

# Genética para EJA

**Frederico dos Santos Novaes  
Dr. Fernando Costa Amaral**



# **Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais**

Programa de Pós-Graduação em Ensino de Ciências e Matemática  
Área de concentração: Ensino de Biologia

Produto desenvolvido e apresentado no Programa de Mestrado Profissional em Ensino de Ciências e Matemática da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, como requisito parcial para obtenção do título de Mestre em Ensino de Ciências.

**Frederico dos Santos Novaes**

**Dr. Fernando Costa Amaral**

**Belo Horizonte, 2016.**

# Apresentação para professores

Caro Professor(a), este paradidático, foi produzido com a intenção servir de base e orientar o ensino de genética para alunos do **EJA** (Educação de Jovens e Adultos), com abordagens mais contextualizadas e significativas dos princípios básicos da herança genética com vistas a um ensino/aprendizado mais efetivo.

O diferencial desse material em relação ao conteúdo e abordagens dos livros didáticos convencionais se deve a sua proposta de adequar os conhecimentos acerca da herança genética as características próprias do EJA que, de uma forma geral, reclama por práticas pedagógicas e conteúdos adaptados as singularidades desta modalidade específica de ensino, normalmente composta por estudantes com faixa etária bastante variada que tiveram que abandonar os estudos na infância ou na adolescência, muitos dos quais frequentam as aulas no turno da noite após um dia de trabalho.

A didática pode ser definida como um ramo da ciência pedagógica voltada para a formação do aluno em função de finalidades educativas e que tem como objeto de estudo os processos de ensino e aprendizagem e as relações que se estabelecem entre o ato de ensinar (professor) e o ato de aprender (aluno). Nesta perspectiva a didática passa a abordar o ensino ou a arte de ensinar como um trabalho de mediação de ações pré-definidas destinadas à aprendizagem, criando condições e estratégias que assegurem a construção do conhecimento. A Didática enquanto campo de estudo visa propor princípios, formas e diretrizes que são comuns ao ensino de todas as áreas de conhecimento. Não se restringe a uma prática de ensino, mas se propõe a compreender a relação que se estabelece entre três elementos: professor, aluno e a matéria a ser ensinada.

Não basta ao professor reproduzir pressupostos teóricos ou programas disciplinares pré-estabelecidos, as informações acumuladas na prática ao longo do processo ensino-aprendizagem devem despertar a capacidade crítica capaz de proporcionar questionamentos e reflexões sobre essas informações a fim de garantir uma transformação na prática. Como um processo em constante transformação, a formação do educador exige esta interligação entre a teoria e a prática como forma de desenvolvimento da capacidade crítica profissional.

Para a construção deste material, utilizamos uma abordagem baseada no enfoque CTSA “*Ciência, Tecnologia, Sociedade e Ambiente*”, que defende uma aproximação entre os conteúdos trabalhados com contextos atuais, capazes de contribuir para o letramento em ciência e tecnologia com relevância sócio ambiental.

Destacamos ainda que a apresentação formal dos conteúdos, figuras e esquemas buscou apoio em duas importantes teorias educativas: a TCAM “*Teoria Cognitiva da Aprendizagem Multimídia*”, que orienta o *design* dos materiais instrucionais, e a TCC “*Teoria da Carga Cognitiva*” e que, defende a importância de se adequar o nível de complexidade dos materiais instrucionais, reforçando cargas pertinentes e eliminando cargas supérfluas, com a intenção de potencializar o processo de ensino e aprendizagem.

Nossa expectativa é que os professores que atuam no EJA encontrem neste material uma ferramenta pedagógica que oriente e facilite o ensino/aprendizado de Genética, tornando-o mais dinâmico, prazeroso e significativo.



**Bom trabalho**

# Apresentação para estudantes

*Você sabe o que é herança genética?*

*Onde se encontra essa herança?*

*Como ela é transmitida dos pais para os filhos?*

*Como os genes determinam quem nós somos?*

Todas as perguntas acima estão relacionadas ao estudo da hereditariedade e do material genético. A ciência que estuda a herança biológica é conhecida como Genética. Esse campo do conhecimento surgiu a cerca de um século e meio atrás, mas vem se desenvolvendo de forma mais consistente nos últimos anos, com o crescimento da Biologia Molecular e de novas tecnologias.

A genética básica estuda a estrutura e localização do material genético e os mecanismos de mutações, recombinações e transmissão deste material para a produção de semelhanças e diferenças nos descendentes, fornecendo subsídios para a compreensão de compatibilidades e incompatibilidades sanguínea e a transmissão de distúrbios ou doenças hereditárias, possibilitando aconselhamentos genéticos.

Vale ressaltar que os grandes avanços da genética no mundo atual, tornaram possível, mapear os genes de várias espécies (Exemplo: “Genoma Humano”), realizar exames de paternidade com altíssimo grau de precisão, solucionar autoria de crimes, clonar animais, produzir plantas e alimentos transgênicos, orientar transplantes, produzir em microrganismos várias proteínas de interesse como a insulina e o hormônio do crescimento.

Esperamos que este material seja para você uma fonte segura de consulta e compreensão, que a leitura seja fácil, prazerosa e aprendizado seja significativo, capaz de instigar sua “curiosidade científica” e permitir que você possa evoluir no estudo deste e de outros conteúdos relacionados.

Bons estudos



# Índice

1- Herança Genética.....	07
2- O Nascimento da Genética.....	10
3- Primeira lei de Mendel.....	13
4- Genética Moderna (Bases moleculares).....	15
4.1- DNA, Cromossomos, Genes e Genomas.....	15
4.2 Genes Alelos são encontrados na mesma posição em Cromossomos Homólogos.....	16
Classificação Funcional dos Genes Alelos.....	17
4.3 Genomas haploides ou diploides.....	18
4.4 Transmissões de material genético da célula mãe para as células filhas .....	20
4.4.1 Mitose.....	20
4.4.2 Meiose.....	21
4.5 Determinação genética do sexo.....	22
4.6 A origem de novas características.....	24
4.6.1 Tipos de heranças gênicas.....	26
4.6.1.1 Heranças autossômicas.....	26
Recursos para estudar e entender os diferentes tipos de herança.....	27
Diferentes tipos de herança genética em humanos.....	28
A- ALBINISMO.....	28
B – ACONDROPLASIA.....	29
C - GRUPOS SANGUÍNEOS dos Sistemas ABO E Rh como exemplo heranças autossômicas	30
recessivas, dominantes e codominantes.....	
Sistema ABO.....	30
Sistema Rh.....	32
Como determinar qual o grupo sanguíneo de cada pessoa.....	33
Transfusão sanguínea.....	34
4.6.2 - Heranças Ligadas ao Sexo.....	36
A-DALTONISMO.....	37
B-HEMOFILIA A.....	38

4.6.3 Herança Restrita ao Sexo.....	39
Hipertricose Auricular.....	39
3.7 Exemplos de mutações cromossômicas.....	40
A- Síndrome de Turner.....	40
B- Síndrome de Klinifelter.....	41
C- Síndrome de Down.....	42
5- REVENDO Conceitos fundamentais de Genética Mendeliana.....	43
5.1 Probabilidade.....	46
CONFERINDO O QUE APRENDEMOS.....	47
GLOSSÁRIO.....	49
Resposta dos desafios.....	55
Referências.....	57

# 1. Herança Genética

Um dos fenômenos mais intrigantes da natureza é o fato de cada ser vivo provir de outro (ou de dois outros da mesma espécie), do qual (ou dos quais) herda uma série de características de forma e funções orgânicas. Assim, cada microrganismo, planta ou animal só produz indivíduos de sua espécie, semelhantes ou idênticos aos pais.

- **O que é Genética?**

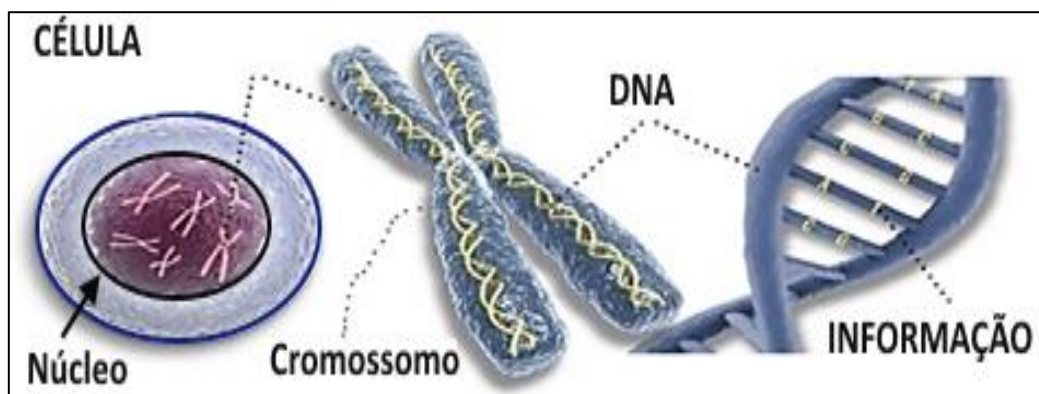
Genética é a ciência que estuda a herança biológica, isto é, a transmissão de informações moleculares que determinam características morfológicas, estruturais, metabólicas e até mesmo comportamentais, de uma para outra geração de seres vivos da mesma espécie.

- **O que é Herança Genética?**

Herança é o que se transmite de pais para os filhos. A herança genética é composta por **INFORMAÇÕES** contidas em sequências de **DNA** (ácido desoxirribonucleico) denominadas **GENES**. Estas informações são utilizadas pelos descendentes para a síntese de proteínas que determinam suas estruturas (formas) e o nosso funcionamento (metabolismo).

- **Onde se encontra essa herança?**

A **molécula de DNA** de animais e vegetais está na forma de fragmentos associados a proteínas denominados **CROMOSSOMOS** contidos no **NÚCLEO** da célula.





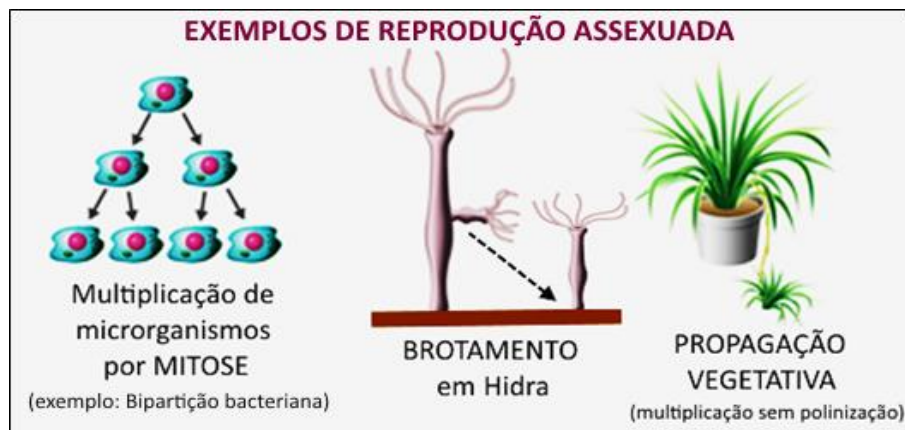
## • Como a herança é transmitida para os filhos?

A herança é transmitida no processo de **REPRODUÇÃO**.

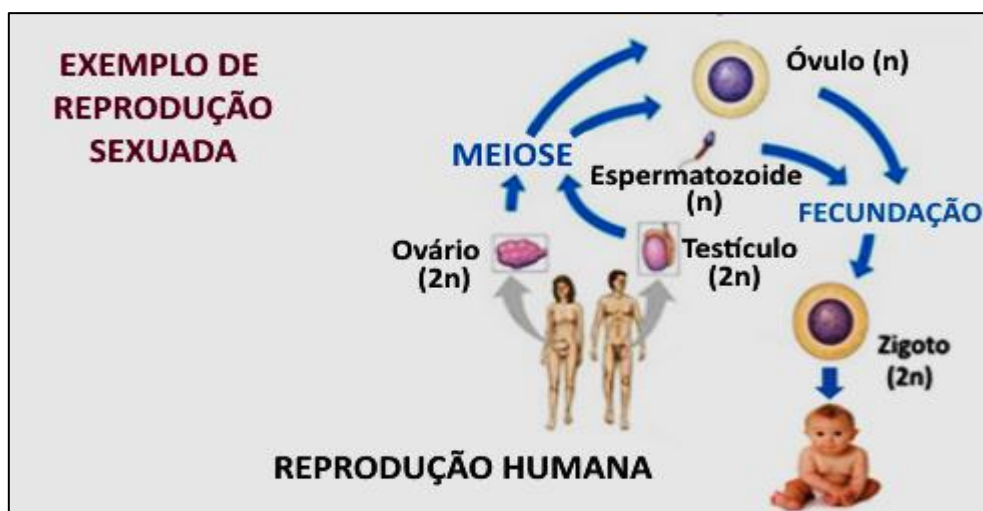
Existem dois tipos básicos de reprodução: a **ASSEXUADA** e a **SEXUADA**.

## • Diferenças entre os dois tipos de reprodução!

**REPRODUÇÃO ASSEXUADA:** É aquele tipo de reprodução onde não há a produção de células sexuais (chamadas de gametas) e nem troca de material genético (o “conjunto genético completo” vem do seu ancestral). Os descendentes gerados são geneticamente idênticos ao seu ancestral.



**REPRODUÇÃO SEXUADA:** É um tipo de reprodução que ocorre pela união de células reprodutivas denominadas gametas que apresentam a metade do material genético de cada um dos progenitores (macho e fêmea). Na espécie humana o gameta masculino é denominado de espermatozoide e o gameta feminino de óvulo.





Com base nas fotografias das duas famílias tente responder as questões a seguir.

**A - Por que os filhos possuem características semelhantes à de seus pais?**

**Sugestão de resposta:** Porque eles receberam **GENES** (informações contidas nos cromossomos maternos e paternos) os quais podem determinar o desenvolvimento nos filhos de características presentes no pai e/ou na mãe.

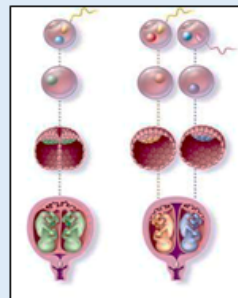
**B - Sabendo que os filhos recebem metade da informação genética do pai e a outra da mãe, por alguns filhos se parecem mais com um do que com o outro?**

**Sugestão de resposta:** As informações genéticas transmitidas pelos pais passam por processos de “disputa ou complementação” em seus filhos. Em alguns casos apenas uma delas se manifesta, ou outros casos elas se somam na determinação de algumas características aparentes (exemplo: altura, cor de pele, de olhos) e não aparentes (exemplo: grupo sanguíneo).

**GÊMEOS são os irmãos que compartilharam uma mesma gestação**

**EXISTEM DOIS DIFERENTES TIPOS DE GÊMEOS:**

- **GÊMEOS IDÊNTICOS** quando originados a partir de um mesmo óvulo fecundado por um espermatozoide.
- **GÊMEOS FRATERNOS** são tão diferentes quanto os irmãos nascidos em diferentes gestações, pois se originam a partir de diferentes óvulos fecundados.



