



UNIVERSIDADE FEDERAL DOS VALES DO  
JEQUITINHONHA E MUCURI



DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS BÁSICAS

2º ESTUDO DIRIGIDO DE GENÉTICA

Professora: Janaína de Oliveira Melo

- 1) Em humanos, um tipo de surdez é determinado pela presença de pelo menos dois genes autossomais. Os indivíduos com genótipo  $A\_B\_$  são normais. Os demais genótipos apresentam surdez ( $A\_bb$ ,  $aaB\_$  e  $aabb$ ). Considere um casal de duplo heterozigoto e calcule as probabilidades deles terem filhos normais. (mostre os cálculos e os genótipos)
- 2) A cor dos olhos em humanos é uma característica genética complexa em que há um forte indicativo da ocorrência de interação gênica epistática. Dois genes envolvidos com a determinação da característica já foram descobertos e um terceiro está sob pesquisa. Segundo um modelo mais simplificado, esses dois genes, um chamado BEY (identificado no cromossomo 15) e o outro GEY (identificado no cromossomo 19) interagem originando os genótipos descritos no quadro a seguir. O alelo dominante (B) do gene BEY seria epistático (epistasia dominante) sobre o gene GEY (G). Considerando o quadro abaixo, calcule a probabilidade de um casal cujo homem possui olhos castanhos, sendo heterozigoto para os dois genes, e uma mulher que possui olhos azuis ter um filho de olhos azuis? (mostre os cálculos e os genótipos)

<b>Alelos = fenótipo:</b>
B = castanho
b = azul
G = verde
g = azul
<b>Genótipo = fenótipo</b>
$B\_ \_$ = castanho
$bbG\_ \_$ = verde
$bbgg$ = azul

- 3) Na genética, quando estudamos dois genes simultaneamente, podemos nos deparar com duas situações distintas: cada gene pode determinar uma característica e serem considerados independentes ou os dois genes podem interagir para determinar uma característica.
  - a) O que é o princípio da distribuição independente estudado por Mendel? Como ele pode ser relacionado ao princípio da segregação?
  - b) Explique o que é interação gênica e diferencie interação gênica simples da epistasia.

4) O daltonismo é uma característica recessiva ligada ao X em humanos. A polidactilia (dedos e artelhos extras) é uma característica autossômica dominante. Marta tem dedos e artelhos normais bem com visão normal. Sua mãe é normal em todos os aspectos, mas seu pai é daltônico e tem polidactilia. João é daltônico e tem polidactilia. Sua mãe é normal para as duas características. Se João e Marta se casarem, qual a chance de terem uma criança daltônica e com polidactilia? (mostre os cálculos)

5) A cor da pelagem do cão labrador é uma característica determinada por 2 genes: B/b que determina o tipo do pigmento e E/e que permite a deposição do pigmento no pelo. Os dois genes interagem entre si por meio de um tipo de interação gênica denominada Epistasia. O gene recessivo ee é epistático e, quando presente, o fenótipo do cão é amarelo. O gene B codifica o fenótipo preto e o gene b, o fenótipo marrom (chocolate). Do cruzamento entre um macho preto heterozigoto e uma fêmea amarela heterozigota para o gene B/b, quais as proporções genótípicas e fenotípicas da prole? (mostre os cálculos).

Genótipo: Fenótipo:

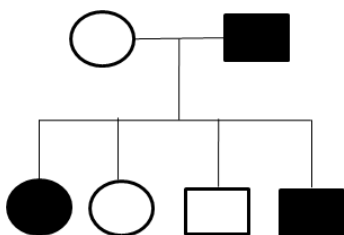
B\_\_E\_\_ preto

bbE\_\_ marrom (chocolate)

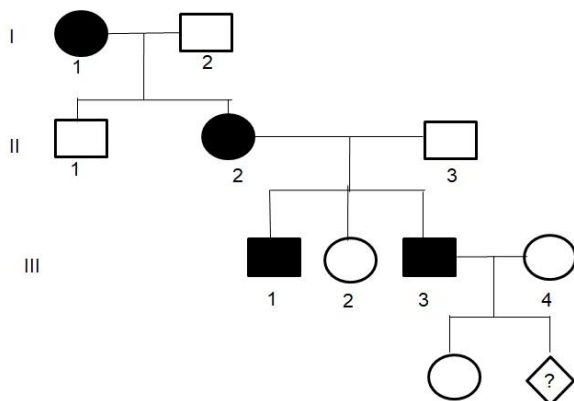
B\_\_ee amarelo

bbee amarelo

6) O heredograma a seguir representa a o aparecimento de uma doença genética em uma família. Analisando-se esse heredograma, discuta sobre a identificação do tipo de herança da doença, ou seja, se a doença poderia ser dominante e/ou recessiva e se poderia ser autossômica e/ou ligada ao X.

