

## NOÇÕES BÁSICAS DE GENÉTICA

## 1. INTRODUÇÃO

Este capítulo foi escrito para deixar o aluno com a cabeça organizada e com o raciocínio correto para ter sucesso na resolução das questões de genética. Então, pode começar a se animar.

O que precisamos entender neste começo?

A Genética é a área da Biologia que estuda o modo de transmissão das características hereditárias, ou seja, como determinadas características encontradas nos indivíduos de uma geração passam para a geração seguinte. Mas iremos entender também que isto nem sempre acontece. Nosso estudo incluirá também a natureza química do material hereditário, o modo de ação desse material e os mecanismos de sua transmissão entre as gerações.

O material genético que se encontra no núcleo das células e que é responsável por nossas características hereditárias é o **DNA** (ácido desoxirribonucleico), que será estudado com detalhes na matéria de Citologia. Mas algumas informações superficiais serão vistas abaixo para facilitar a nossa compreensão.

O DNA é um longo composto formado por muitas unidades menores denominadas de **nucleotídeos**. Mas o que são os nucleotídeos? São estruturas formadas por três componentes: grupo fosfato, pentose (um composto da "família" do açúcar) e uma base nitrogenada, que pode ser encontrada no DNA sob quatro variedades: adenina (A), guanina (G), citosina (C) e timina (T).

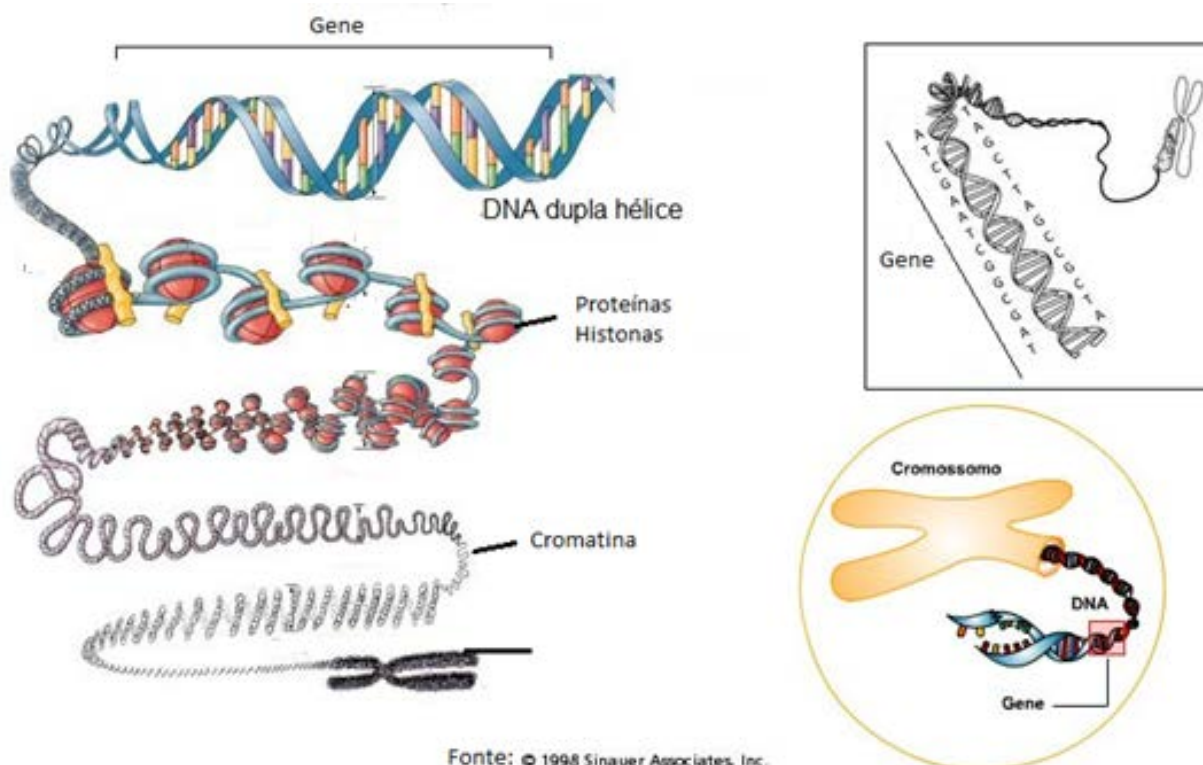
DNA = conjunto de nucleotídeos

Nucleotídeo = grupo fosfato + pentose + **base nitrogenada**

O DNA possui uma sequência de nucleotídeos com diferentes tipos de bases nitrogenadas. Esta sequência é igual em todas as células do mesmo indivíduo, porém altamente diferente em outro indivíduo. Somente os gêmeos idênticos (univitelinos) apresentam igualdade completa em seus DNAs. Um filho apresenta 50% de seu DNA semelhante ao de cada um de seus pais. O teste de paternidade através do DNA analisa precisamente esta sequência.

