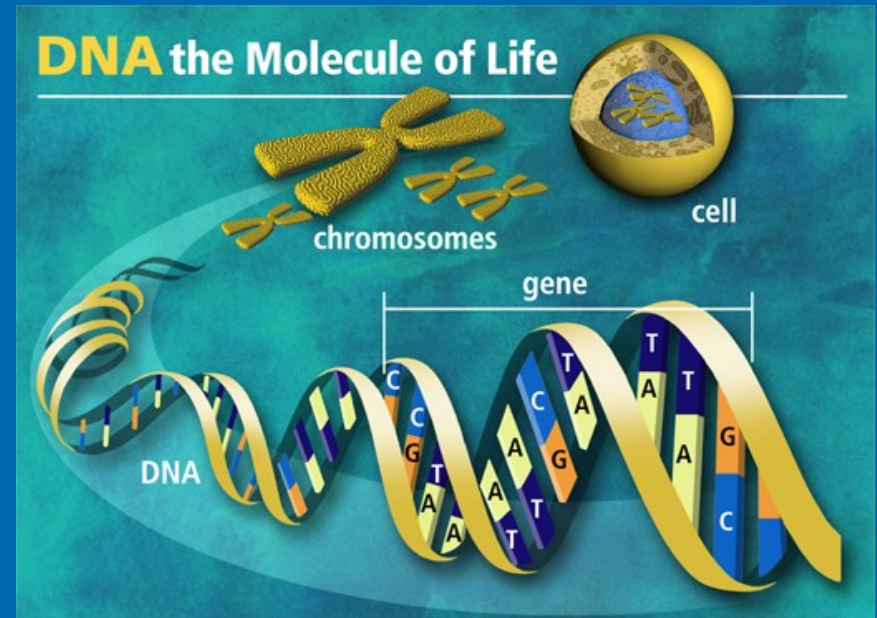


Genética- 1ª Lei de Mendel

1- Genética → estudo da hereditariedade



a) 1ª ideias sobre hereditariedade → senso comum → semelhanças entre pais e filhos
propagação de características

vantajosas

b) Grécia antiga → filósofos gregos

- Alcmeon de Crotona (500 a.C.) → machos e fêmeas: sêmen
- Empédocles de Acragas (492- 432 a.C.) → calor do útero determinava o sexo
- Anáxagoras de Clazomene(500 - 428 a.C.) → machos: sêmen → protótipo de cada órgão

fêmeas: receptoras e nutridoras
teoria da “direita/esquerda”

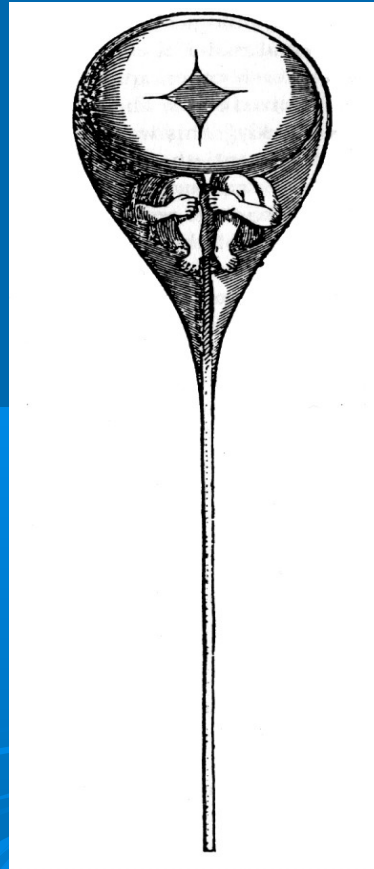
- Hipócrates (460-370 a.C.) → pangênese → formação de gêmulas
- Aristóteles (384-322 a.C.) → *De generatione animalium*
- 04 tipos de gerações: abiogênese; brotamento; reprodução sexuada (com ou sem cópula).
- Reprodução sexuada → machos: “ essência”
fêmeas: “matéria básica”

Questionamento à pangênese

- William Harvey (séc. XVII) → *ex ovo omni*. Fêmeas: produção do ovo; machos: sêmen
- Novo ser → fusão sêmen + ovo



- Nehemiah Grew e Rudolf Jacob Camerarius (séc.XVII) → grão de pólen → estrutura masculina
- Teoria da pré-formação (séc. XVIII)→ ovo = ser pré-formado (TEORIA DA PRÉ-FORMAÇÃO); material amorfo para originar novo ser (TEORIA EPIGENÉTICA).
- Ovistas e espermistas



- Teoria da epigênese → críticas ao pré-formismo
- Fêmeas: material homogêneo: óvulo
- Machos: força essencial
- Ovo fertilizado: material amorfo → desenvolvimento

d) Descoberta dos gametas (grego *gamos* = união/ casamento)

d.1) Espermatozoides :

- 1667 → Antonie van Leeuwenhoek → “criaturas” microscópicas
- Espermatozoides → parasitas do trato genital masculino (grego *spermatos* = semente; *zoon* = animal; *oide* = forma de).
- 1841 → Rudolf Albert Kölliker → espermatozoides são células modificadas.
- 1854 → George Newport → participação dos espermatozoides na reprodução.

d.2) Óvulos :

- Regnier de Graaf (2ª metade do século XVII) → animais vivíparos: inchaços (folículos).
- 1828 → Karl Ernst von Baer → folículo: óvulo
- 1829 → Theodor Schwann → natureza celular do óvulo
- 1861 → Karl Gegenbaur → óvulo é uma única célula

e) Gametas e fecundação → espermatozoides e óvulos: células

NOVO SER = UNIÃO DE GAMETAS

- **Gametas → elo entre as gerações; informação para formar novo ser**
- **Teoria celular e estudos sobre divisões celulares (séc. XIX):**
 - **Flemming (séc. XIX)- Mitose → cariótipo das espécies;**
 - **Boveri, Hertwig e Beneden (séc. XX)- Meiose → processo universal na reprodução sexuada → contrabalança a fecundação**



