1ª LEI DE MENDEL

Como discutido no módulo anterior, as experimentações de Mendel que envolveram o cruzamento de plantas visavam a melhor compreensão sobre a transmissão de características ao longo das gerações. Se hoje em dia muitos experimentos são realizados com animais, cabe a nós indagar sobre o modelo empregado por Mendel: por que trabalhar com ervilhas? A resposta, na verdade, envolve alguns pontos:

- Trata-se de uma planta de fácil cultivo.
- Apresenta uma série de características qualitativas e de fácil observação.
- São plantas de ciclo vital curto e produzem um grande número de sementes (descendentes) por exemplar.
- Reproduzem-se, predominantemente, por autofecundação, pois são monoicas (bissexuais), e seus órgãos reprodutores encontram-se protegidos no interior das pétalas. Portanto, as linhagens encontradas na natureza são puras.

EXPERIMENTOS DE MENDEL

Os resultados mais populares de Mendel envolveram o cruzamento entre variedades puras de ervilhas da espécie *Pisum sativa*. Em suas mãos, o naturalista possuía plantas capazes de produzir sementes amarelas e plantas capazes de produzir sementes verdes. Como a reprodução natural destes indivíduos acontecia por autofecundação, plantas amarelas sempre originavam novas plantas amarelas, o mesmo ocorrendo para aquelas de fenótipo verde. Mendel, então, selecionou grãos de pólen (estruturas vegetais que contém células reprodutivas masculinas) da variedade amarela e os levou forçosamente às flores das plantas de sementes verdes. As plantas originalmente empregadas pertenciam à primeira geração experimental e, desta maneira, foram chamadas de **geração parental** (P).

Como resultado do cruzamento da geração P, o botânico obteve sua **primeira geração filial** (F1) que continha apenas plantas produtoras de ervilhas amarelas. Estas plantas foram o resultado da mistura de uma planta amarela com uma verde e, por isso, foram classificadas como **híbridas**. Isto levou a um questionamento: o fenótipo verde havia deixado de existir na geração F1 ou estava sendo mascarado pelo fenótipo amarelo?

Para responder a isso, Mendel deixou que as plantas F1 se reproduzissem naturalmente por autofecundação. Como resultado, a **segunda geração filial** (F2) apresentou tanto plantas produtoras de sementes amarelas, quanto plantas produtoras de sementes verdes. Isso demonstrava, com bastante confiança, que o fenótipo verde não havia desaparecido em F1. Na verdade, este fenótipo parecia ser "mais forte" e, assim, foi chamado de **fenótipo dominante**. O fenótipo verde, por outro lado, por ser facilmente mascarado, foi chamado de **fenótipo recessivo**.

A geração F2, no entanto, não apresentou plantas produtoras de ervilhas amarelas e plantas produtoras de ervilhas verdes na mesma proporção. Existia uma nítida diferença, sendo observada uma **proporção fenotípica** de aproximadamente três plantas de ervilhas amarelas para cada planta de ervilha verde.

PROPORÇÃO FENOTÍPICA: 3 amarelas: 1 verde

Ao mesmo tempo em que este resultado trazia uma resposta, também levantava outra pergunta: por que a proporção de indivíduos produzidos em F2 era tendenciosa ao fenótipo amarelo? Mendel imaginou que a determinação fenotípica envolvesse a transmissão de fatores – hoje conhecidos como **alelos** – de uma geração à outra. Assim, cada indivíduo contribuiria com um fator na formação de um novo organismo que, dessa forma, possuiria um par de fatores (alelos) para a determinação de uma característica.