**C - As fotografias a seguir representam três pares de irmãos gêmeos. Para os pares de gêmeos retratados indique aqueles que certamente são gêmeos fraternos.**



- ( ) - Idênticos  
( ) - Fraternos



- ( ) - Idênticos  
( ) - Fraternos

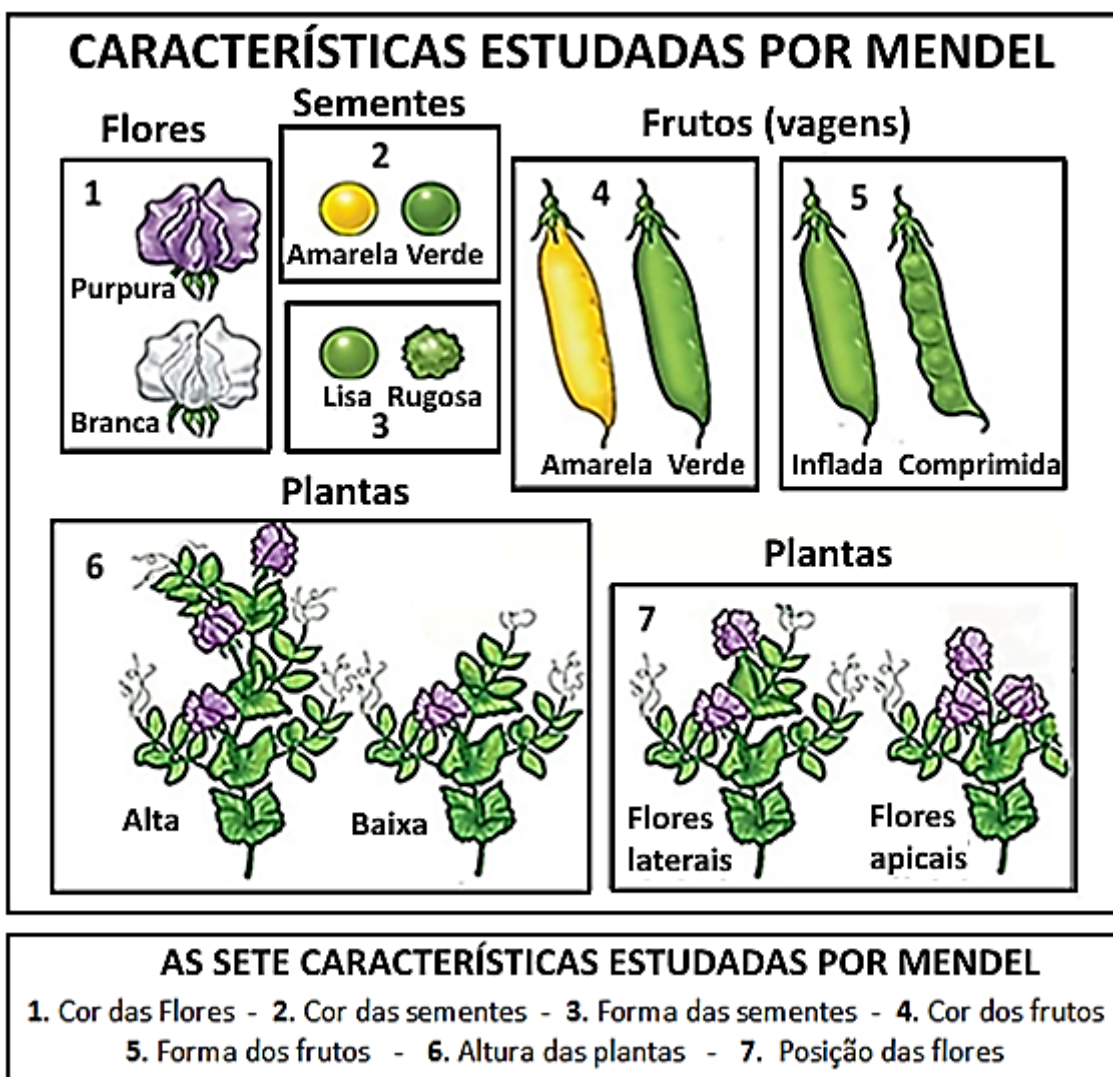


- ( ) - Idênticos  
( ) - Fraternos

## 2. O Nascimento da Genética

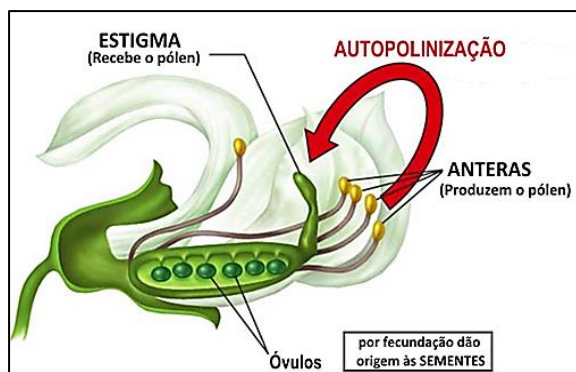
Entre 1856 e 1865 Gregor Johann Mendel, um monge agostiniano trabalhando em um mosteiro na República Tcheca, realizou uma série de experimentos com ervilhas. Seu objetivo era o de entender como algumas das características da planta eram transmitidas de uma geração para a outra.

Parte do sucesso obtido por Mendel se deveu ao fato de que o cruzamento de plantas deixa grande número de descendentes (as sementes dentro dos frutos, ou seja, ervilhas dentro de favas) possibilitando estudos estatísticos. Além disto, o pesquisador escolheu para trabalhar sete caracteres (veja a figura a seguir) cada um deles com diferenças facilmente observáveis. Por exemplo, o caracter “FORMA DAS SEMENTES” se apresenta como “LISAS ou RUGOSAS”.

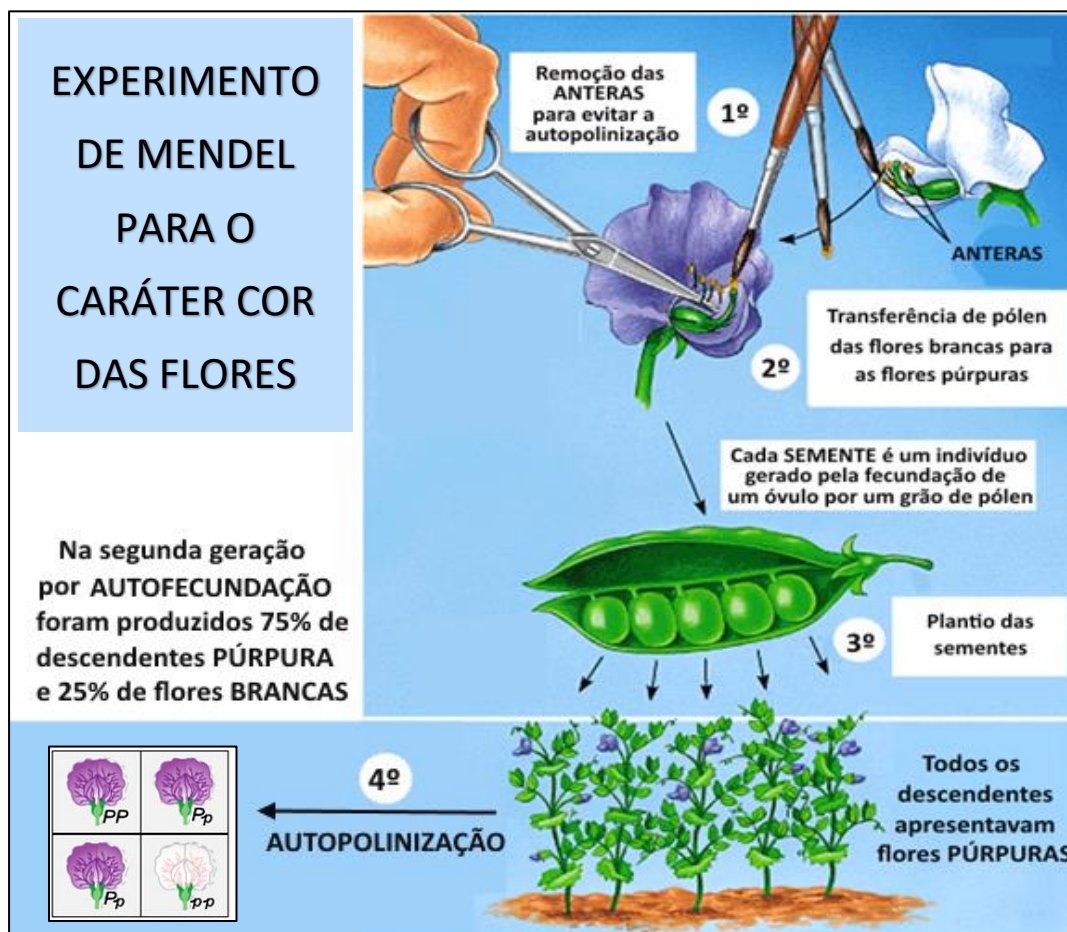




As ervilhas se reproduzem por **AUToFECUNDAÇÃO** dentro da mesma flor, onde os grãos de **PÓLEN** (gametas masculinos) fecundam os **ÓVULOS** (gametas femininos) dando origem às **SEMENTES**, dentro de frutos denominados de favas.

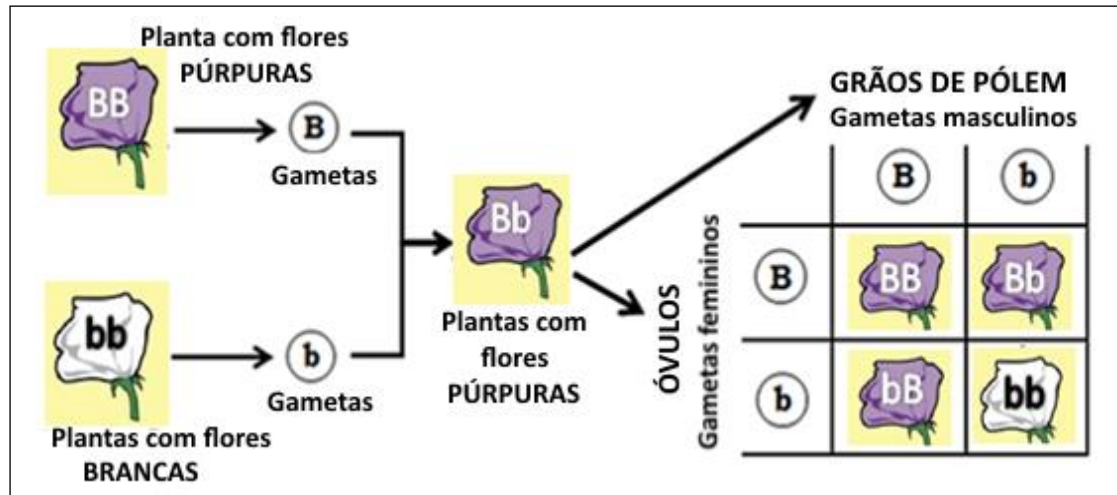


Assim para cruzar plantas de um tipo com plantas de outro, Mendel teve que promover cruzamentos artificiais, após remover as anteras para evitar a autopolinização. No experimento mostrado na figura a seguir, Mendel cruzou plantas que só produziam flores brancas com outras que só produziam flores púrpuras. Todos os descendentes apresentavam flores púrpuras.



A partir deste, e de outros experimentos, Mendel concluiu que existiam **CARACTERÍSTICAS DOMINANTES** (como a cor PÚRPURA das flores), mas a característica que não se apresentava na primeira geração reaparecia na geração seguinte, indicando que tal característica (flores BRANCAS) só estava em recesso, e por isso denominou-as **CARACTERÍSTICAS RECESSIVAS**.

Os resultados obtidos levaram Mendel a deduzir que cada característica era determinada por um **PAR DE FATORES (Genes)** que se separam para a formação de gametas (grãos de pólen e óvulos) e se juntam pela fecundação que produz sementes.



Mendel deduziu que a presença de pelo menos um fator dominante determinava a **característica dominante (3/4 ou 75%)** e a presença de apenas fatores recessivos determinava a **característica recessiva (1/4 ou 25%)**

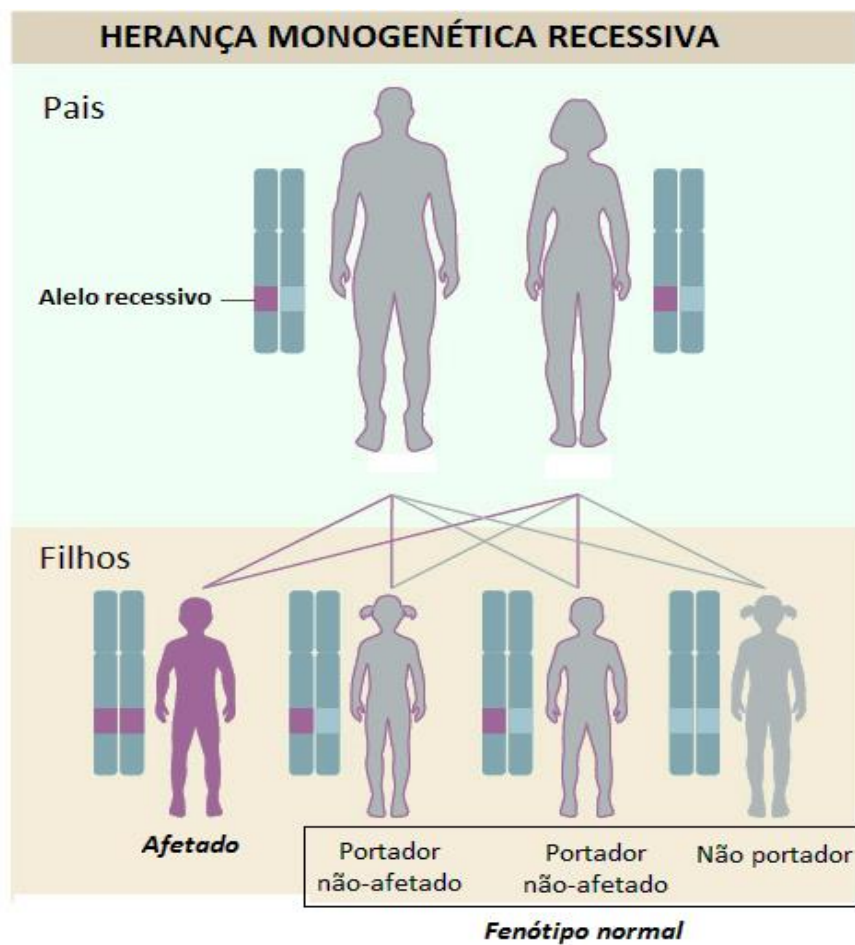
Em março de 1865, Mendel apresentou seus resultados e conclusões à Sociedade de História Natural de sua cidade, na forma de “LEIS DE HEREDITARIEDADE”. Seu trabalho passou despercebido por vários anos até o início do século XX (por volta de 1901), três pesquisadores, trabalhando de forma independente, comprovaram a validade das “Leis de Mendel” com outros experimentos. A partir de então a genética experimentou grande desenvolvimento, e hoje Mendel é tido como o “**Pai**” da Genética.

De uma forma geral podemos dizer que **GENÉTICA** estuda onde se armazena informações biológicas (**contidas em genes**), sua transmissão para os descendentes (**genes nos cromossomos presentes nos gametas**) e expressão após a fecundação para o desenvolvimento dos descendentes, como características observáveis ou deduzíveis.

As informações genéticas nada mais são do que “instruções” presentes no **DNA** copiadas na forma de **RNAm (mensageiro)** e utilizadas para a produção de **proteínas**, que determinam as características hereditárias dos seres vivos.

