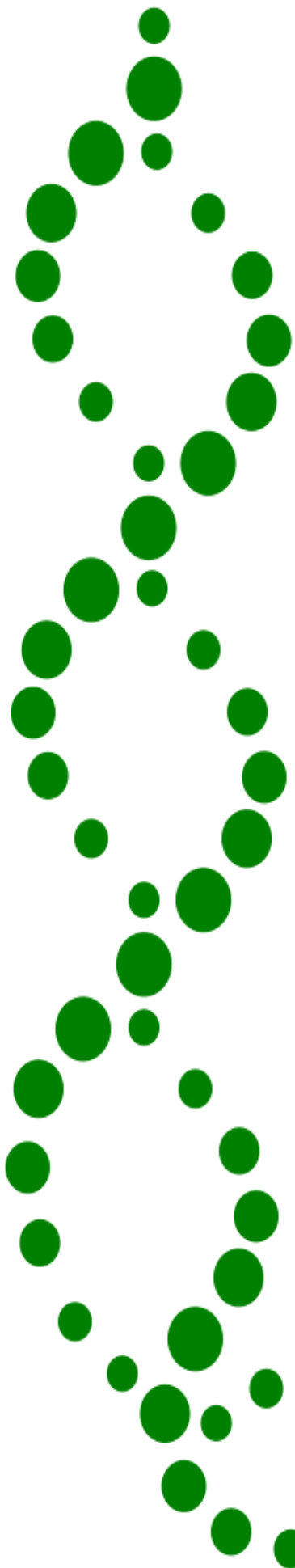


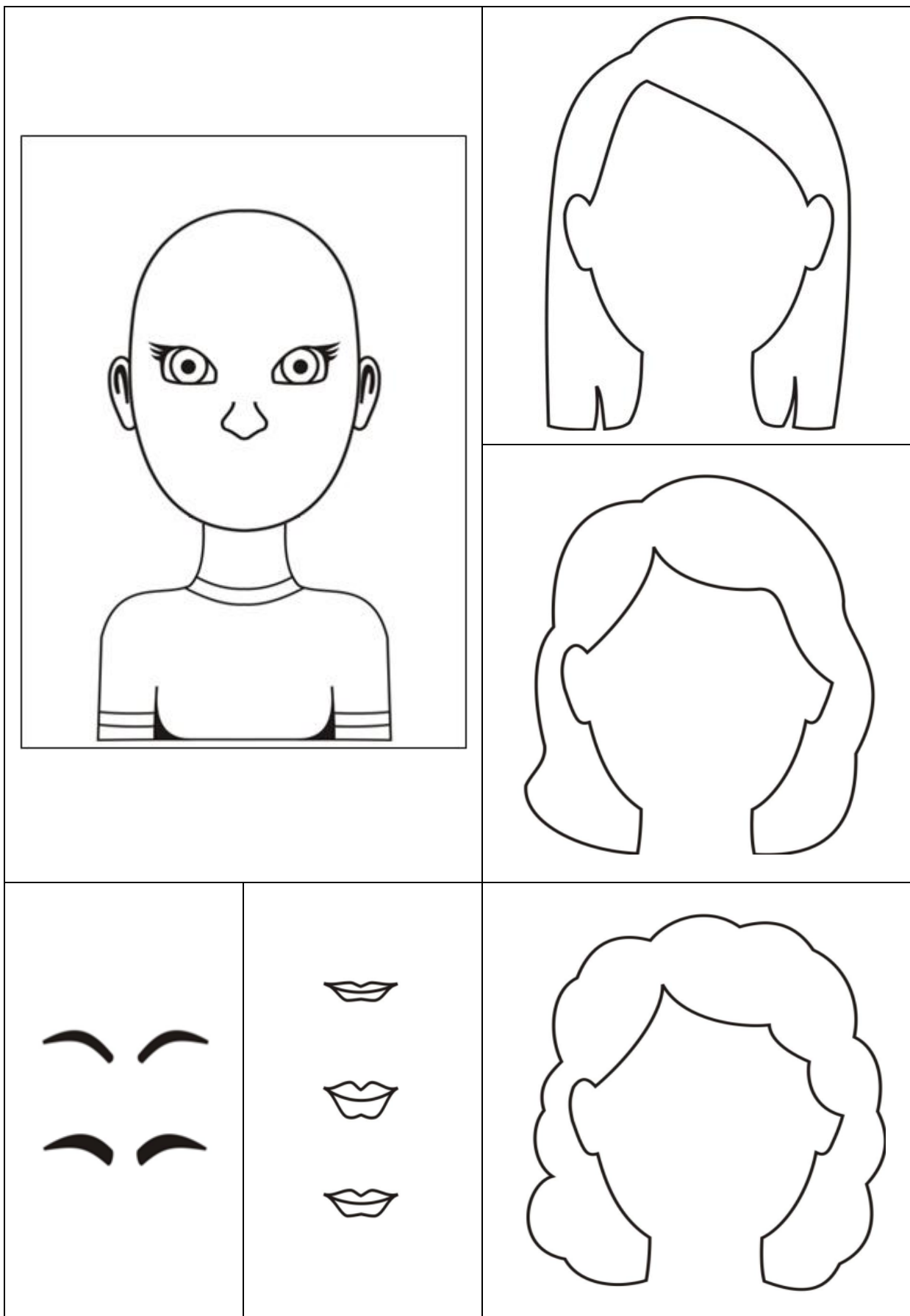
Caderno do Aluno

**GENÉTICA:
Princípios básicos da
hereditariedade e
primeira lei de Mendel**

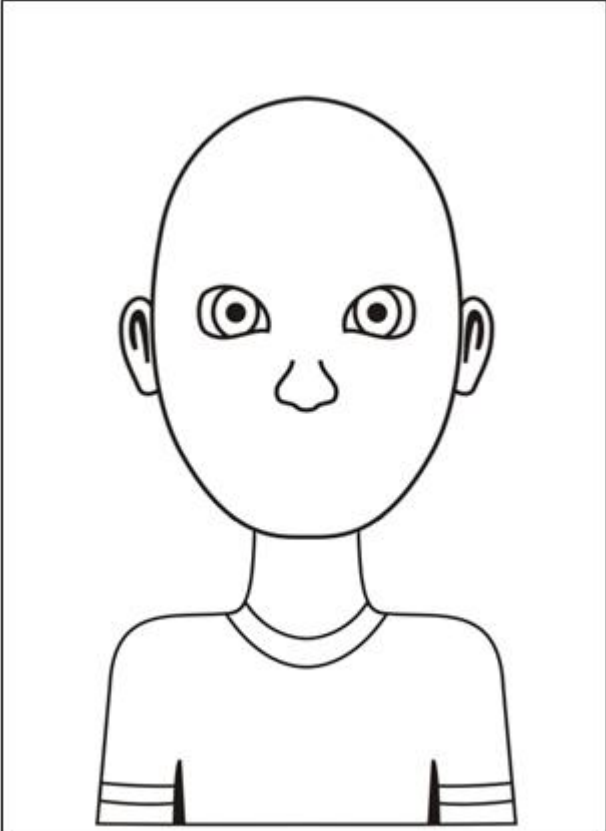


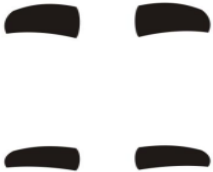




Victor Rendon Hidalgo

Avatar feminino – Escolha as características mais próximas de você.