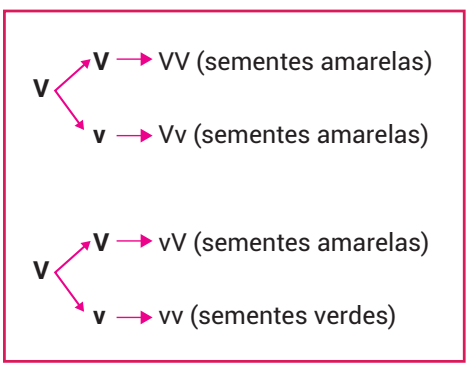
Se isso fosse verdade, era razoável imaginar que plantas puras (geração P) amarelas possuiriam um par de fatores iguais que, por sua vez, seriam diferentes dos fatores responsáveis pela determinação do fenótipo verde. Como o fenótipo amarelo foi classificado como dominante, seu fator foi nomeado com uma letra maiúscula (V), enquanto o fator recessivo, responsável pela determinação do fenótipo verde foi batizado com uma letra minúscula (v). Isso significa, em outras palavras, que o genótipo de ervilhas amarelas puras seria **homozigoto dominante (VV)**, enquanto o genótipo para ervilhas verdes puras seria **homozigoto recessivo (vv)**.

O cruzamento das plantas da geração P produziu uma geração F1 de indivíduos amarelos híbridos. Como plantas amarelas puras transmitiriam um fator (V) e plantas verdes puras transmitiram um fator (v), as plantas de F1 apresentariam genótipo **heterozigoto (Vv)**, sendo a presença do fator dominante (V) suficiente para determinar que seu fenótipo também fosse amarelo.

Por fim, o cruzamento de plantas heterozigóticas (Vv) deveria gerar, por probabilidade, o resultado observado em F2. Podemos calcular essa probabilidade da seguinte forma considerando que uma planta heterozigótica poderia doar um fator (V) ou um fator (v):

I. Caso transmitisse um (V), este fator poderia se combinar a outro (V) ou a um fator (v). Plantas VV ou Vv seriam amarelas;

II. Caso doasse um (v), este poderia se combinar a um (V) ou a outro (v). Plantas vV seriam amarelas e plantas vv seriam verdes.

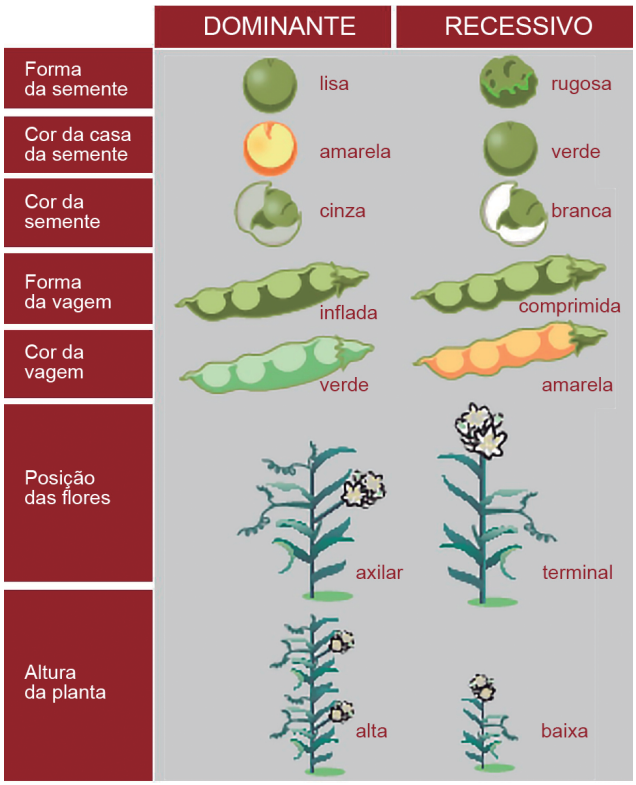


Uma observação válida diz respeito à posição em que escrevemos os fatores (alelos) em um genótipo: o padrão diz que devemos posicionar o alelo dominante sempre à frente. Isso significa dizer que as plantas híbridas não deveriam ser representadas como vV e, sim, como plantas Vv. O que importa é que, por apresentarem um alelo dominante (V), estes vegetais manifestarão o fenótipo dominante (sementes amarelas). Assim, a proporção genotípica esperada em F2 seria de uma planta VV, para cada duas plantas Vv e uma planta vv.

