

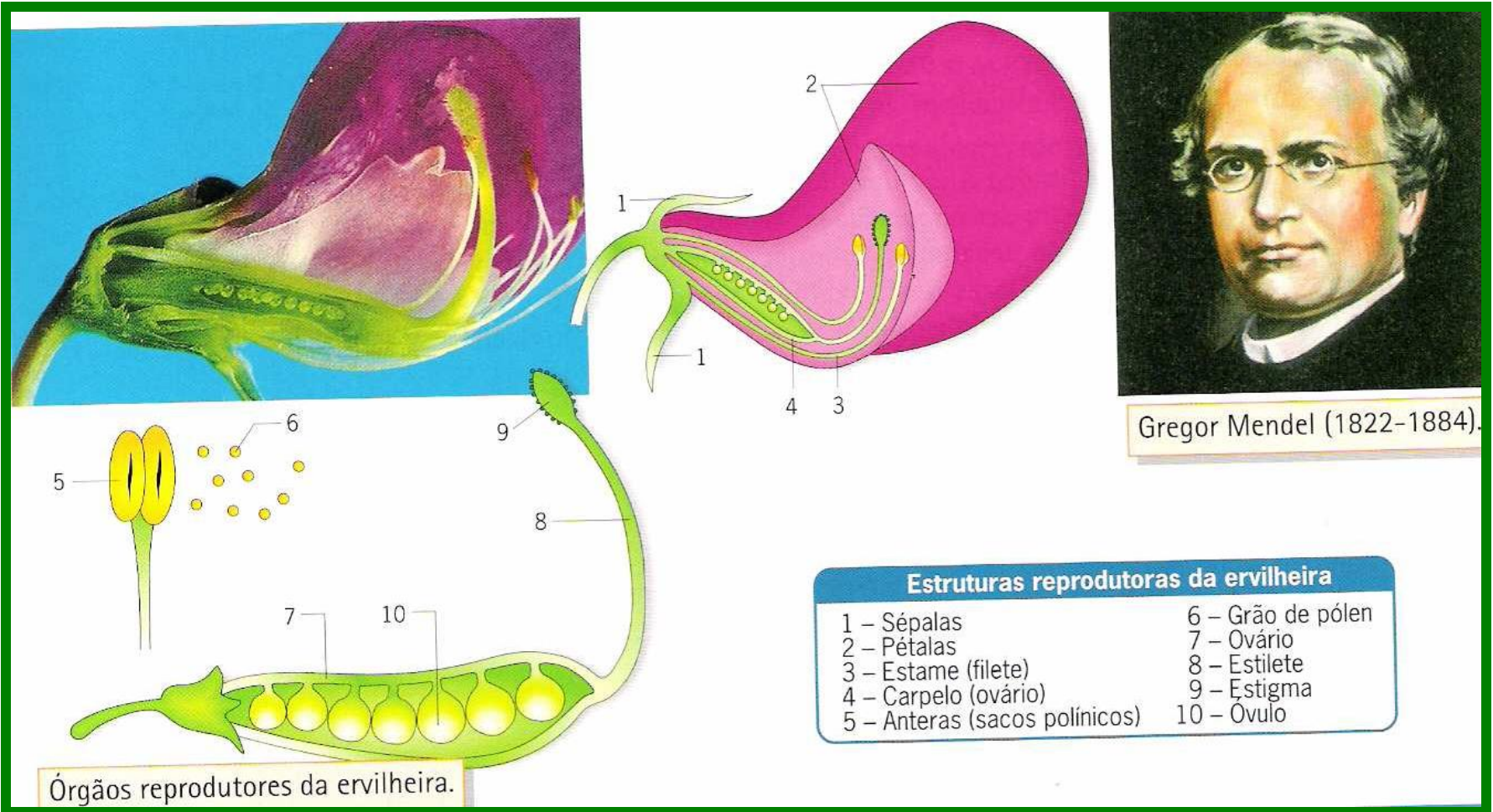


# Património Genético

- . Como é feito o estudo do património genético?
- . Como prever o aparecimento de determinadas características na geração seguinte?
- . Como se determina o carácter hereditário de uma doença?
- . Até que ponto os genes determinam o nosso fenótipo?
- . Qual a organização do material genético e como é regulada a sua expressão ao longo da vida?
- . Os genes que herdamos podem sofrer alterações?
- . Que tipo de modificações podem ocorrer e quais as suas consequências, nomeadamente, na saúde?
- . Como modificar os genes que herdamos?
- . Como corrigir defeitos genéticos?

## Primeiros estudos de hereditariedade

Gregor Mendel (1822-1884) cresceu numa quinta de uma região do Império Austro-Húngaro, que actualmente é da República Checa. Ingressou num mosteiro Agostinho com 21 anos. O seu interesse e talento pelas Ciências Naturais e, particularmente pela Matemática, levariam a que fosse enviado para a Universidade de Viena. No mosteiro, existia uma tradição, o cultivo e ervilheiras (*Pisum sativum*).



## Primeiros estudos de hereditariedade

Estas plantas reuniam um conjunto de características que se adequavam ao trabalho que Mendel pretendia desenvolver. Quais são então essas características?

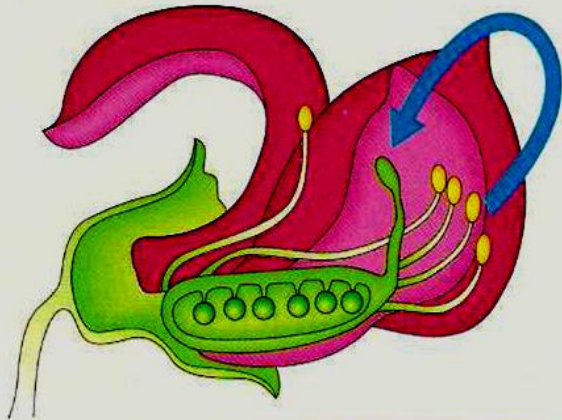
-As ervilheiras apresentam um conjunto de características discretas, isto é, bem diferenciadas e constantes.

-Cultivam-se facilmente, originando várias gerações, com um elevado número de descendentes, num curto intervalo de tempo.

-As flores das ervilheiras possuem **estames** (órgãos sexuais masculinos) e **carpelos** (órgãos sexuais femininos), permitindo a **autopolinização**.

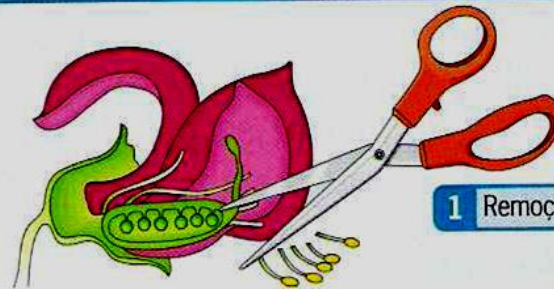
-A fecundação das ervilheiras pode ser efectuada de forma controlada, isto é, pode efectuar-se polinização cruzada. Para isso, removem-se os estames numa fase em que ainda não são capazes de produzir grãos de pólen e, posteriormente, fertiliza-se essa planta com o pólen de outra planta escolhida.