Uma sequência com número variado de bases nitrogenadas constitui o gene e cada **gene** é responsável por alguma de nossas características hereditárias. O conjunto de genes em sequência constitui o **cromossomo**. É comum escolhermos um nome ou um "apelido" para o cada gene. Exemplo: Gene A, gene b, gene SRY etc.

Cada cromossomo é constituído por uma fita de DNA juntamente com algumas proteínas denominadas de histonas, que lhes dão estrutura.



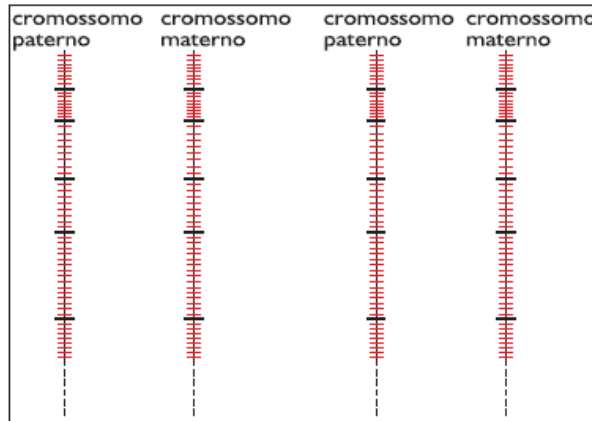
Visão geral do DNA, gene e cromossomo.



## OBSERVAÇÃO

Um cromossomo pode ser comparado a uma fita magnética na qual estão inscritas, em sequência, as instruções para as diversas características hereditárias do indivíduo, os genes.

De um modo geral, as células do nosso corpo são chamadas de somáticas (*soma* = corpo) e apresentam cromossomos em pares, enquanto que os gametas (células reprodutoras) apresentam cromossomos em dose simples. Cada par de cromossomos nas células somáticas é constituído por um cromossomo de origem paterna e um de origem materna. Este raciocínio vale para a maioria das espécies, por isso é comum dizermos que as células somáticas apresentam dois conjuntos cromossômicos, ou seja, são diploides (representadas por  $2n$ ), enquanto que os gametas apresentam um conjunto cromossômico, sendo haploides (representados por  $n$ ).

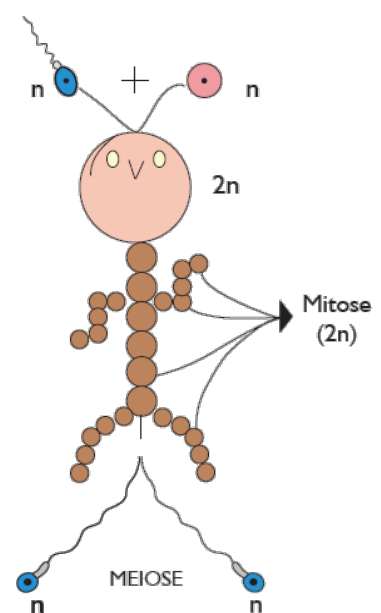
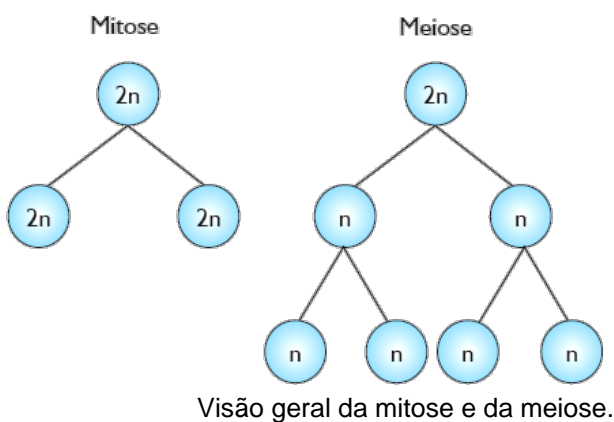


Cada espécie possui um determinado número de cromossomos por célula. Na **espécie humana**, por exemplo, cada **célula somática apresenta 46 cromossomos**, logo, 23 pares; enquanto que, nos gametas, cada cromossomo se encontra sem o seu par, logo, eles possuem apenas 23 cromossomos. Isso acontece porque os gametas se formam por um processo de divisão chamado de MEIOSE, em que uma célula, ao se dividir, reduz à metade o número de cromossomos.

