



Shutterstock

# Biologia

A primeira Lei de Mendel  
e suas variações



**nitro**

# Introdução

Você já ouviu falar em **genética**? Tenho certeza que sim! Mas ela não se resume a saber tipo sanguíneo, tampouco ao teste de DNA. Muito áreas das ciências necessitam do estudo da genética, esse grande ramo da biologia, responsável pelo estudo da **hereditariedade**.

A genética interfere, por exemplo, no estudo da evolução, da taxonomia, da biotecnologia, da ecologia, da fisiologia e da embriologia.

Quer ver um exemplo? Em 2020, as cientistas Emmanuelle Charpentier e Jennifer Doudna ganharam o prêmio Nobel de química por desenvolverem uma biotecnologia chamada CRISPR/CAS9 que realiza edição do genoma com uma precisão altíssima.

Mas a história da genética é muito mais antiga; tudo isso começou muito tempo antes.

## Breve histórico da genética

**Pangênesse:** Proposta pelo filósofo grego Hipócrates, hoje considerado por muitos como o pai da medicina. Segundo essa hipótese, aproximadamente 410 anos a.C., cada órgão do corpo produziria um material hereditário específico: as gêmulas, que se juntariam e seriam encaminhadas para o sêmen, transmitindo as características paternas ao futuro filho. Dessa forma, os filhos herdariam apenas características do pai.

Já Aristóteles propôs que tanto pai quanto mãe eram responsáveis pelo material genético, transmitido aos descendentes através do sêmen misturado ao sangue menstrual feminino. Aqui já vemos uma luz rumo a descendência por mistura, mas hoje sabemos que a mistura não ocorre assim.

**Pré-formismo:** Em 1667, muitos cientistas estavam empolgados com o mundo microscópio, foi quando Leeuwenhoek descobriu a presença do espermatozoide no sêmen, associando-o à formação dos seres vivos. Apesar de muitos constatarem essa ideia, outra corrente de pesquisadores conseguiu até mesmo visualizar pequenos seres no interior de cada espermatozoide, o homúnculo.



homúnculo

Nessa teoria, as mulheres só participavam da reprodução humana carregando bebês, que já estavam prontos nos espermatozoides do pai. Um retorno à ideia de Hipócrates.

*Mas tudo mudou...*

**Mendelismo:** Em 1865, o monge agostiniano Gregor Mendel, conhecido como pai da genética, publicou seus trabalhos sobre hereditariedade realizados com ervilhas-de-cheiro, mas esses estudos só foram descobertos e reconhecidos em 1900.

Isso pode até parecer estranho, mas na época não existia a internet onde a informação circula tão rápido. Estudos poderiam ficar perdidos por anos e até mesmo décadas.

**Depois de Mendel**, a história da genética mudou e com ela a história das ciências. Em 1901, Thomas Morgan testou o mendelismo em moscas-de-frutas (*Drosophila*) e descobriu o *linkage* ou ligação gênica, que se refere a genes que estão no mesmo cromossomo, ou seja, ligados.

Em 1940 a 1950, a genética molecular teve muitos avanços que resultaram na descoberta da forma da molécula de DNA e culminou na elucidação do código genético em 1960.

E a cada ano novas descobertas são feitas e novas tecnologias desenvolvidas a partir dos estudos de Mendel.

## Os trabalhos de Mendel

Em seus estudos, Mendel utilizou a **ervilha-de-cheiro** (*Pisum sativum*) e entre os motivos de seu uso podemos listar:

- O fácil cultivo;
- A ervilha produz muitos descendentes;
- Possui um ciclo de vida curto;
- Suas variedades são de fácil identificação;
- É fácil realizar polinização cruzada artificial, assim mantendo o controle da prole;
- E possui flores monoclinas ou hermafroditas.