Avatar masculino – Escolha as características mais próximas de você.

Herança biológica

Genética é a área da biologia que estuda a herança biológica, ou **hereditariedade**, que é a transmissão de características de pais para filhos, ao longo das gerações. Apesar de a herança biológica desafiar a curiosidade das pessoas desde a pré-história, a genética desenvolveu-se de maneira expressiva apenas no século XX.

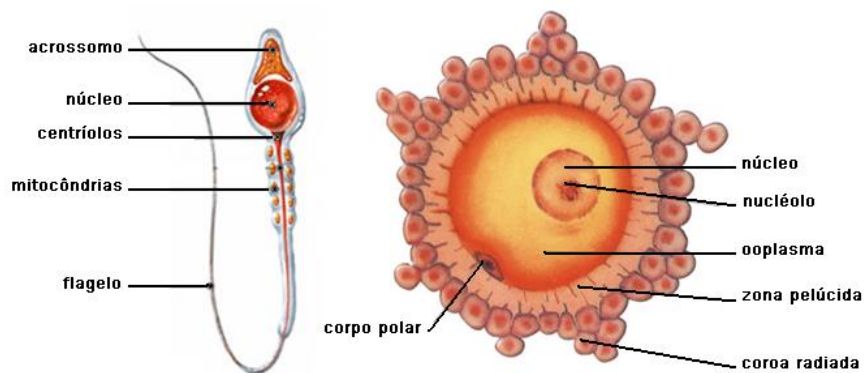
Já percebeu como os filhotes de todos os animais se parecem com seus pais? Um filhote de cachorro, por exemplo, pode ter uma mancha no focinho igualzinha às do pai e ter os pêlos do corpo da mesma cor que os da mãe. Você deve conhecer as expressões "tal pai, tal filho" ou "cara de um focinho do outro". Pois bem, em seres humanos ocorrem os mesmos fenômenos de herança biológica, tente lembrar-se de características (cor dos olhos, formato do queixo e do nariz, tipo de cabelo...) presentes em você que se parecem muito com seus pais. Escreva abaixo essas características:

a) Características iguais às do pai:

b) Características iguais às da mãe:

Como são transmitidas as características dos pais aos filhos?

A partir dos conhecimentos sobre a fecundação foi possível avançar na compreensão sobre a hereditariedade. Se os gametas (óvulo e espermatozoide) são a única ligação física entre as gerações, então eles devem conter toda a informação hereditária para originar um novo organismo. E essa informação hereditária está contida em que lugar dos gametas?

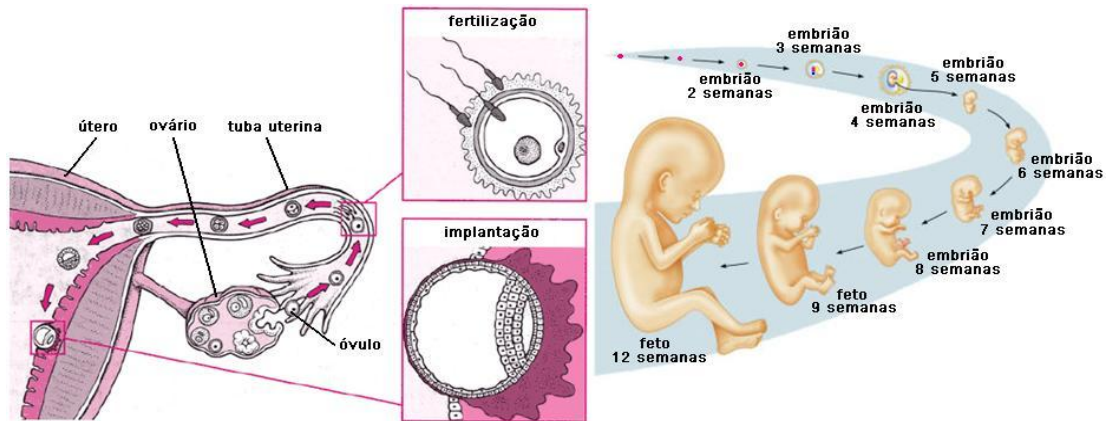


Fecundação

É a fusão de um par de gametas, com formação do zigoto. Na espécie humana a fecundação ocorre no terço inicial do oviduto (tuba uterina) e, em geral, nas primeiras 24 horas após a ovulação. Na espécie humana, o que denominamos óvulo é, na verdade, um ovócito secundário revestido por uma grossa camada de glicoproteínas aderidas à membrana plasmática ovular, denominada envelope vitelínico ou **zona pelúcida**. Por sua vez, esse envoltório, é recoberto por camadas de células foliculares ovarianas, que nutriram o ovócito

durante seu desenvolvimento no folículo. Esses envoltórios exigem que o espermatozoide seja dotado de um sistema perfurador (acrossomo) capaz de vencer os obstáculos à fecundação.

A penetração do espermatozoide induz o ovócito a completar a segunda divisão meiótica. Cerca de 15 horas após a penetração do espermatozoide no óvulo, os pró-núcleos masculino e feminino ficam próximos um do outro e seus cromossomos iniciam o processo de condensação, preparando-se para a primeira divisão celular do zigoto.

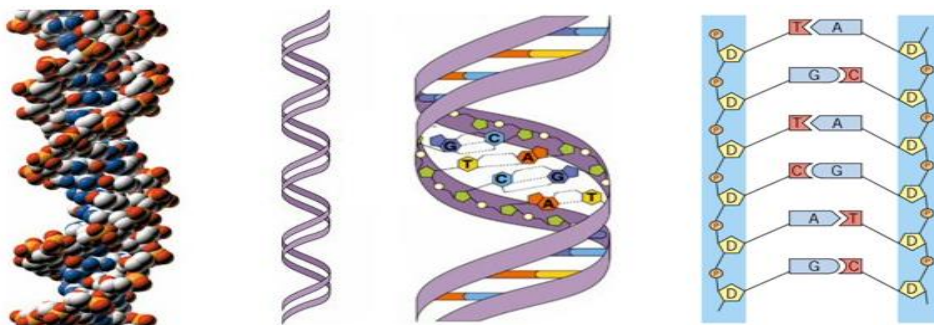


Nos mamíferos, os pró-núcleos não se fundem; eles permanecem próximos e, em determinado momento, suas cariotecas degeneram, liberando cromossomos maternos e paternos no citoplasma do zigoto. Os cromossomos ligam-se às fibras do fuso e ocorre a separação das cromátides-irmãs para polos opostos. Cada polo do fuso recebe um lote de 23 cromossomos maternos e 23 cromossomos paternos. Após a mitose se completar, as duas primeiras células embrionárias apresentam 46 cromossomos, 23 de origem materna e 23 de origem paterna.