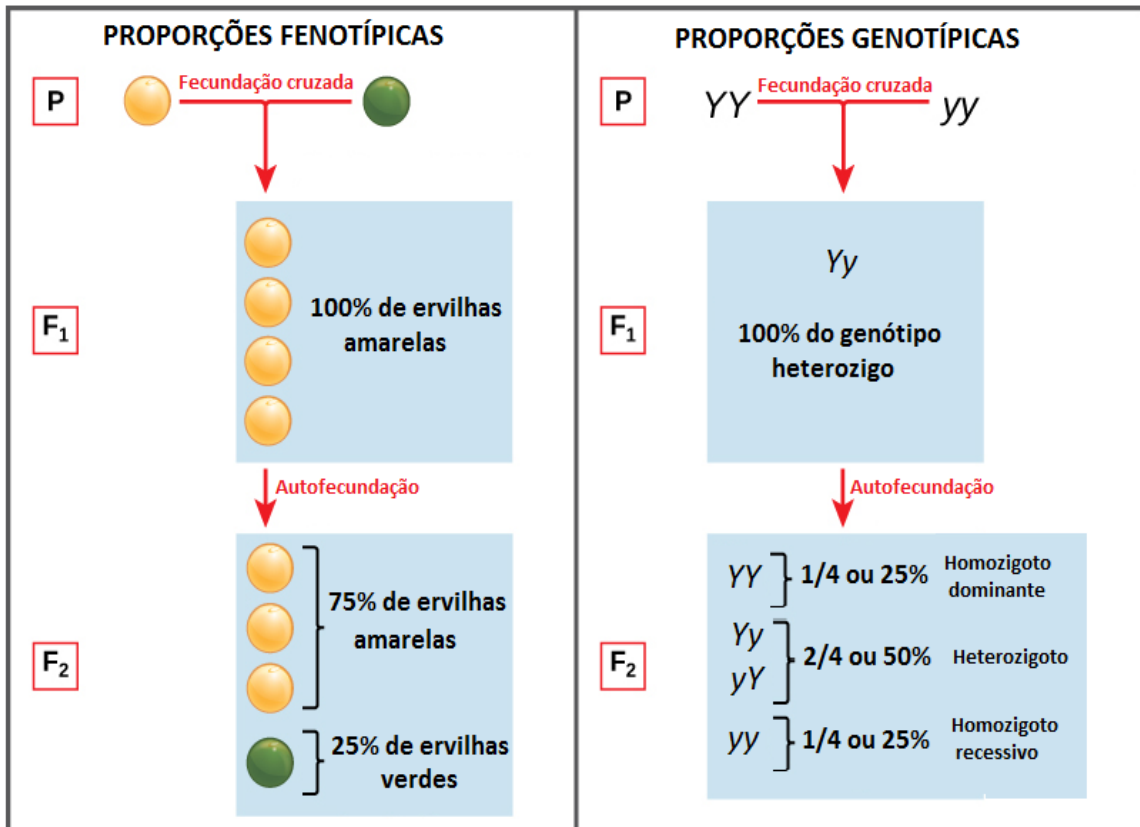
### 3. Primeira Lei de Mendel

A Primeira Lei de Mendel refere-se a **Heranças monogênicas**. Definimos herança monogênica é qualquer característica transmitida de pai para filho, onde apenas um par de genes carrega a informação necessária para a manifestação de determinada característica.



**Proporção genotípica:** Proporção de indivíduos de uma determinada prole que possuem o mesmo Genótipo.

**Proporção fenotípica:** Proporção de indivíduos de uma determinada prole que possuem o mesmo Fenótipo.



As hipóteses de Mendel para explicar o padrão de herança monogênica deram origem ao enunciado da Primeira Lei de Mendel diz: “

## LEI DA SEGREGAÇÃO INDEPENDENTE

“Cada caráter é determinado por um par de fatores que se segregam independentemente para a formação dos gametas.”

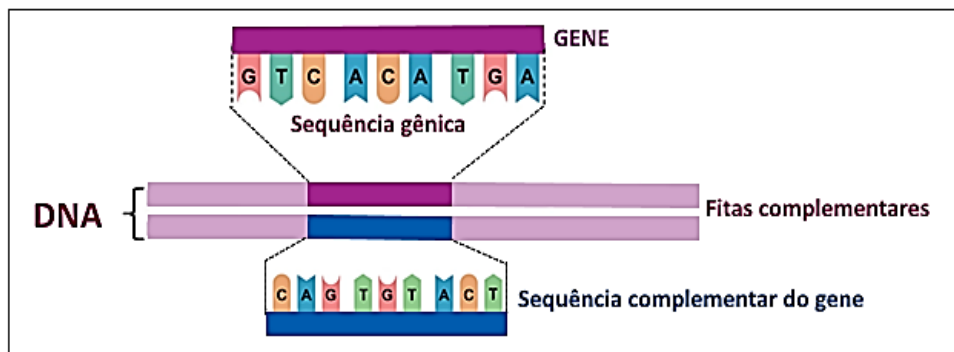
Hoje sabemos que a segregação independente do par de fatores que Mendel se refere aos genes alelos que se separam na meiose para a formação dos gametas, que se fundem na fecundação quer forma os descendentes.

## 4. Genética Moderna (Bases moleculares).

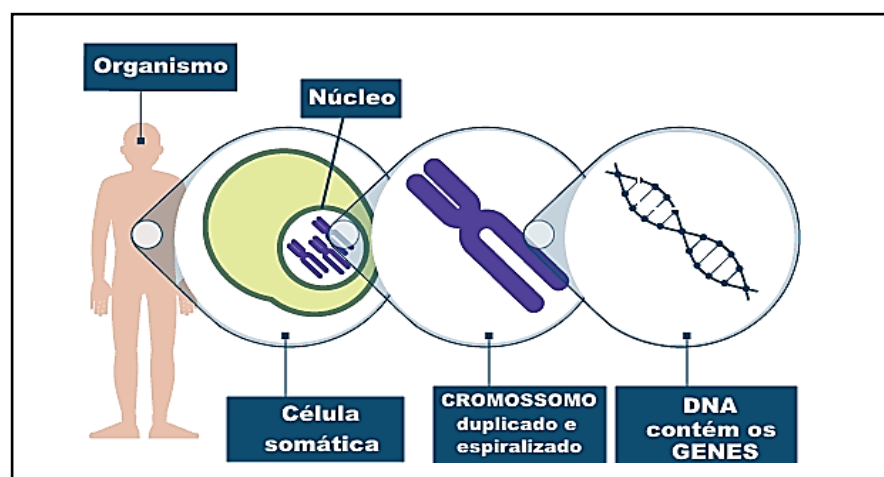
Várias descobertas no século XX, como a determinação da estrutura e função do DNA e RNA assim como a síntese de proteínas, não só confirmou como também acrescentaram novos conhecimentos a Genética Clássica proposta por Mendel, daí nasceu a Genética Moderna ou Genética Molecular.

### 4.1 DNA, Cromossomos, Genes e Genomas.

O **DNA** ou **ADN** (**Á**cido **D**esoxirribo**n**ucleico) é composto por duas longas cadeias ou sequências complementares de nucleotídeos, com quatro diferentes bases que pareiam entre si (**A-T** e **C-G**).



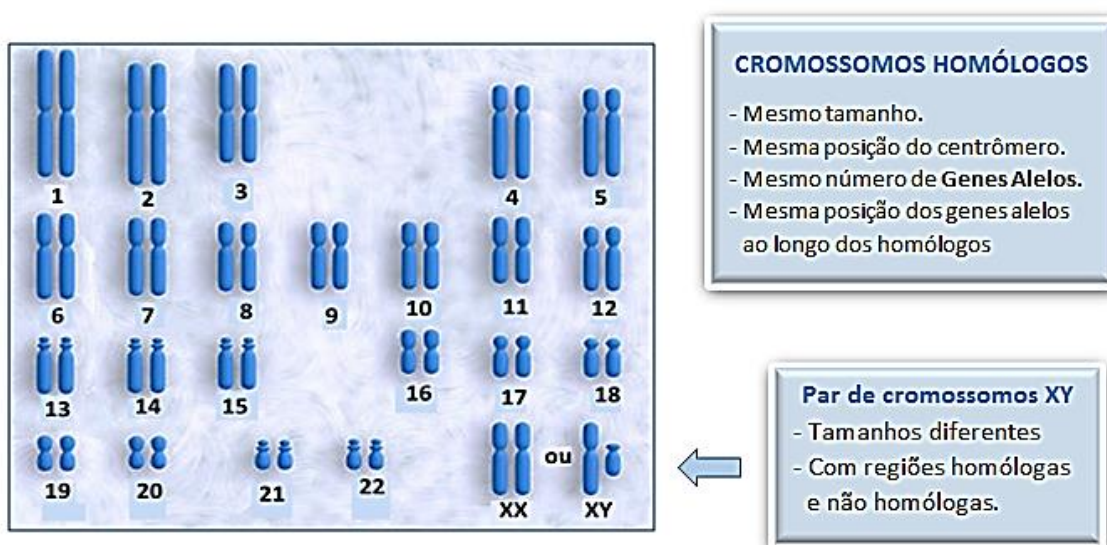
O DNA do núcleo de células humanas se apresenta fragmentado na forma de **CROMOSSOMOS** onde se encontram os **GENES** (trechos de informações genéticas capazes de originar a sequências proteicas completas). Nós possuímos dois conjuntos de cromossomos e, portanto, dois conjuntos de genes que denominamos **GENOMAS** (um de origem paterna e o outro de origem materna).



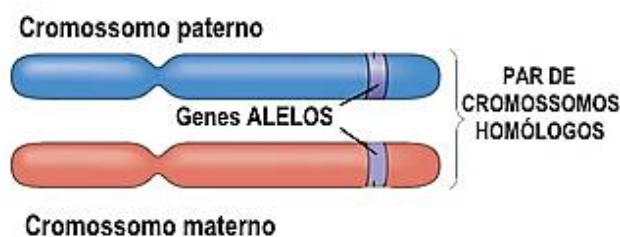


## 4.2 Genes Alelos são encontrados na mesma posição em Cromossomos Homólogos

A espécie humana possui **23 pares** de cromossomos. Cada par corresponde a um cromossomo vindo do pai e outro da mãe, denominados de **Cromossomos Homólogos**. Cada par de cromossomos homólogos possui o mesmo conjunto de genes localizados nas mesmas posições, exceto o par 23 masculino (denominado XY) que apresenta cromossomos com diferentes tamanhos e com regiões homólogas e não homólogas.



Definimos **Genes Alelos** como aqueles que ocupam a mesma posição em cromossomos homólogos, e apresentam informações semelhantes para a produção de uma mesma proteína, envolvida na determinação de uma mesma característica.



Sabendo que o **Zigoto** é a célula resultante da fecundação do óvulo pelo espermatozoide os **Genes Alelos** (um paterno e o outro materno).

## CLASSIFICAÇÃO FUNCIONAL DOS GENES ALELOS:

**A - GENES ALELOS DOMINANTES** são aqueles que dão origem a uma proteína funcional, e essa proteína determina uma característica, estando em dose dupla (os dois alelos dominantes) **homozigoto dominante**, e mesmo quando em dose simples, como é o caso dos **heterozigotos** (um alelo dominante e o outro alelo recessivo).

Os genes dominantes são normalmente representados por letras maiúsculas como “A” ou “R”. Assim o par de alelos “AA” ou “Aa” determinam o aparecimento da mesma característica.

**B - GENES ALELOS RECESSIVOS** são aqueles que se manifestam somente em **homozigotos recessivos**. Uma possível explicação para isso é que eles não produzem proteína funcional, como a produzida pelo dominante. Assim a característica determinada pela ausência da proteína só poderá ocorrer na ausência do dominante, ou seja, em indivíduos “aa” ou “rr”.

**C - GENES ALELOS CODOMINANTES** pois ambos os genes produzem proteínas funcionais diferentes para a mesma característica. Nesse tipo de herança o heterozigoto apresenta as características determinadas por ambos os alelos. Em alguns casos como no exemplo a seguir o fenótipo é intermediário e em outros casos misto como no grupo sanguíneo AB.

Um exemplo de codominância pode ser observado na determinação da cor da pelagem de uma determinada raça de gado leiteiro, mostrada abaixo.



**DESAFIO:** No cruzamento de um casal de pelagem amarronzada marque que possíveis cores de pelagem podem ser geradas nos filhotes.

RESPOSTA: ( ) Vermelha ( ) Branca ( ) Marrom

Ver resposta página 55

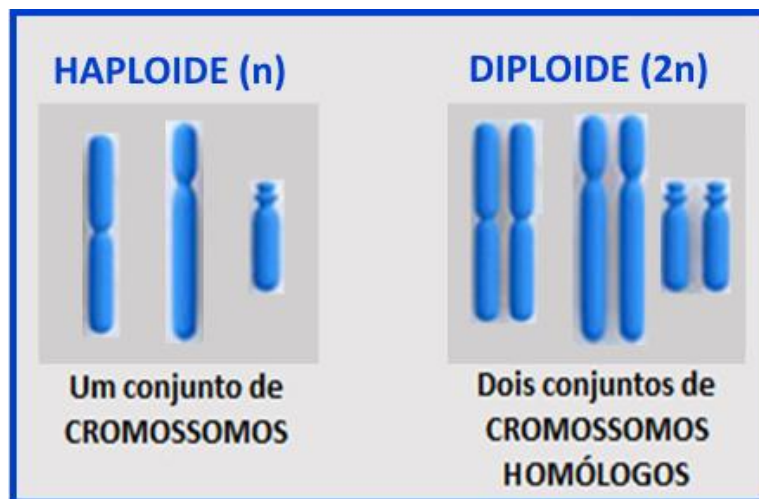
## 4.3 Genomas haploides ou diploides.

Define-se **GENOMA** como o conjunto de genes presentes no núcleo das células de um indivíduo.

Algumas espécies de seres vivos são denominadas **HAPLOIDES** por possuírem no núcleo das suas células apenas um genoma, ou seja, apenas um conjunto de cromossomos. Tais espécies normalmente se reproduzem assexuadamente produzindo descendentes idênticos ao progenitor.

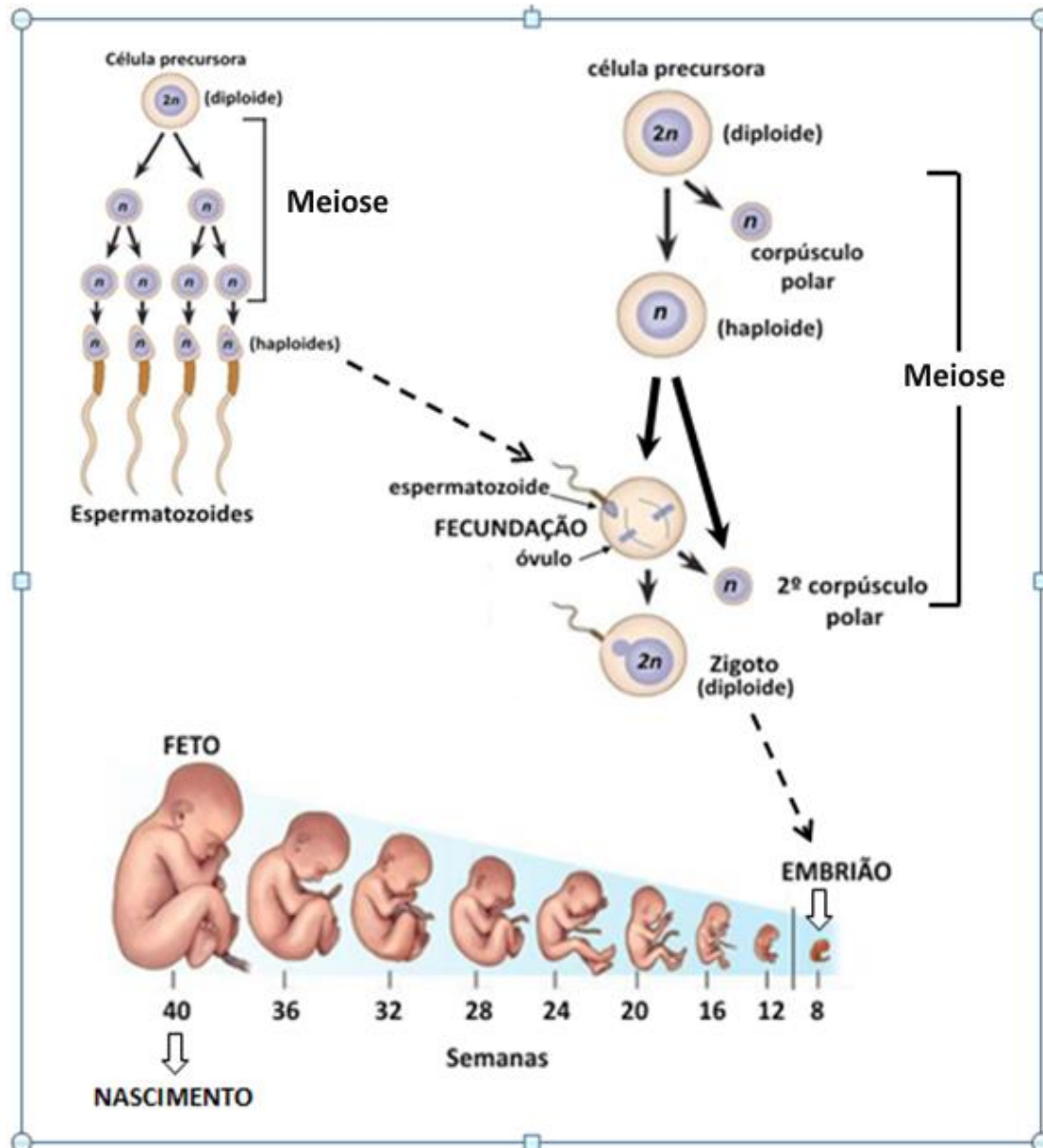
Organismos diploides são aqueles que possuem dois conjuntos de cromossomos homólogos, ou seja, dois genomas, normalmente um vindo do pai e o outro da mãe. Os gametas humanos (espermatozoide e óvulo) são **HAPLOIDES**, mas ao se fundirem na fecundação dão origem a um zigoto **DIPLOIDE**, que se desenvolverá em um novo indivíduo. É por esse motivo que dizemos que um indivíduo é formado por um conjunto genômico paterno e um materno.