ervilha

Mendel registrou muitas características. As principais e suas variações foram:

|           | cor da semente | texture da semente | cor da vagem | cor da flor | tamanho da planta |
|-----------|----------------|--------------------|--------------|-------------|-------------------|
| Recessivo |                |                    |              |             |                   |
| Dominante |                |                    |              |             |                   |

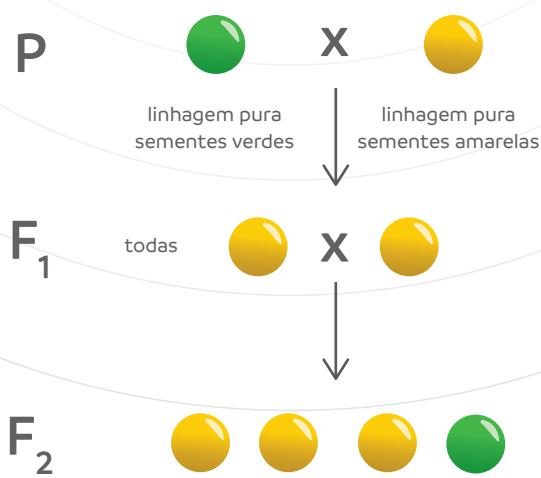
Adaptado do Shutterstock

Dessa forma, ele percebeu que cada característica observada possuía duas expressões, como o exemplo da cor da semente que poderia ser verde ou amarela.

Ao realizar os cruzamentos ele identificou que existiam amarelas que só geravam descendentes amarelos e verdes que só geravam descendentes verdes. A esses ele chamou de “linhagens puras”, as quais produzem sempre o mesmo padrão de variedade após autofecundações; isso é o que chamamos hoje de **homozigoto**.

Mas em alguns casos, plantas de sementes amarelas poderiam gerar sementes verdes, numa menor proporção. A esses ele chamou de “linhagens híbridas” que produzem descendentes com padrões diferentes após autofecundações; o que chamamos hoje de **heterozigoto**.

Do cruzamento entre indivíduos puros (geração parental - P) originaram-se indivíduos híbridos (geração F<sub>1</sub>).



Os híbridos possuiriam fatores para ambas variações, tanto amarelo quanto verde. Porém apresentariam externamente apenas um deles, que seria a característica dominante. Na situação exemplificada, o amarelo.

Apresentando, então, um padrão de **dominância e recessividade**.

A autofecundação dos indivíduos híbridos resultou em uma descendência com proporção de três descendentes dominantes para cada descendente recessivo (3:1). Ou seja, 3 indivíduos amarelos e apenas 1 verde.

Provando dessa forma que mesmo não apresentando externamente a característica verde, ela estaria presente no indivíduo, mesmo que não expressa.

Ao final, Mendel desenvolveu sua Primeira Lei:

**Cada padrão é determinado por dois fatores que se segregam na formação dos gametas.**

Ou seja, cada característica é determinada por dois genes-alelos que se separam na formação dos gametas, onde ocorrem em dose simples, pois apresentam apenas metade dos cromossomos, o que Mendel chamou de **gameta puro**.

Outra observação importante a se fazer da 1<sup>a</sup> lei é que aqui Mendel analisou apenas uma característica por vez, na qual a combinação dos gametas poderia gerar 3 situações possíveis, duas delas seriam características puras (**homozigoto dominante e homozigoto recessivo**) e a terceira possibilidade seria híbrida (**heterozigoto**).

## Conceitos básicos de genética

Para aprofundar ainda mais nossos estudos, vamos relembrar alguns conceito básicos para o estudo da genética.

### GENE

Genes são pedaços de DNA localizados nos cromossomos. Eles contêm a informação que será transcrita em RNA para formar um polipeptídio que determinará uma característica do nosso corpo.

O conjunto de genes forma o **genoma**, que corresponde a toda informação genética hereditária de um indivíduo.

O gene possui 2 partes: uma região codificante chamada **éxon** e uma parte não codificante chamada **ítron**.