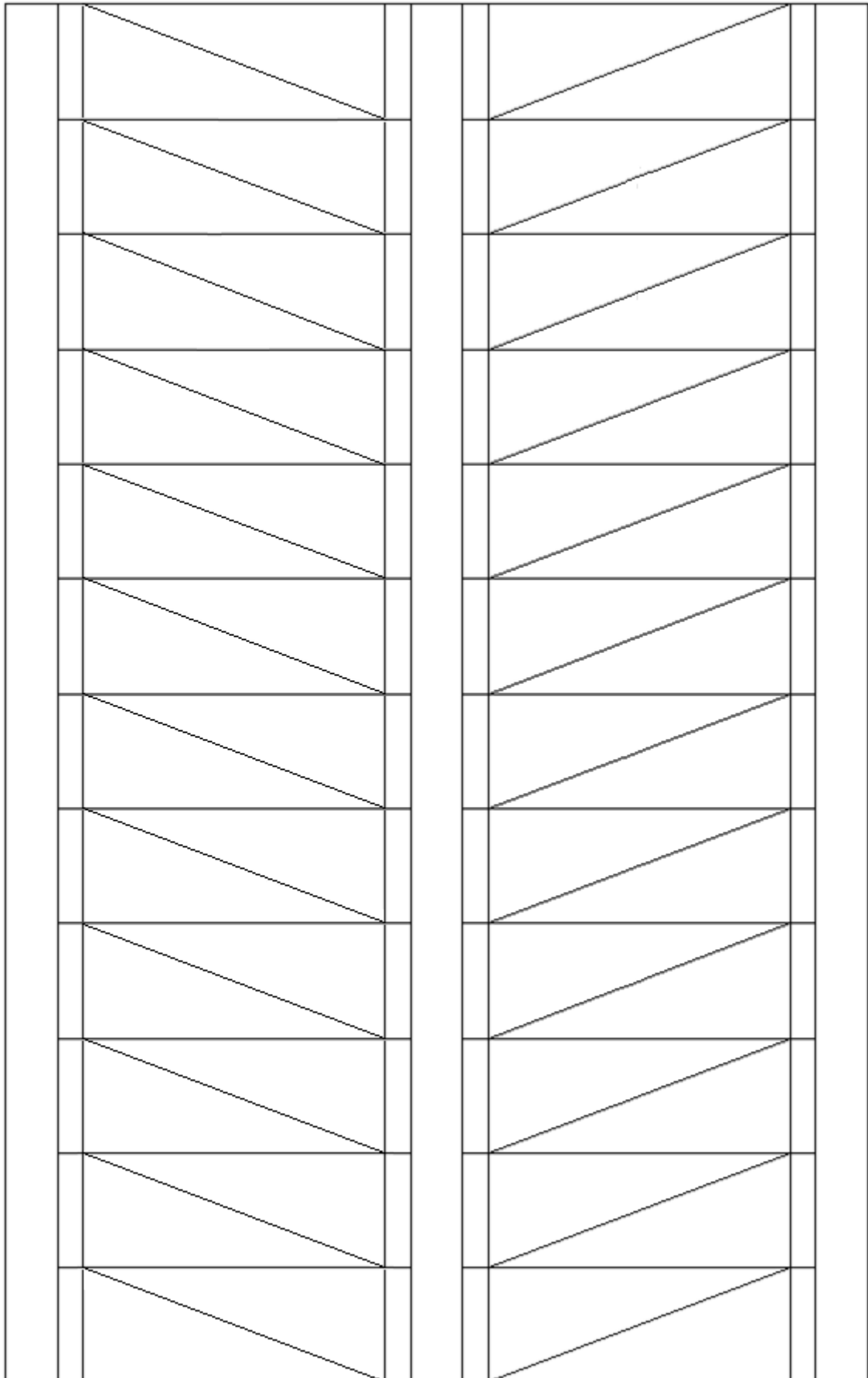
DNA – molécula mestra da vida

Todas as formas de vida em nosso planeta, exceto alguns vírus, têm suas informações genéticas codificadas na sequência de bases nitrogenadas do DNA. Na figura a seguir podem-se observar as diferentes representações da molécula de DNA.



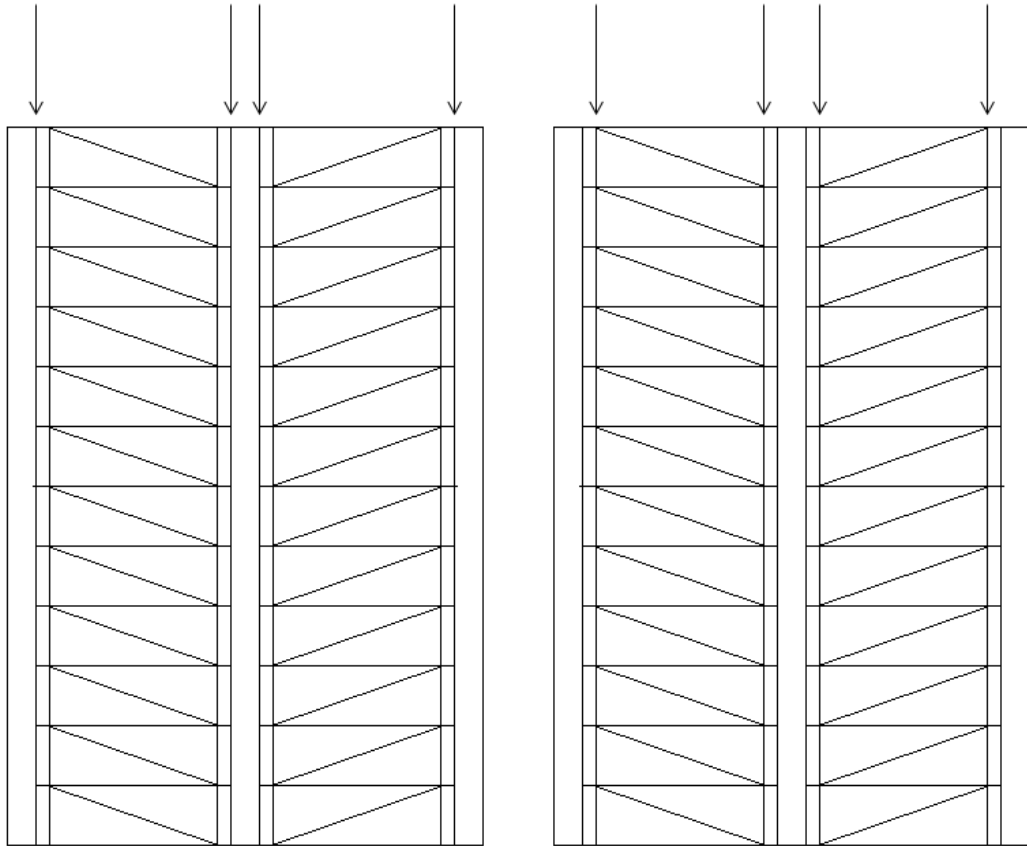
Vamos confeccionar uma molécula de DNA em origami, veja as instruções a seguir:

1. Recorte o modelo pelas bordas externas.

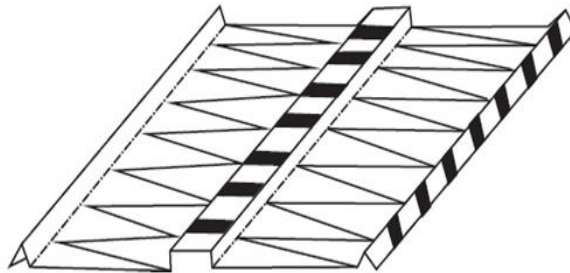


2. Inicie a dobradura de acordo com as instruções abaixo:

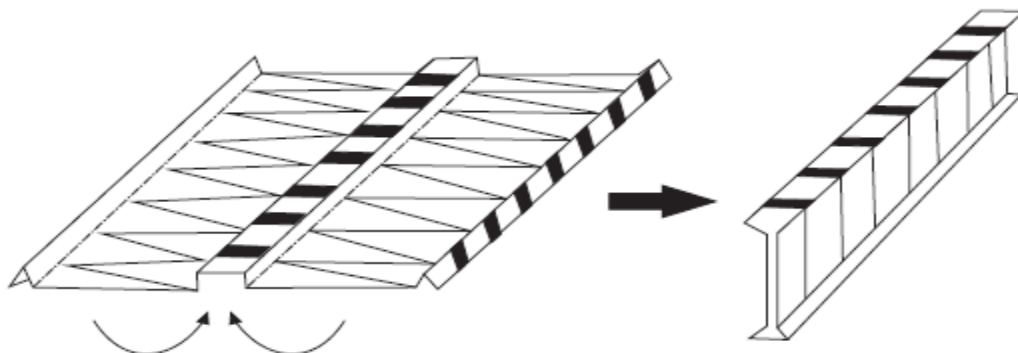
a) Dobre as quatro linhas indicadas para **baixo**. b) Dobre as quatro linhas indicadas para **cima**.