LEI DA SEGREGAÇÃO INDEPENDENTE OU 1ª LEI DE MENDEL - 1865

a) Estudos com *Pisum sativum*

Fácil cultivo

Flores hermafroditas → autofecundação

Características bem definidas que não sofriam alteração ao longo das gerações

Obtenção de descendentes férteis → fecundação cruzada

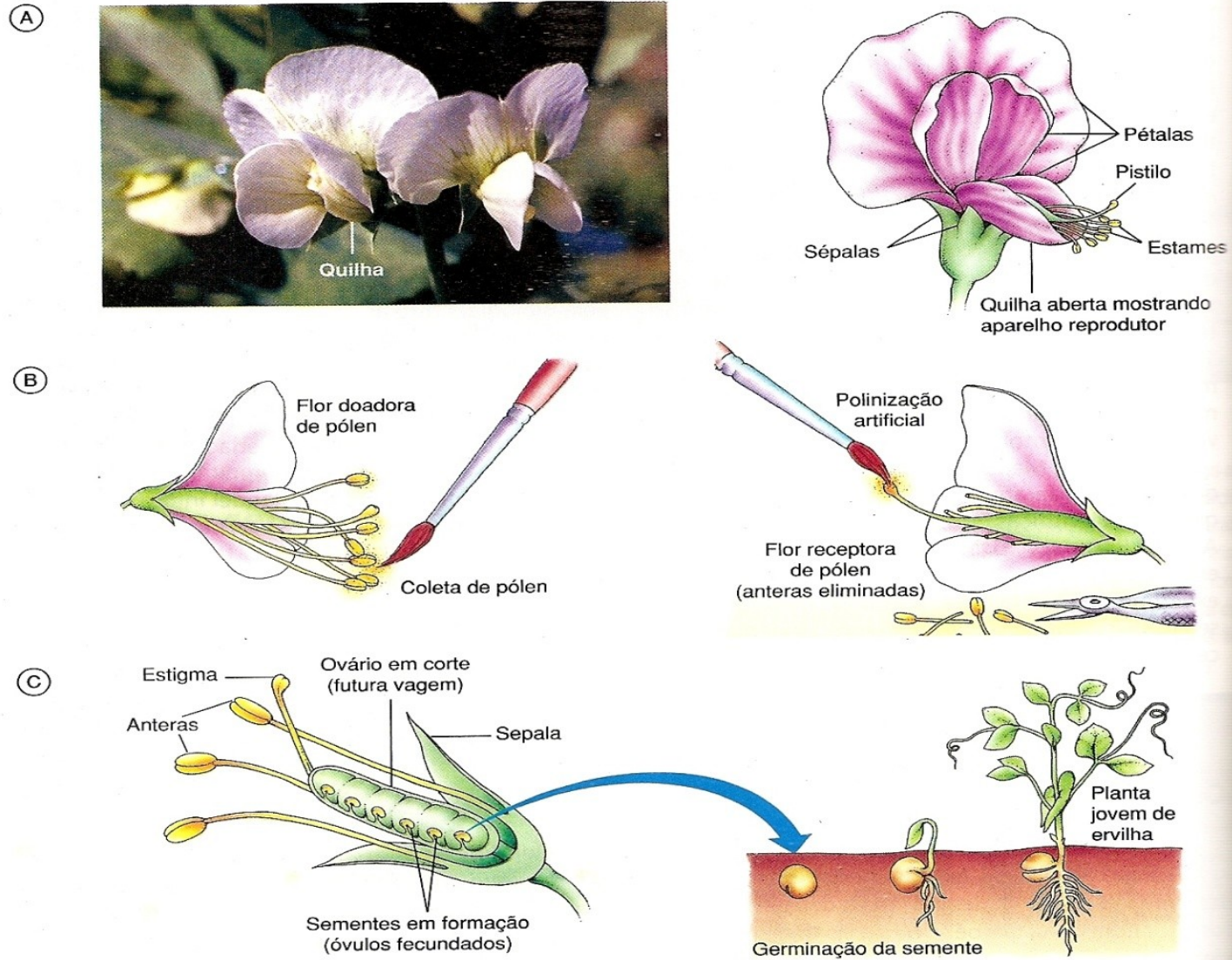
Ciclo de vida curto e descendência numerosa

b) Metodologia




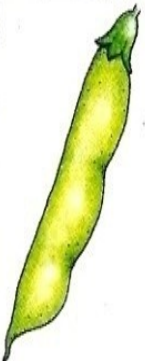
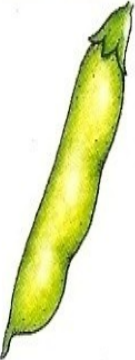

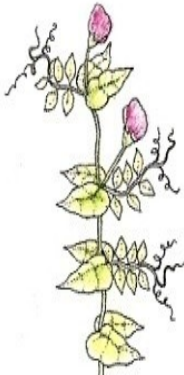



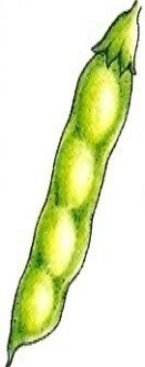
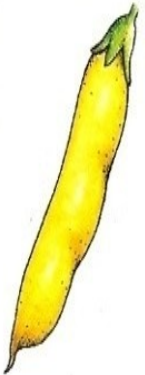
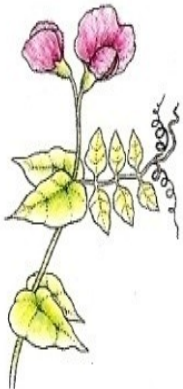

Plantas puras → linhagens que, por autofecundação, originavam somente plantas iguais a si; geração parental (geração P)

Produção de F1 → 1ª geração de filhos híbridos, iguais a um dos pais.

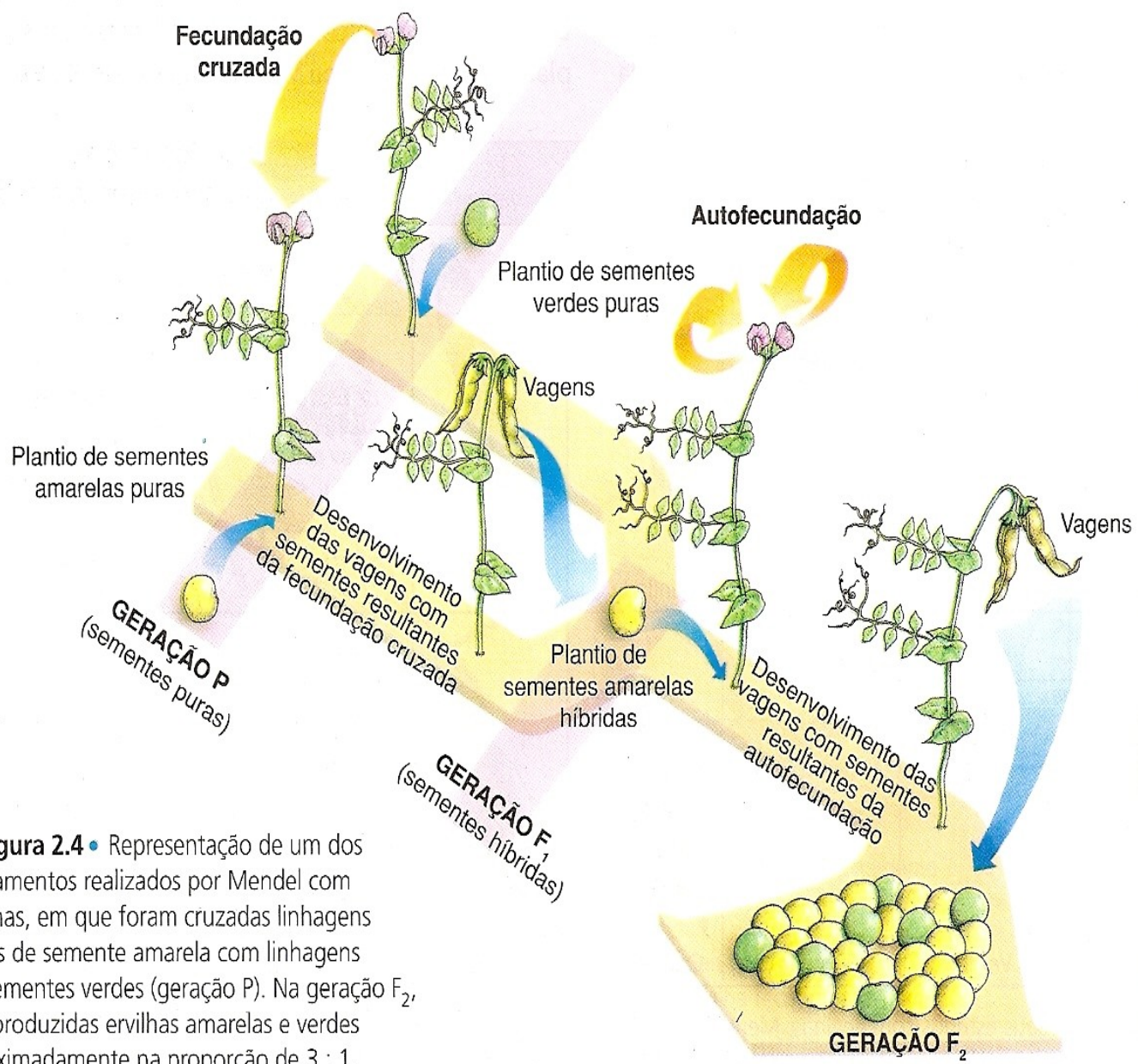
Produção de F2 → autofecundação de F1; 2ª geração híbrida, filhos semelhantes a ambos os pais.



▲ **Figura 2.2** • **A.** Foto e esquema de flor de ervilha, mostrando suas principais partes. **B.** Esquema da polinização artificial em ervilha. **C.** Esquema de uma flor de ervilha fecundada, mostrando a formação do fruto (a vagem) que contém as sementes (os “grãos-de-ervilha”). Ao germinar, a semente origina uma nova planta.

