



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)

Genótipo do casal: AaBb x AaBb

Filhos normais: A__B__

Pode-se fazer o cruzamento considerando os dois genes (A/a e B/b) no quadrado de Punnett ou pode-se fazer os cruzamentos de cada gene separado e depois multiplicar as probabilidades.

R: filhos normais: 9/16

- 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)

Alelos = fenótipo:	
B	= castanho
b	= azul
G	= verde
g	= azul
Genótipo = fenótipo	
B	= castanho
bbG	= verde
bbgg	= azul

Genótipos: homem: BbGg; Mulher: bbgg

R: Filhos com olhos azuis: $bbgg = \frac{1}{4}$

- 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)

Genótipos Marta: ppX^DX^d ; João: PpX^dY

R: $1/4$

Genótipo das crianças daltônicas e com polidactilia: PpX^dX^d ; PpX^dY

- 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)

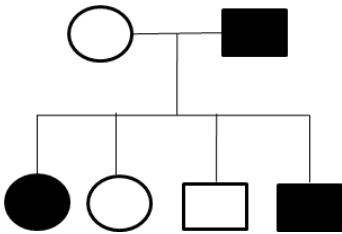
B__ee amarelo

bbee amarelo

Genótipos: Macho $BbEe$ x Fêmea: $bbee$

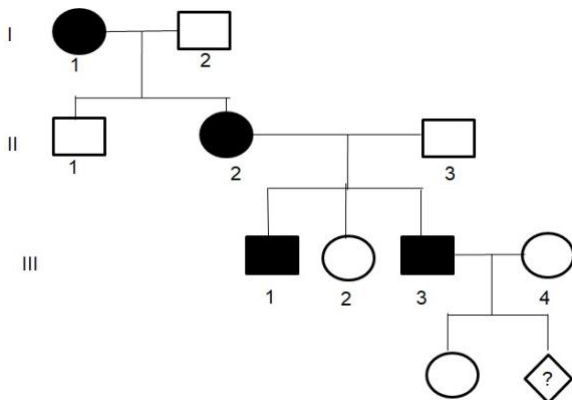
R: Proporções fenotípicas da prole: $3/8$ pretos B_Ee ; $1/8$ marrom $bbEe$; $3/8$ amarelo B_ee ; $1/8$ amarelo $bbee$. Então, a proporção de amarelos é $4/8 = 1/2$

- 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.



R: A doença poderia ser ligada ao X, nesse caso a mãe seria $X^D X^d$ e o Pai $X^d Y$
 Ou a doença poderia ser autossômica recessiva, nesse caso, a mãe seria Aa e o pai aa.
 Ou a doença poderia ser dominante, nesse caso a mãe seria aa e o pai Aa.
 Ou seja, pelo heredograma, não seria possível distinguir o tipo de herança. Seriam necessárias mais informações sobre mais membros da família.

- 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 genóticas e fenotípicas dos prováveis filhos do casal III-3 e III-4?



R: Genótipo do casal: III-3: Pp ; III-4: pp

Como foi possível identificar o genótipo do casal III-3 x III-4, pode-se fazer somente o cruzamento entre os seus genótipos.

R: $\frac{1}{2}$ filhos com piebaldismo Pp

$\frac{1}{2}$ dos filhos sem piebaldismo pp

- 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?

R: 100% dos gametas do homem carregarão os alelos Pf

- 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?

R: Genótipos do casal: Homem: aaCc x Mulher: Aacc

Probabilidades dos filhos: 1/4 sem anemia falciforme e com covinhas AaCc; 1/4 sem anemia falciforme e sem covinhas Aacc; 1/4 com anemia falciforme e com covinhas aaCc; 1/4 com anemia falciforme e sem covinhas aacc.

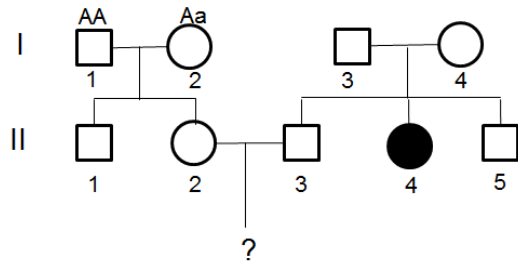
- 10) A Doença de Huntington (DH), também conhecida como Coreia de Huntington, é uma doença hereditária rara, fatal, autossômica dominante, neurodegenerativa, que afeta o sistema nervoso central e que se desenvolve gradualmente. A maioria das pessoas afetadas desenvolve a doença durante a meia-idade, 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?

R: o casal é normal, portanto, como a doença é autossômica dominante, o casal será dd x dd. Ou seja, eles não terão chance de ter crianças com 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?



R: a mulher II-2 poderia ser AA ou Aa e o homem II-3 também poderia ser AA ou Aa. Então, deve-se calcular a chance dos dois terem herdado o alelo recessivo, ou seja, serem Aa.

Probabilidade da mulher ser Aa depende do cruzamento dos pais dela ($AA \times Aa$) = $\frac{1}{2}$

Probabilidade do homem ser Aa depende do cruzamentos dos pais dele ($Aa \times Aa$) = $\frac{2}{3}$

Probabilidade do filho nascer com galactosemia aa = $\frac{1}{4}$

Probabilidade = $\frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{12}$

- 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?

R: Genótipos dos parentais: $RrVv \times rrvv$

Probabilidade de plantas enrugadas e verdes = $rrvv = \frac{1}{4}$

- 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

R: raquitismo é dominante ligada ao X

Genótipos Homem: X^dY x Mulher X^DX^d

Probabilidade filhas com raquitismo. $X^DX^d = \frac{1}{2}$ (metade das filhas com raquitismo e $\frac{1}{2}$ delas sem raquitismo X^dX^d)