## OBSERVAÇÃO

**MITOSE** é o tipo de divisão celular em que uma célula  $2n$  origina duas células com o mesmo número de cromossomos ( $2n$ ). Ocorre em todas as células do nosso corpo que se dividem, com exceção das células formadoras de gametas, que se encontram nos testículos e nos ovários. O zigoto é a célula formada pela fusão dos gametas masculino e feminino, sendo diploide, que se divide por mitose para formar todas as demais células do corpo.

**MEIOSE** é o tipo de divisão celular em que uma célula  $2n$  origina duas células  $n$  e, em seguida, cada célula  $n$  origina duas outras células  $n$ , surgindo um total de quatro células  $n$ . Em nós, ela só ocorre nas células formadoras de gametas que se encontram nos testículos e nos ovários.



Fecundação e formação de um novo indivíduo.

Se um indivíduo apresenta nas suas células somáticas o par de genes **Aa** para uma característica qualquer, posso dizer que se o gene **A** está em um cromossomo paterno, o gene **a** está no cromossomo materno. Esse indivíduo formará gametas que contenham o gene **A** e gametas que contenham o gene **a**, mas não os dois no mesmo gameta, pois os cromossomos paterno e materno separam-se na formação dos gametas devido à meiose, de modo que cada gameta só possui um cromossomo de cada par, logo, **só terá um dos dois genes que são para a mesma característica.**

Um gene para determinada característica pode se apresentar com diferentes sequências de nucleotídeos. Utilizamos o termo alelo para cada sequência de nucleotídeos diferente de um mesmo gene.

### **Vejamos um exemplo com a característica cor dos olhos:**

Para cada característica, nós recebemos um gene do pai e um gene da mãe. Vamos utilizar **A** para representar uma sequência de nucleotídeos (alelo) que determina olhos escuros, enquanto que **a** representa uma sequência de nucleotídeos (alelo) que determina olhos claros. O alelo **A** consegue “dominar” sobre o efeito do alelo **a**.

Então, temos:

Um indivíduo com os genes alelos **AA** só forma gametas como alelo **A**. Um indivíduo com os genes alelos **Aa** forma gametas com o alelo **A** e gametas com o alelo **a**. Já o indivíduo com os genes alelos **aa** só forma gametas com o alelo **a**.

**AA** – Olhos escuros – produz somente gametas com **A**.

**Aa** – Olhos escuros – produz gametas com **A** e gametas com **a**.

**aa** – Olhos claros – produz somente gametas com **a**.

**Concluindo: Todas as nossas células do corpo (somáticas) são geneticamente iguais, ou seja, possuem os mesmos 23 pares de cromossomos, logo, todas possuem os mesmos genes, pois são formadas por mitoses a partir do zigoto. No entanto, elas possuem diferentes tipos de genes ativos.**

## **2. PRINCIPAIS CONCEITOS BÁSICOS DE GENÉTICA**

Agora serão mostrados alguns conceitos importantes na genética:

**A) Características ou Caráter** - É qualquer aspecto morfológico, bioquímico ou fisiológico de um indivíduo. O caráter pode ser:

**Hereditário** – aquele que tem algum gene responsável pela sua ocorrência e é transmitido para as gerações seguintes. Exemplo: cor da pele, cor dos cabelos, grupo sanguíneo, inteligência, altura etc.

**Adquirido** – aquele que não se deve à ação de genes, portanto não é transmitido para as gerações seguintes. Exemplo: ausência do dedo indicador perdido em acidente com serra elétrica, orelha furada para brinco, etc.

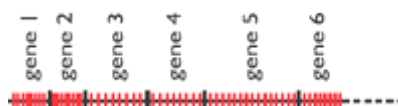
**Congênito** – aquele que está presente desde o nascimento.

Exemplo: surdez congênita genética, surdez adquirida pela Rubéola etc.