Forma da semente	Cor da semente	Cor da casca da semente	Forma da vagem	Cor da vagem	Posição das flores	Altura da planta
 Lisa	 Amarela	 Cinza	 Inflada	 Verde	 Axilar	 Alta
 Rugosa	 Verde	 Branca	 Comprimida	 Amarela	 Terminal	 Anã

▲ **Figura 2.3** • Em seus estudos com ervilhas, Mendel escolheu sete diferentes características. Cada uma apresenta duas formas alternativas, ou traços, facilmente identificáveis.



▲ **Figura 2.4** • Representação de um dos cruzamentos realizados por Mendel com ervilhas, em que foram cruzadas linhagens puras de semente amarela com linhagens de sementes verdes (geração P). Na geração F₂, são produzidas ervilhas amarelas e verdes aproximadamente na proporção de 3 : 1.

- Traço dominante x traço recessivo
- Proporção 3:1

TABELA 2.2 • Resultados obtidos por Mendel em duas gerações de ervilhas

Tipos de cruzamento entre plantas "puras"	Características das plantas F ₁	Autofecundação de F ₁	Plantas F ₂	Razão entre os tipos F ₂
1. Forma das sementes Lisa × Rugosa	Sementes lisas	Lisa × Lisa	5.474 lisas 1.850 rugosas <hr/> 7.324 (total)	2,96 : 1
2. Cor das sementes Amarela × Verde	Sementes amarelas	Amarela × Amarela	6.022 amarelas 2.001 verdes <hr/> 8.023 (total)	3,01 : 1
3. Cor da casca das sementes Cinza × Branca	Sementes de casca cinza	Cinza × Cinza	705 cinzas 224 brancas <hr/> 929 (total)	3,15 : 1
4. Textura das vagens Inflada × Comprimida	Vagens infladas	Inflada × Inflada	882 infladas 299 comprimidas <hr/> 1.181 (total)	2,95 : 1
5. Cor das vagens Verde × Amarela	Vagens verdes	Verde × Verde	428 verdes 152 amarelas <hr/> 580 (total)	2,82 : 1
6. Posição das flores Axilar × Terminal	Flores axilares	Axilar × Axilar	651 axilares 207 terminais <hr/> 858 (total)	3,14 : 1
7. Altura da planta Alta × Anã	Planta alta	Alta × Alta	787 altas 277 anãs <hr/> 1.064 (total)	2,84 : 1

O fato de as proporções entre os traços dominantes contém apenas o fator para esse traço (**A**). Cada grão de

LEI DA SEGREGAÇÃO DOS FATORES

Característica hereditária → um par de fatores

Fatores → separação na formação dos gametas

Indivíduo puro: todos os gametas possuirão um só fator

Indivíduo híbrido: dois tipos de gametas serão formados com a mesma proporção.

- “Cada caráter é determinado por um par de fatores, que se segregam (separam) durante a formação dos gametas, onde aparecem em dose simples.”
- Os dois alelos de um gene separam-se um do outro durante a formação das células sexuais, de modo que metade dos gametas carrega um dos alelos e a outra metade carrega o outro alelo.



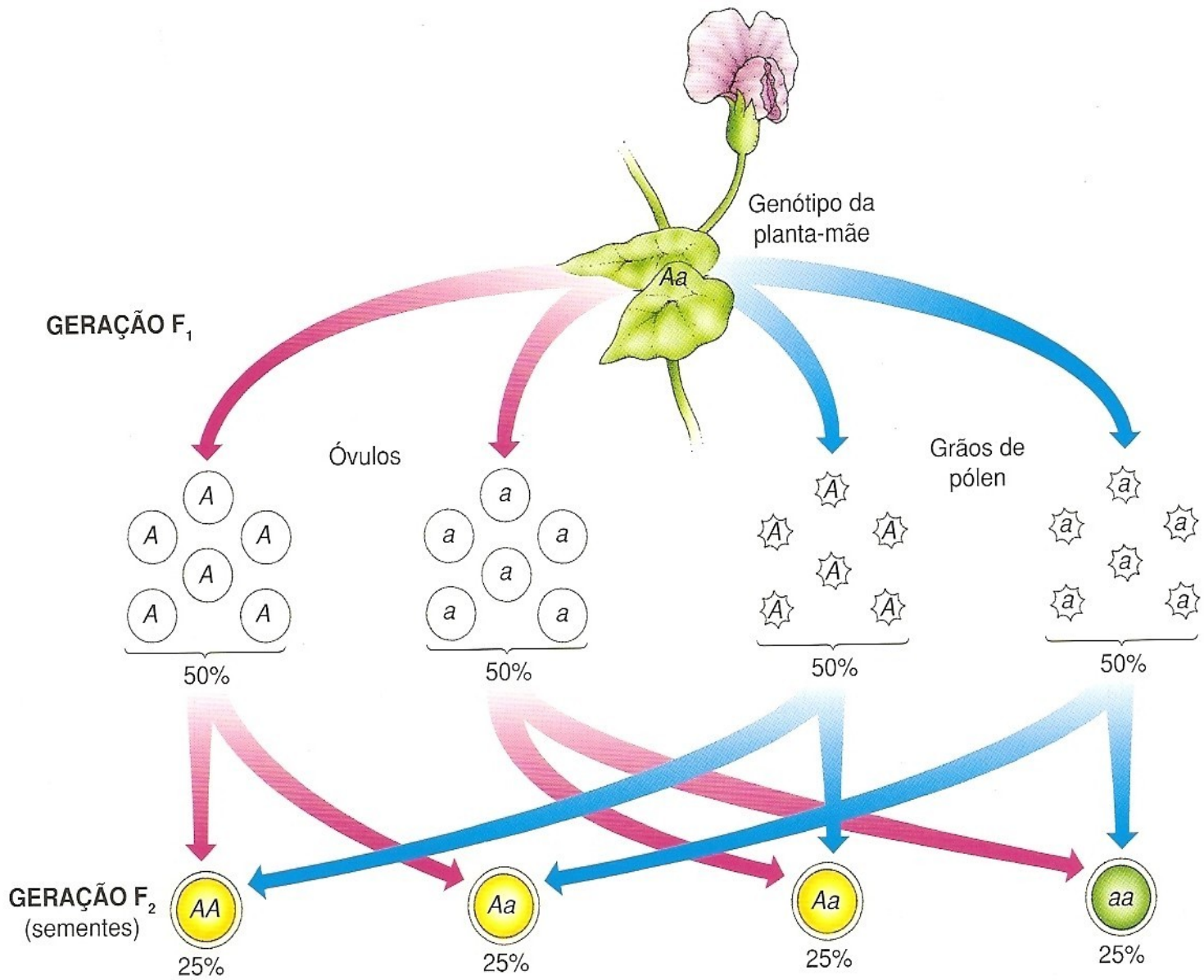
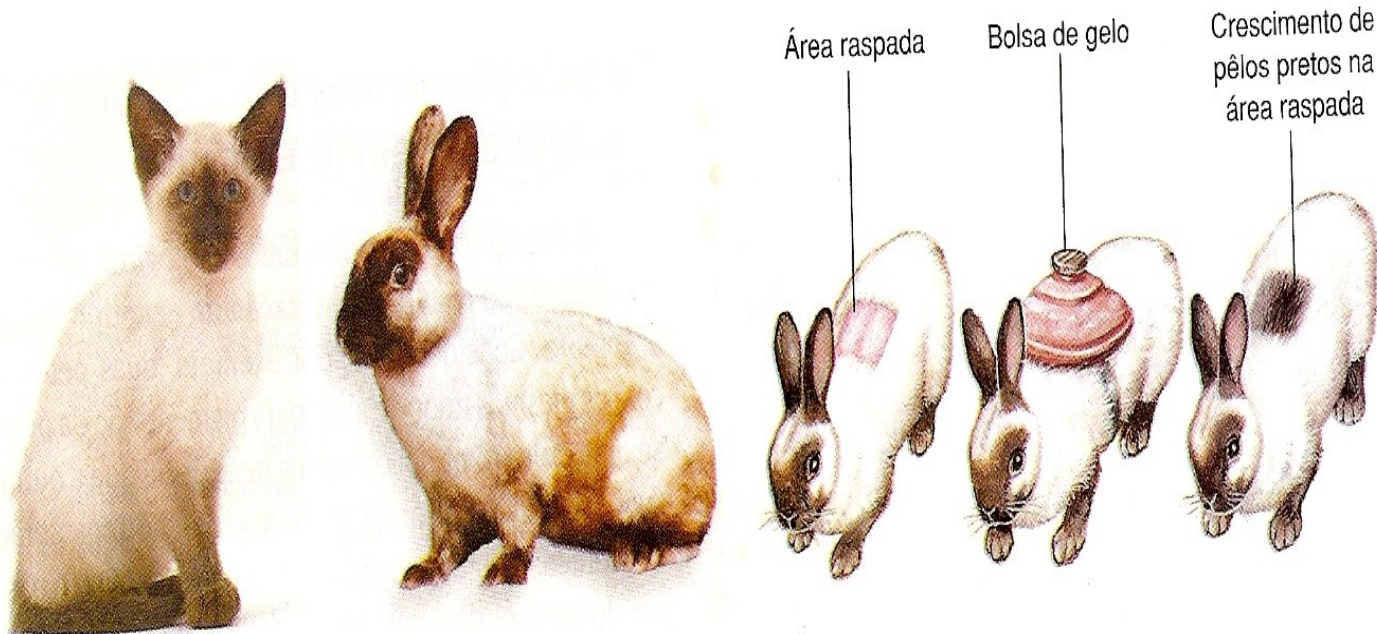