**As células haploides são representadas por (n) e as diploides por (2n).**



Com exceção dos gametas todas as células constituintes do corpo humano (**CÉLULAS SOMÁTICAS**) são diploides por possuírem um conjunto genômico do pai e outro da mãe.

Em mamíferos a **HAPLOIDIZAÇÃO** (redução da ploidia para a metade) ocorre por **MEIOSE** para a formação de gametas e a **DIPLOIDIZAÇÃO** decorre da **FECUNDAÇÃO**, que produz o **ZIGOTO**.



O esquema acima representa o processo de gametogênese (formação de **GAMETAS**) masculinos e femininos que por **MEIOSE** tornam-se haploides. Pela união do gameta masculino com o feminino (**FECUNDAÇÃO**) forma-se um **ZIGOTO** diploide que por **MITOSES** originará o embrião e o feto na fase intrauterina, e o desenvolvimento após o nascimento.

## 4.4 Transmissões de material genético da célula mãe para as células filhas.

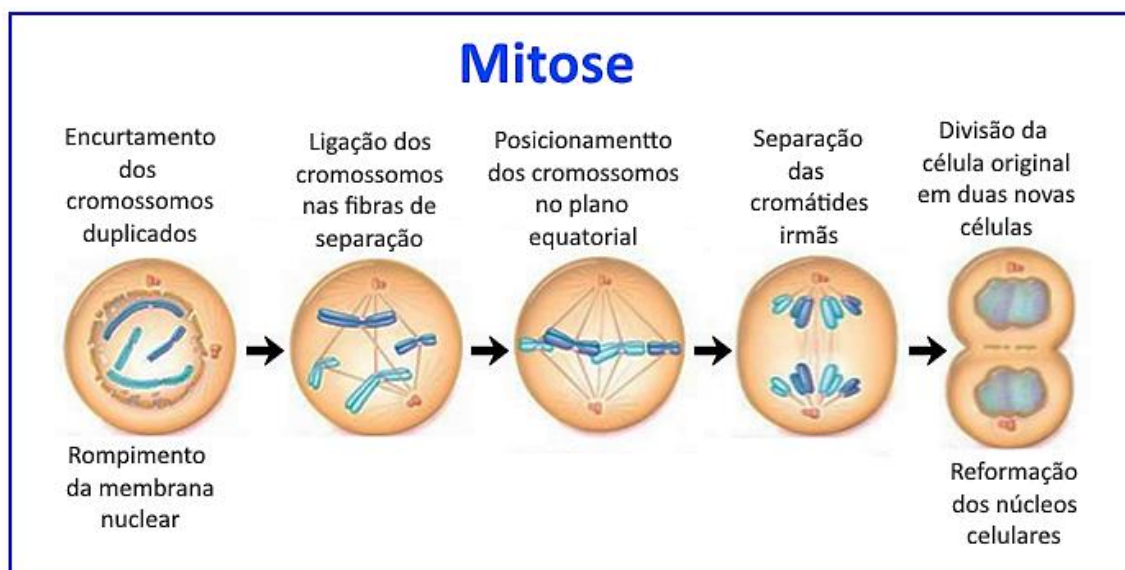
Como visto anteriormente, a informação genética está presente no DNA nuclear ao longo dos cromossomos, os quais podem ser duplicados e separados em células filhas através de processos de divisão celular.

**Existem dois tipos de divisão celular:**

**MITOSE ou MEIOSE**

### 4.4.1 Mitose

A Mitose é o processo de divisão no qual uma célula que se divide originando duas “células filhas” com o mesmo conjunto de cromossomos e genes.



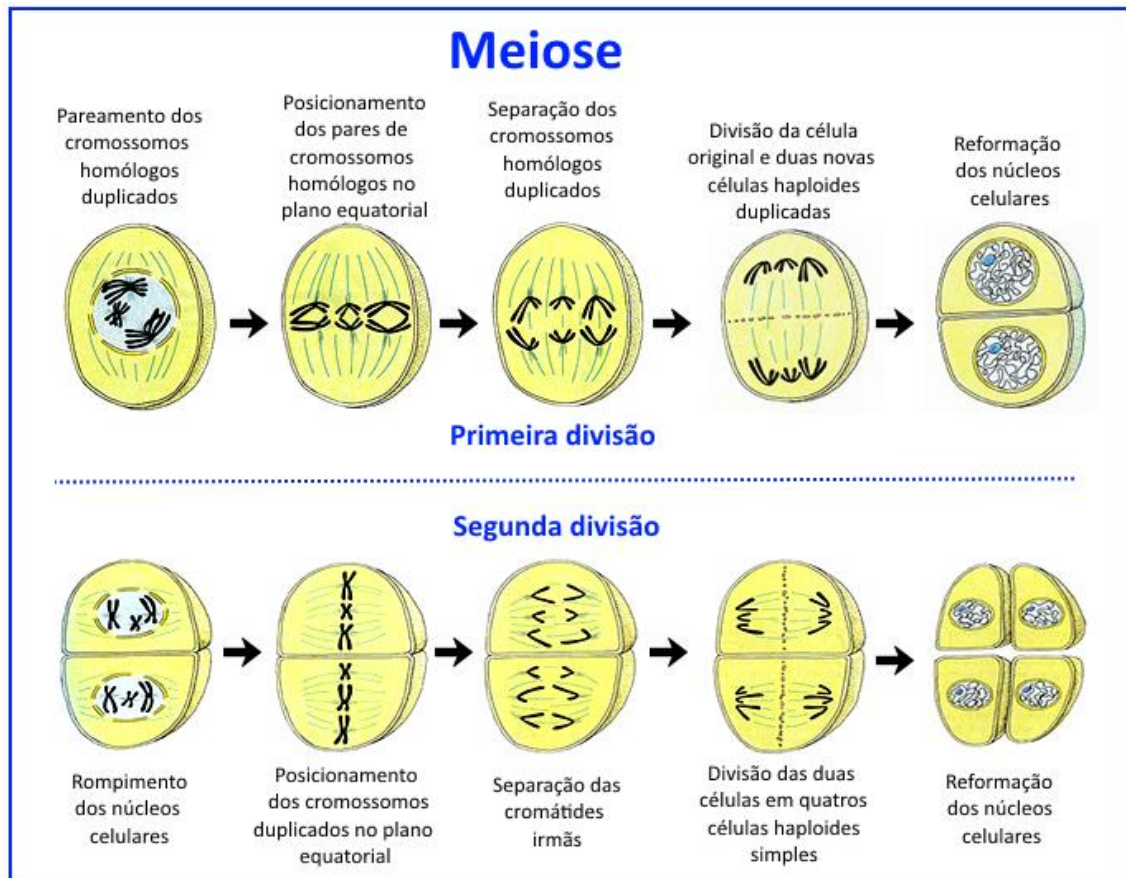
### **CARACTERÍSTICAS TÍPICAS DA MITOSE**

- As células filhas podem ser haploides ou diploides, como a célula original.
- No organismo animal ela é fundamental para o crescimento e a regeneração, mas não é usada para a produção de gametas.
- Dependendo do tipo celular ela pode ocorrer em ciclos repetidos.



## 4.4.2 Meiose






A Meiose é o processo de divisão onde uma célula diploide origina (após duas divisões consecutivas) quatro “células filhas” com a metade do número de cromossomos da célula original, ou seja, haploides.



### CARACTERÍSTICAS TÍPICAS DA MEIOSE

- No organismo animal ela é fundamental para a produção de gametas.  
**A FECUNDAÇÃO ao unir dois gametas (o materno e o paterno) reestabelece o número de cromossomos normal da espécie diploide.**
- As células filhas são haploides derivadas de uma célula original diploide.
- As células filhas tendem a ser geneticamente diferentes da célula original, devido à separação aleatória dos cromossomos homólogos, além da possibilidade de recombinações entre eles denominada “*Crossing over*”
- Esse tipo de divisão não ocorre em ciclos repetidos como a mitose.

A figura a seguir ilustra a variação no número de cromossomos de diferentes espécies e a redução da ploidia nos gametas que foram formados por meiose.

REPRESENTANTES	ORGANISMO	Nº de cromossomos somáticos (2n)	Nº de cromossomos nos gametas (n)
	Ervilha	14	7
	Girassol	34	17
	Gatos	38	19
	Humanos	46	23
	Cães	78	39

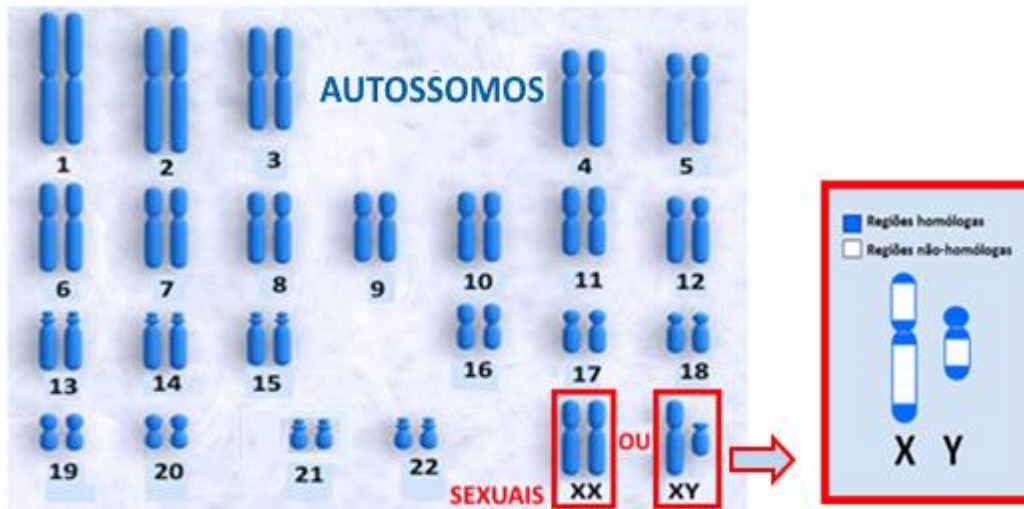
## 4.5 Determinação genética do sexo

**Define-se:**

**CROMOSSOMOS AUTOSSOMOS:** São os pares de cromossomos homólogos presentes tanto nos machos quanto nas fêmeas, e normalmente carregam a maior parte da informação genética da espécie, mas não capazes de determinar o sexo dos indivíduos. Na espécie humana eles correspondem a 22 dos 23 pares.

**CROMOSSOMOS SEXUAIS:** São aqueles que determinam características sexuais que diferenciam machos de fêmeas. No caso humano o par feminino (denominado XX) apresenta maior homologia e semelhança estrutural que o par masculino (denominado XY) onde o cromossomo Y é bem menor que o alelo X e apresentam regiões homólogas e não homólogas.

A figura a seguir mostra o tamanho relativo dos 22 pares de cromossomos autossomos e o par sexual, que pode ser XX ou XY, de humanos.



A mulher normal tem um par de cromossomos sexuais do mesmo tamanho, e com homologia completa, ou seja, com o mesmo conjunto de genes homólogos que são separados na formação de gameta e, por isso o sexo feminino na espécie humana é denominado de **SEXO HOMOGAMÉTICO**. No entanto o homem possui o par sexual composto por cromossomos diferentes, tanto no tamanho quanto na composição gênica (embora apresentem regiões de homologia) e, por isso o sexo masculino na espécie humana é denominado de **SEXO HETEROGAMÉTICO**.

A maioria dos animais apresenta **DIMORFISMO SEXUAL**, ou seja, machos e fêmeas são facilmente identificados por características sexuais primárias (órgãos sexuais) e mesmo por características sexuais secundárias (que se manifestam no desenvolvimento sexual após o nascimento). Vejamos o exemplo em algumas espécies.





## CURIOSIDADE *Uma história real*

O rei Henrique VIII conhecido como “*Rei tirano*” desejava ardentemente um filho macho para lhe suceder no trono, mas sua primeira esposa lhe havia dado apenas filhas. Não conformado com esta situação tentou se divorciar de sua esposa, e como naquela época a Igreja Católica não aceitava o divórcio, ele rompeu com o Papa, se proclamou chefe da Igreja Anglicana e anulou seu casamento. Casou-se com Ana Bolena, a qual mandou decapitar algum tempo depois de ela lhe ter dado uma filha. Casou-se ainda com Jane Seymour que enfim lhe deu um filho varão, mas ela morreu após o parto. Casou-se ainda mais duas vezes, mas nenhum outro filho foi gerado.

**DESAFIO:** Segundo os princípios básicos da genética, o responsável pela determinação do sexo dos descendentes é ( ) - O Rei ( ) - Suas esposas.

Justifique sua resposta. \_\_\_\_\_

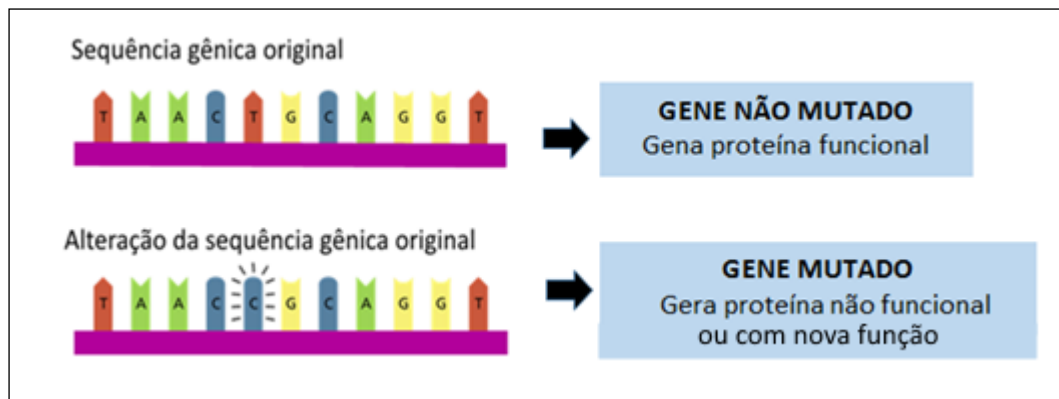
Ver resposta página 55

## 4.6 A origem de novas características

Mutações no material genético durante a gametogênese podem produzir alterações no genótipo e no fenótipo dos descendentes gerados a partir desse gameta.

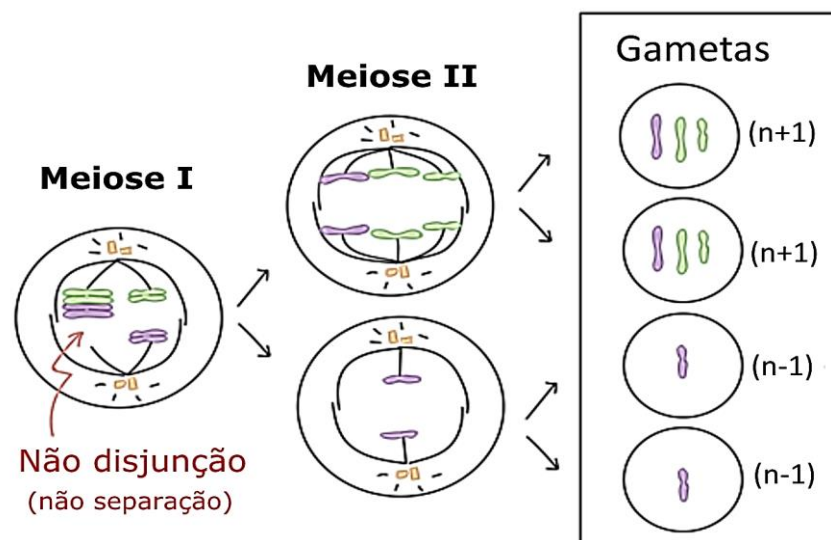
**Existem dois tipos de mutações:**  
**GÊNICAS e CROMOSSÔMICAS**

As **MUTAÇÕES GÊNICAS** são alterações na sequência de genes que causarão alterações na estrutura e/ou na função de proteínas codificadas pelos genes alterados. Tais mutações podem acarretar perda de uma função (sendo nestes casos considerada deletéria), ganho ou aumento de função, ou mesmo podem ser silenciosa (não se manifestando). Veja o esquema a seguir.