## Polinização directa

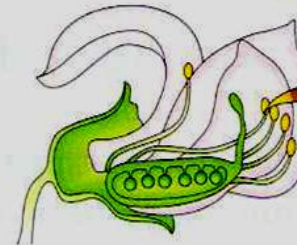


Transferência de pólen das anteras para o estigma da mesma flor

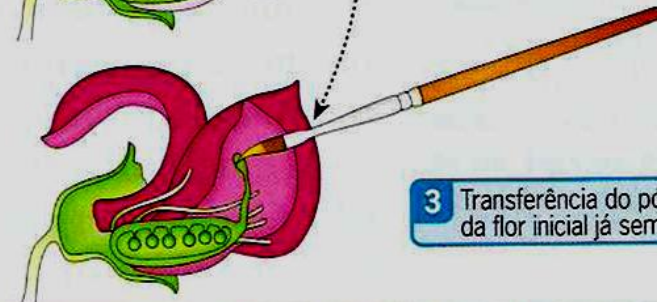
## Polinização cruzada artificial



1 Remoção das anteras de uma flor



2 Recolha do pólen das anteras de outra planta



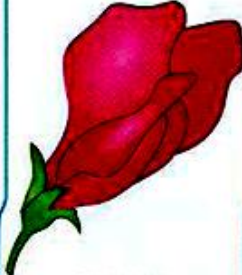


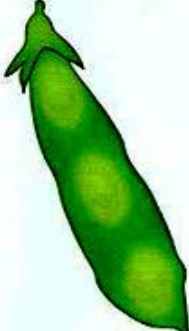



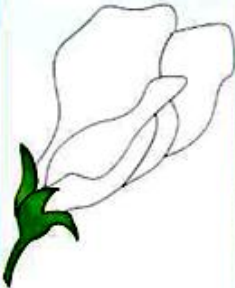

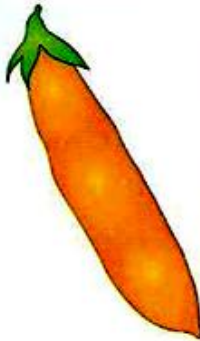
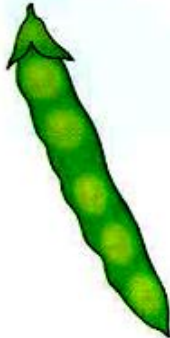



3 Transferência do pólen para o estigma da flor inicial já sem anteras

Mendel iniciou os seus trabalhos com a análise da transmissão de um carácter isoladamente. Os cruzamentos em que se estuda a transmissão de apenas um carácter designam-se por cruzamentos de **monoibridismo**.

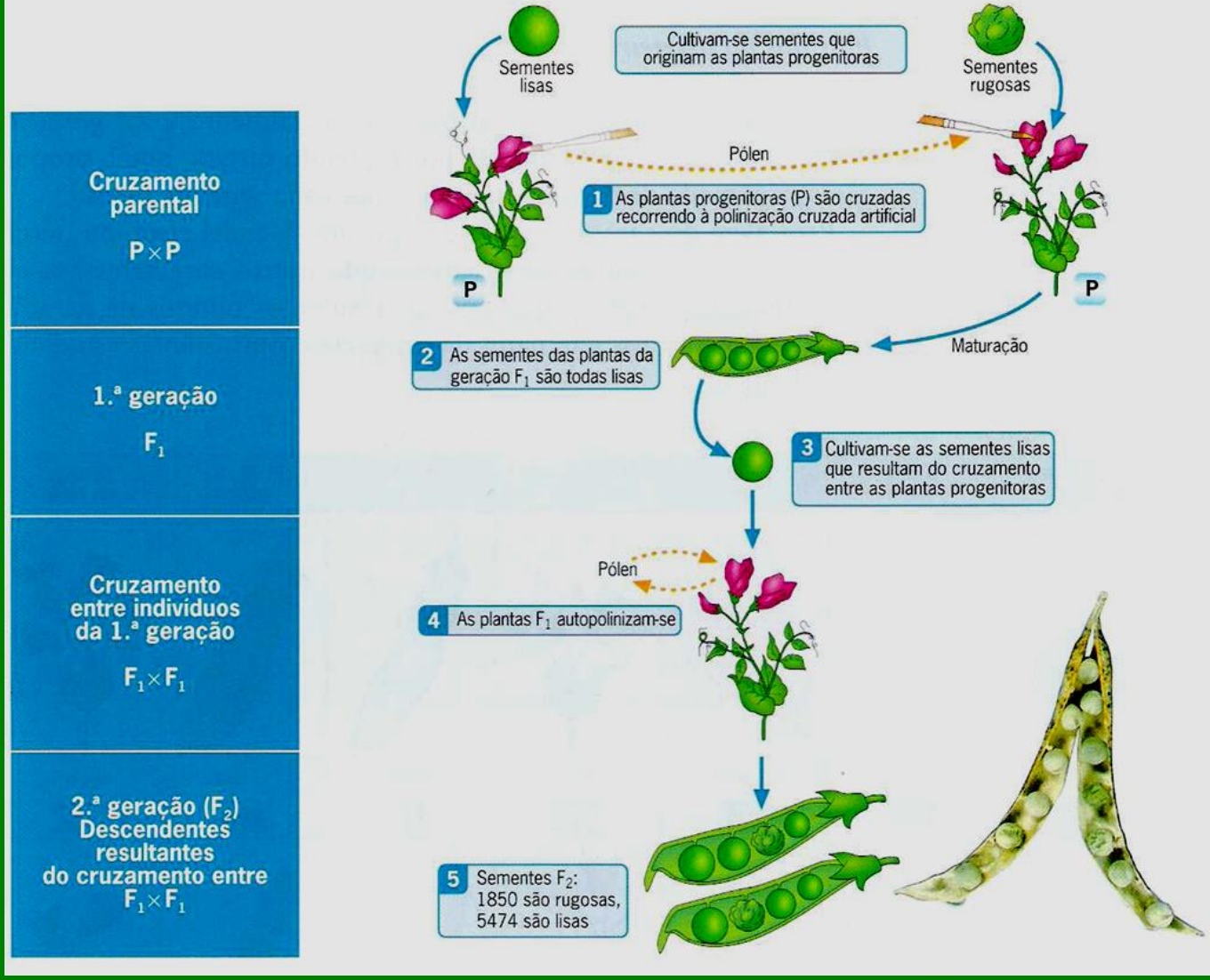
Ao iniciar o seu trabalho, Mendel teve o cuidado de utilizar **linhas puras**, isto é, plantas que, quando autopolinizadas, originam uma descendência igual entre si e igual aos seus progenitores (relativamente a uma determinada característica). Para obter linhas puras, Mendel cruzava as ervilheiras em relação a uma determinada característica, durante várias gerações e, eliminava, sucessivamente, aquelas que surgiam com uma variação, dessa característica, diferente daquela que ele pretendia obter.

Mendel debruçou-se , essencialmente, sobre o modo de transmissão de **sete** características de *Pisum sativum*.

	Forma da semente	Cor da semente	Cor das flores	Posição das flores	Cor da vagem	Forma da vagem	Tamanho do caule
	 Lisa <b>5474</b>	 Amarela <b>6022</b>	 Púrpura <b>705</b>	 Axial <b>651</b>	 Verde <b>428</b>	 Lisa <b>882</b>	 Alto (1m) <b>787</b>
	 Rugosa <b>1850</b>	 Verde <b>2001</b>	 Branca <b>224</b>	 Terminal <b>207</b>	 Amarela <b>152</b>	 Rugosa <b>299</b>	 Baixo (0,3m) <b>277</b>
<b>Total</b>	7324	8023	929	858	580	1181	1064
<b>Razão</b>	2,96 : 1	3,01 : 1	3,15 : 1	3,14 : 1	2,82 : 1	2,95 : 1	2,84 : 1

# Experiências de Monoibridismo

Como se transmite a forma das sementes?