Fig. 3.5. Representação da segregação dos alelos de um gene em uma planta

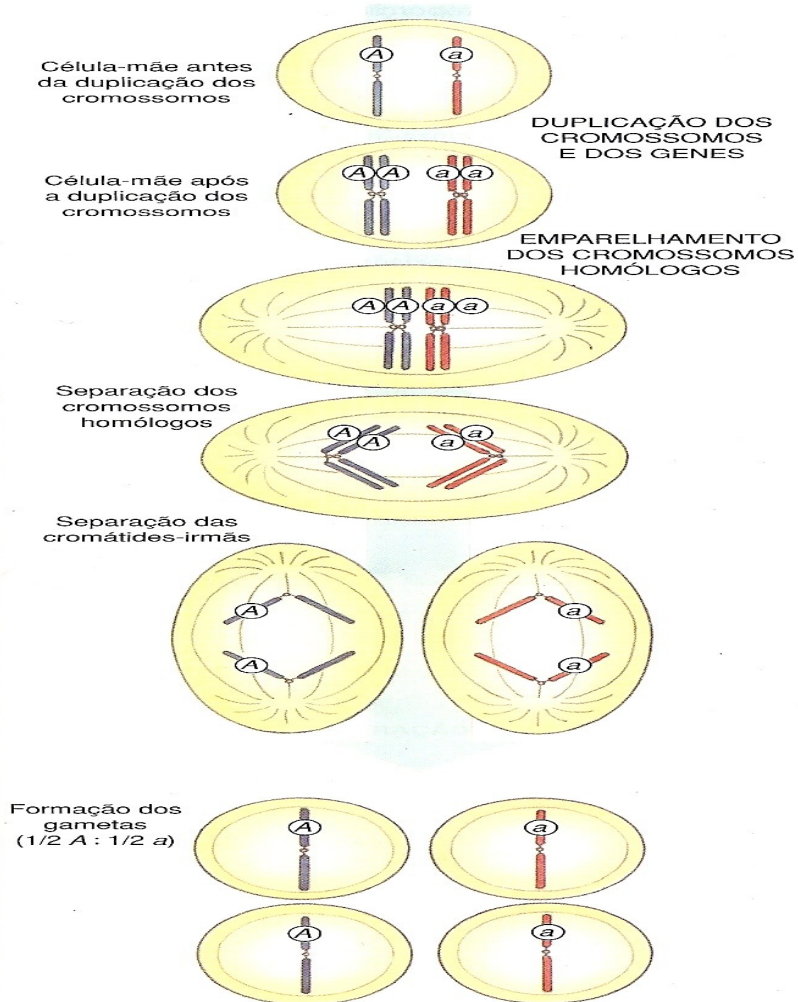
- **Conceitos importantes:**
 - a) **Fenótipo** → características observáveis
 - b) **Genótipo** → conjunto de genes do indivíduo

FENÓTIPO = GENÓTIPO + AMBIENTE



▲ **Figura 3.2** • Foto de gato siamês e coelho da raça himalaia. A ilustração representa um experimento que mostra a influência da temperatura na cor da pelagem nessa raça de coelhos.

BASE CROMOSSÔMICA DA HERANÇA

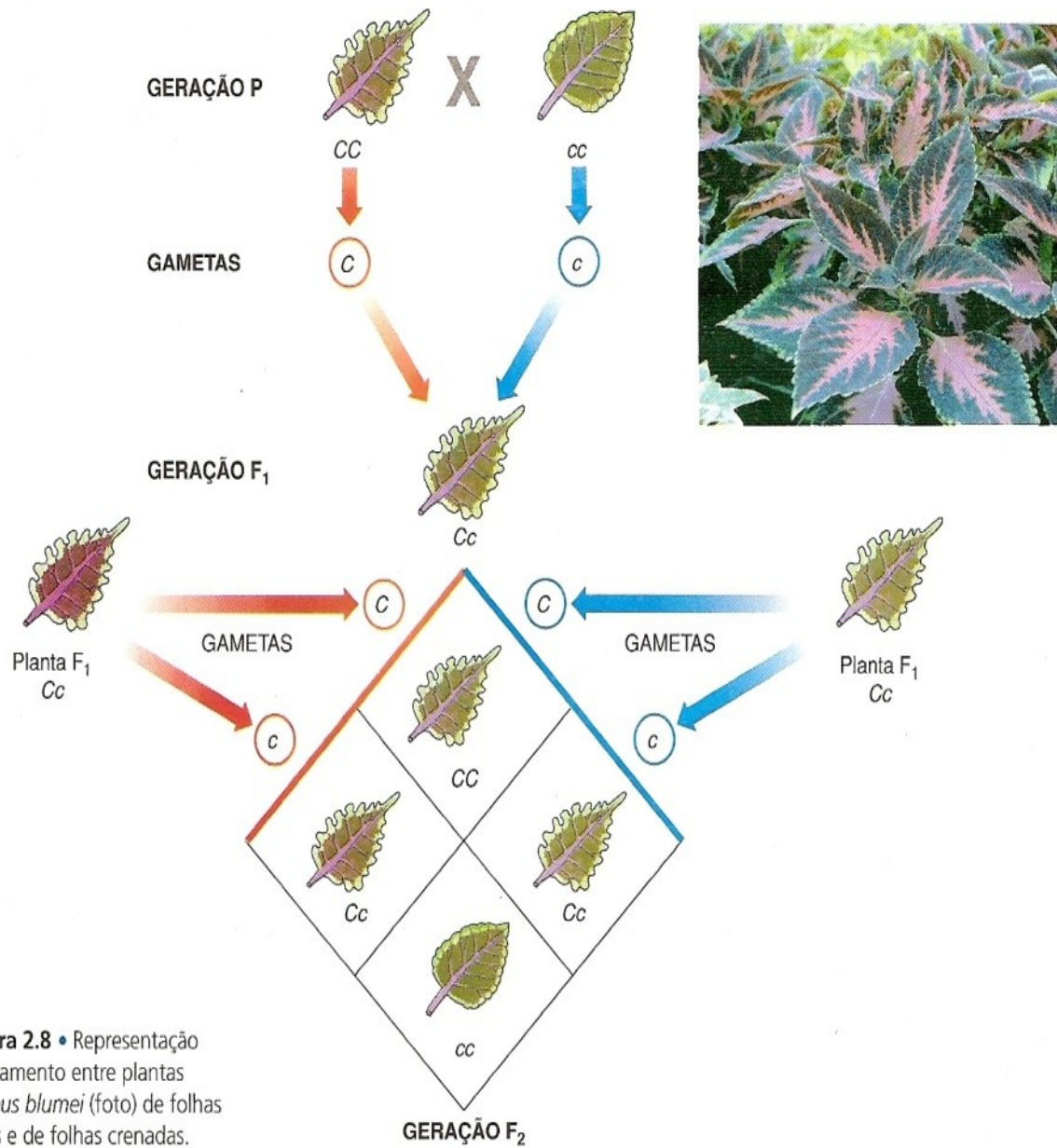


▲ **Figura 2.6** • Ilustração da idéia originalmente proposta por Walter S. Sutton, em 1902, de que a segregação de um par de alelos resulta da separação dos cromossomos homólogos na meiose. A hipótese de Sutton foi confirmada e passou a constituir um dos fundamentos da Genética.