PROPORÇÃO GENOTÍPICA: 1VV: 2Vv: 1vv

Por fim, podemos compreender o enunciado da 1ª Lei de Mendel, também conhecida como Lei da Segregação dos Fatores. Ela diz que: "**Cada característica é determinada por dois fatores (alelos) que se separam na formação dos gametas (células sexuais), onde ocorrem em dose simples**". Em outras palavras, se um indivíduo apresenta um fenótipo determinado por um genótipo com dois alelos (VV, Vv ou vv), ele só pode transmitir um destes alelos (V ou v) à próxima geração.

A tabela a seguir mostra outras características presentes nas ervilhas ***Pisum sativa*** que foram estudadas por Mendel na elaboração desta lei. Além disso, é possível notar a relação de dominância e recessividade entre os fenótipos possíveis para estas características.



EXERCÍCIOS PROTREINO

01. Sabendo-se que a folha amarela(AA,Aa) é dominante sobre a verde(aa), calcule a probabilidade de nascerem folhas verdes a partir do cruzamento de duas plantas Aa.

02. Determine a proporção fenotípica esperada entre o cruzamento de um homem albino com uma mulher normal(Aa) para cor de pelo, admitindo que o albinismo é uma herança recessiva.

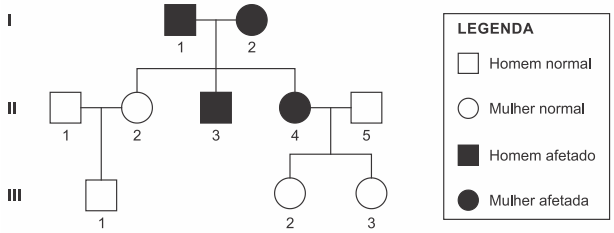
03. Determine a probabilidade de nascer um filho homem em uma gestação.

04. Em determinada espécie de vegetal, plantas altas são dominantes sobre as baixas, calcule a probabilidade de nascerem plantas baixas a partir do cruzamento de duas plantas híbridas.

05. Diferencie homozigoto de heterozigoto.

EXERCÍCIOS PROPOSTOS

01. (FATEC) No heredograma, os símbolos preenchidos representam pessoas afetadas por uma doença hereditária. Os homens são representados pelos quadrados e as mulheres, pelos círculos.



O padrão de herança observado por essa doença é

a) recessivo autossômico, porque pais (II–4 e II–5) tiveram filhas normais.

b) recessivo ligado ao cromossomo X, porque a filha (II–2) do homem afetado (I–1) não é afetada.

c) recessivo ligado ao cromossomo Y, pois a doença se manifesta apenas nos indivíduos do sexo masculino.

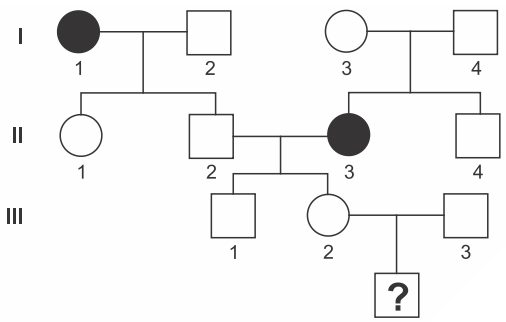
d) dominante autossômica, porque os pais afetados (I–1 e I–2) tiveram uma filha normal (II–2).

e) dominante ligado ao cromossomo X, pois todas as filhas de homens afetados também apresentam a doença.