# Experiências de Monoibridismo

Mendel, efectuou **cruzamentos parentais**, isto é, cruzamentos entre indivíduos pertencentes a essas linhas puras, em que o carácter em estudo assumia em cada um dos progenitores, aspectos antagónicos. Um progenitor produzia sementes lisas e o outro produzia sementes rugosas. Cada progenitor que intervém no cruzamento inicial é simbolizado com a letra **P**. Mendel recorreu à polinização cruzada artificial. As sementes obtidas desse cruzamento eram todas lisas. Semeou essas sementes lisas que deram origem a plantas adultas. Esta geração filial designa-se por Geração **F1** ou **híbridos da primeira geração**.

Deixou que os híbridos se autopolinizassem e recolheu sementes lisas e sementes rugosas. Estas sementes constituem a **2ª geração** que se representa por **F2**, tendo surgido numa proporção aproximada de 3 sementes lisas por cada semente rugosa.



**Para todas as características estudadas, Mendel verificou que:**

- **Existia uma uniformidade nos híbridos da primeira geração, manifestando-se apenas o carácter de um dos progenitores.**
- **Na geração **F2**, ambas as variantes surgiam na descendência, numa proporção de 3 para 1.**

## Perante estes resultados, Mendel desenvolveu uma hipótese que pode ser resumida da seguinte forma:

- 1- Existem dois factores alternativos que informam para cada carácter.
- 2- Para cada carácter, um organismo herda dois factores, um de cada progenitor.
- 3- Se os dois factores são antagónicos, um é **dominante** e é totalmente responsável pelo aspecto manifestado, enquanto que o outro, chamado **recessivo**, não interfere na aparência do indivíduo.
- 4- Durante a formação dos gâmetas, os factores separam-se, de tal forma que cada gâmeta contém apenas um factor de cada par; designada por Mendel a **lei da Pureza dos Gâmetas**.

Este princípio é conhecido por **Princípio da Segregação Factorial**.

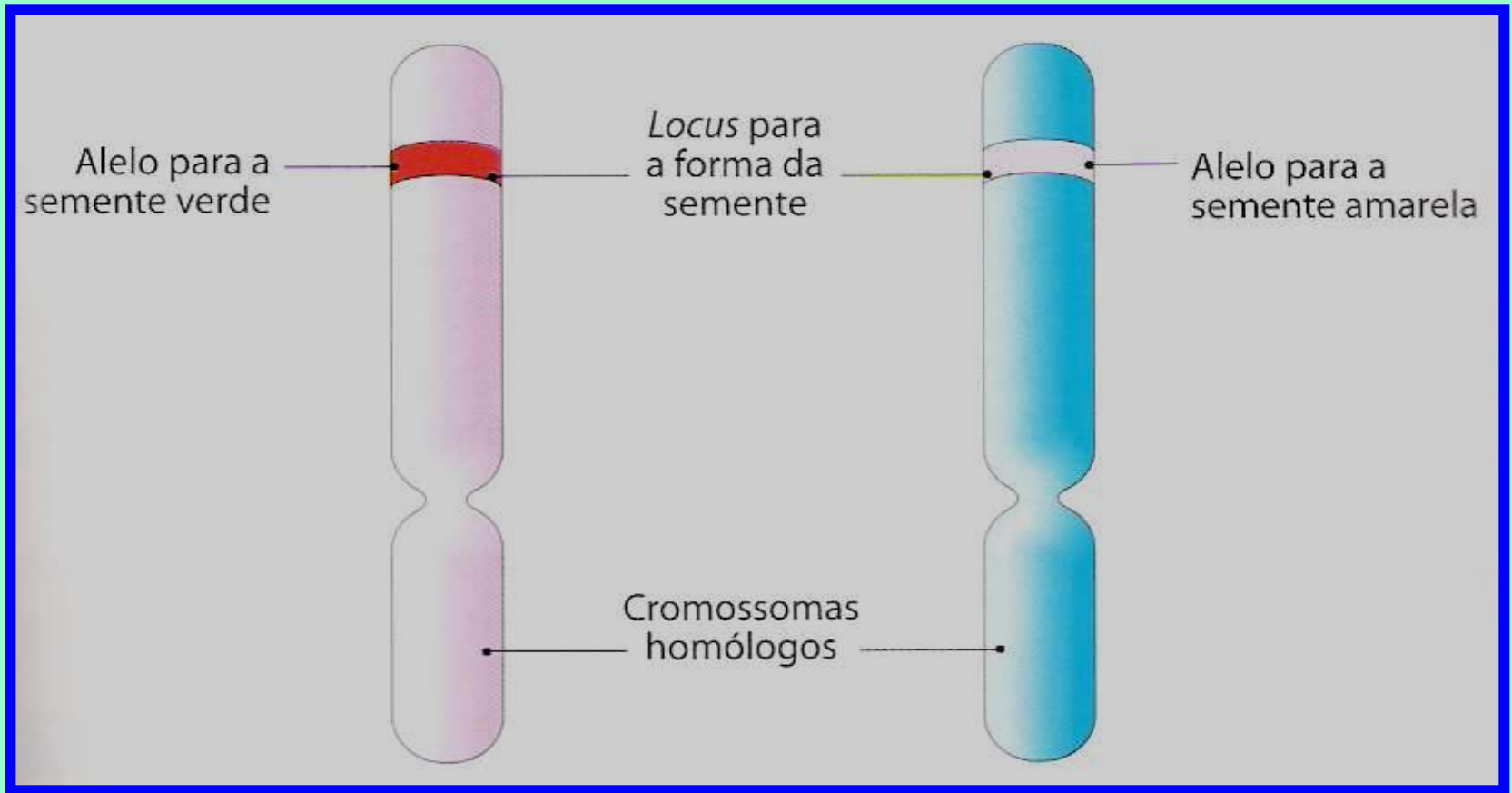
Para simplificar a representação esquemática dos cruzamentos, utilizam-se, símbolos do alfabeto. Os factores dominantes são representados por uma letra maiúscula, enquanto que o factor recessivo é representado pela mesma letra, mas minúscula.

Por exemplo, para o cruzamento relativo à forma da semente usa-se L para o factor que condiciona a semente lisa e l para o factor que condiciona a semente rugosa.