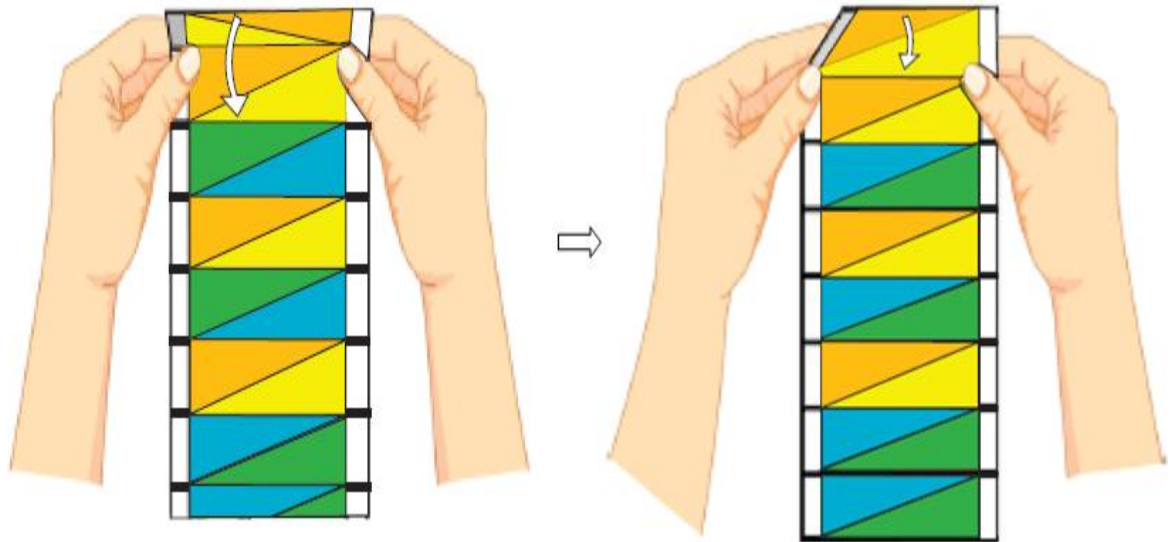
O papel após a dobradura ficará com o formato de um trilho de trem.



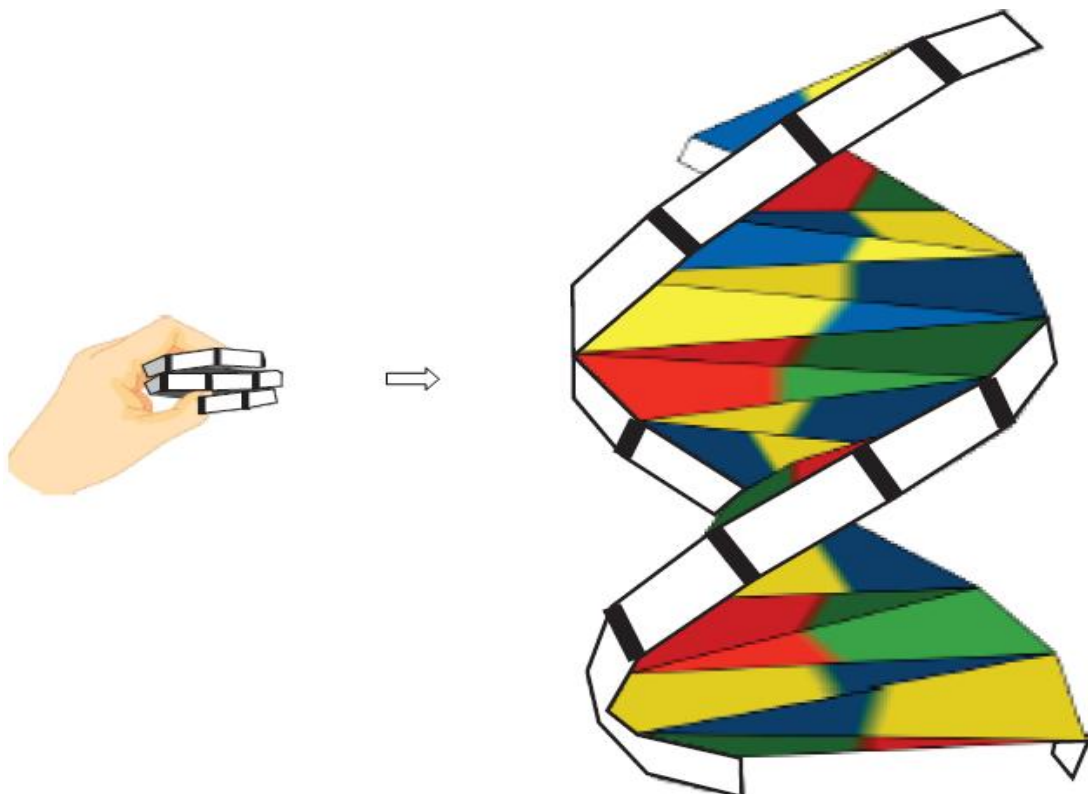
3. Dobre ao meio juntando ambas as partes para que a dobradura lembre uma escada.