02. (UECE) A probabilidade de um casal ter dois filhos do sexo masculino e a probabilidade de esse mesmo casal ter dois filhos, sendo uma menina e um menino são respectivamente

a) 1/4 e 1/4
b) 1/2 e 1/2
c) 1/2 e 1/4
d) 1/4 e 1/2

03. (FUVEST) Uma alteração genética é determinada por um gene com herança autossômica recessiva. O heredograma mostra famílias em que essa condição está presente.



O casal III2 e III3 está esperando um menino. Considerando que, nessa população, uma em cada 50 pessoas é heterozigótica para essa alteração, a probabilidade de que esse menino seja afetado é

a) 1/100
b) 1/200
c) 1/1.000
d) 1/25.000
e) 1/40.000

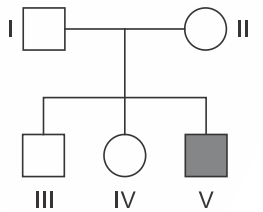
04. (UECE) O albinismo é caracterizado pela ausência de pigmentos na pele e estruturas epidérmicas, em função da incapacidade de produção da melanina. O gene alelo recessivo não produz a forma ativa da enzima que catalisa a síntese da melanina.

Considerando-se o fato de um homem e uma mulher possuírem pigmentação da pele normal, sendo ele filho de um pai normal homozigoto e uma mãe albina, e ela filha de um pai albino e uma mãe normal homozigoto, é correto afirmar que a probabilidade de esse casal ter uma filha albina é de

a) 1/8
b) 1/2
c) 1/6
d) 1/4

05. (FMP) A doença renal policística autossômica recessiva, conhecida em inglês pela sigla ARPKD, é uma rara enfermidade hereditária. Para desenvolver a enfermidade, uma criança deve herdar as duas cópias defeituosas do gene que causa a ARPKD. Quem tem apenas uma cópia do gene com problema não desenvolve a doença, embora possa transmiti-la a seus filhos se seu parceiro também carregar uma mutação nesse mesmo gene.

Considere o heredograma abaixo que mostra uma família na qual o indivíduo V nasceu com ARPKD:



A probabilidade de o indivíduo III ser portador do gene para a ARPKD é

a) 1/3
b) 2/3
c) 1
d) 1/2
e) 1/4

06. (IFCE) Um alelo recessivo que está localizado no cromossomo X será transmitido por mulheres heterozigotas

a) à metade de seus filhos, de ambos os sexos.
b) a todos os seus filhos, de ambos os sexos.
c) a um quarto de seus filhos, de ambos os sexos.
d) somente aos filhos do sexo masculino.
e) somente aos filhos do sexo feminino.

07. (UEMA) Chegamos ao mundo com instruções básicas de funcionamento guardadas nos genes. Quando o pai é obeso, o risco do filho também ser obeso é de 40% e, se pai e mãe forem obesos, este índice sobe para 80%. Entretanto, as condições de vida dentro do útero da mãe podem alterar a ordem ditada pelos genes. Além disso, o ambiente, também, pode fazer com que algumas dessas instruções sejam ignoradas ou excessivamente valorizadas.

Revista Época. Rio de Janeiro: Globo, n. 780, 06 maio, 2013. (Adaptado)

De acordo com Mendel, a contribuição genética materna, em percentual, pode desencadear a obesidade em

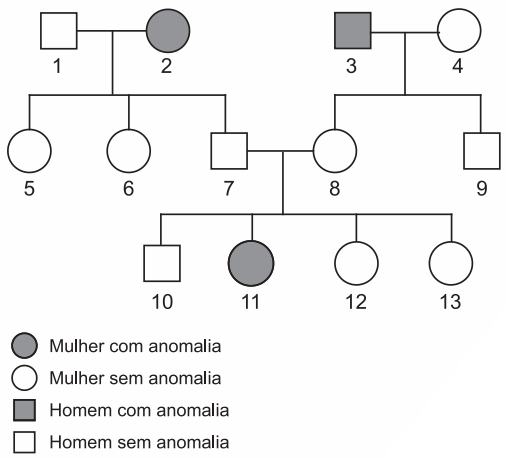
a) 0%
b) 25%
c) 50%
d) 75%
e) 100%

08. (ENEM (LIBRAS)) A acondroplasia é uma forma de nanismo que ocorre em 1 a cada 25.000 pessoas no mundo. Curiosamente, as pessoas não anãs são homozigotas recessivas para o gene determinante dessa característica. José é um anão, filho de mãe anã e pai sem nanismo. Ele é casado com Laura, que não é anã.