# Dos factores aos Genes

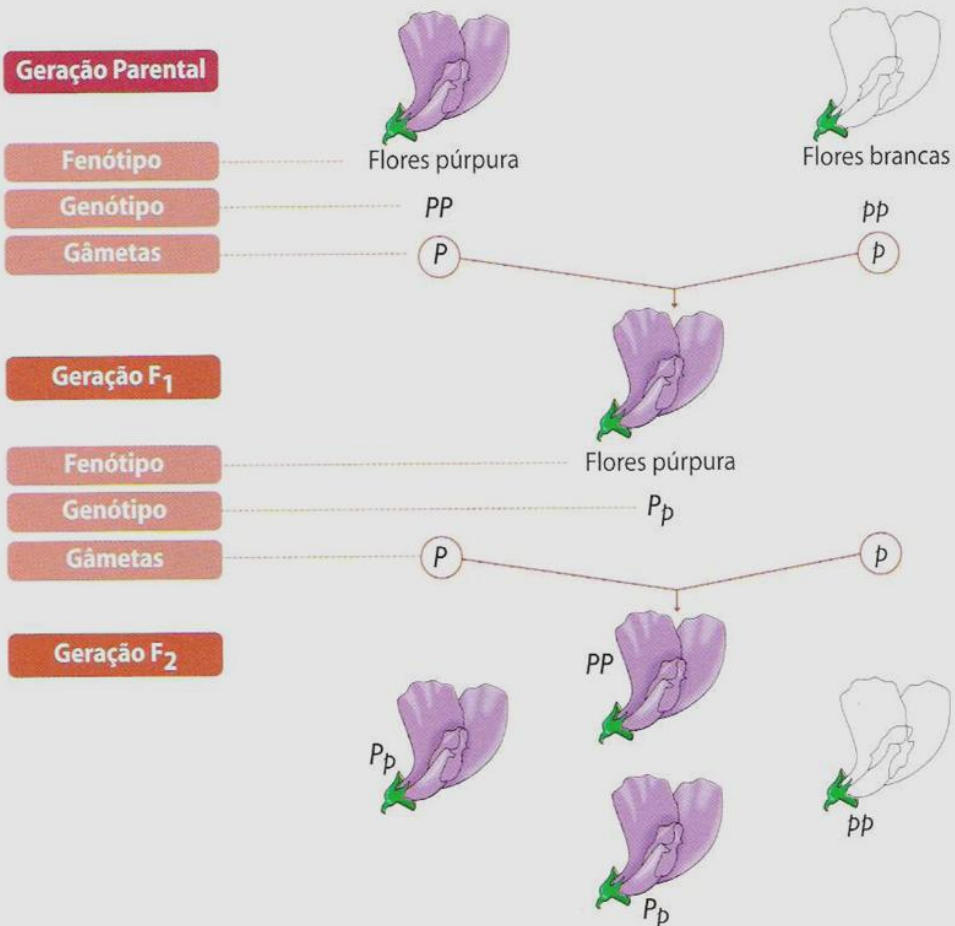
Os estudos desenvolvidos ao longo do século XX permitiram verificar que os factores abstractos que Mendel concebeu para explicar a transmissão das características ao longo das gerações existem e correspondem a **segmentos de DNA** designados por **genes**. Os genes podem apresentar formas alternativas, sendo cada uma dessas formas chamadas **genes alelos**, ou simplesmente, **alelos**. Cada organismo possui uma constituição genética própria, da qual dependem as suas características. O conjunto de todos os genes de um indivíduo constitui o seu **genoma**.

# Dos factores aos Genes



O local do cromossoma ocupado por um gene, isto é, a localização física do gene é designada **locus** (plural **loci**). A cor da semente é determinado por dois alelos que se encontram num mesmo local correspondente (locus) em cromossomas homólogos.

**ACTIVIDADE INTERPRETAÇÃO DOS RESULTADOS DAS EXPERIÊNCIAS DE MONOIBRIDISMO REALIZADAS POR MENDEL**



1- Indique o genótipo da geração parental?

2- Que alelo possuem os gametas:

2.1- resultantes de ervilheiras com flores de corola de cor púrpura?

2.2- resultantes de ervilheiras com flores de corola de cor branca?

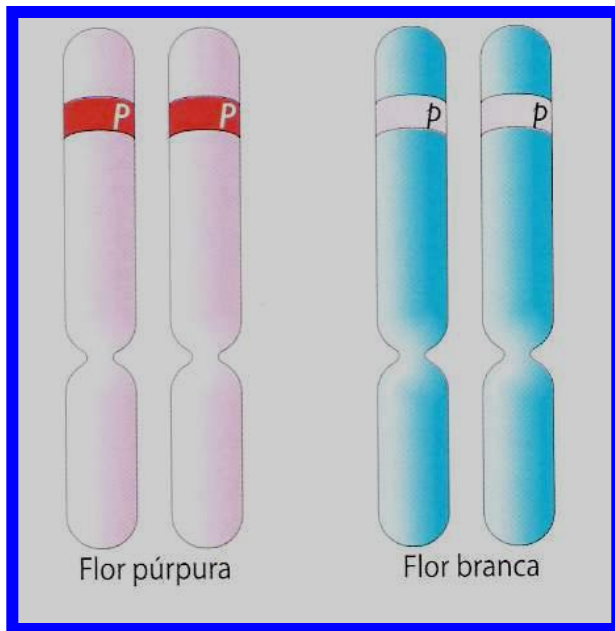
3- Indique os fenótipos e as respectivas proporções dos indivíduos da geração F<sub>2</sub>.

4- Indique os genótipos e as respectivas proporções dos indivíduos da geração F<sub>2</sub>.

5- Como explica que em F<sub>2</sub> existam indivíduos com o mesmo fenótipo (flores com corola púrpura), mas com genótipo diferente?

## Os resultados de Mendel são actualmente interpretados da seguinte forma:

- Cada indivíduo da geração parental, sendo linhas puras, apresenta um genótipo formado por dois alelos iguais para um determinado carácter (**PP** ou **pp** para o caso da cor da corola das flores), chamando-se **homozigóticos** para essas características.
- Ao formarem gâmetas, cada um dos progenitores, por serem homozigóticos para esta característica, podem formar apenas gâmetas com um tipo de alelo (**P** no caso das plantas com flores de corola de cor púrpura e **p** no caso das plantas com flores de corola de branca).