Além disso, cerca de 98% a 99% do DNA não forma gene; é a parte chamada antigamente de DNA-lixo. Mas muita atenção! Isso não significa que é uma parte inútil do DNA, pelo contrário. Essa região não codificada, mas formam regiões importantes dos cromossomos, como o centrômero e as extremidades do cromossomo, além de fazer a regulação da expressão gênica, a proteção de genes e muito mais.

## GENE ALELOS

Os alelos são as versões de certo gene. Também chamados de **genes alelos**, eles ocupam o mesmo **lócus** nos cromossomos homólogos.

O Alelo pode ser **dominante**, quando manifesta sua característica mesmo em dose simples ou **recessivo**, quando manifesta sua característica apenas quando em dose dupla.

*Vamos a um exemplo:*

Podemos dizer que a letra "A" maiúscula representa uma característica dominante, enquanto o "a" minúsculo representa o recessivo. Quando os dois alelos são iguais, temos um homozigoto, o qual Mendel chamou de puro; quando são diferentes, temos o heterozigoto, o qual Mendel chamou de híbrido. Ou seja,

**AA – dominante homozigoto** - expressa a característica dominante

**Aa – heterozigoto** - expressa a característica dominante

**aa – recessivo homozigoto** - expressa a característica recessiva

## GENÓTIPO X FENÓTIPO

O **genótipo** é a composição genética de um indivíduo, logo, as informações que estão nos genes que também pode ser entendido como sendo o par de letras (**AA, Aa ou aa**).

Já o **fenótipo** é a manifestação visível ou detectável desse genótipo, que pode ser influenciado também pelo ambiente.

*Vamos a um exemplo:*

No seu genótipo está a informação genética para a produção de um pigmento chamado melanina, que determina a coloração de várias partes do corpo, inclusive do seu cabelo.

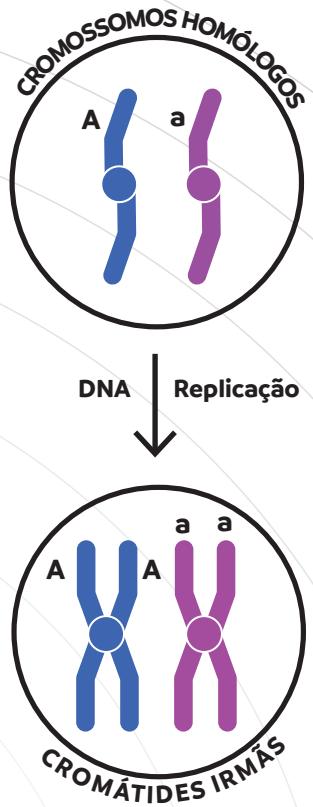
Digamos, então, que, de acordo com seu genótipo, seu fenótipo será cabelo loiro. Se você resolver pintar seu cabelo de rosa, seu fenótipo mudou, entretanto, seu genótipo continua o mesmo. A prova disso é o crescimento da raiz do cabelo; a cor original reaparece ao longo do tempo.

## CROMOSSOMOS

O cromossomo é formado por uma molécula de DNA associada a proteínas. Na espécie humana, por exemplo, temos 46 cromossomos organizados em 23 pares, esse é o nosso **cariótipo**.

Os pares de cromossomos são chamados de **cromossomos homólogos**. E são classificados em dois tipos, os cromossomos **autossômicos**, que contém a maior parte das nossas características, menos as características sexuais. E os outros são os cromossomos **sexuais**, o nosso 23º par, que contém as características ligadas ao sexo, que pode ser **X ou Y**.

Atenção! Característica ligada ao sexo não são apenas as características性uais primárias e secundárias. No cromossomo X, por exemplo, encontramos genes ligados ao daltonismo e a hemofilia.



## HERANÇA GENÉTICA

A Herança genética é o estudo do histórico genético de uma característica em uma determinada família.