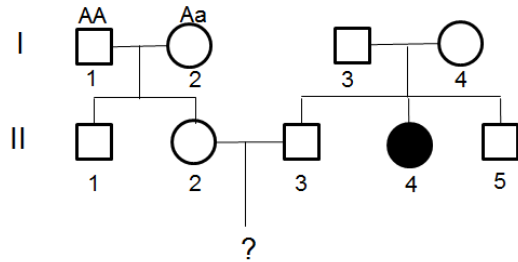


7) O piebaldismo é uma doença genética com herança monogênica autossômica dominante rara caracterizada pelo aparecimento de manchas brancas, especialmente mechas de cabelo branco (poliose). O heredograma ilustra a herança da doença em uma família. Calcule as probabilidades genótípicas e fenotípicas dos prováveis filhos do casal III-3 e III-4?



- 8) A fenilcetonúria é uma doença que resulta de um gene recessivo (ff) e a polidactilia é um distúrbio autossômico dominante. Se um homem possui a doença fenilcetonúria e é normal para a polidactilia, sendo homozigoto, o que você pode concluir sobre o processo de formação dos seus gametas em relação a esses genes?
- 9) A anemia falciforme é uma doença que resulta de um gene recessivo (aa) e covinhas na bochecha é um distúrbio autossômico dominante resultante de uma má formação genética, porque as pessoas que as possuem apresentam o músculo em menor comprimento do que o normal – causado por algumas falhas que ocorreram durante a formação do tecido conjuntivo subcutâneo. Um homem possui a doença anemia falciforme e é heterozigoto para covinhas. Se ele se casar com uma mulher normal, mas que possui o traço da anemia falciforme, e normal para covinhas, quais as probabilidades genótípicas e fenotípicas dos possíveis filhos desse casal?
- 10) A Doença de Huntington (DH), também conhecida como Coreia de Huntington, é uma doença hereditária rara, fatal, autossômica dominante, neurodegenerativa, que afeta o sistema nervoso central e que se desenvolve gradualmente. A maioria das pessoas afetadas desenvolve a doença durante a meia-idade, ou seja, entre 35 e 55 anos. Em uma família, um casal é normal para DH, porém a irmã do homem possui DH. O homem possui um irmão normal, seu pai é normal e a mãe possui DH. Na família da mulher, todos são normais.
- Desenhe o heredograma que representa a herança da doença na família.
  - Descreva no heredograma o genótipo de cada pessoa da família.
  - Se o casal tiver uma criança, qual probabilidade dela possuir a doença DH?

- 11) A galactosemia é uma doença metabólica autossômica recessiva rara. Um casal procura aconselhamento genético para se informar sobre a probabilidade de ter filhos com a doença, pois o homem possui uma irmã com galactosemia. Os pais do homem são normais e têm outro filho normal. A mulher é normal, possui um irmão normal, seus pais são normais, porém a mãe é heterozigota. Qual a probabilidade que o casal possui de ter crianças com a galactosemia?



- 12) Mendel conduziu trabalhos nos quais analisou 2 características de ervilha simultaneamente. Em um desses experimentos, ele avaliou a cor da semente (amarela:  $V\_\_\_$  ou verde:  $vv$ ) e o tipo de semente (lisa:  $R\_\_\_$  ou rugosa:  $rr$ ). Ele fez o cruzamento entre uma planta com semente lisa e amarela, heterozigota para os dois genes, e outra planta com semente enrugada e verde. Desse cruzamento, qual a proporção de plantas com sementes enrugadas e verdes?
- 13) O raquitismo hipofosfatêmico é um distúrbio que ocorre devido a uma mutação em um gene que codifica um receptor de vitamina D nas células ocasionando um metabolismo anormal da vitamina D, mesmo que a ingestão da vitamina seja adequada. Esse tipo de raquitismo possui herança dominante ligada ao X. Considere um casal em que a mulher possui o raquitismo, sendo heterozigota, e o homem é normal para o raquitismo. Existe probabilidade de o casal ter uma filha com o raquitismo? Explique