Qual é a probabilidade de José e Laura terem uma filha anã?

a) 0%
b) 25%
c) 50%
d) 75%
e) 100%

09. (ENEM PPL) O heredograma mostra a incidência de uma anomalia genética em um grupo familiar.



O indivíduo representado pelo número 10, preocupado em transmitir o alelo para a anomalia genética a seus filhos, calcula que a probabilidade de ele ser portador desse alelo é de

a) 0%
b) 25%
c) 50%
d) 67%
e) 75%

10. (FAC. PEQUENO PRÍNCIPE - MEDICINA) Em Angola, há um número grande de indivíduos com anemia falciforme. Por isso, foram criadas campanhas para conhecimento dos sintomas e tratamento dessa condição, como a mostrada na figura a seguir.



Disponível em: <http://www.anemiafalciforme-angola.org/homepage/>. Acesso em: 04/05/2016.

Essa doença é causada por um alelo que condiciona a formação de moléculas anormais de hemoglobina, com pouca capacidade de transporte de oxigênio. As hemácias que não transportam oxigênio normalmente têm um formato semelhante ao de uma foice e, por isso, são chamadas de falciforme.

Os indivíduos homozigotos dominantes são normais, ao passo que os heterozigóticos são ligeiramente anêmicos, mas sobrevivem, embora com menor viabilidade em relação aos homozigóticos dominantes. Os indivíduos homozigotos recessivos morrem de anemia na infância.

Do cruzamento entre um indivíduo normal e outro com anemia falciforme, qual a chance do casal ter uma filha com anemia falciforme?

a) 0%
b) 25%
c) 50%
d) 75%
e) 100%

11. (UECE) De acordo com a pesquisadora Rosana Nogueira Pires da Cunha (2000), não existe uma única causa para a miopia. Nesse sentido, a etiologia dessa doença pode ser genética ou ambiental, sendo, segundo a autora, três fatores importantes para o seu desenvolvimento: relação entre o esforço visual para perto e uma fraca acomodação; predisposição hereditária e relação entre a pressão intraocular e debilidade escleral. Quanto à predisposição hereditária, a miopia autossômica recessiva é característica de comunidades com alta frequência de consanguinidade, estando também relacionada a alguns casos esporádicos. Em três gerações de uma amostra da população chinesa analisada, pesquisadores estabeleceram que o desenvolvimento da miopia segue um modelo poligênico e multifatorial, no qual a influência genética permanece constante, enquanto a influência ambiental mostra-se aumentada nas três últimas gerações.

(Rosana Nogueira Pires da Cunha, ***Myopia in children***. Arq. Bras. Oftalmol. vol.63, nº3. São Paulo, Junho, 2000).

No caso de miopia autossômica recessiva, a probabilidade de nascer uma criança míope de um casal normal, heterozigoto para essa forma de predisposição hereditária para a miopia é de

a) 0,25.
b) 0,75.
c) 0,45.
d) 0,50.

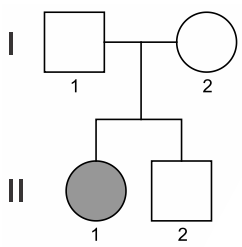
12. (UNICAMP) A cidade de Monte Santo, na Bahia, que entrou para a história por ter sido acampamento para as tropas do governo que lutaram na guerra de Canudos, tem sido palco de outras batalhas: a identificação, o tratamento e a prevenção de doenças raras como hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, osteogênese imperfeita, síndrome de Treacher Collins e mucopolissacaridose tipo 6.