As **MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS** são alterações no padrão normal do conjunto de cromossomos, seja na estrutura ou no número de cromossomos. Aqui trataremos apenas das mutações cromossômicas numéricas, ou seja, que se caracterizam pela presença de cromossomos um cromossomo a mais e, mais raramente, um cromossomo a menos.

As mutações cromossômicas numéricas ocorrem devido a erros na separação (não disjunção) de cromossomos homólogos ou de cromátides irmãs durante a meiose produzindo gametas com um cromossomo a mais e gametas com a menos. A figura a seguir ilustra uma não disjunção na primeira divisão da meiose.



Ressaltamos ainda que a maioria das mutações cromossômicas, mesmo aquelas que acrescentam ou retira um único cromossomo em humanos é letal antes do nascimento, impedindo o desenvolvimento do embrião ou provocando abortos espontâneos.

## 4.6.1 Tipos de heranças gênicas

As mutações gênicas podem ocorrer em cromossomos autossomos determinando um padrão de herança que afeta igualmente homens e mulheres (**HERANÇAS AUTOSSÔMICAS**) ou ocorrer nos cromossomos sexuais determinando um padrão de herança que afeta diferentemente homens e mulheres (**HERANÇAS LIGADAS AO SEXO ou RESTRITAS AO SEXO**)

### 4.6.1.1 Heranças autossômicas.

As heranças gênicas autossômicas podem ser recessiva, dominante ou codominante:

**Recessiva:** A herança autossômica recessiva só se manifesta em homozigose (dose dupla), ou seja, com a presença do par de genes alelos recessivos em cromossomos homólogos autossomos.

#### **Exemplos heranças autossômicas recessivas:**

- Cor branca das flores de ervilha “Trabalhos de Mendel” (pagina 10)
- Albinismo (não produção de melanina)(serão estudadas a seguir).

**Dominante:** A herança autossômica dominante é determinada pela presença de pelo menos um alelo dominante no genótipo do indivíduo.

#### **Exemplos heranças autossômicas dominantes:**

Cor violeta das flores de ervilha “Trabalhos de Mendel” (pagina 10)  
Acondroplasia (um tipo de nanismo) em humanos (serão estudadas a seguir).

**Codominante:** A herança autossômica codominante é a condição em que o heterozigoto apresenta as características determinadas por ambos os alelos (dominante e recessivo).

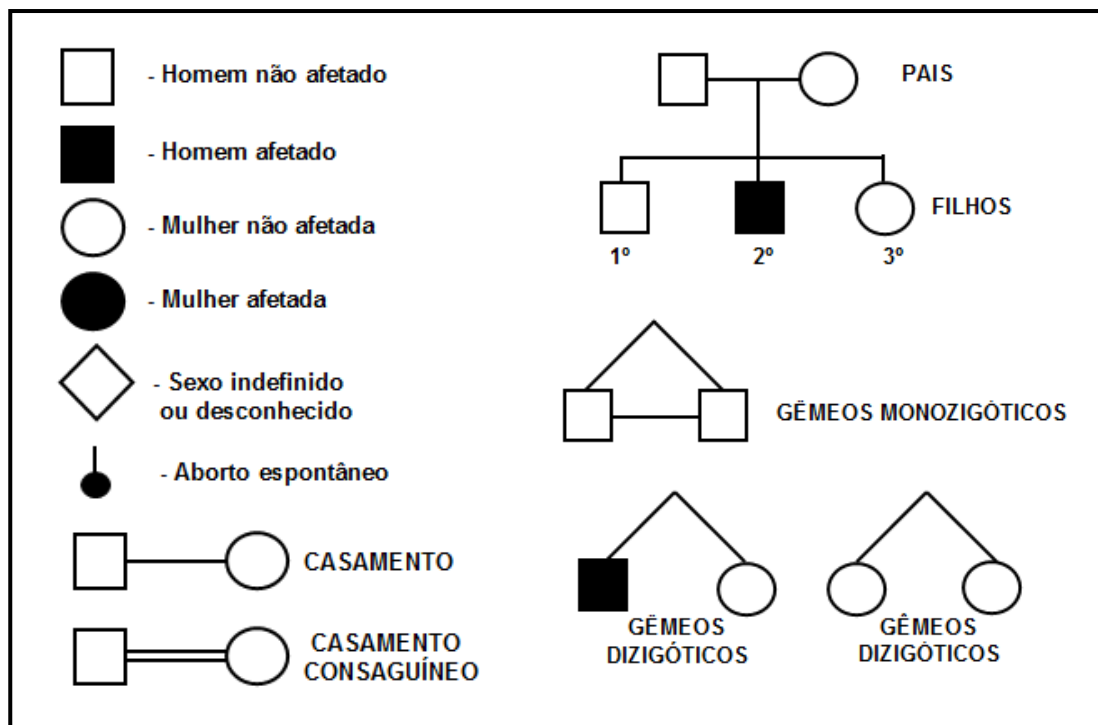
#### **Exemplo herança autossômica codominante:**

Grupo sanguíneo AB em humanos (estudado em alelos múltiplos do sistema ABO).

## Recursos para estudar e entender os diferentes tipos de herança.

Os **HEREDOGRAMAS** são recursos gráficos utilizados em genética o objetivo de favorecer o estudo genético e a determinação de FENÓTIPOS (características genéticas observáveis ou deduzíveis) e dos GENÓTIPOS (pares de alelos determinantes da característica) presentes em cada indivíduo.

Abaixo são apresentados os principais símbolos usados em heredogramas. Os símbolos representam somente o fenótipo e a relação de parentesco.



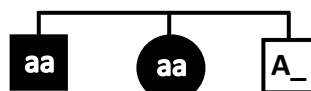
Para a **Determinação do Genótipo** se utilizam letras maiúsculas e minúsculas. Normalmente é utilizada a primeira letra do caráter recessivo.

### EXEMPLOS:

I - Casais normais para albinismo:



II - Casal de irmãos albinos e um irmão caçula normal que não se pode definir como homocigoto ou heterocigoto:



## Diferentes tipos de herança genética em humanos

### A – ALBINISMO.

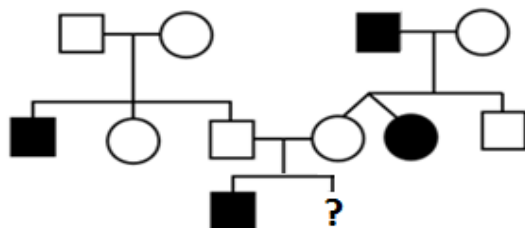
O Albinismo é uma característica bastante comum em humanos e mesmo em outros animais, como consequência da não produção **melanina** na pele, nos pelos e nos olhos. Esse distúrbio se deve a uma mutação no gene que carrega a informação para a produção da enzima produtora do pigmento. Uma vez que o gene mutado está localizado em cromossomo autossomo, a chance de nascerem mulheres ou homens afetados é a mesma. Veja a figura.



#### Padrão heranças autossômicas recessivas: O caso do ALBINISMO.

- Pais normais heterozigotos podem ter (25%) de seus filhos afetados.
- A chance dos filhos ou das filhas de um casal, serem afetados é a mesma.
- Todos os filhos de pais afetados serão afetados.
- Basta que um dos pais seja normal homozigoto para que todos os filhos sejam normais

**DESAFIO:** O heredograma abaixo mostra o genótipo dos componentes de duas famílias onde ocorreram casos de albinismo. O casal que uniu as duas famílias já tem um filho e está esperando um novo descendente (“?”).



I - Determine o genótipo de dez dos indivíduos representados.

II – Qual a chance do novo descendente ser albino?

Ver resposta página 55

## B – ACONDROPLASIA.

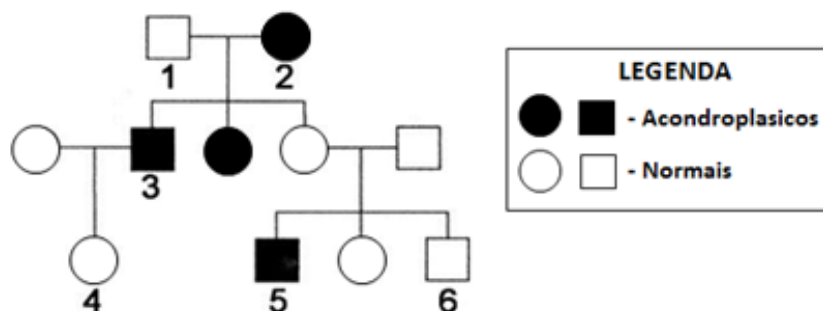
A Acondroplasia é um tipo de nanismo determinado por um gene autossômico dominante que afeta o crescimento de ossos longos como os das pernas, braços e dedos. Ressalta-se que não existem indivíduos homozigotos dominantes, pois a ausência do alelo recessivo é letal.

Assim, diferentemente do albinismo, pais afetados podem ter filhos normais, e pais normais não devem ter filhos afetados, a não ser por mutação gênica específica na gametogênese.



GENÓTIPOS	FENÓTIPOS
dd	- Não acondroplásico (normal para o caráter)
Dd	- Acondroplásico (afetado pelo caráter)
DD	- LETAL antes do nascimento.

**DESAFIO:** O heredograma a seguir representa uma família com quatro indivíduos afetados por acondroplasia.



I – É possível determinar o genótipo de todos os indivíduos representados a partir dos fenótipos? ( ) – SIM ( ) – NÃO  
 Se a resposta for sim, determine os genótipos de todos os indivíduos.

II – Qual é a probabilidade do casal (1 x 2) ter outro filho normal para acondroplasia? ( ) - 1/2 ( ) - 1/4 ( ) - 1/3

Ver resposta página 55

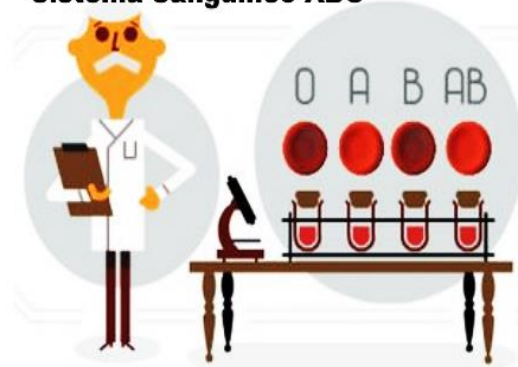


## C - GRUPOS SANGUÍNEOS dos Sistemas ABO E Rh como exemplo heranças autossômicas recessivas, dominantes e codominantes.

### Sistema ABO

Em 1909, um cientista austríaco identificou e classificou quatro diferentes tipos sanguíneos (A, B, AB e O). Ele ainda demonstrou que determinadas transfusões de sangue entre pessoas com tipos diferentes poderiam gerar reações letais para o receptor, contribuindo para orientar transfusões mais seguras.

#### Sistema Sanguíneo ABO



Hoje sabemos que anticorpos do receptor podem provocar a aglutinação das hemácias na corrente sanguínea daquele que recebe a transfusão e essa reação pode ser letal para o receptor.

### Explicando os quatros tipos sanguíneos do Sistema ABO.

Genes alelos	$I^A I^A$ ou $I^A i$	$I^B I^B$ ou $I^B i$	$I^A I^B$	$ii$
Superfície das hemácias	Antígeno <b>A</b> 	Antígeno <b>B</b> 	Antígenos <b>A e B</b> 	Sem antígeno A Sem antígeno B 
Anticorpos no plasma sanguíneo	<b>Anti-B</b> 	<b>Anti-A</b> 	Sem anti-A Sem anti-B	<b>Anti-A Anti-B</b> 
Tipo	<b>A</b>	<b>B</b>	<b>AB</b>	<b>O</b>
Compatibilidades para transfusões	Só pode receber de A ou de O	Só pode receber de B ou de O	Pode receber de todos os quatro.	Só pode receber de O. Pode doar para todos os quatro.

Analisando o esquema anterior podemos entender melhor que a determinação do grupo sanguíneo nos indivíduos de uma população está relacionada com os três genes alelos  $I^A$ ,  $I^B$  e  $i$  mas cada indivíduo da população possui em seu genoma apenas um par de alelos que podem produzir quatro tipos sanguíneos diferentes **A, B, AB e O**.

Os indivíduos homocigotos recessivos $ii$ apresentam sangue do tipo <b>O</b>
Os Genes $I^A$ e $I^B$ possuem entre si uma relação de codominância, ou seja, nenhum deles anula a expressão do outro. Assim a presença do par de alelos $I^A I^B$ no genoma do indivíduo produz o tipo sanguíneo <b>AB</b>
Os indivíduos homocigotos dominantes $I^A I^A$ ou heterocigotos $I^A i$ apresentam sangue do tipo <b>A</b>
Os indivíduos homocigotos dominantes $I^B I^B$ ou heterocigotos $I^B i$ apresentam sangue do tipo <b>B</b>

O esquema da página 23 também nos ajuda a compreender as **compatibilidades** e as **incompatibilidades** entre os grupos sanguíneos, ou seja, capacidade ou não de produzir anticorpos e reagir a determinadas transfusões sanguíneas.

O indivíduo do tipo **O**, por não conhecer os **antígenos A e B** (para ele corpos estranhos) é capaz de produzir anticorpos **anti-A** e **anti-B** não podendo receber sangue **A** ou **B** ou **AB**.

O indivíduo do tipo **AB** por conhecer os tanto **A** como a **B** (presentes na superfície de suas hemácias) não é capaz de produzir anticorpos **anti-A** e **anti-B** podendo receber sangue do tipo **A** ou **B** ou **AB** ou **O**.

O indivíduo do tipo **A**, por não conhecer o **antígeno B** (para ele corpo estranho) é capaz de produzir anticorpos **anti-B** não podendo receber sangue **B** ou **AB**.

O indivíduo do tipo **B**, por não conhecer o **antígeno A** (para ele corpo estranho) é capaz de produzir anticorpos **anti-A** não podendo receber sangue **A** ou **AB**.



## Sistema Rh

Mesmo obedecendo às compatibilidades dos grupos ABO algumas transfusões ainda geravam reações adversas nos receptores das doações. Foi somente quatro décadas após a descoberta do sistema ABO que se identificou outro antígeno nas hemácias humanas, o fator Rh. Indivíduos que não apresentam o fator RH na superfície de suas hemácias são denominados Rh- (negativo) e, por desconhecer este antígeno, podem reagir contra um sangue Rh+ (positivo) recebido na sua corrente sanguínea. Essa descoberta veio para tornar as transfusões sanguíneas mais seguras.

Genótipos	Fenótipos	Transfusões recomendadas
Rh +	DD ou Dd	Pode receber sangue Rh + ou Rh-
Rh -	dd	Só pode receber sangue Rh-

### DESAFIOS:

I - A genética do sistema Rh segue o mesmo padrão do albinismo. Para as afirmativas abaixo marque ( **V** ) – Verdadeira ou ( **F** ) - Falsa

- ( ) - Pais heterozigotos Dd podem ter filhos com os dois fenótipos (Rh+ e Rh-) e com os três genótipos ( DD ou Dd ou dd)
- ( ) - Se um dos pais for homozigoto dominante (DD) nenhum de seus filhos deve nascer Rh-
- ( ) – Todos os filhos de pais homozigotos recessivo apresentam o mesmo fenótipo e o mesmo genótipo dos pais.

II - Na população brasileira de uma maneira geral a frequência de indivíduos Rh+ (93%) é bem maior que a de indivíduos Rh- (7%).