Quanto à localização do gene, dizemos que uma **herança é autossônica** quando o gene em questão está situado em um dos cromossomos autossomos, ou seja, em dos pares de cromossomos de 1 a 22. Entretanto, se o gene está situado nos cromossomos sexuais ou possui expressão fenotípica relacionada ao sexo, esta será uma **herança sexual**.

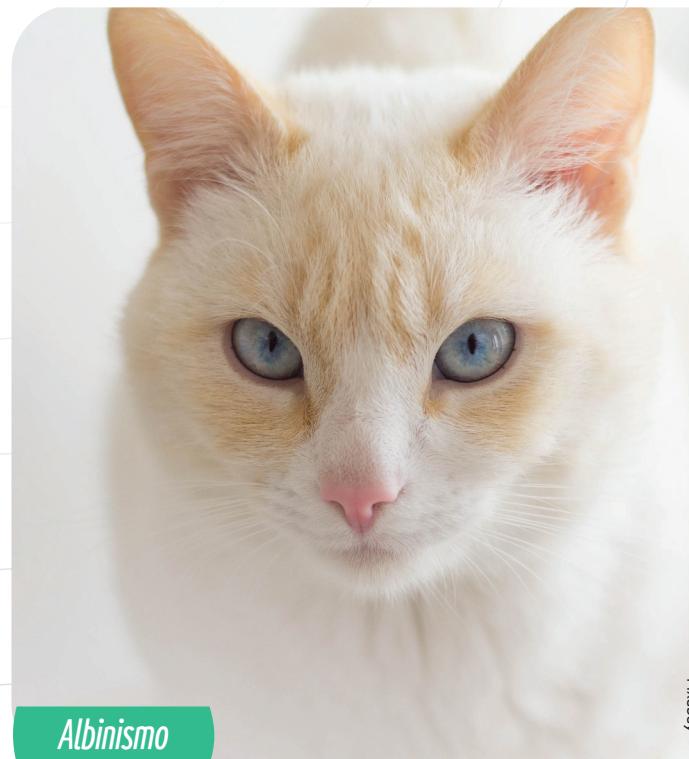
A herança também pode ser do tipo **dominante**, quando um fenótipo é expresso da mesma maneira em homozigotos e heterozigotos. E é chamada de **herança recessiva** quando se expressam apenas em homozigose recessiva.

## HERANÇA COM DOMINÂNCIA COMPLETA

A dominância completa é aquela mais simples, em que um alelo suprime a manifestação de outro quando em heterozigose. Isso faz com que o fenótipo de um indivíduo em heterozigose seja igual ao fenótipo de um indivíduo homozigoto dominante. Ou seja, o clássico caso de Mendel.

Existem vários exemplos de heranças recessivas em humanos como:

- **Fenilcetonúria:** não metabolização do aminoácido fenilalanina;
- **Albinismo:** não há produção de melanina (pigmento que dá cor à pele);
- **Fibrose cística:** produção excessiva de muco nos pulmões.



Assim como existem diversos casos de heranças dominantes em humanos como:

- **Acondroplasia:** interferência no crescimento (nanismo);
- **Polidactilia:** presença de um ou mais dedos extras nas mãos ou nos pés;
- **Braquidactilia:** presença de dedos curtos.

Mas como descobrir se um casal possui alguma chance de ter filhos albinos, por exemplo?

Para descobrir é necessário calcular a probabilidade genética da descendência e a forma mais fácil de fazer isso é através do quadro de Punnett.

### QUADRO DE PUNNETT

Vamos utilizar como exemplo o caso de albinismo.

Como já sabemos, o albinismo é uma herança recessiva, que só se expressa em dose dupla (**aa**).

Enquanto isso, para ser capaz de produzir o pigmento melanina, ou seja, não ser albino, basta possuir um **alelo A**, por isso podem ser encontrados pessoas não albinas **AA** e **Aa**.

Digamos que o casal em questão é heterozigoto (**Aa**) e deseja saber se eles possuem alguma chance de vir a ter um filho com albinismo. Precisamos construir o **quadro de Punnett**, uma tabela de 3x3.