-Walter Sutton (1902)-
semelhança no
comportamento dos
cromossomos homólogos
na meiose e os fatores
mendelianos.

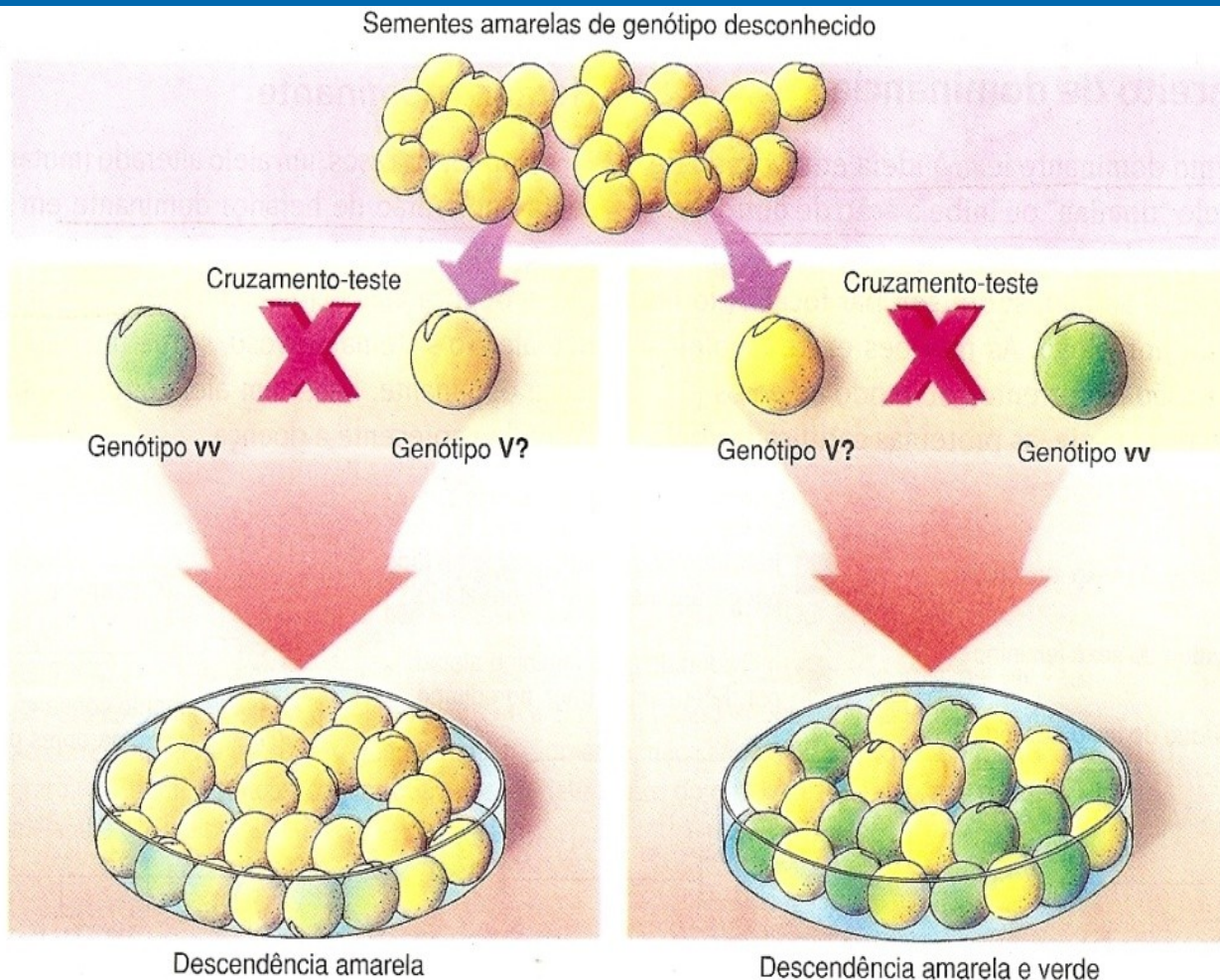
- Thomas Hunt Morgan e
colaboradores (1910) –
teoria cromossômica da
herança.

- Par de fatores = par de alelos, que se separam na meiose I.
 - Homozigose e Heterozigose
 - Alelo dominante e alelo recessivo → mecanismo moleculares (semente lisa x rugosa)
- e) Universalidade da 1ª Lei de Mendel:
- Filhos herdam as “instruções genéticas” dos pais.
 - Genes são transmitidos através dos gametas.
 - Gametas: conjunto genômico da espécie
 - Genes ocorrem aos pares no indivíduo.
 - Duas versões de cada gene: não se misturam no filho.
- **HERANÇA MONOGÊNICA:** apenas um par de alelos de um gene está envolvido.
Ex: tipo de folha em *Coleus blumei*, tipo de asa em drosófila; sensibilidade ao PTC.



▲ **Figura 2.8** • Representação do cruzamento entre plantas de *Coleus blumei* (foto) de folhas lobadas e de folhas crenadas.

Cruzamento teste e retrocruzamento



▲ **Figura 3.3** • Cruzamento-teste em ervilhas. A ervilha amarela testada no cruzamento à esquerda é, muito provavelmente, homocigótica (VV), pois sua descendência é inteiramente constituída por sementes amarelas. Por outro lado, a ervilha amarela testada no cruzamento à direita é, com certeza, heterocigótica (Vv), pois em sua descendência há indivíduos verdes, recessivos (vv).

Características genéticas hereditárias e congênitas

- **Característica Hereditária:** determinada por genes e transmitida aos descendentes.

Ex: forma do lobo da orelha, grupo sanguíneo, capacidade gustativa para PTC etc.

- **Característica Genética não hereditária:** ocorre nos genes (mutações somáticas) e não são transmitidas aos descendentes.

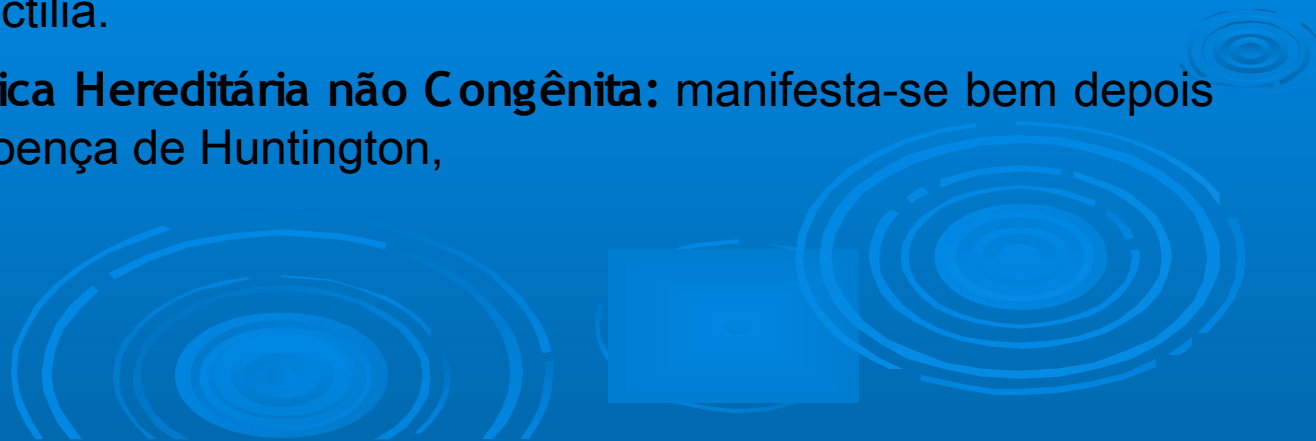
Ex: muitos tipos de câncer.