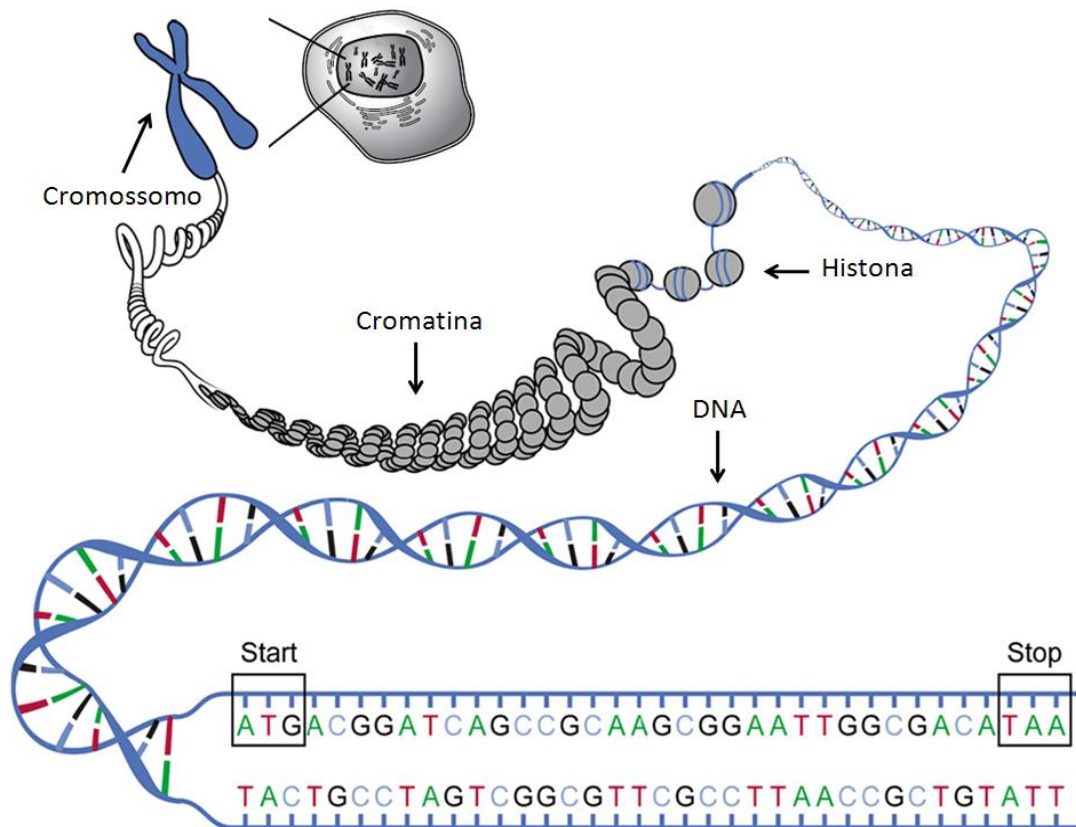
4. Segure o modelo com uma face voltada para você e dobre as linhas horizontais de cada triângulo para baixo e desdobre. Siga dobrando e desdobrando até o último da sequência. Vire o papel (para o lado oposto da dobradura inicial) e, dobre as linhas diagonais para baixo. As dobras devem ser feitas apenas com a intenção de marcar o papel, por isso deve-se dobrar e desdobrar.



5. Dobre todos os vincos diagonais e horizontais, juntos, nas direções das dobras feitas nas etapas anteriores. Seu modelo vai dobrar como um acordeão. Enquanto você dobra, segure o meio do modelo para manter as dobras juntas, gerando uma forma cilíndrica. Solte o modelo. Você deverá ver a forma de uma dupla hélice. Endireite os lados do DNA modelo de modo que fiquem perpendiculares aos vincos do meio. Cuidado para não desfazer a espiral.



Do DNA ao Cromossomo



Convenções da genética

Toda e qualquer ciência utiliza certos termos de estudo científico para informar e esclarecer significados e/ou conceitos.

- **Gene:** Segmento de DNA com informações para a síntese de uma proteína, responsável por alguma característica.
- **Lócus:** Local específico no cromossomo onde fica o gene.
- **Alelos:** Genes que ocupam o mesmo lócus em cromossomos homólogos.
- **Gene dominante:** Alelo que, em dose simples, determina o caráter. É representado por letra maiúscula.
- **Gene recessivo:** Alelo que só determina o caráter quando ocorre em dose dupla. É representado por letra minúscula.
- **Genótipo:** É o conjunto de genes que um indivíduo recebe e transmite hereditariamente. É o patrimônio genético do organismo.
- **Fenótipo:** É o aspecto externo de um indivíduo. O conjunto de suas características biológicas aparentes.
- **Fenocópia:** Dá-se esse nome a um fenótipo, produzido por ação ambiental, que simula os efeitos de determinado gene.
- **Genoma:** Conjunto de genes existentes em todos os cromossomos de uma espécie.
- **Homozigoto:** É o indivíduo que apresenta genes iguais, formando o par de alelos para a característica em estudo: **BB** e **bb**.

- **Heterozigoto:** É o indivíduo que apresenta genes diferentes, formando o par de alelos para a característica em estudo: **Bb**.

Como os genes manifestam suas características nos seres vivos?

Proteínas são substâncias essenciais à estrutura das células vivas; além disso, elas atuam como enzimas, comandando praticamente todos os processos vitais.

Tradução gênica

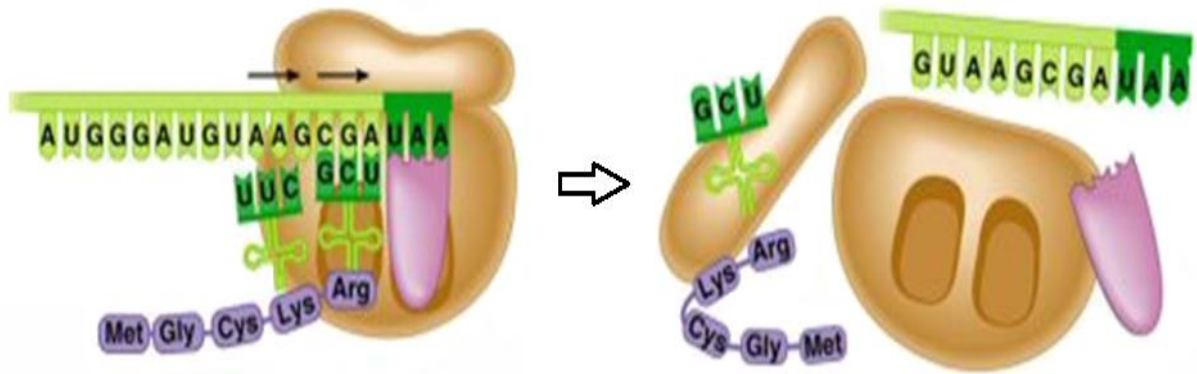
A síntese de uma proteína (cadeia polipeptídica) consiste em unir aminoácidos de acordo com a sequência de códons do RNAm. Como essa sequência é determinada pelas bases do DNA (gene) que serviu de molde ao RNAm, a síntese de proteínas representa, portanto, a “tradução” da informação do gene.

A síntese de um polipeptídeo tem início com a associação entre um ribossomo, um RNAm e o RNAt que transporta o aminoácido metionina. Esse RNAt, cujo anticódon é UAC, emparelha-se com o códon AUG presente perto da extremidade inicial da molécula do RNAm. O códon AUG constitui o chamado “códon de início de tradução”, pois é ele que determina o local da molécula de RNAm em que tem início a informação para a cadeia polipeptídica. Esta sempre é iniciada pelo aminoácido metionina.

		Segunda base do códon									
		U		C		A		G			
Primeira base do códon	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U	
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	C	
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	stop	UGA	stop	A	
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	stop	UGG	Trp	G	
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U	
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	C	
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Glu	CGA	Arg	A	
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Glu	CGG	Arg	G	
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asp	AGU	Ser	U	
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asp	AGC	Ser	C	
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	A	
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	G	
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gli	U	
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gli	C	
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gli	A	
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gli	G	
		Terceira base do códon									

Tabela do código genético.

O último estágio da síntese de um polipeptídeo ocorre quando o ribossomo chega a um “códon de parada”, ou seja, um dos três códons para os quais não há aminoácido correspondente. Quando isso ocorre, o sítio A do ribossomo é ocupado por uma proteína denominada “fator de liberação” e todos os participantes do processo se separam, liberando a cadeia polipeptídica formada.

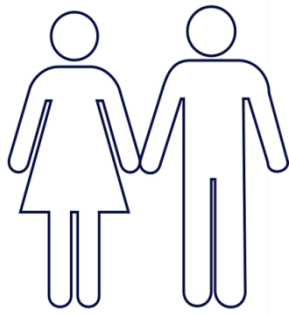


O processo de síntese das proteínas é rigorosamente ordenado, o que garante que os tipos e as sequência de aminoácidos de uma cadeia polipeptídica sejam determinado, com precisão, pela sequência de códon do RNAm. Como este é produzido pela transcrição exata da sequência de bases do DNA, ou seja, pelos genes, concluímos que, ao controlar a produção das proteínas, os genes exercem o controle das características e das atividades celulares.