(Adaptado de Carlos Fioravante, "O caminho de pedras das doenças raras". *Revista Pesquisa Fapesp*, São Paulo, 222, agosto 2014.)

A incidência em grandes proporções das doenças citadas acima pode ter sido favorecida por fatores

a) migratórios, relacionados à miscigenação da população.
b) ambientais, por contaminações do solo e da água.
c) genéticos, pela alta frequência de casamentos entre parentes.
d) comportamentais, relacionados a atividades físicas extenuantes decorrentes da guerra.

13. (FUVEST)

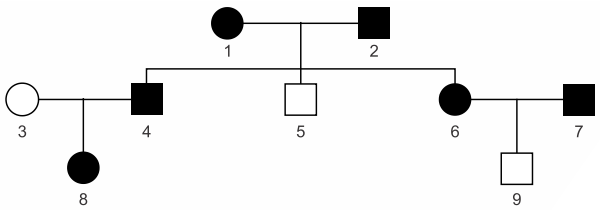


No heredograma acima, a menina II–1 tem uma doença determinada pela homozigose quanto a um alelo mutante de gene localizado num autossomo.

A probabilidade de que seu irmão II–2, clinicamente normal, possua esse alelo mutante é

a) 0
b) 1/4
c) 1/3
d) 1/2
e) 2/3

14. (FATEC)



O heredograma apresentado mostra a distribuição de certa característica hereditária em uma família composta por 9 indivíduos. Essa característica é determinada por um único par de genes com dominância completa. Os símbolos escuros representam indivíduos que apresentam a característica e os claros, indivíduos que não a possuem.

Com base na análise da figura, está correto afirmar que são heterozigotos, obrigatoriamente, somente os indivíduos

a) 1, 2, 4, 6, 7, e 8.
b) 1, 2, 3, 4, 6 e 7
c) 1, 2, 6, 7 e 8
d) 3, 5 e 9
e) 3 e 9

15. (UECE) A cada nascimento de um ser humano a probabilidade de ser do sexo feminino ou do sexo masculino é representada corretamente pela seguinte porcentagem:

a) 100%
b) 75%
c) 25%
d) 50%

16. (UECE) A probabilidade de heterozigotos a partir de um cruzamento entre indivíduos heterozigotos é de

a) 100%
b) 50%
c) 25%
d) 75%

17. (ENEM PPL) A fenilcetonúria é uma doença hereditária autossômica recessiva, associada à mutação do gene PAH, que limita a metabolização do aminoácido fenilalanina. Por isso, é obrigatório, por lei, que as embalagens de alimentos, como refrigerantes dietéticos, informem a presença de fenilalanina em sua composição. Uma mulher portadora de mutação para o gene PAH tem três filhos normais, com um homem normal, cujo pai sofria de fenilcetonúria, devido à mesma mutação no gene PAH encontrada em um dos alelos da mulher.

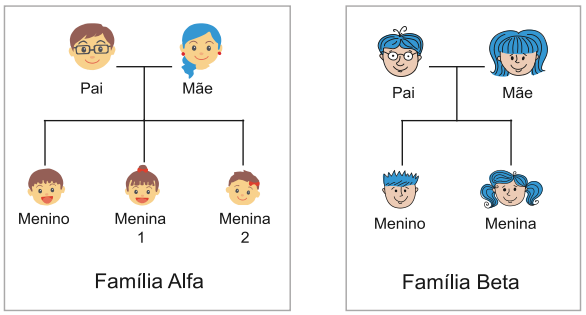
Qual a probabilidade de a quarta criança gerada por esses pais apresentar fenilcetonúria?

a) 0%
b) 12,5%
c) 25%
d) 50%
e) 75%

18. (UECE) A fração que representa a heterozigose no cruzamento entre monoíbridos do modelo mendeliano é

a) 2/4.
b) 3/4.
c) 1/8.
d) 1/4.