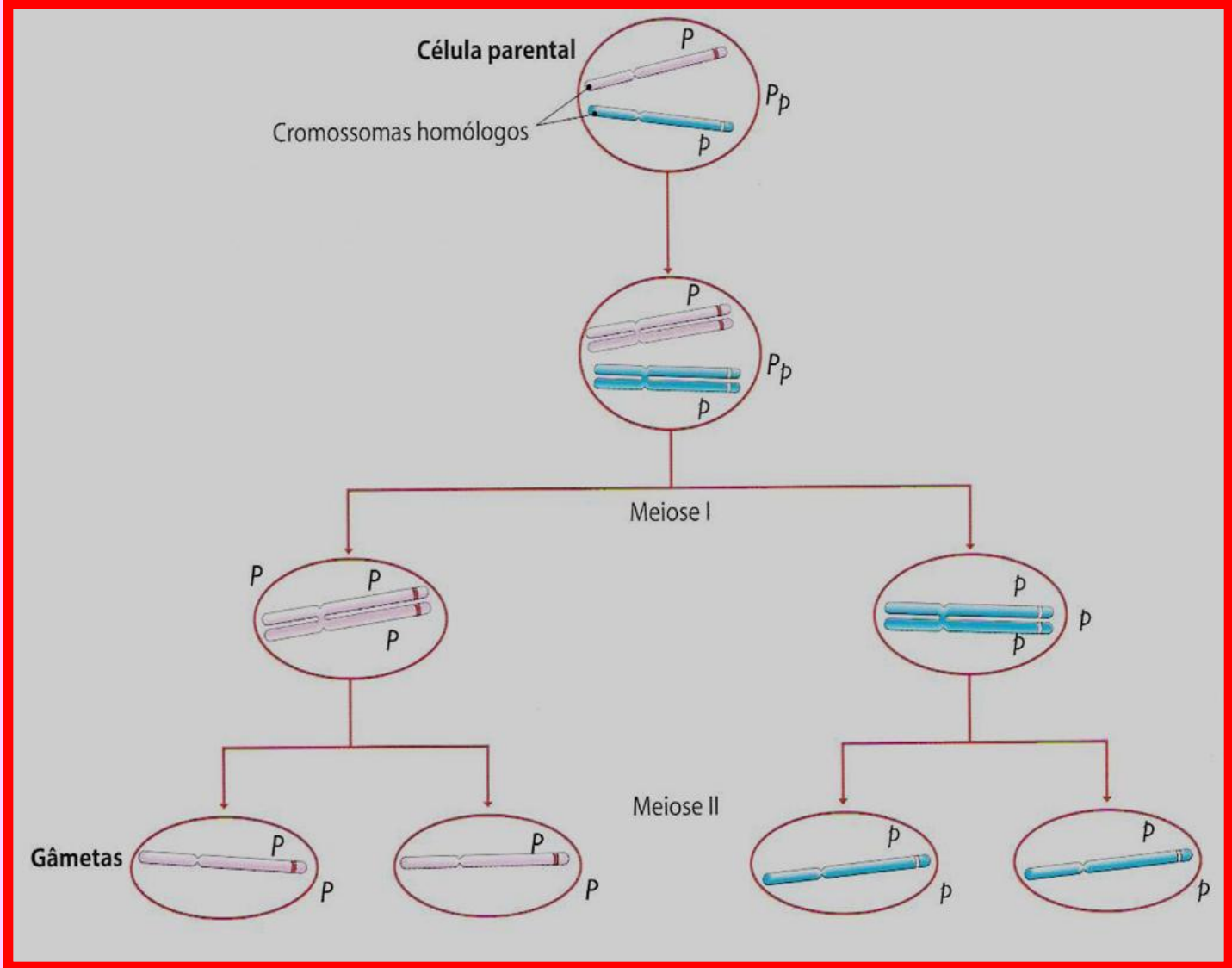


- A união dos gâmetas da geração parental conduz à formação de indivíduos que constituem a geração F1, os quais possuem dois alelos diferentes para o carácter considerado (**Pp**), chamando-se, por isso, **heterozigóticos** para essa característica.

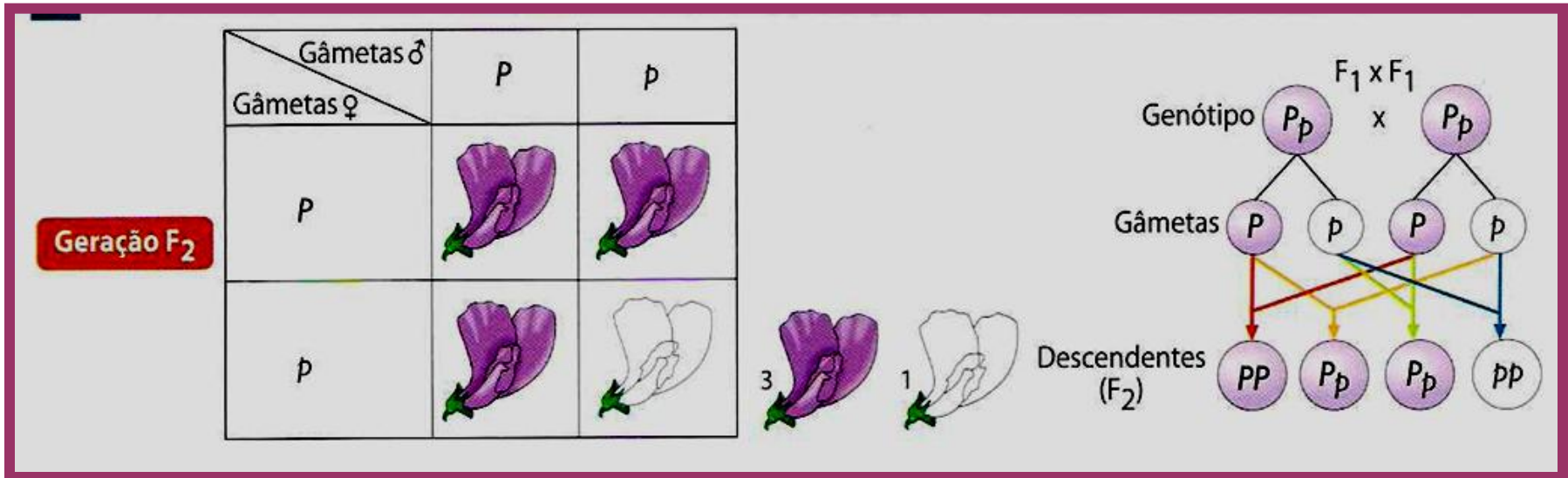
- Os indivíduos heterozigóticos, híbridos da primeira geração, originam gâmetas que são portadores do alelo **P** e outros que são portadores do alelo **p**.

## Genótipo de indivíduos homozigóticos

# Formação de gâmetas de indivíduos heterozigóticos



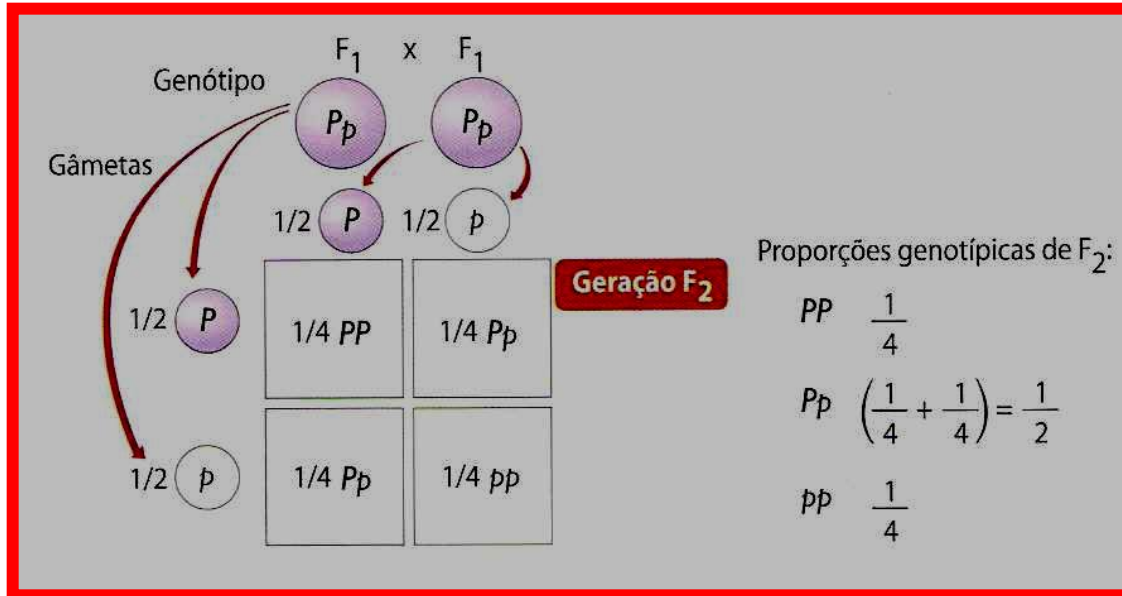
# Xadrez Mendeliano



Mendel considerou que acontecimentos como a união de dois gametas, assim como o conjunto de genes que cada um deles recebe durante a meiose, são fenômenos que **ocorrem ao acaso**. Por esta razão, apenas se podem prever as proporções dos diferentes tipos de indivíduos nas gerações seguintes com base no cálculo de probabilidades.