Dos indivíduos que apresentam fenótipo Rh+ a maior frequência na população é de genótipos ( ) – Homozigotos ou ( ) - Heterozigotos

III – Marque a resposta correta. É possível que uma criança Rh negativo seja filha de pais Rh positivo, desde que os pais possuam o genótipo:

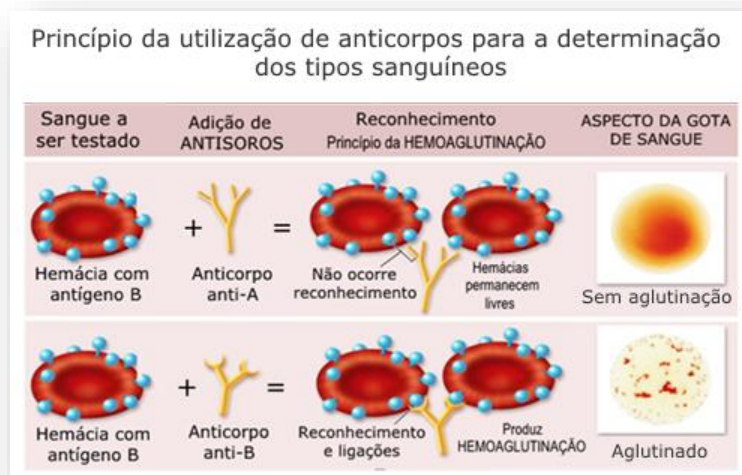
- ( ) Rr e Rr.      ( ) RR e rr.      ( ) Rr e rr.      ( ) RR e Rr.

Ver resposta página 56

## Como determinar qual o grupo sanguíneo de cada pessoa

Anticorpos (anti-A, anti-B e anti-Rh) produzidos em animais como os coelhos podem ser usados para a determinação dos grupos sanguíneos do sistema ABO e RH. Este teste é realizado com pequenas gotas de sangue e retirados do indivíduo e depositadas na superfície de uma lâmina de vidro. A figura a seguir ilustra o processo de determinação dos Grupos ABO, onde:

- O soro anti-A é capaz de aglutinar hemácias (formar agregados) de indivíduos do grupo A e do grupo AB.
- O soro anti-B é capaz de aglutinar hemácias (formar agregados) de indivíduos do grupo B e do grupo AB.
- A não aglutinação de hemácias pelos dois soros anti-A e anti-B indica que os indivíduos pertencem ao grupo O.



Da mesma forma, o soro anti-Rh é capaz de aglutinar hemácias (formando agregados celulares) somente para indivíduos Rh+. Neste caso, a não aglutinação das hemácias indica indivíduos Rh- (veja na figura a seguir)



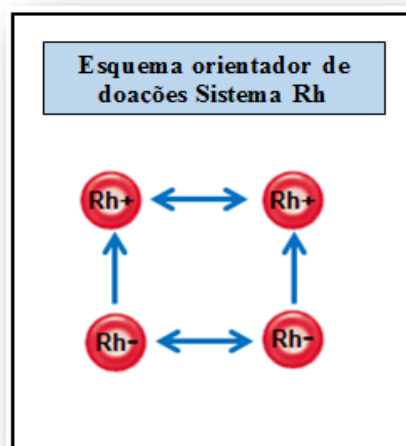
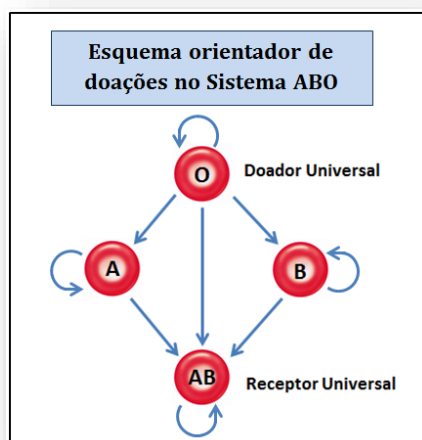
## Transfusão sanguínea

Transfusão sanguínea é o procedimento de transferir o sangue de uma pessoa para outra que necessite repor parte do sangue perdido. Ao se realizar a transfusão sanguínea, tem que se ter conhecimento do tipo sanguíneo do doador e do receptor, pois é a partir destes conhecimentos que as doações são orientadas no sentido de não causar dano ou morte ao receptor.



Os diferentes grupos sanguíneos apresentam diferentes moléculas na superfície das hemácias. Essas moléculas são produzidas a partir de genes específicos. Os indivíduos que não possuem determinadas moléculas em suas hemácias (ver página 27) não podem receber sangue que apresentem tais moléculas, pois podem produzir anticorpos e reagir contra o sangue recebido (como se fosse corpo estranho) e a reação de rejeição ao sangue recebido pode ser letal para o receptor.

Os esquemas a seguir orienta as doações apropriadas (seguras) nos sistema ABO e Rh.

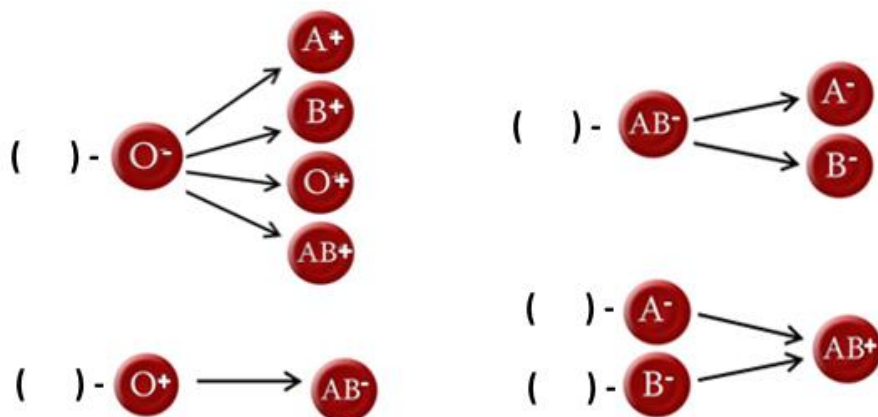


### Quem pode doar para todos os outros e quem pode receber de qualquer um?

O Sangue do tipo AB+ é chamado de **Receptor universal**, pois pode receber durante uma transfusão o sangue de qualquer um dos grupos sanguíneos.

O Sangue do tipo O - é chamado de **Doador universal**, pois durante uma transfusão pode doar sangue para qualquer grupo sanguíneo.

DESAFIO: Dentre os esquemas de doação mostrados a seguir assinale ( X ) aqueles que são recomendados para se evitar reações adversas.

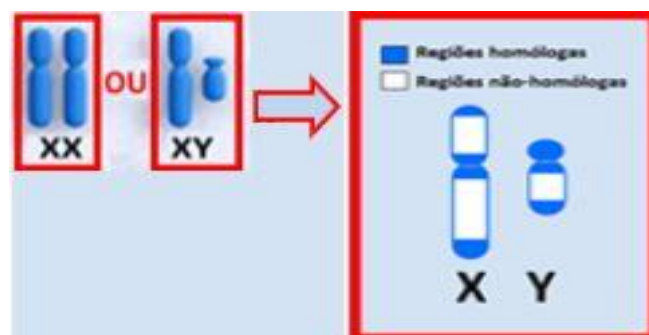


Ver resposta página 56

## 4.6.2 Heranças Ligadas ao Sexo

Os cromossomos sexuais X e Y apresentam diferenças significativas com regiões homólogas (que permitem pareamento na meiose) e regiões não homólogas onde não são encontrados genes alelos (ver pagina 18).

Assim, genes da região não homóloga de X não possuem alelo correspondente em Y, e genes da região não homóloga de Y não possuem alelo correspondente em X. Vale lembrar que dois cromossomos X apresentam todos os seus alelos aos pares.



A **HERANÇA LIGADA AO SEXO** é determinada por gene presente em uma região de X que não apresenta homologia em Y, e por isso não se manifestam na mesma proporção nos dois sexos, o homogamético XX e o heterogamético XY (ver pagina 18).

### Padrão de herança Ligada ao Sexo:

- Toda filha de pai afetado sempre recebe dele o gene a afetado.
- Toda filha afetada tem pai também afetado.
- Todos os filhos homens de mãe homozigota afetada serão afetados.
- Tanto o pai quanto a mãe podem transmitir o alelo afetado.

São exemplos de heranças Ligadas ao Sexo em humanos.

- Daltonismo
- Hemofilia
- Distrofia Muscular Duchenne.

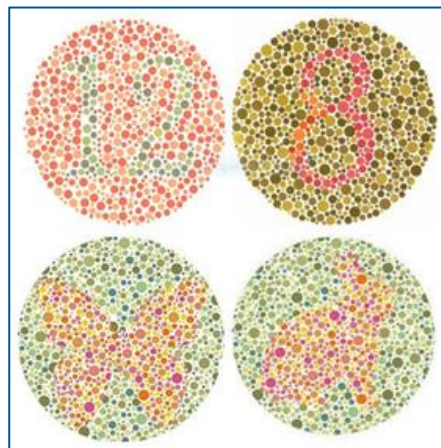
## A – DALTONISMO.

Trata-se de uma herança recessiva presente no X, mas não no Y, que se caracteriza por uma deficiência na visualização (distinção) de cores. Indivíduos que não possuem pelo menos um gene normal (dominante) são afetados por este caráter.

### TESTE PARA IDENTIFICAR INDIVÍDUOS DALTÔNICOS

#### CURIOSIDADE

Se você é capaz de enxergar os números 12 e 8, assim como a borboleta e o coelho é por que não é afetado pelo Daltonismo.



Como o Daltonismo é uma herança recessiva ligada ao X, a frequência de homens afetados tende a ser muito maior do que a de mulheres afetadas em uma população:

- Para o homem ser afetado, basta receber um cromossomo X da mãe com o alelo recessivo.
- Para a mulher ser daltônicas é necessário que tenham recebido um alelo recessivo no cromossomo X paterno (pai daltônico) e um alelo recessivo no cromossomo X materno (mãe pelo menos portadora ou heterozigota)

**DESAFIO:** Seu pai e seu irmão mais velho são daltônicos e sua mãe é normal para esse caráter.

Qual é a chance de sua irmã e você (homem), antes de fazer o teste, sejam daltônicos?

Ver resposta página 56



## B- HEMOFILIA

A **Hemofilia A** se caracteriza pela ausência do gene que dá origem a uma proteína que atua na coagulação sanguínea, denominada de **fator VIII**.


As pessoas que não produzem o fator VIII apresentam tendência de sangramentos acima do normal, principalmente em decorrência de feridas. Como o gene do fator VIII está localizado exclusivamente no cromossomo X as mulheres podem ter até duas cópias do gene, enquanto os homens podem apresentar no máximo uma única cópia do gene.

Desta maneira, a hemofilia A é mais frequente entre os homens do que entre as mulheres:

- Para o homem ser afetado, basta receber um cromossomo X da mãe com o alelo recessivo (gene não funcional).
- Para a mulher ser hemofílica é necessário que tenham recebido um alelo recessivo no cromossomo X paterno (pai hemofílico) e um alelo recessivo no cromossomo X materno (mãe pelo menos portadora ou heterozigota).

**CURIOSIDADE**

**Tratamento de hemofílicos  
para prevenir hemorragias.**



O tratamento é feito com a reposição intravenosa (pela veia) do fator VIII não produzido pelo indivíduo.

Mas para que o tratamento seja completo, o paciente deve fazer exames regularmente e jamais utilizar medicamentos que não sejam recomendados pelos médicos.

**DESAFIO:** Em um casal em que a mulher é heterozigota para a hemofilia e o marido é hemofílico, a probabilidade de nascimento de uma criança do sexo feminino e hemofílica é:    ( ) 1/2    ( ) 1/3    ( ) 1/4    ( ) 3/4

Ver resposta página 56

### 4.6.3 - Herança Restrita ao Sexo

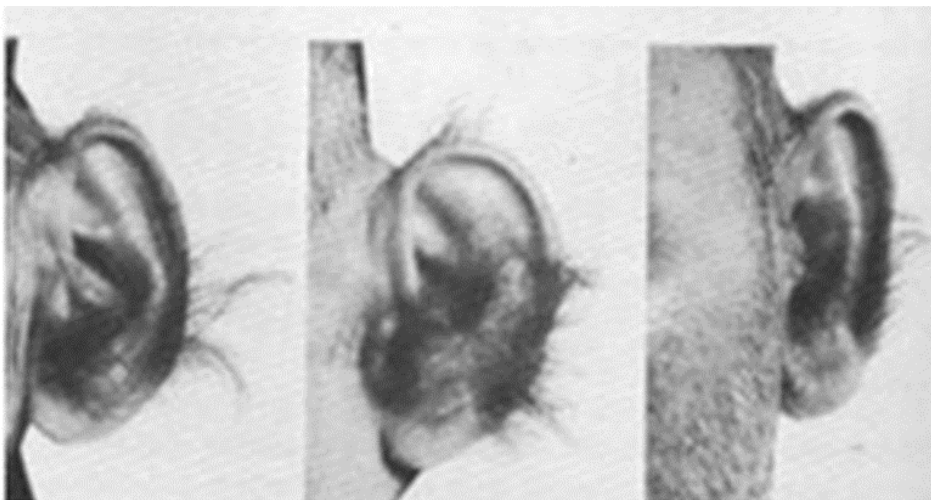
A **HERANÇA RESTRITA AO SEXO** é determinada por gene presente em uma região de Y que não apresenta homologia em X, e por isso não se manifesta no sexo homogamético (XX), sendo restrita apenas ao sexo heterogamético XY.

#### PADRÃO DE HERANÇA RESTRITA AO SEXO:

- Toda filha de pai afetado, não irá receber o gene afetado.
- Todo filho afetado tem pai afetado.
- Todos os filhos homens de pais afetados serão afetados.
- Somente o pai pode transmitir o alelo afetado

O caso mais comum de Herança restrita que temos na espécie humana, é a **Hipertricose auricular**.

A **Hipertricose auricular** se caracteriza pela presença de pelos grossos e longos nas orelhas masculinas.



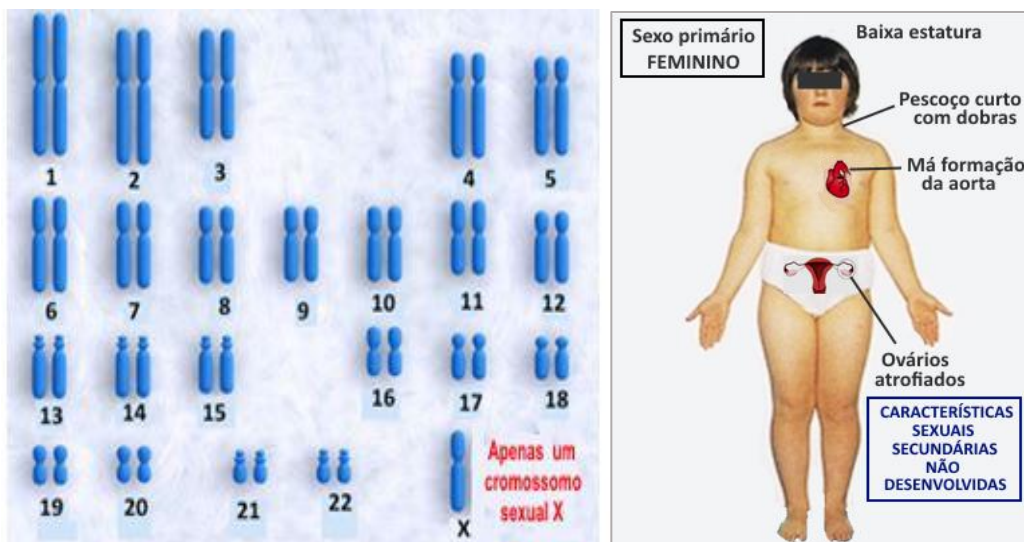


## 4. 7 - Heranças cromossômicas

Algumas mutações cromossômicas numéricas podem causar uma série de alterações fenotípicas nos seres humanos, o conjunto destas alterações recebe o nome de SINDROME.

### A- SÍNDROME DE TURNER

A Síndrome de Turner é bastante rara e gera indivíduos do sexo feminino afetados por características típicas como as descritas na figura a seguir. O gameta sem o cromossomo sexual (com apenas 22 cromossomos autossomos) pode ser tanto de origem paterna como de origem materna. O cariótipo é definido como **45 XO**.