19. (UERJ) Analisando-se a genealogia das famílias Alfa e Beta, observa-se que na família Alfa apenas a mãe tem cabelos azuis, enquanto na família Beta todos têm cabelos dessa cor.

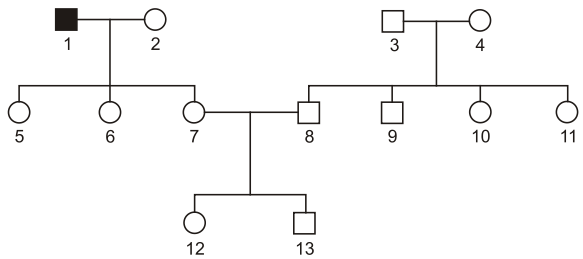


Admita que a característica cabelo azul siga os princípios descritos por Mendel para transmissão dos genes.

Com base nas genealogias apresentadas, a herança genética para cor azul do cabelo é classificada como:

a) holândrica
b) pleiotrópica
c) mitocondrial
d) autossômica

20. (FUVEST) No heredograma abaixo, o símbolo ■ representa um homem afetado por uma doença genética rara, causada por mutação num gene localizado no cromossomo X. Os demais indivíduos são clinicamente normais.



As probabilidades de os indivíduos 7, 12 e 13 serem portadores do alelo mutante são, respectivamente,

a) 0,5; 0,25 e 0,25.
b) 0,5; 0,25 e 0.
c) 1; 0,5 e 0,5.
d) 1; 0,5 e 0.
e) 0; 0 e 0.

EXERCÍCIOS DE APROFUNDAMENTO

01. (FUVEST) Uma determinada malformação óssea de mãos e pés tem herança autossômica dominante. Entretanto, o alelo mutante que causa essa alteração óssea não se manifesta em 30% das pessoas heterozigóticas, que, portanto, não apresentam os defeitos de mãos e pés.

Considere um casal em que a mulher é heterozigótica e apresenta essa alteração óssea, e o homem é homozigótico quanto ao alelo normal.

a) Que genótipos podem ter as crianças clinicamente normais desse casal? Justifique sua resposta.
b) Qual é a probabilidade de que uma criança que esse casal venha a ter não apresente as alterações de mãos e pés? Justifique sua resposta.

02. (UEMA) O albinismo, caracterizado pela ausência do pigmento melanina, é uma característica mendeliana, determinada por um par de alelos recessivos. Analise as duas situações abaixo, responda às perguntas e justifique cada uma das respostas.

a) Um homem heterozigoto para o albinismo é casado com uma mulher albina. Quais os genótipos e os respectivos fenótipos de seus prováveis filhos?
b) Se esse mesmo homem casar com uma mulher heterozigota, qual a probabilidade de nascer uma criança albina?

03. (UNICID - MEDICINA) Certa espécie de planta pode produzir flores vermelhas ou brancas, determinadas por um par de alelos autossômicos.

Após a realização de alguns cruzamentos dessas plantas, obteve-se descendentes conforme a tabela a seguir.

CRUZAMENTOS		Descendentes (%)	
		flores vermelhas	flores brancas
1	Plantas de flores vermelhas foram autofecundadas	100	0
2	Plantas de flores brancas foram autofecundadas	0	100
3	Plantas de flores vermelhas foram cruzadas com plantas de flores brancas	100	0
4	Plantas de flores vermelhas foram cruzadas com plantas de flores brancas	50	50

a) De acordo com os resultados obtidos, qual cor das flores é determinada por um gene dominante? Justifique sua resposta.
b) Suponha que plantas resultantes do cruzamento 3 fossem autofecundadas. Quais seriam as proporções fenotípicas esperadas? Esquematize seu raciocínio.