- **Característica Congênita:** manifesta-se logo após o nascimento.

Ex: surdez congênita por rubéola da mãe (ação do meio, não hereditária).

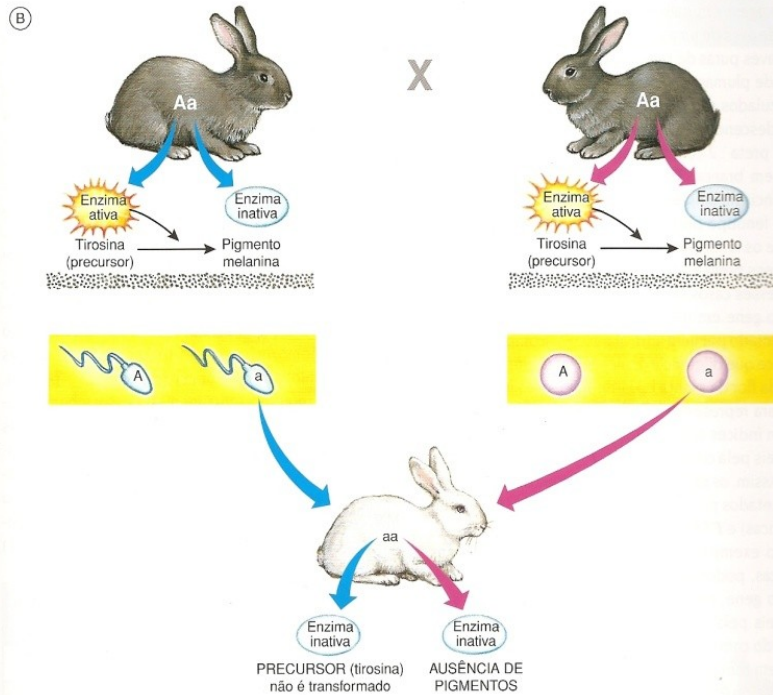
- **Característica Congênita Genética Hereditária:** genes herdados, manifestação ao nascer. **Ex:** polidactilia.

- **Característica Genética Hereditária não Congênita:** manifesta-se bem depois do nascimento. **Ex:** doença de Huntington,

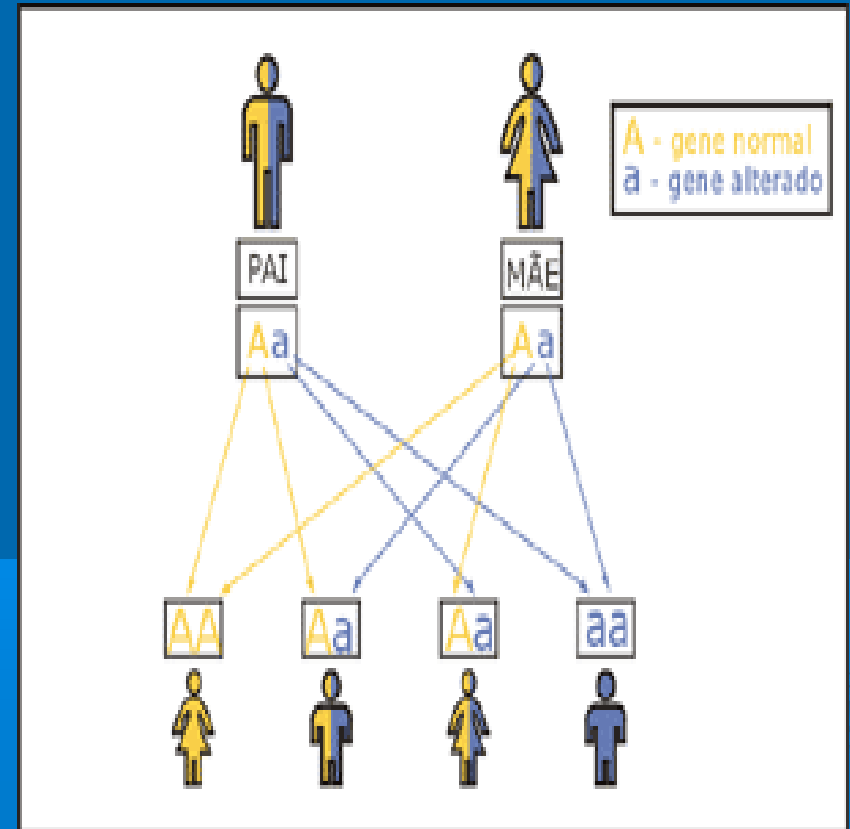


Padrões de herança

- Herança recessiva- albinismo.

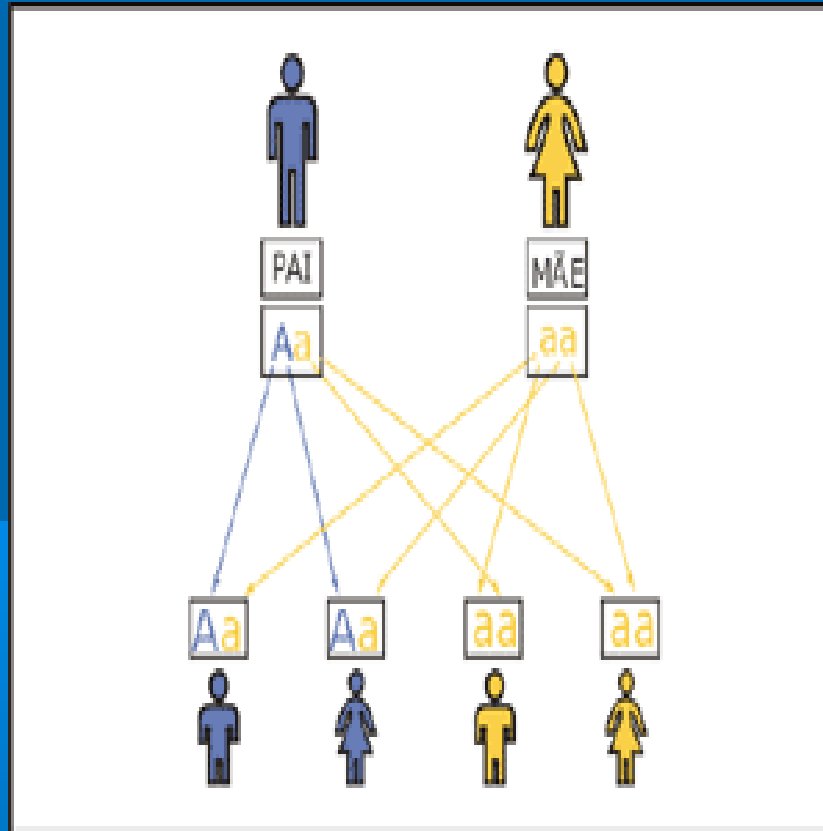


▲ **Figura 3.5 • A.** Exemplos de albinismo tipo I em diversos organismos (cascavel, cervo, pavão e ser humano). **B.** Esquema que ilustra o papel dos alelos no albinismo. Os indivíduos heterozigóticos possuem uma versão correta do gene (A) e conseguem produzir pigmento, não sendo albinos. No entanto, eles podem gerar filhos homocigóticos, com as duas versões defeituosas do gene (aa), que não conseguem produzir melanina e são albinos.

