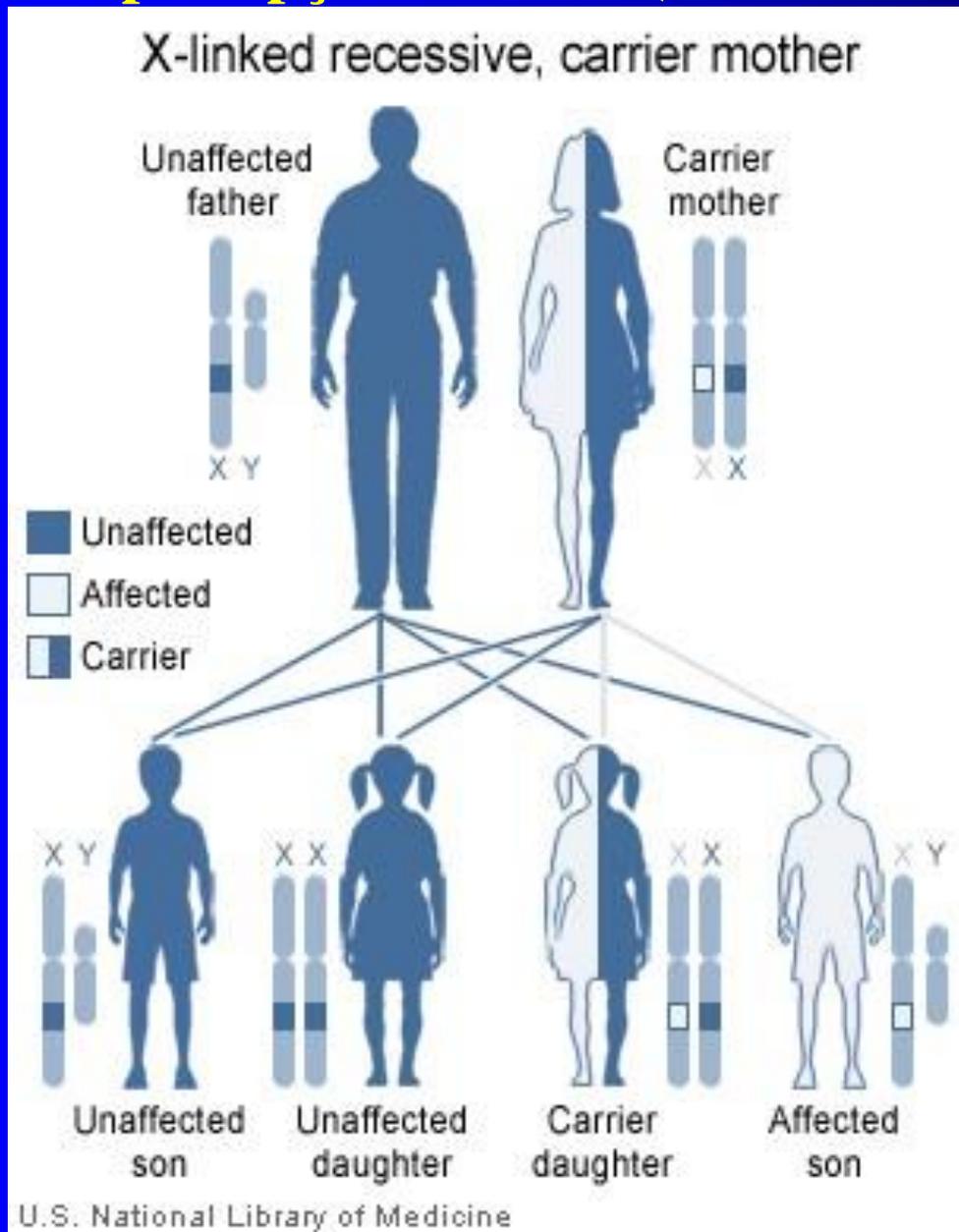
This woman inherited the mutant X from her mother and a normal X from her father.