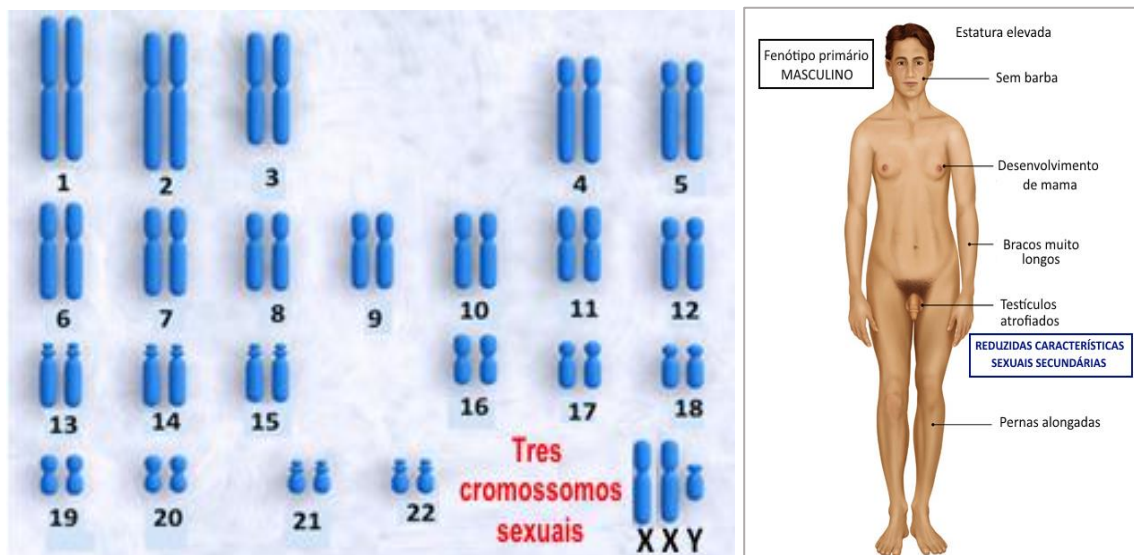
Como podemos observar na imagem acima, a ausência de um cromossomo X no genótipo, gera uma menina com alguns traços característicos. A síndrome de Turner pode ser diagnosticada antes do nascimento (pré-natal), durante a infância ou no decorrer da vida do indivíduo.

Em decorrência do não desenvolvimento ovariano, a única fonte de estrógeno para essas pessoas são as suprarrenais; como a taxa desses hormônios é baixa, os portadores devem submeter-se a reposição hormonal, pois receber aplicações de estrógeno é a única forma para estimular o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários e o aparecimento da menstruação.

## B- SÍNDROME DE KLINIFELTER

A **Síndrome de Klinifelter** é uma herança rara e gera indivíduos do sexo masculino afetados por características típicas como as descritas na figura a seguir.

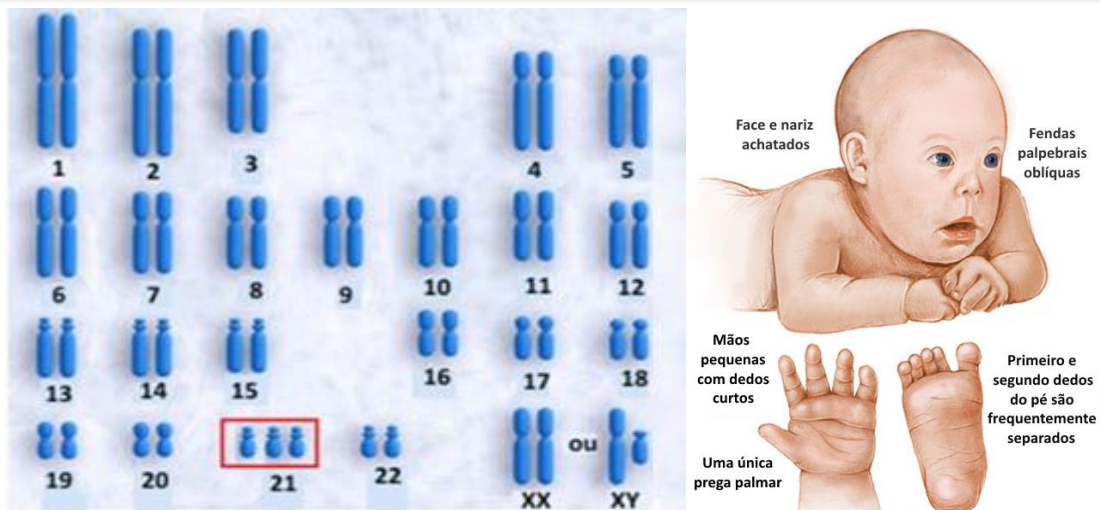
O gameta com um cromossomo sexual a mais (**XX** vindo da mãe ou **XY** vindo do pai) ao fecundar um gameta normal origina indivíduos com cariótipo **47 XXY**



O diagnóstico da **Síndrome de Klinifelter**, geralmente começa com um exame físico, no qual o médico examinará a genitália do paciente, entre outros procedimentos. Em seguida, o médico pode pedir uma análise da composição cromossômica de uma célula do indivíduo (**CARIÓTIPO**), para confirmar o diagnóstico da Síndrome. Essa análise é feita para determinar se há mesmo a presença de um cromossomo X extra no indivíduo que, na idade reprodutiva, apresenta alterações nos níveis de hormônios sexuais, afetando o desenvolvimento de diversas características físicas.

## C- SÍNDROME DE DOWN

Em meados do século 19, um cientista estudando crianças com certo grau de retardado mental, percebeu que muitas delas tinham características físicas semelhantes, mas o cientista não conseguiu descobrir o que causava tal doença, somente na segunda metade do século 20, outro cientista estudando a síndrome conseguiu descobrir a causa. A síndrome de Down é causada, por alteração do cariótipo pela presença de um cromossomo 21 a mais, ou seja, três cromossomos 21 (trissomia do 21) ao invés de terem apenas um par. Esse caráter é comum a ambos os sexos e os cariótipos podem ser definidos como **47 XX** ou **47 XY**.



A síndrome de Down é uma mutação que altera o número de cromossomos do indivíduo causando uma série de efeitos aparentes (como os mostrados na figura) e outros como dificuldade de coordenação motora e problemas cardíacos congênitos. Apesar das deficiências os indivíduos afetados, quando apropriadamente estimulados e acompanhados, podem experimentar desenvolvimentos motor, intelectual e social significativos.

## CURIOSIDADE

A maioria das alterações numéricas no cariótipo impede o desenvolvimento do óvulo fecundado não gerando descendência, enquanto outras mutações como as determinantes da **Síndrome de Patau** e **Síndrome de Edwards** são fatais na primeira infância.

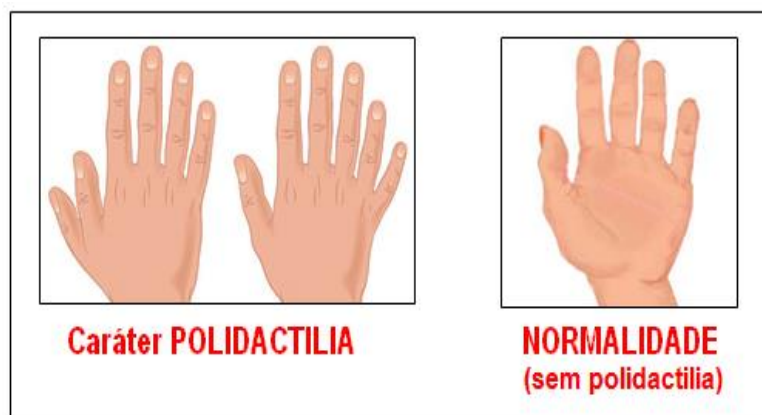
## 5. REVENDO Conceitos fundamentais de Genética Mendeliana

Para compreendermos a Genética Mendeliana é necessário que saibamos previamente alguns conceitos e definições básicos. Estes conceitos já foram trabalhados anteriormente, agora iremos rever estes conceitos com o intuito de auxiliar a assimilação destes conceitos.

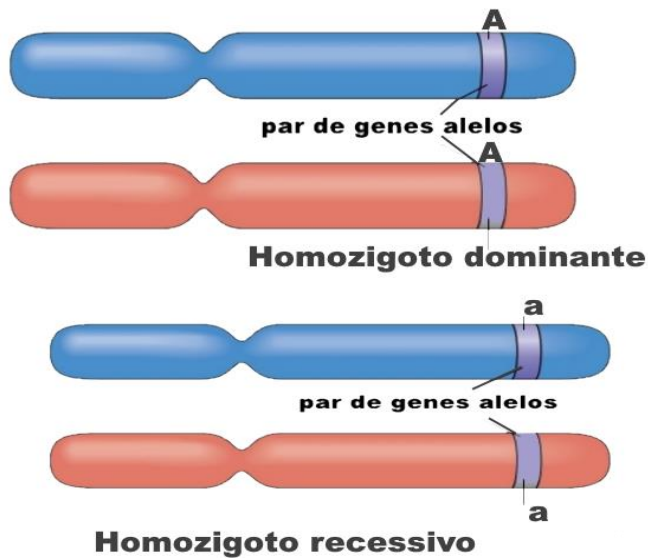
**Gene alelo dominante** é aquele que determina uma característica própria (denominada de característica dominante) mesmo fazendo par com um alelo recessivo no outro cromossomo homólogo. Esses genes são normalmente representados por letras maiúsculas como “A” ou “R”.

**Gene alelo recessivo** é aquele que se manifesta somente quando presente nos dois cromossomos homólogos, ou seja, na ausência de um alelo dominante. Esses genes são normalmente representados por letras minúsculas como “a” ou “r”.

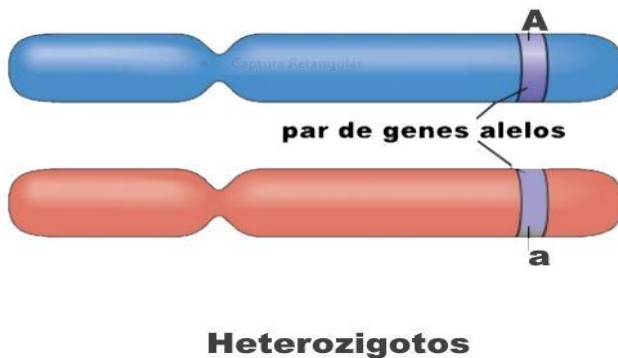
**EXEMPLO:** A Polidactilia é uma condição em que a pessoa tem mais do que cinco dedos nas mãos e/ou nos pés. É uma característica determinada por gene dominante, enquanto a presença de cinco dedos nas mãos e/ou pés, é determinado pela ausência do gene dominante e a presença do par de gene recessivo.



**Homozigoto:** Quando o par de genes alelos são iguais, se o par de gene alelos for dominante, dizemos que que é homozigoto dominante, se o par de alelos for recessivos, dizemos que é o homozigoto recessivo.



**Heterozigotos:** Quando os alelos componentes de um par são diferentes, ou seja um gene é dominante e o outro recessivo.



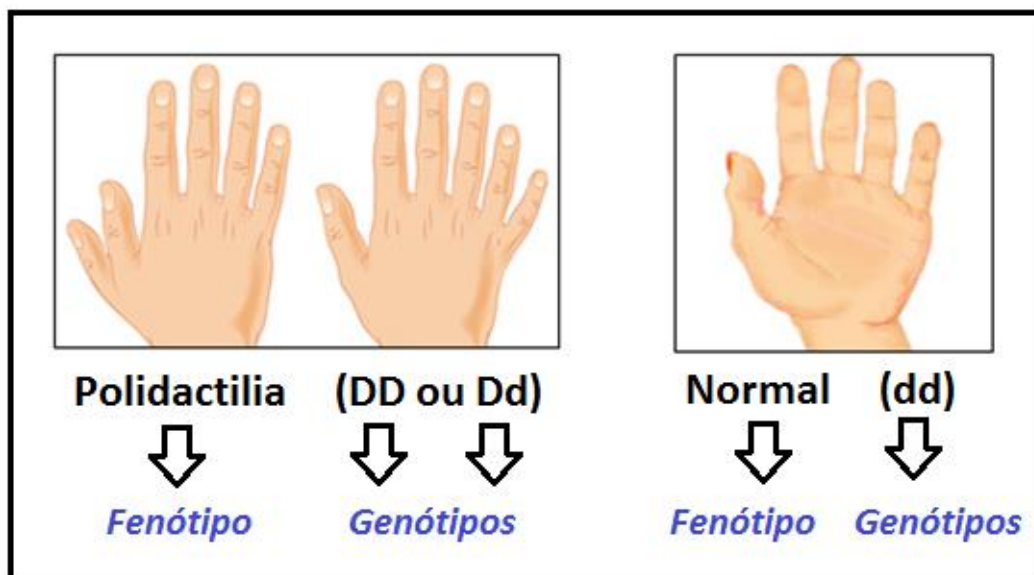
**Característica autossômica dominante:** Característica que é determinada por um gene dominante, que se encontra em um dos pares de cromossomos autossomos, como por exemplo: pessoa normal, (sem albinismo) para a coloração da pele.

**Característica autossômica recessiva:** Característica que é determinada pelo par de genes recessivo, que se encontra nos pares de cromossomos autossomos. As características autossômicas recessivas só se manifesta em homozigose, como por exemplo: o Albinismo.

**Genótipo:** É a carga genética de um indivíduo presente em suas células, e que é transmitido de uma geração a outra. Não podemos ver o genótipo de um indivíduo, mas este pode ser deduzido através de cruzamento teste ou da análise dos pais, avós e descendentes.

**Fenótipo:** É a característica expressa (observável) do genótipo mais a ação do meio ambiente. Muitas vezes a influência ambiental provoca mudanças de fenótipo. Nem todos os fenótipos são observáveis; existem exceções, como no caso dos grupos sanguíneos.

OBS: O meio ambiente pode causar mudanças de fenótipos, não de genótipos, somente mutação pode modificar o genótipo.





## 5.1 Probabilidade



Provavelmente todos já jogaram ou já viram alguma pessoa atirando uma moeda ou dados, desejando que caia para cima determinada face da moeda (cara ou coroa) ou um determinado número do dado (1, 2, 3, 4, 5 ou 6).

$$\text{Probabilidade de um evento ocorrer (P)} = \frac{\text{Número de eventos desejáveis (A)}}{\text{Número de eventos possíveis (S)}}$$

$$P : \frac{\text{CARA}}{\text{CARA ou COROA}} = \frac{1}{2}$$

$$P : \frac{\text{Face 3 ou Face 5}}{\text{Seis faces}} = \frac{2}{6} = \frac{1}{3}$$

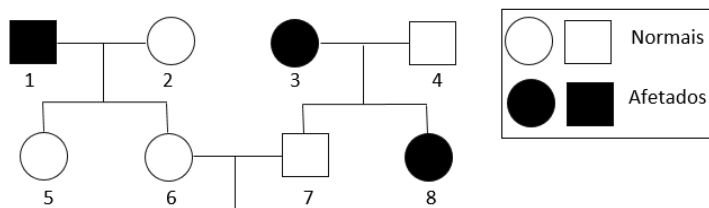


### A probabilidade também é útil em genética

A probabilidade de nascer um homem ou uma mulher é um evento aleatório e uma gestante tem 1/2 ou 50% de ter um homem e 1/2 ou 50% de ter uma mulher.

**DESAFIO 1:** Um determinado casal tem dez filhos homens e a mulher está grávida novamente. Qual a chance da criança ser uma menina?

**DESAFIO 2:** Analise o heredograma a seguir indique a probabilidade do casal (6 x 7) ter uma criança afetada.



Ver resposta página 56



# CONFERINDO O QUE APRENDEMOS

Os exercícios a seguir são propostos com o objetivo de verificar a efetividade do material apresentado para a aquisição de conceitos e capacidade de resolução de problemas em Genética para o EJA.

Se for necessário retorne ao texto ou utilize o glossário na página 49.

- 1) Cite e explique as diferenças entre reprodução assexuada e sexuada.
  