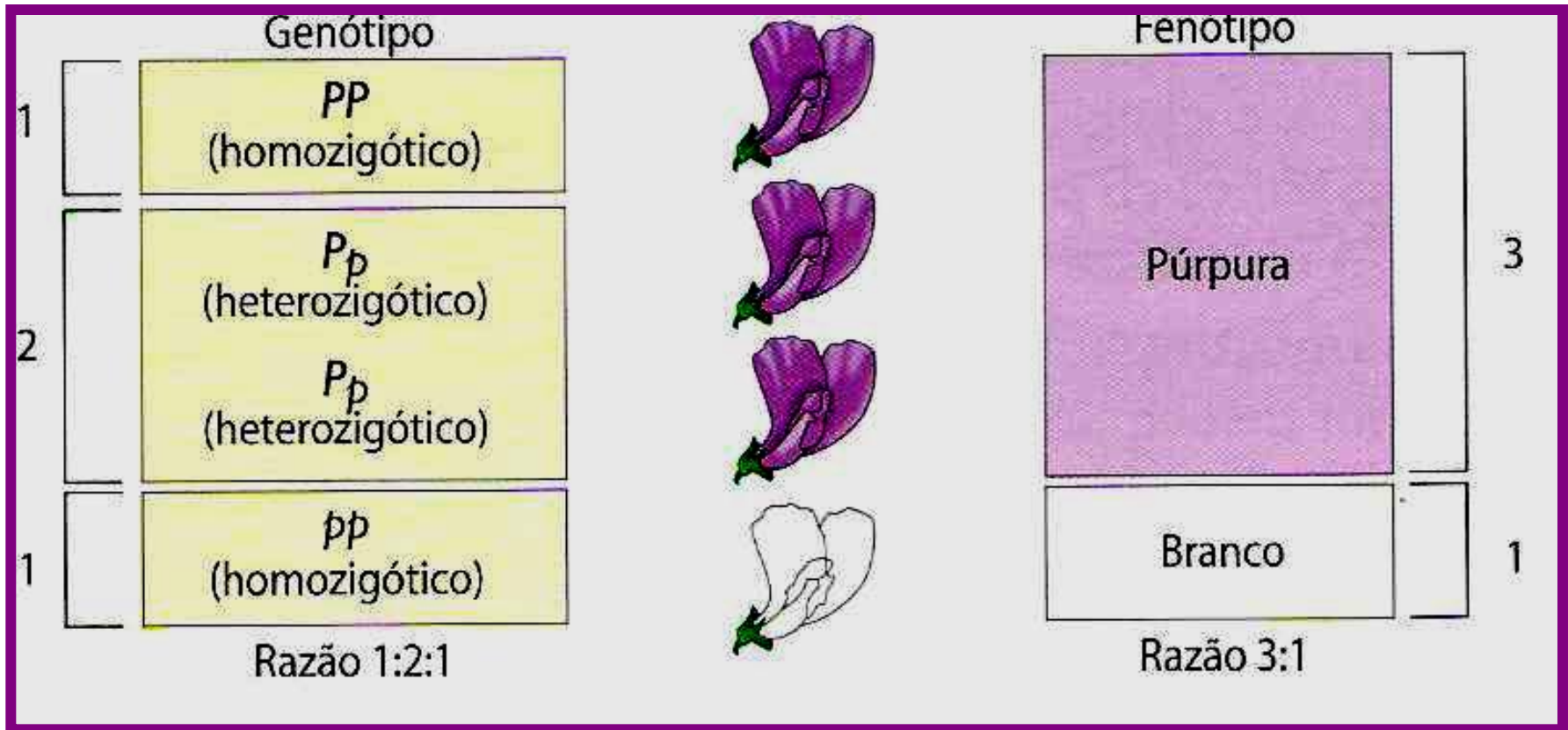


# Xadrez Mendeliano



A análise do xadrez mendeliano permite fazer uma previsão teórica das proporções genotípicas dos indivíduos da geração F<sub>2</sub>.

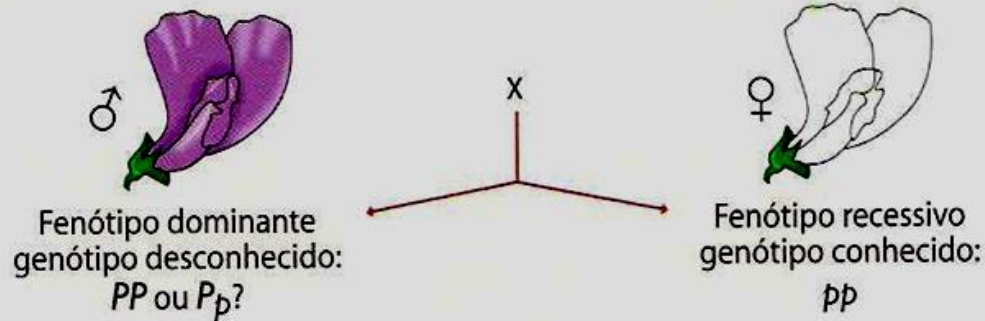
# Genótipo vs fenótipo







Na geração **F2** podem surgir indivíduos com o mesmo fenótipo (corola púrpura), mas que podem ter dois genótipos diferentes (**PP** ou **Pp**), pois o **alelo P**, sendo dominante, e ao estar presente, é o único que se manifesta. As proporções dos genótipos é **1:2:1** e dos fenótipos é **3:1**.

# Como saber se as plantas de corola de cor púrpura são genotipicamente homozigóticas ou heterozigóticas?





## ACTIVIDADE CRUZAMENTO-TESTE PARA UMA SITUAÇÃO DE MONOIBRIDISMO



Resultado A

♀ \ ♂	♂	
p		
p		

Resultado B

♀ \ ♂	♂	
p		
p		

# Cruzamento - Teste

- Ao efectuar este tipo de cruzamento, e analisando as características manifestadas na descendência, é possível determinar o genótipo dos progenitores.
- Nas situações consideradas, os indivíduos linhas puras recessivos apenas produzem gâmetas portadores do alelo recessivo  $p$ . Mas, os progenitores que apresentam corola púrpura tanto podem ser **homozigóticos (PP)** como **heterozigóticos (Pp)**.
- No primeiro caso, apenas produzem gâmetas portadores do alelo  $P$  e, conseqüentemente, toda a descendência resultante deste cruzamento será fenotipicamente idêntica (todos apresentam corola de cor púrpura).

**Gâmetas  $P \times p = Pp$  (todos de cor púrpura)**

**Conclui-se que o progenitor de cor púrpura era HOMOZIGÓTICO.**

- No segundo caso, os progenitores podem produzir gâmetas portadores do alelo dominante  $P$  e gâmetas portadores do alelo recessivo  $p$ . Assim, espera-se que 50 % dos descendentes deste cruzamento sejam heterozigóticos e 50 % homozigóticos.