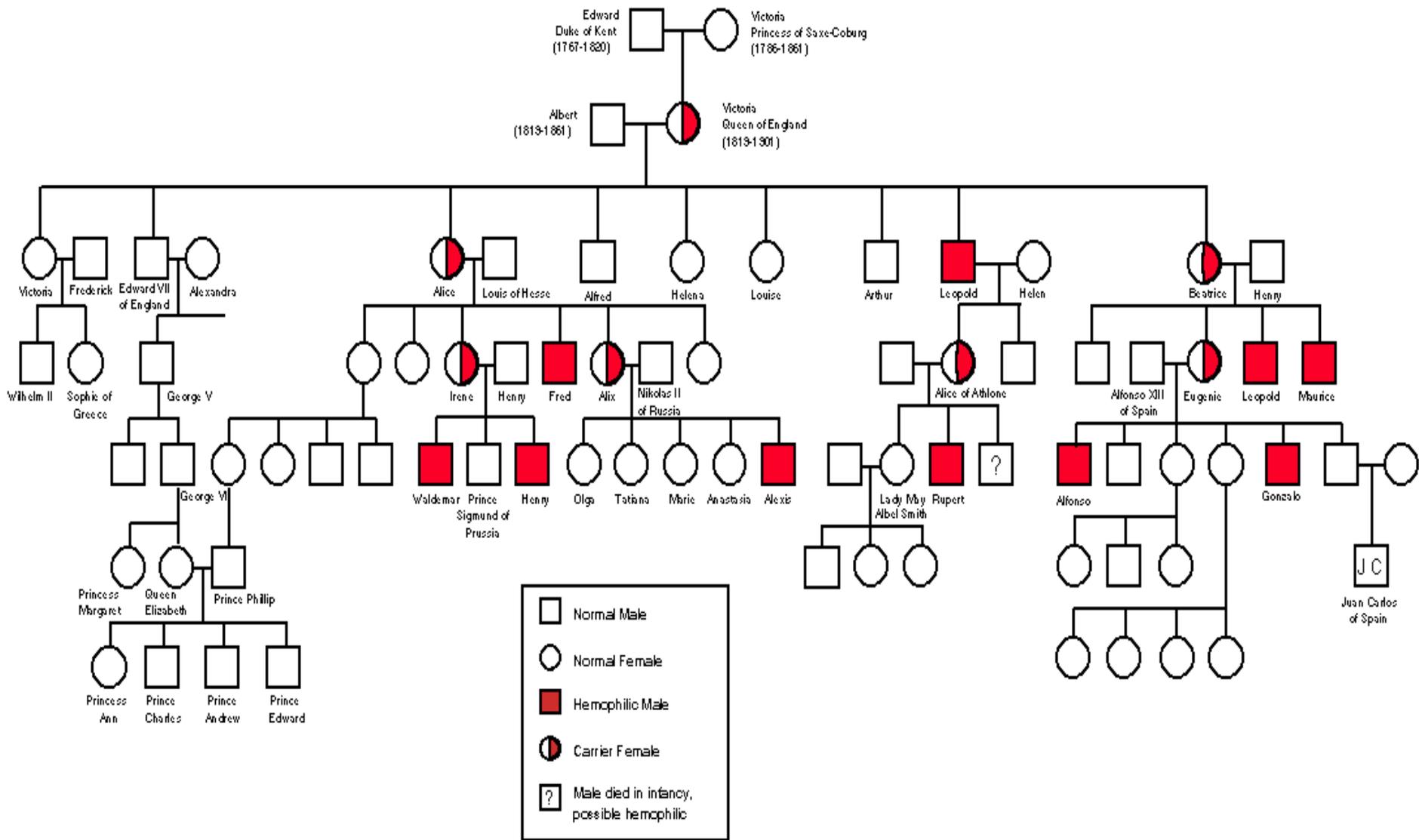


This man inherited the mutant X chromosome from his mother and a normal Y from his father, and expresses the mutation. He passed his mutant X chromosome to his daughter, and she passed it on to her son.

Two siblings inherited the mutant X from their mother. The son expresses the mutation; his sister is a carrier.

• 8. Herança ligada ao sexo e condições humanas: hemofilia e deficiência na percepção de cores (daltonismo). Debater as figuras.





- 9. Exercício especial.
- 1. Em gatos domésticos a pelagem laranja ou preta é ligada ao sexo. A localização do gene está no X. os gatos possuem o mesmo padrão humano. Os alelos possuem co-dominância. Heterozigotos têm o padrão malhado (parte preta e parte laranja). O cruzamento proposto é fêmea malhada e macho preto.
- Probabilidade de fêmea malhada, laranja ou preta?
- Probabilidade de macho malhado, preto ou laranja?
- 2. Casal procura aconselhamento genético para hemofilia. A mulher tem um irmão hemofílico, o homem tem um primo hemofílico. Qual a probabilidade da doença se manifestar nos filhos do casal?
-
-

- 9. Exercícios.
-
- Todos os exercícios de Genética estão apresentados em arquivo separado.
- Solicita-se que este arquivo seja usado para as respostas.