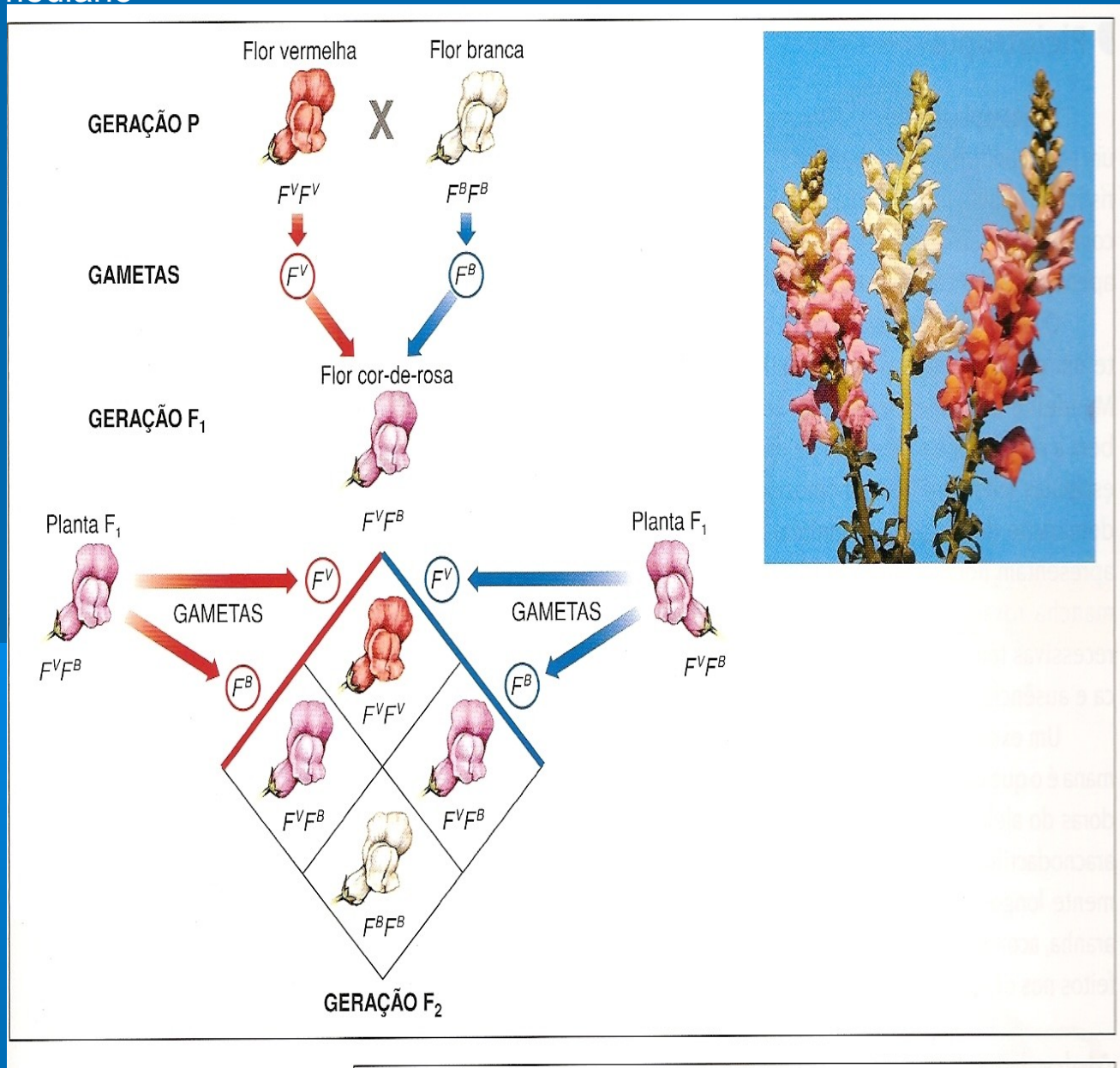


Padrões de herança

- **Herança dominante**- doença de Huntington, polidactilia, sardas no rosto, hipercolesterolemia

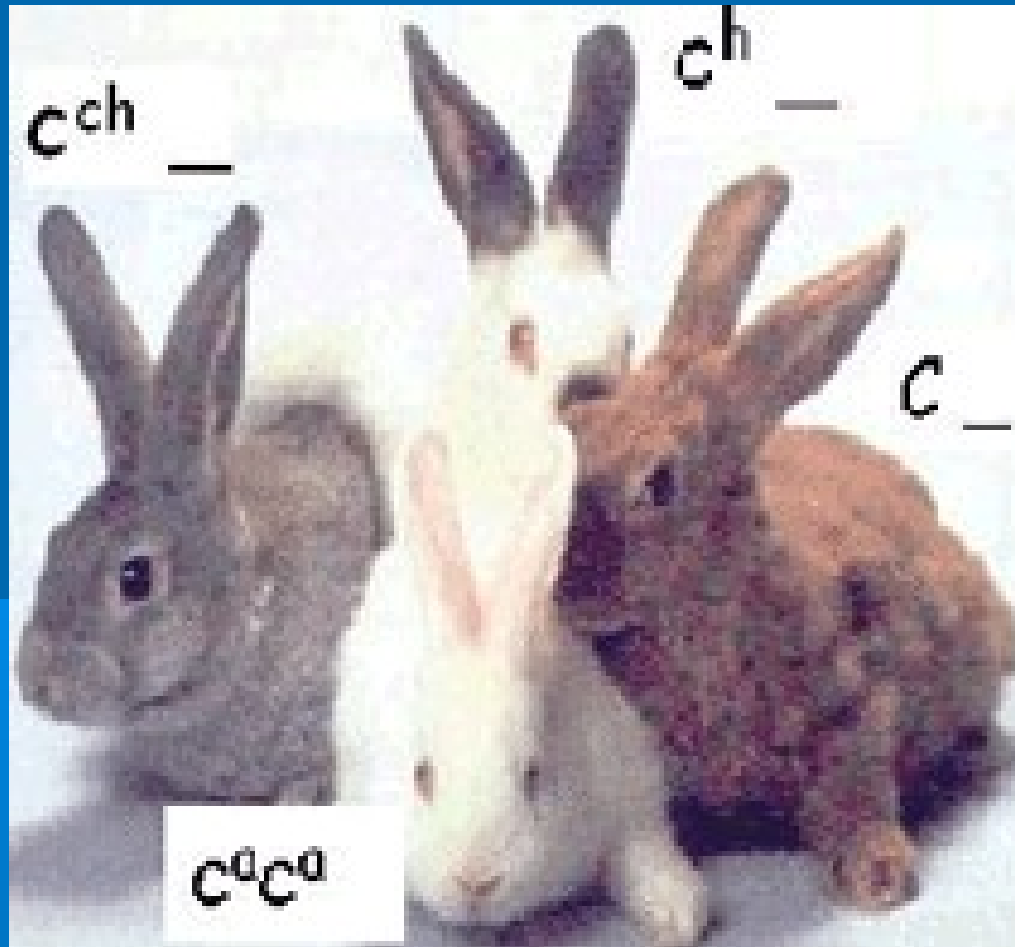


- **Dominância incompleta ou ausência de dominância** → indivíduo heterozigoto: fenótipo intermediário