Alguns exemplos genéricos da ação dos genes

Genótipos	Fenótipo
Cabelo: Crespo AA Ondulado Aa Liso aa	
Sobancelha: Grossa AA, Aa Fina aa	
Lábios: Grossos AA Médios Aa Finos aa	
Orelha de lobo: Descolado AA, Aa Colado aa	

Atribua uma das características (da tabela anterior) ao casal e descubra as probabilidades de sua manifestação nos filhos.



Fenótipo escolhido: _____

Genótipo: Homem _____ x _____ Mulher

Faça o cruzamento usando a tabela de Punnett. Quais os resultados encontrados?

♀	♂		

Histórico:

Realizando cruzamentos com ervilhas-de-cheiro (*Pisum sativum*) durante cerca de oito anos Gregor Johann Mendel (1822-1884) teve seu trabalho desprezado pelo mundo científico da época que não soube avaliar a importância de seus experimentos. Apenas no início do século XX o trabalho de Mendel foi redescoberto e devidamente reconhecido.

Nos experimentos com ervilhas, Mendel constatou que os caracteres estudados manifestavam-se nas ervilhas descendentes, segundo regras que ele formulou matematicamente. Tais regras são conhecidas até hoje como as Leis de Mendel e constituem o alicerce da genética moderna.

Primeira Lei de Mendel

Cada característica é formada por um par de fatores ou elementos. Estes separam ou segregam entre si durante a formação dos gametas, indo apenas um fator para cada gameta. Ocorrida a união dos gametas, esses fatores (genes) voltam a se juntar, reconstituindo o par.

Genes Co-dominantes

O Sistema ABO

Os trabalhos de determinação dos tipos sanguíneos, do sistema **ABO**, foram desenvolvidos pelo patologista Austríaco Karl Landsteiner em 1900. Ele identificou os

grupos **A**, **B** e **O**. O grupo **AB** foi identificado por Stuali e Von de Castelo, dois colaboradores de Landsteiner, em 1902.

Landsteiner pode identificar os tipos sanguíneos depois que descobriu nas hemácias do sangue humano dois tipos de Aglutinogênios, aos quais designou **A** e **B**. No plasma sanguíneo existem dois tipos de aglutininas, Anti-A e Anti-B, essas aglutininas não podem coexistir com seus Aglutinogênios correspondentes, pois nesse caso ocorreria a aglutinação de hemácias.

OBS:

Aglutinogênios e Aglutininas

Dá-se o nome de “antígenos” a substâncias capazes de provocar a formação de “anticorpos”. Estes são imunoglobulinas, proteínas produzidas por linfócitos e plasmócitos. Os anticorpos são capazes de reagir especificamente aos antígenos que provocam sua formação, neutralizando-os.

*Aglutinogênios: são antígenos encontrados nas hemácias humanas.

*Aglutininas: são anticorpos dissolvidos no plasma sanguíneo.

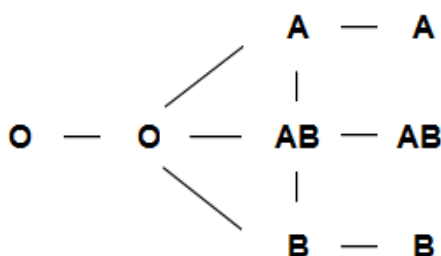
A reação entre Aglutinogênio e aglutininas é chamada de “aglutinação”, porque provoca aderência entre célula ou sua destruição.

Tipo de sangue	Aglutinogênio (hemácias)	Aglutinina (plasma)
A	A	Anti-B
B	B	Anti-A
AB	A e B	-
O	-	Anti-A e Anti-B

Transfusões de sangue

O esquema mostra as possibilidades de transfusão de sangue, pelo sistema **ABO**. Note-se que os indivíduos do grupo **AB**, por não possuírem aglutininas, podem receber todos os tipos de sangue, daí serem chamados receptores universais. Situação inversa ocorre com os indivíduos de grupo **O**, possuem os dois tipos de aglutinina no plasma e só podem receber sangue de doadores também do grupo **O**. Entretanto, as hemácias de indivíduos do grupo **O** não possuem aglutinogênios, daí não ser possível aglutiná-las, por isso o sangue do tipo **O** pode ser doado a qualquer tipo de receptor, sendo os indivíduos desse grupo chamados de doadores universais.

Complete a relação de transfusão entre os grupos sanguíneos



Alelos Múltiplos

As características mendelianas são determinadas por um par de genes, havendo para uma delas dois alelos, geralmente um deles dominante e o outro recessivo. Entretanto, a ocorrência de dois diferentes alelos para um mesmo locus cromossômico não pode ser generalizada. De fato há heranças nas quais se verifica a existência de mais de dois alelos para um mesmo locus. Esse padrão de herança, conhecido como polialelia ou alelos múltiplos, se aplica aos grupos sanguíneos do sistema **ABO** humano e outros caracteres como, por exemplo, a cor da pelagem em coelhos.

A polialelia está de acordo com a primeira lei de Mendel, porque, embora existam vários alelos para um mesmo locus, apenas dois deles determinam certa característica fenotípica nos indivíduos.

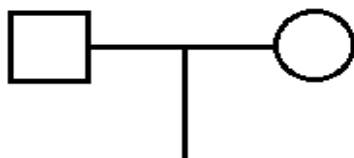
*Alelos múltiplos são séries de genes localizados no mesmo locus em cromossomos homólogos, onde ocorrem dois a dois, determinando um mesmo caráter.

Cada indivíduo da espécie humana possui um destes tipos sanguíneos: **A**, **B**, **AB**, e **O**. Esses quatro fenótipos são determinados por uma série de três genes alelos, identificado pelos símbolos **I^A**, **I^B** e **i**.

Os fenótipos e genótipos possíveis para os grupos sanguíneos do sistema **ABO** são:

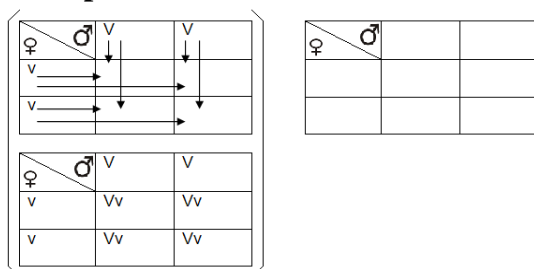
Fenótipo	Genótipo	
Grupo A	I ^A I ^A	I ^A i
Grupo B	I ^B I ^B	I ^B i
Grupo AB	I ^A I ^B	
Grupo O	ii	

Monte um heredograma com o sistema ABO de seus pais e você (veja instruções de montagem na página 16)



Monte o quadro de Punnett com os seus dados

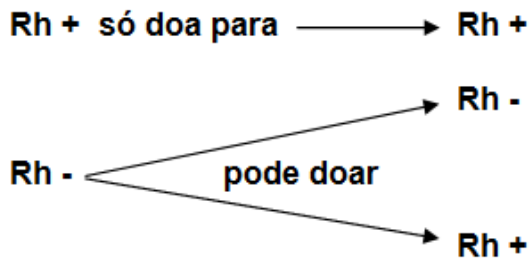
Exemplo



O Sistema Rh

O fator “**Rh**” do sangue foi descoberto, em 1940, por Landsteiner e A. S. Weiner ao injetarem sangue de macacos *Rhesus* em coelhos. Esses pesquisadores verificaram que os coelhos produziam anticorpos anti-Rh, que aglutinavam as hemácias do macaco, o que só levou a inferir que nas hemácias aglutinadas devia existir um antígeno, a que chamaram de Rh. Posteriormente verificaram que um grande número de pessoas tinha sangue com antígeno Rh.