*Dicas importantes:*

- 1 - Para facilitar, risque o primeiro quadro.
- 2 - Os gametas de um indivíduo devem estar SEPARADOS na 1<sup>a</sup> linha e do outro indivíduo na 1<sup>a</sup> coluna.
- 3 - Nos 4 quadros centrais aparecerá as possibilidades, unindo um gameta de uma linha com um de uma coluna, como se tivesse passando coordenadas de um jogo de batalha naval.



Wikimedia Commons

|   |    |    |
|---|----|----|
|   | A  | a  |
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

O resultado do quadro irá mostrar que esse casal possui 1 chance em 4 de vir a ter um filho com albinismo, ou seja, 25% de chance. O mesmo resultado encontrado no caso de Mendel no cruzamento das ervilhas amarelas da geração F1.

Entretanto, só veremos esses tipos de herança em casos clássicos, que seguem as leis de Mendel. E nem toda característica segue esse padrão. Vamos ver alguns exemplos de situações que fogem a situação clássica.

## HERANÇA COM DOMINÂNCIA INCOMPLETA

É a situação genética na qual o genótipo heterozigoto manifesta um fenótipo intermediário aos extremos, como uma mistura. Nessa situação existem 3 genótipos e 3 fenótipos.

É o caso das rosas em que podemos dizer que o genótipo “VV” representa o fenótipo vermelho, enquanto o genótipo “BB” representa o fenótipo da cor branca. O Heterozigoto seria, portanto, “VB” e apresentaria um fenótipo rosa.

## HERANÇA COM CODOMINÂNCIA

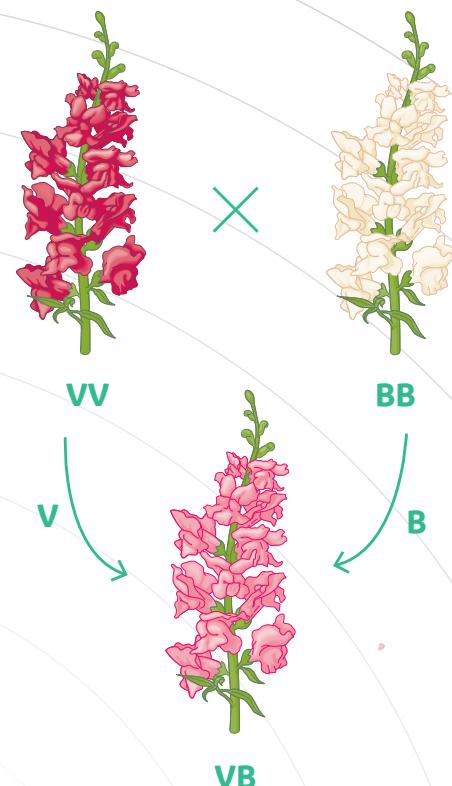
Nessa situação genética, os alelos possuem mesmo “efeito dominante”, no qual o heterozigoto apresentará os dois fenótipos dos homozigotos.

É o que ocorre, por exemplo, com bovinos malhados. No caso apresentado, os bovinos brancos (BB) ao serem cruzados com bovinos negros (NN) terão uma descendência heterozigota (BN) que será malhada, apresentando tanto pelos brancos quanto negros.

Outro caso bem conhecido está presente no nosso tipo sanguíneo. Pois uma pessoa do tipo sanguíneo A e outra do tipo sanguíneo B, juntas podem ter um filho com o tipo sanguíneo AB. Mas a herança sanguínea do sistema ABO é bem mais complexa do que isso, pois possui ainda um outro alelo possível, tornando-o um caso de **polialelia**.

## HERANÇA LETAL

Existe ainda a herança letal, um tipo de herança autossômica em que um determinado alelo mutante leva a uma série de distúrbios metabólicos resultando na morte do indivíduo.



Adaptado do Shutterstock

Vaca Malhada



pixabay