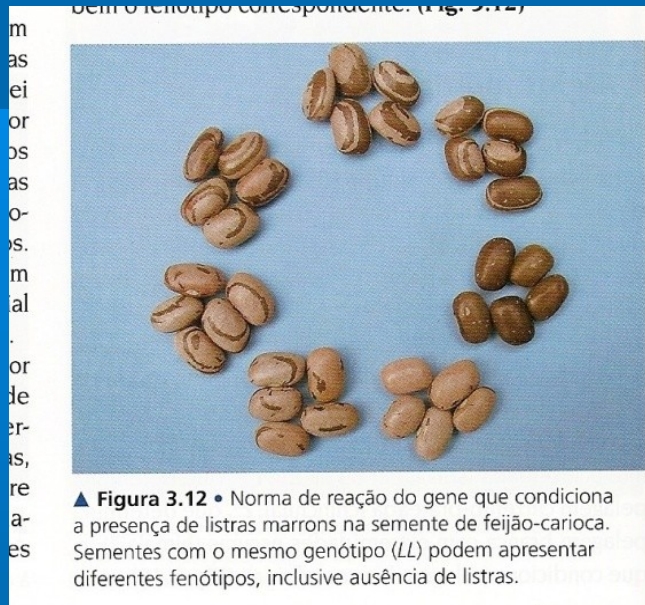
- **Co-dominância** → indivíduo heterozigoto: dois fenótipos dos homozigotos → Sistema MN de Grupos sanguíneos; cor da pelagem do gado Shorthorn (vermelho, branco e ruão).
- **Pleiotropia** → um gene: várias características. Padrão de pelagem e estrabismo em gatos siameses; Síndrome de Marfan (aracnodactilia, afetando, também, esqueleto, pulmões, olhos, coração e vasos sanguíneos).
- **Alelos letais** → alelos que, em dose dupla, são letais. Acondroplasia (DD morre); doença de Tay-Sachs (paralisia, cegueira e morte aos 2 anos; ss).
- **Alelos múltiplos ou polialelia** → mais de dois alelos em cada *locus*; três ou mais alelos diferentes na população.
 - Pelagem de coelhos: 04 formas alélicas → aguti/selvagem C ;
 - chinchila/cinza c^{ch} ;
 - himalaio/extremidades escuras c^h ;
 - albino c.

C > ch > h > a



Variação na expressão gênica

- a) **Variação descontínua** → diversos genótipo = fenótipos alternativos bem distintos.
Ex: flor boca-de-leão cor de rosa, vermelha e branca; galinha andaluza preta, cinza ou branca.
- b) **Norma de reação de um gene** → um genótipo = variedade de fenótipos expressos.
Ex: feijão carioca (LL é variegado; ll é pigmentado)
- c) **Penetrância gênica** → porcentagem de indivíduos com fenótipo esperado



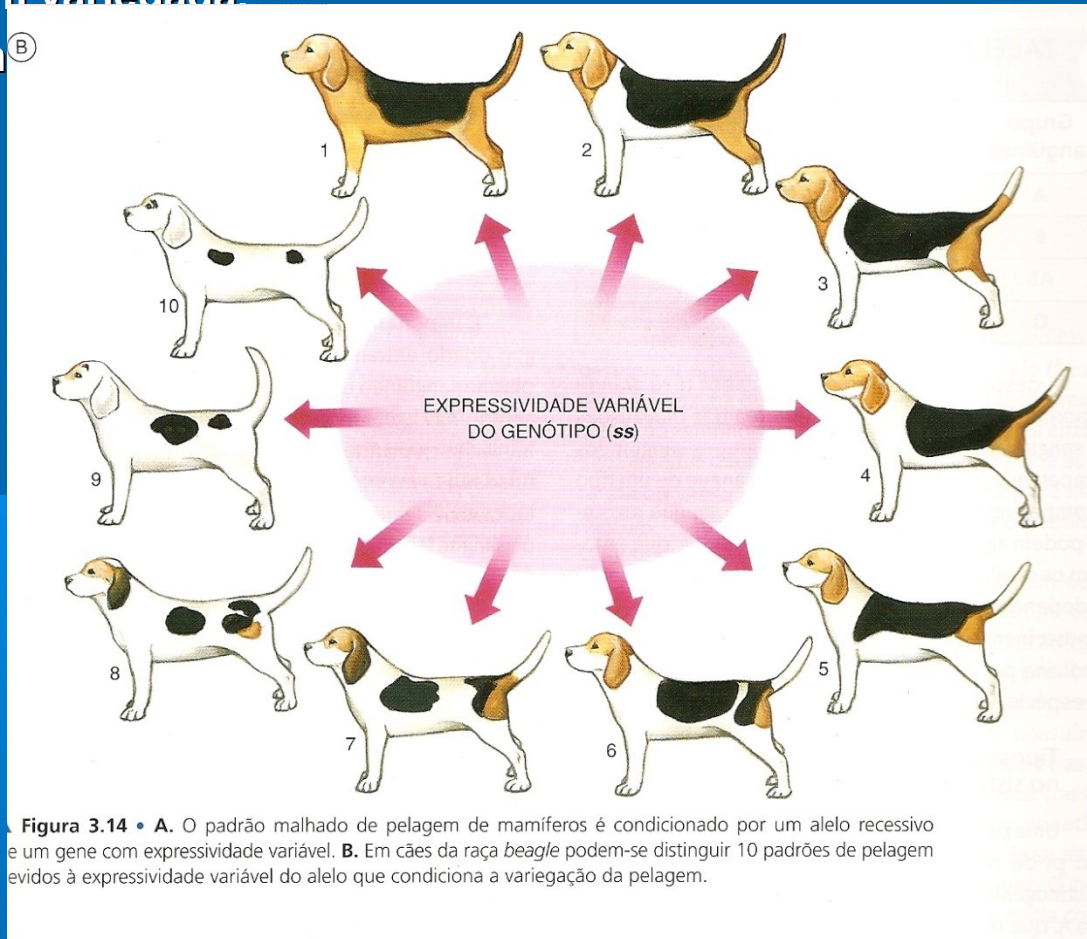
OBS: Penetrância incompleta: polidactilia pós-axial na África: 64,9%
35,1% → fenótipo normal

d) **Expressividade gênica** → grau de expressão de certo genótipo; manifestação do gene

OBS: Expressividade gênica variável e manchas na pelagem de mamíferos.

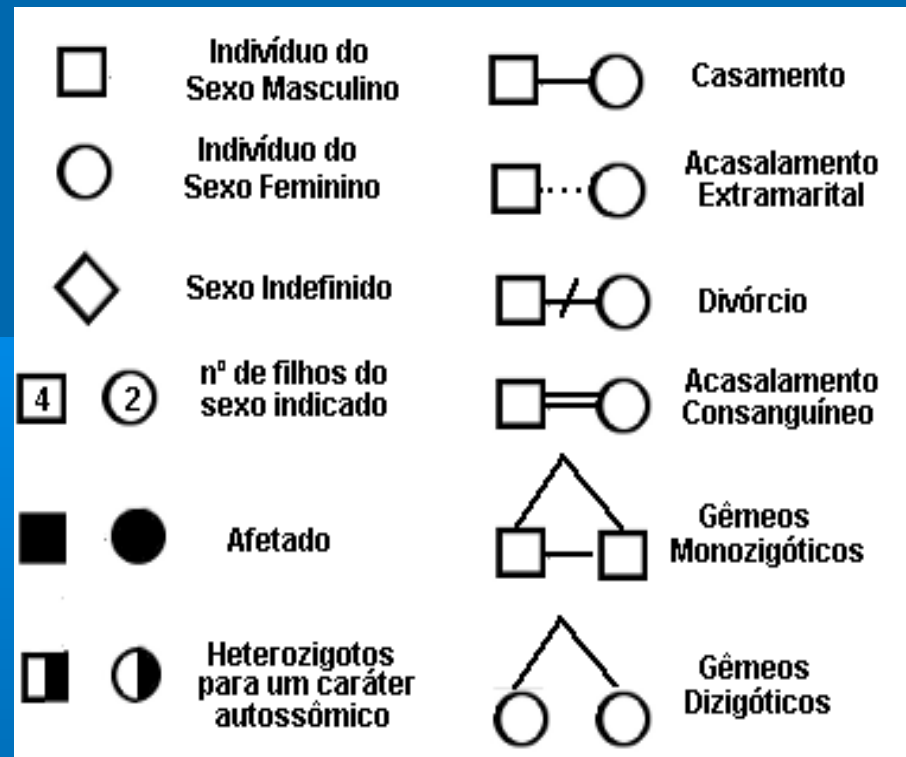
ss - pelagem variegada.

S – pelagem[®]



Genealogias ou Heredogramas

Representações gráficas da herança de um ou mais caracteres genéticos de uma família.



Identificando genótipos e fenótipos...