**Conclui-se que o progenitor de cor púrpura era HETEROZIGÓTICO.**

**Para que os resultados de um cruzamento-teste sejam conclusivos, é necessário que se produza uma descendência com um elevado número de indivíduos.**

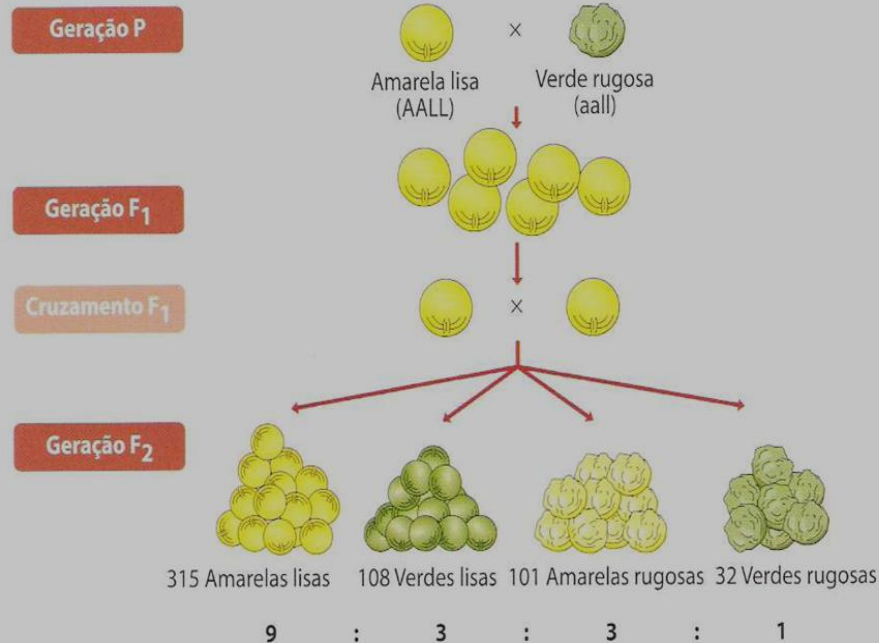
# Experiências de Diibridismo

## ACTIVIDADE EXPERIÊNCIAS DE DIIBRIDISMO

Mendel cruzou ervilheiras de sementes amarelas e lisas com ervilheiras de sementes verdes e rugosas. Considere que:

A – alelo responsável pela cor amarela;  
a – alelo responsável pela cor verde;

L – alelo responsável pela forma lisa;  
l – alelo responsável pela forma rugosa.



Mendel debruçou-se, também, sobre o modo de transmissão simultânea de duas características - **diibridismo**. Mendel começou por seleccionar ervilheiras linhas puras para dois caracteres diferentes. Seguidamente, cruzou artificialmente estas plantas portadoras de dois caracteres antagónicos.

1- Indique os dois alelos dominantes e os dois recessivos.

2- Indique o genótipo dos híbridos da 1ª geração (construa o xadrez mendeliano).

3- Indique os gâmetas que os híbridos da 1ª geração podem produzir se considerar que os alelos responsáveis pelos dois caracteres são transmitidos de forma independente para os gâmetas.

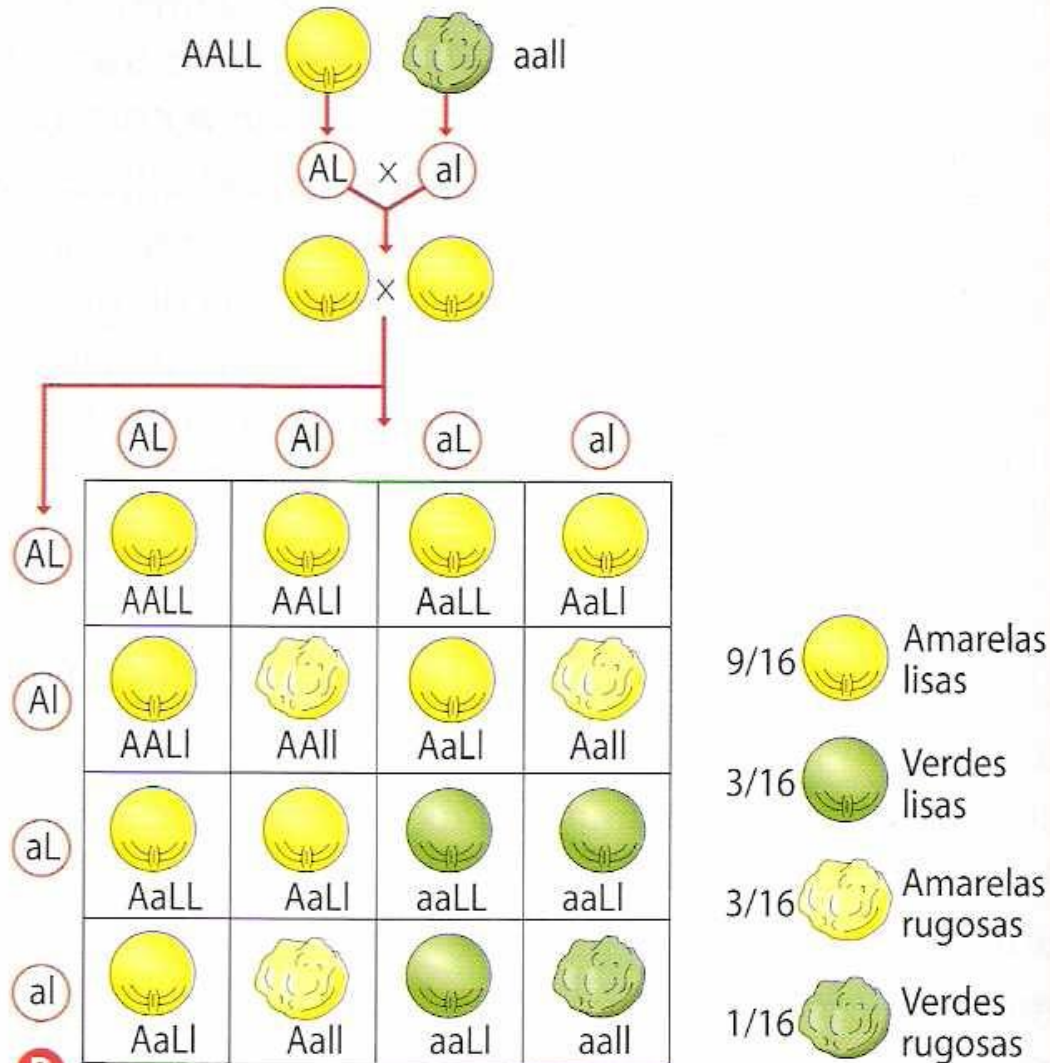
**Hipótese: segregação independente dos alelos**