04. (UNESP) Observe as cenas do filme A perigosa ideia de Charles Darwin.



(WGBH Educational Foundation e Clear Blue Sky Productions. *Scientific American Brasil*, 2001.)

Neste trecho do filme, Darwin, desolado com a doença de sua filha Annie, desabafa com o médico:

"– É minha culpa! Casamentos entre primos-irmãos sempre produzem filhos fracos."

Na sequência, Darwin e sua esposa Emma choram a morte prematura de Annie. Darwin e Emma eram primos-irmãos: a mãe de Darwin era irmã do pai de Emma.

Explique por que os filhos de primos-irmãos têm maior probabilidade de vir a ter uma doença genética que não se manifestou em seus pais ou avós.

Supondo que a mãe de Darwin e o pai de Emma fossem heterozigotos para uma doença determinada por alelo autossômico recessivo, e que o pai de Darwin e a mãe de Emma fossem homozigotos dominantes, determine a probabilidade de o primeiro filho de Darwin e Emma ter a doença.

05. (UERJ) Considere o cruzamento de um bode sem chifres com três cabras. Em cada cruzamento, foi gerado apenas um filhote. Observe os dados na tabela:

Cabra	Presença de chifres	
	na cabra	no filhote
1	sim	não
2	sim	sim
3	não	sim

Admita que a ausência de chifres em caprinos seja uma característica monogênica dominante.

Utilizando as letras A e a para representar os genes envolvidos, determine os genótipos do bode e das três cabras.

GABARITO

▶ EXERCÍCIOS PROPOSTOS

01. D	05. B	09. D	13. E	17. C
02. D	06. A	10. B	14. C	18. A
03. B	07. C	11. A	15. A	19. D
04. A	08. B	12. C	16. B	20. D

★ EXERCÍCIOS DE APROFUNDAMENTO

01.

a) Alelos: a (normalidade) e A (anormalidade)

Pais: ♀ Aa x aa ♂

Filhos: 50% Aa e 50% aa

Serão clinicamente normais todos os filhos com genótipo aa e 30% dos filhos heterozigotos (Aa) porque o gene A, causador da anormalidade óssea, apresenta penetrância incompleta.

b) P(normalidade) = 50% aa + 30% de 50% Aa = 50% aa + 15% Aa = 65%.

02.

a) Cruzando um homem heterozigoto para o albinismo (Aa) com uma mulher albina (aa) tem-se:

H/M	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Genótipos e fenótipos:50%Aa (não albinos) e 50% aa (albinos).

b) Cruzando o mesmo homem (Aa) com uma mulher heterozigota (Aa), tem-se:

H/M	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

03.

a) De acordo com o cruzamento 3, o gene dominante é V, determinando flores vermelhas, com 100% de genótipos Vv.

b) A autofecundação dos descendentes do cruzamento 3 (Vv x Vv), originou 75% de plantas com flores vermelhas (VV, Vv, Vv) e 25% de flores brancas (vv) indicada abaixo.

Gametas/flores	A	a
V	VV	Vv
v	Vv	vv

04. As doenças genéticas são, geralmente, recessivas e raras.

O casamento consanguíneo aumenta a probabilidade de homozigose recessiva (aa) em seus filhos, quando algum ancestral comum seja portador do gene recessivo.

Pais de Darwin: mãe Aa e pai AA

Pais de Emma: mãe AA e pai Aa

P (Darwin ser Aa) = $\frac{1}{2}$

P (Emma ser Aa) = $\frac{1}{2}$

P (criança aa) = $\frac{1}{4}$

P (Darwin e Emma serem Aa e filho aa) = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$

05. Alelos: a (chifres) e A (sem chifres); macho sem chifres: Aa; cabra 1 com chifres: aa; cabra 2 com chifres: aa; cabra 3 sem chifres: Aa

ANOTAÇÕES