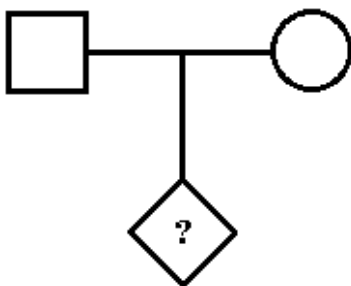
Esses indivíduos foram chamados de Rh positivos, porque suas hemácias reagiam com os anticorpos Rh; aqueles cujas hemácias não reagiam foram chamados de Rh negativos.



A herança do sistema Rh é determinada por um par de genes alelos, **R** e **r**. o gene **R**, dominante sobre o **r**, determina a presença do antígeno Rh nas hemácias e, portanto, é responsável pelo Fenótipo Rh positivo.

Fenótipo	Genótipo
Rh +	RR, Rr
Rh -	rr

Monte aleatoriamente um casal com os genótipos para o fator Rh



Faça o cruzamento usando a tabela de Punnett

♀ \ ♂		

Quais os resultados encontrados?

Fenótipo Rh + ___% ou ____ (de forma fracionada)

Fenótipo Rh - ___% ou ____

Genótipo **RR** ___% ou ____

Genótipo **Rr** ___% ou ____

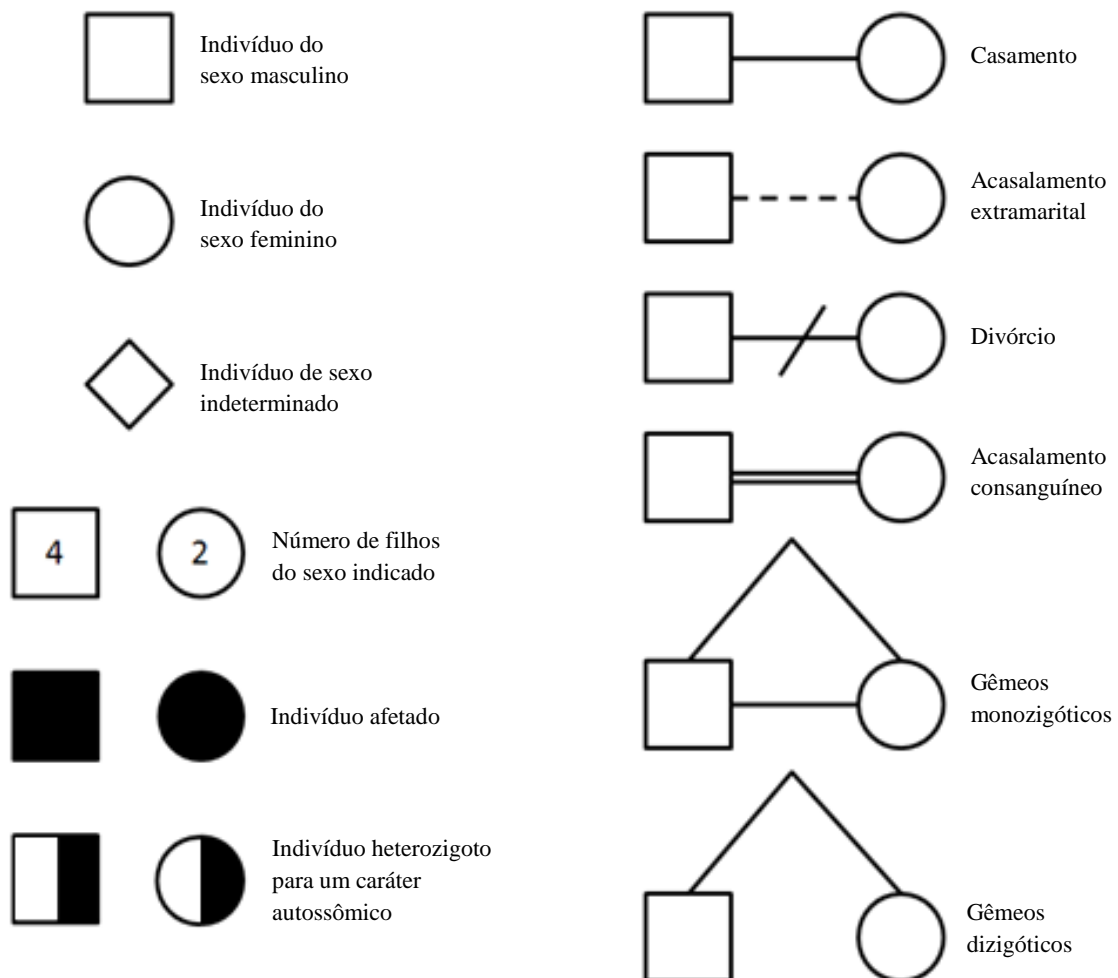
Genótipo **rr** ___% ou ____

Heredograma

Construir um heredograma consiste em representar, usando símbolos, as relações de parentesco entre os indivíduos de uma família. Cada indivíduo é representado por um símbolo que indica as suas características particulares e sua relação de parentesco com os demais.

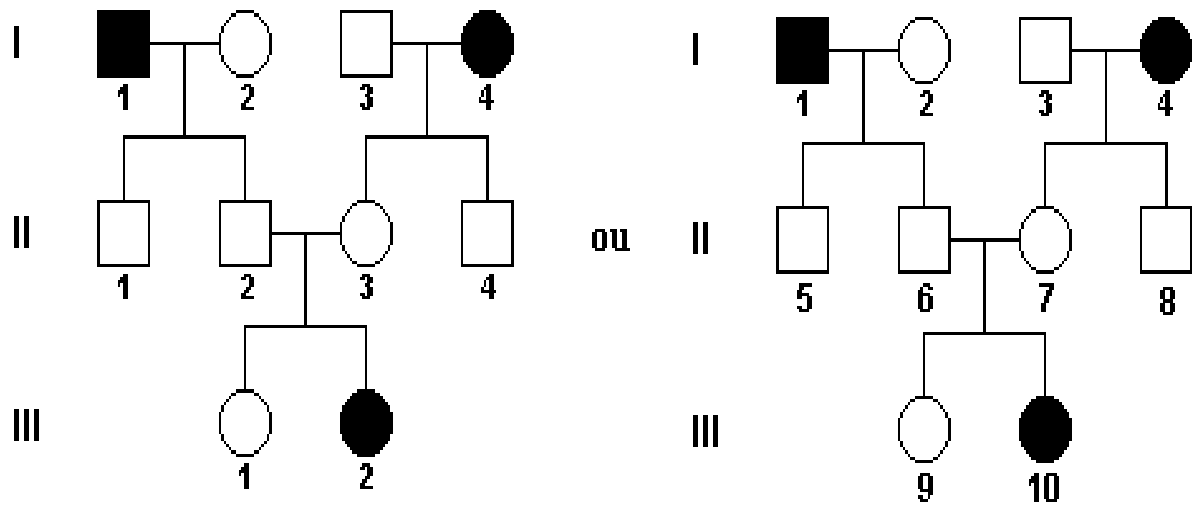
Indivíduos do sexo masculino são representados por um quadrado, e os do sexo feminino, por um círculo. O casamento, no sentido biológico de procriação, é indicado por um traço horizontal que une os dois membros do casal. Os filhos de um casamento são representados por traços verticais unidos ao traço horizontal do casal.