- 2) Explique o que significa cada um dos termos em negritos: **Cromossomos, Genes, Haploides, Diploides, Cromossomos autossomos e Cromossomos Heterossomos ou sexuais.**
  
- 3) Diferencie Mitose de Meiose, e cite a importância de cada um dos dois processos para o ser humano.
  
- 4) Os termos: **Homozigoto, Heterozigoto, Genótipo, Fenótipo, Cromossomos homólogos, Genes alelos, Gene dominante e Gene recessivo** fazem parte da nomenclatura básica em genética. Explique o que significam.
  
- 5) O Albinismo é uma condição causada por um gene autossômico recessivo, qual a proporção genotípica e fenotípica esperada em um cruzamento de um casal normal heterozigoto para o Albinismo?
  
- 6) Responda todos os desafios, presentes nesta apostila.
  
- 7) Um casal em que ambos são do tipo Sanguíneo AB quer saber:
  - a) Quais os possíveis tipos sanguíneos que seus futuros filhos poderão ter?

b) Qual a probabilidade deles terem uma criança do sexo masculino e do tipo sanguíneo AB?

8) Num banco de sangue foram selecionados os seguintes doadores: grupo AB - 5; grupo A - 8; grupo B - 3; grupo O - 12.

O primeiro pedido de doação partiu de um hospital que tinha dois pacientes nas seguintes condições:

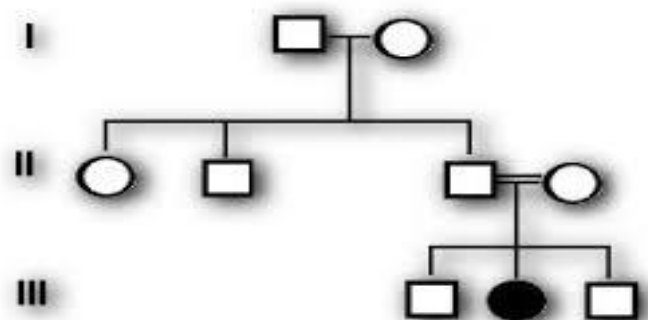
Paciente I: possuem ambos os tipos de aglutininas no plasma.

Paciente II: possui apenas um tipo de antígeno nas hemácias e aglutinina b no plasma.

Quantos doadores estavam disponíveis para os pacientes I e II, respectivamente?

9) O daltonismo é uma doença que se caracteriza pela incapacidade de distinguir entre as cores verde e vermelha. É uma doença ocasionada por um alelo de um gene localizado no cromossomo X. Em um casal em que a mulher é heterozigota para o daltonismo e o marido é normal, a probabilidade de nascer um menino daltônico é:

10) Explique detalhadamente as informações que podem ser obtidas do heredograma abaixo.



# GLOSSÁRIO

## A

---

**Aglutinação:** União de partículas (antígeno) em função da atividade dos anticorpos.

**Alelo dominante:** É aquele que determina se uma característica irá se manifestar mesmo fazendo par com um alelo recessivo no outro cromossomo homólogo.

**Alelo recessivo:** É aquele que se manifesta somente quando presente nos dois cromossomos homólogos, ou seja, na ausência de um alelo dominante.

**Antígeno:** Qualquer substância estranha (que o organismo não reconhece) presente no organismo dos seres vivos.

**Anticorpo:** Substância produzida no sangue ou tecidos animais, como reação à “entrada” de um antígeno no organismo, no geral os anticorpos são específicos e possuem ação antagônica (contrária) ao antígeno.

**Aorta:** Artéria que sai do lado esquerdo do coração.

**Autofecundação:** Fenômeno comum entre as plantas, em que o indivíduo que possuem os dois sexos (hermafrodita) se reproduz pela união direta de seu gameta masculino e feminino.

**Autossomos:** São os cromossomos presente tanto machos e fêmeas que “carregam” a maioria da informação genética, mas não são capazes de determinar o sexo dos indivíduos.

**Autossômica:** Referente aos cromossomos autossomos(não sexuais).

## B

---

**Bipartição:** Ato de dividir-se em dois.

**Broto:** Estrutura que dará origem a certos organismos que possuam uma organização mais simples.

**Brotamento:** Ato de produzir Brotos

## C

---

**Cariótipo:** Número total de cromossomos de uma determinada espécie.

**Células somáticas:** São células que possuem dois conjuntos de genoma. (um de origem paterna e outro de origem materna), ou seja, são todas as células diploides.

**Centrômero:** O Centrômero é uma região do cromossomo onde, por meio de diversas proteínas, as duas cromátides-irmãs de um cromossomo duplicado se mantêm unidas.

**Codominância:** É quando não existe uma relação de dominância e recessividade entre alelos diferentes e os dois alelos se manifestam para a “produção” de uma determinada característica.

**Cromátides irmãs:** Cada uma das metades de um cromossomo.

**Cromossomos:** Fragmentos(pedaços) de DNA, espiralizados e ligados a proteínas. Em determinadas regiões dos cromossomos são encontrados os genes.

**Cromossomos homólogos:** Cromossomos que possuem o mesmo tamanho e a mesma sequência de genes, um cromossomo homólogo sempre vem do pai e o outro da mãe.

## D

---

**DNA:** Sigla do ácido desoxirribonucleico (molécula de ácido nucléico com dupla cadeia em forma de hélice) o DNA possui importância significativa no mecanismo de hereditariedade.

**Dimorfismo sexual:** Quando macho e fêmea ( de uma determinada espécie) é facilmente identificável pelos seus órgãos sexuais e por características sexuais secundárias.

**Diploide:** Quando uma célula ou organismo apresenta dois conjuntos de genoma. (dois conjuntos de cromossomos, um de origem paterna e outro de origem materna).

**Diploidização:** Reestabelecer a ploidia para a original.

## E

---

**Embrião:** Nome que se dá ao “organismo imaturo” que está se desenvolvendo nos primeiros meses da gestação.

**Enzima:** Tipo específico de proteínas que participam das reações químicas do organismo dos seres vivos.

**Espermatozoide:** Gameta masculino dos animais.

## F

---

**Fecundação:** União do gameta masculino com o gameta feminino, com fusão dos núcleos e formação do zigoto.

**Fenótipo:** É a característica expressa (observável) do genótipo mais a ação do meio ambiente. Muitas vezes a influência ambiental provoca mudanças de fenótipo.

**Feto:** Estágio posterior ao de embrião, quando o organismo em formação já possui semelhança com os indivíduos de suas espécies.

## G

---

**Gametas:** Células sexuais responsáveis pela reprodução sexuada.

**Gametogênese:** Processo biológico responsável pela produção de gametas.

**Genes:** trechos de informações genéticas capazes de originar a sequências proteicas completas.

**Genes alelos:** Genes que ocupam a mesma posição em cromossomos homólogos, e “carregam” informações semelhantes para a síntese de uma mesma proteína.

**Gene recessivo:** Gene que se manifesta somente quando presente nos dois cromossomos homólogos, ou seja, na ausência de um alelo dominante.

**Gene dominante:** É aquele que determina uma característica própria (denominada de característica dominante) mesmo fazendo par com um alelo recessivo no outro cromossomo homólogo.

**Genoma:** Conjunto total de genes de um organismo.

**Genótipo:** É a carga genética de um indivíduo presente em suas células, e que é transmitido de uma geração a outra.

## H

---

**Haploide:** Quando uma célula ou organismo apresenta apenas um genoma. (um conjunto de cromossomos).

**Haploidização:** Redução da ploidia a metade.

**Herança genética:** Informação genética que é transmitida de pais para filhos.

**Herança monogênica:** Qualquer característica transmitida de pais para filhos, onde apenas um par de genes carrega a informação necessária para a manifestação de determinada característica.

**Heterossomos ou Sexuais:** São os cromossomos que estão relacionados à determinação das características sexuais que diferenciam machos de fêmeas.

**Heterozigoto:** Pares de alelos diferentes, para uma determinada característica.

**Hidra:** Pequeno animal de corpo cilíndrico, que vive preferencialmente em águas doce.

**Homozigoto:** Pares de alelos iguais, para uma determinada característica.

## M

---

**Melanina :** Pigmento encontrado nas células da pele e da íris, pelos , cabelos , responsável pela cor que apresenta estas estruturas.

**Mitose:** Processo de divisão celular, aonde uma célula irá se dividir dando origem a duas novas células que possuem o mesmo número de cromossomos e genes da célula que se dividiu originalmente.

**Meiose:** Processo de divisão celular, aonde uma célula irá se dividir dando origem a quatro novas células que possuem a metade do número de cromossomos da célula que se dividiu inicialmente.

**Mutação:** Modificação genética espontânea ou induzida, irreversível, que se manifesta em um indivíduo de determinada população ou espécie podendo ou não ser transmitido a seus descendentes.



## N

---

**Nanismo:** Deficiência do crescimento.

**Núcleo:** Região da célula eucariota envolta por membrana onde é encontrada a maioria do material genético.

**Nucleotídeos:** Molécula formada pela união de um açúcar, uma base nitrogenada e um grupo fosfato.

## O

---

**Óvulo:** Gameta feminino.

## P

---

**Plano equatorial:** O centro, o “meio” da célula.

**Pigmento:** Qualquer substância dotada de cor encontrada, nas estruturas celulares ou histológicas de plantas e animais.

**Ploidia:** Número total de cromossomos presente em uma determinada espécie.

**Pólen:** Gameta masculino dos vegetais superiores.

**Polinização:** Mecanismo de transporte do grão de pólen.

**Proporção fenotípica:** Proporção de indivíduos de uma determinada prole que possuem o mesmo fenótipo.

**Proporção genotípica:** Proporção de indivíduos de uma determinada prole que possuem o mesmo genótipo.

**Proteína:** Composto orgânico formado por longas cadeias de aminoácidos. As proteínas desempenham funções de extrema importância para a vida das células e dos organismos.

## R

---

**RNA:** Sigla do ácido ribonucleico (molécula de ácido nucléico de fita simples), com importância significativa no mecanismo de síntese proteica.

**Região Homóloga:** Região específica dos cromossomos x e y, que possuem semelhança em relação ao tipo de gene e a posição que ele ocupa nos cromossomos.

**Região não Homóloga:** Região específica dos cromossomos x e y, que possuem diferenças em relação ao tipo de gene e a posição que ele ocupa nos cromossomos.

**Reprodução:** Processo biológico responsável pela “produção, formação” de novos seres vivos.

## S

---

**Semente:** Órgão dos vegetais superiores resultante da fecundação do gameta masculino pelo feminino.

**Sexo Homogamético:** É aquele que possuem o par de cromossomos sexuais idênticos.

**Sexo Heterogamético:** É aquele onde o par de cromossomos sexuais é diferente.

**Síndrome:** conjunto de sinais e sintomas observáveis que podem caracterizar uma doença ou uma determinada condição.

**Síntese:** O mesmo que produção.

## Z

---

**Zigoto:** Célula resultante da união do gameta masculino (espermatozoide) com o gameta feminino (óvulo) em animais.

# Resposta dos desafios

## Capítulo 4, desafio 1, página 17:

No cruzamento de um casal amarronzado, os filhotes podem ter a pelagem vermelha, branca e marrom.

## Capítulo 4, desafio 1, página 24:

O Rei, pois como na espécie humana o homem é o sexo heterogamético (possui os cromossomos sexuais diferentes), o rei poderá enviar tanto o cromossomo X quanto o Y, como a mulher é o sexo Homogamético (possui os cromossomos sexuais idênticos) a esposa do rei poderá enviar somente o cromossomo X. Se o Rei enviar o cromossomo X, ele se unirá com o X da esposa, dando origem a uma criança do sexo feminino (XX) se o rei enviar o Y, ele se unirá com o X da esposa, dando origem a uma criança do sexo masculino (XY)

## Capítulo 4, desafio 1, página 28:

Da esquerda para direita , 1 geração : Aa, Aa, aa, Aa

Da esquerda para direita, 2 geração: aa, A-, Aa, Aa, aa, Aa

3 geração: aa

## Capítulo 4, desafio 2, página 28:

25% ou 1/4, pois como os pais são heterozigotos para o albinismo, o “ novo descendente” tem 25%(1/4) de ser homozigoto dominante , 50% (2/4 ) de ser heterozigoto e 25% (1/4) para ser albino.

AA (Homozigoto dominante) Aa (Heterozigoto) aa ( Albino)

## Capítulo 4, desafio 1, página 29:

Sim

da esquerda para direita, 1 geração: dd, Dd

da esquerda para direita, 2 geração: dd, Dd, Dd, dd, dd

da esquerda para direita, 3 geração: dd, Dd, dd, dd

## Capítulo 4, desafio 2, página 29:

50% ou  $1/2$ , pois como o pai é normal e a mãe é acondroplásica, o “novo descendente” tem 50%( $1/2$ ) de ser heterozigoto e 50% ( $1/2$ ) de ser homozigoto recessiva (Dd (Acondroplásico) dd (Normal para acondroplasia))

### Capítulo 4, desafio 1, página 32:

Verdadeiro, Verdadeiro, Verdadeiro

### Capítulo 4, desafio 2, página 32:

Homozigotos

### Capítulo 4, desafio 3, página 32:

Rr, Rr

### Capítulo 4, desafio 1, página 35:



### Capítulo 4, desafio 1, página 37:

50% ( $1/2$ ) tanto para o Rapaz, quanto para sua irmã serem daltônicos.

### Capítulo 4, desafio 1, página 38:

$1/4$

### Capítulo 5, desafio 1, página 46:

50% ou  $1/2$ .

### Capítulo 5, desafio 2, página 46:

25% ou  $1/4$

# Referências

**COSTA, F. A. O uso de imagens e palavras com base na teoria da carga cognitiva: elaboração de material de apoio para o professor. 2010.** . 85 f. Dissertação (Mestrado em Ensino de Biologia) Programa de Pós Graduação Stricto Sensu em Ensino de Ciências e Matemática, Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, Belo Horizonte. 2010.

GRIFFITHS, A.J.F, WESSLER, S.R, LEWONTIN, R.C, CARROLL, S.B. Introdução a genética. [traduzido por Paulo A Mota]. 9 edição. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

GRIFFITHS, A.J.F, WESSLER, S.R, LEWONTIN, R.C, CARROLL, S.B, DOEBLEY.J. Introdução a genética. [traduzido por Idilia Vanzellotti]. 10 edição. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.

MAYER, Richard E. Systematic thinking fostered by illustration in scientific text. **Journal of Educational Psychology**, n. 81, p. 240-246, 1989.

MAYER, Richard E. **Multimedia learning**. Cambridge, Cambridge University Press, 2001.

MAYER, Richard E. The promise of multimedia learning: using the same instructional design methods across different media. *Learning and Instruction*. v. 13, p. 125-139, 2003.

MAYER, Richard E.(Org.). **The Cambridge handbook of multimedia learning**. Cambridge, Cambridge Universty Press, 2005a

MAYER, Richard E. Introduction to multimedia learning. 2005b. In: MAYER, R. E., 2005a, pp. 1-16.

MAYER, Richard E. Principles for managing essential processing in multimedia learning: segmenting, pretraining, and modality principles, 2005c. In: MAYER, R. E., 2005a, pp. 169-182.

MORENO, Roxana; MAYER, Richard E. Cognitive principles of multimedia learning: the role of modality and contiguity. **Journal of Educational Psychology**, n. 92, p. 724-733, 1999.

NOBELPRIZE. ORG: The official web site of the nobel prize, The Nobel prize in Physiology or Medicine 1930- Karl Landsteiner Biographical. Disponível em : < [http://www.nobelprize.org/nobel\\_prizes/medicine/laureates/1930/landsteiner-bio.html](http://www.nobelprize.org/nobel_prizes/medicine/laureates/1930/landsteiner-bio.html)> acesso em 23 de maio de 2016

SANTOS, Leila Maria Araújo; TAROUÇO, Liane Margarida Rockenback. A importância do estudo da teoria da carga cognitiva em uma educação tecnológica. *Novas Tecnologias na Educação*. CINTED, v.5, n.1, 2007.

SWELLER, John. *Cognitive Load Theory: A Special Issue of educational Psychologist* LEA, Inc, 2003.

UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA. *Cursinho pré-universitário popular*. Biologia-Genética. Coordenação: Letícia Couto Bicalho. – Juiz de Fora (apostila).