**Geração P**

**Gâmetas**

**Geração F1**

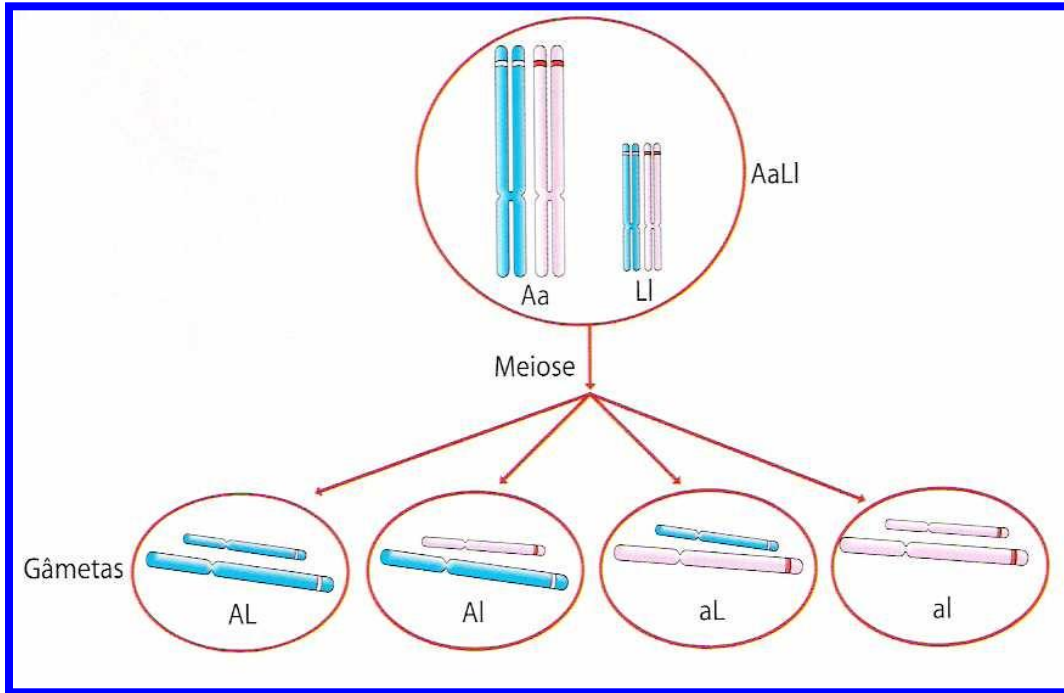
**Geração F2**



Cada indivíduo da geração parental possui dois pares de alelos **AALL** e **aall**, sendo um par (**AA** ou **aa**) responsável pela cor da semente e o outro par (**LL** ou **ll**) responsável pela forma da semente. Por serem linhas puras, cada indivíduo da 1ª geração parental só pode produzir um tipo de gâmetas (**AL** ou **al**). A 1ª geração possui indivíduos com um fenótipo uniforme (ervilhas com sementes amarelas e lisas), resultado da expressão do genótipo **AaLl**. À semelhança do que acontecia nos cruzamentos de monoibridismo, verifica-se a uniformidade dos híbridos da 1ª geração, em que apenas se manifestam os caracteres dominantes.

Cada gâmeta recebe uma combinação aleatória de alelos (desde que tenha um alelo para cada gene), espera-se que se formem quatro tipos de gâmetas: **AL**, **Al**, **aL** e **al**. Assim, existirão quatro classes de alelos femininos para se combinarem com outras quatro classes de alelos masculinos, isto é, existem 16 (4x4) possibilidades de combinação de alelos na geração F2. Estas combinações produzirão **quatro fenótipos** com a proporção de **9:3:3:1** (9/16 de semente amarelas e lisas; 3/16 de sementes amarelas e rugosas; 3/16 de sementes verdes e lisas e 1/16 de sementes verdes e rugosas).

# Meiose e segregação independente dos alelos



Mendel repetiu estas experiências com diversas combinações diíbridas dos sete caracteres estudados, obtendo sempre uma proporção fenotípica muito próxima de **9:3:3:1**. Assim, pode concluir-se que nos cruzamentos de diíbridismo se verifica a segregação independente dos alelos.

O facto de os alelos de genes diferentes serem segregados de forma independente durante a formação dos gâmetas é, frequentemente, designado Segunda Lei de Mendel ou Lei da Segregação Independente.

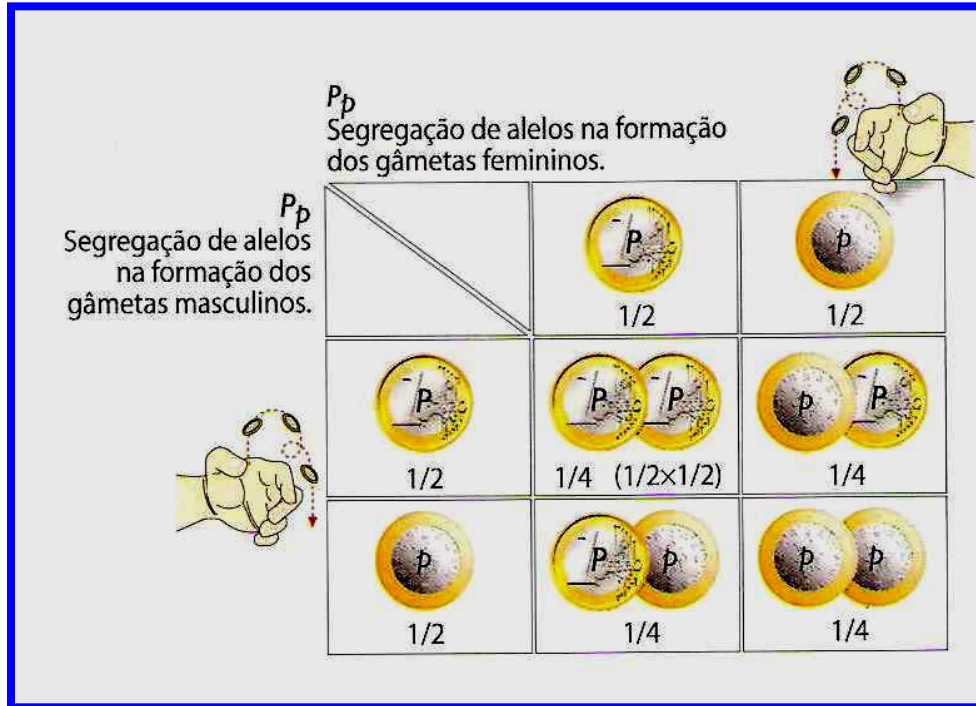
## “Leis” de Mendel:

1ª lei de Mendel- **Lei da Segregação Factorial**- os dois elementos de um par de genes alelos separam-se nos gâmetas de tal modo que existe a probabilidade de metade dos gâmetas transportar um dos alelos e a outra metade transportar o outro alelo.

2ª lei de Mendel- **Lei da Segregação Independente**- durante a formação dos gâmetas, a segregação dos alelos de um gene é independente da segregação dos alelos de outro gene.



# Probabilidades e previsão de resultados em Genética Mendeliana



Os resultados obtidos por Mendel baseiam-se em **acontecimentos aleatórios**, isto é, **na segregação independente dos alelos e na reunião ao acaso dos gametas**. A Genética Mendeliana assenta em regras de probabilidades. As regras são simples. Considere-se um acontecimento A, a probabilidade deste acontecimento ocorrer varia entre 0 e 1. Se ele ocorrer sempre a sua probabilidade é de 1, se pelo contrário ele nunca ocorrer é de 0.

Consideremos, o lançamento de uma moeda ao ar; se A for o acontecimento “sair cara”, então  $P(A) = 1/2$ , dado que o número de acontecimentos possíveis é 2 (sair “cara” ou “coroa”).

Afirmar que a probabilidade de um acontecimento ocorrer é **1/2** é equivalente a afirmar-se que esse acontecimento tem **50%** de possibilidades de ocorrer. Por outro lado consideram-se as regras básicas das probabilidades:

- A probabilidade de um acontecimento ocorrer é independente de ter ou não ocorrido em tentativas anteriores.
- A probabilidade de dois acontecimentos ocorrerem simultaneamente é igual à probabilidade de um acontecimento ocorrer e o outro também ocorrer. Matematicamente, esta probabilidade corresponde ao produto das probabilidades de cada um dos acontecimentos. A probabilidade de se lançarem duas moedas ao ar simultaneamente e sair em ambas “cara” é  **$1/2 \times 1/2 = 1/4$** .