Principais símbolos do heredograma



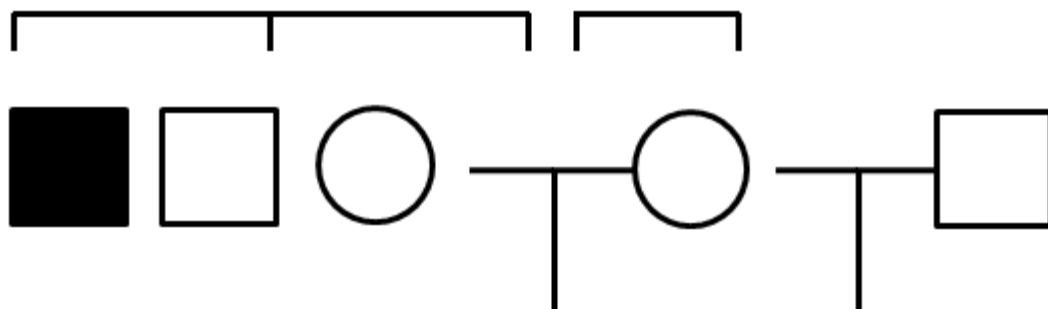
Regras que devem ser observadas para a montagem do heredograma

- Em cada casal, o homem deve ser colocado à esquerda, e a mulher à direita, sempre que for possível.
- Os filhos devem ser colocados em ordem de nascimento, da esquerda para a direita.
- Cada geração que se sucede é indicada por algarismos romanos (I, II, III, etc.). Dentro de cada geração, os indivíduos são indicados por algarismos arábicos, da esquerda para a direita. Outra possibilidade é se indicar todos os indivíduos de um heredograma por algarismos arábicos, começando-se pelo primeiro da esquerda, da primeira geração.

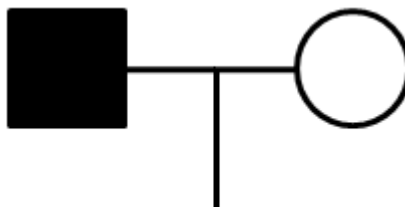


Exercício de construção de heredograma

Leia com atenção a historinha e selecione os símbolos corretos para construir o heredograma



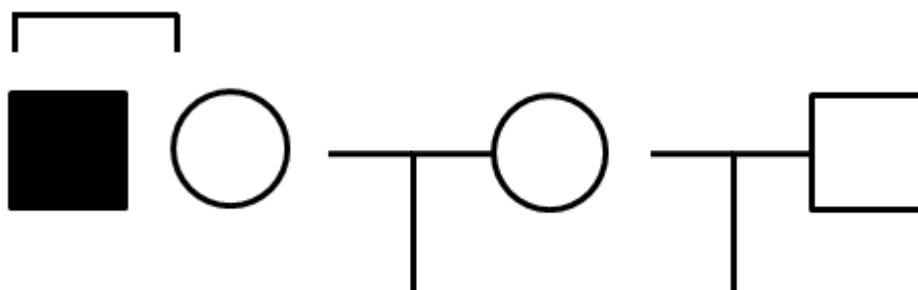
Meu avô é afetado por um distúrbio genético, já minha avó, é normal. Minhas duas tias e meu pai, que é o filho mais novo, são normais.



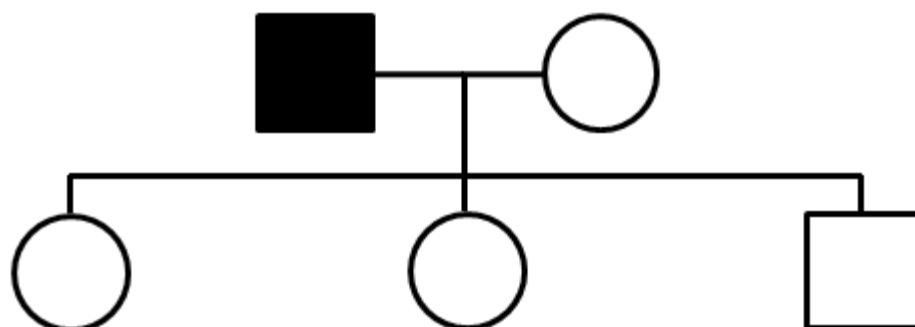


Minha primeira tia se casou com um homem normal e teve uma filha normal e um filho afetado. Minha segunda tia também se casou com um homem normal e teve uma filha normal. Apesar de o meu avô materno ser afetado, minha mãe é normal. Eu sou afetado pela mesma doença do meu avô, mas minha irmã mais nova é normal.

Símbolos para escolher

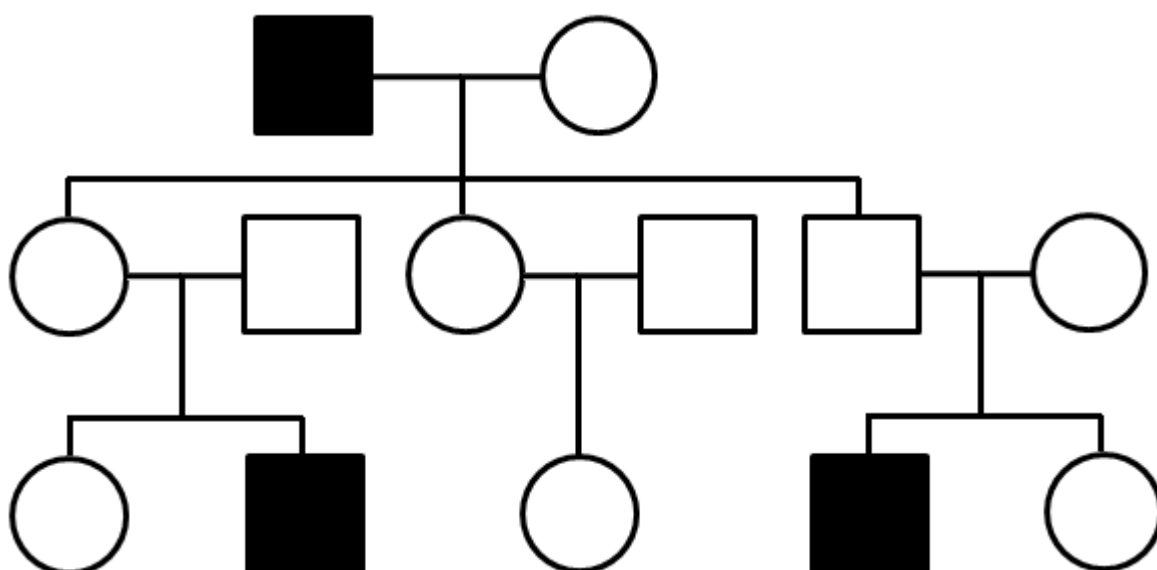


Montagem





Muito bem! Vamos ver se você consegue identificar um indivíduo específico neste heredograma. Circule o indivíduo II. 2.



Observe o heredograma e assinale a resposta correta:
O indivíduo III. 2 é afetado?



- Sim
 Não