**B) Genes ou Cístrons** - São segmentos de DNA (conjunto de nucleotídeos), ou seja, partes dos cromossomos, que são responsáveis pelas características hereditárias. Quando os genes estão ativos atuam produzindo compostos formados por aminoácidos (polipeptídeos ou proteínas) que definirão alguma característica. Os diferentes segmentos de DNA para uma mesma característica são chamados alelos de um gene.

Exemplo: **A** é o “apelido” para o gene que determina a produção de melanina, fazendo com que a pele tenha coloração normal, e **a** é o “apelido” para o gene que não é capaz de determinar a produção de melanina, fazendo com que as pessoas sejam albinas (pele clara, pela ausência de melanina). **A** e **a** são genes alelos, pois atuam na mesma característica (cor da pele).

### **Um cromossomo com apenas 6 genes representados**



**C) Genótipo** - É o conjunto de genes de um indivíduo para uma, duas ou mais características. O genótipo não é visível, mas pode ser deduzido através de cruzamentos. Exemplo: AA, Aa Bb, Aa Bb cc.

**D) Fenótipo** - É a manifestação do genótipo somado às influências do meio ambiente, ou seja, é cada variedade dentro da característica. Exemplo: para o caráter cor dos olhos, os fenótipos podem ser: olhos escuros e olhos claros; para o caráter grupo sanguíneo do sistema ABO, os fenótipos podem ser: grupo A, grupo B, grupo AB e grupo O.



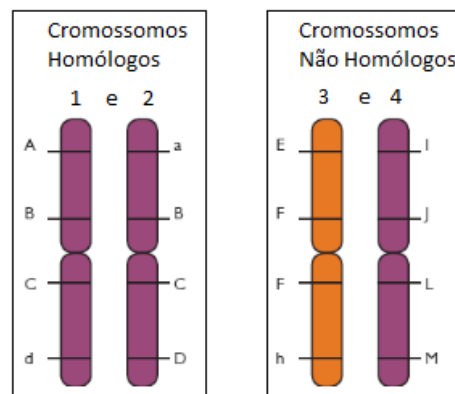
## FENÓTIPO = GENÓTIPO + MEIO AMBIENTE

Dependendo da característica em questão, o fenótipo pode ser visível ou não. Olhos escuros são visíveis, mas grupo sanguíneo A, por exemplo, só pode ser detectado através de testes laboratoriais.

**E) Cromossomos Homólogos** - São cromossomos de mesma forma, mesmo tamanho e que possuem genes que atuam para as mesmas características. Os cromossomos homólogos estão em pares nas células somáticas e em dose simples nos gametas.

Os cromossomos que são homólogos possuem genes alelos em toda a sua extensão. Cada par é constituído por um cromossomo paterno e o outro materno.

Exemplo: 1 e 2' são cromossomos homólogos e 3 e 4' são ditos não homólogos.



**F) Genes Alelos** - São aqueles que ocupam a mesma posição em cromossomos homólogos e são responsáveis por uma mesma característica. Exemplo: são alelos no esquema anterior: (A – a), (B – B), (C – c) e (d – D).

Nota: *locus* = lugar; *loci* = plural de *locus*.

## OBSERVAÇÃO

Nós possuímos 46 cromossomos (23 pares) em cada célula. Eles são de dois tipos:

- Cromossomos autossômicos**- possuem genes para as características gerais do corpo (gene para cor dos olhos e tipo de cabelo, por exemplo) e são 22 pares homólogos dois a dois, tanto no homem quanto na mulher.
- Cromossomos sexuais (ou Alossomos)** – possuem alguns genes envolvidos em características relacionadas ao sexo (gene para formar testículos, por exemplo). No homem, eles não são homólogos e são chamados de X e de Y, enquanto que, na mulher, eles são homólogos e ambos chamados de X.

Logo, no homem, são 22 pares de homólogos (os autossomos) e um não homólogo (XY), enquanto, na mulher, são 23 pares de homólogos (22 pares autossomos e o par sexual XX).

**G) Homozigoto ou Puro** - É o indivíduo que apresenta alelos idênticos para determinada característica. Exemplo: BB, cc, A1 A1.

**H) Heterozigoto ou Híbrido** - É o indivíduo que apresenta alelos diferentes para determinada característica. Exemplos: Aa, Dd etc.

Você é homozigoto para algumas características e heterozigoto para outras.

**I) Dominância** - É o fenômeno em que o alelo se manifesta mesmo na presença de outro alelo diferente, ou seja, mesmo em dose única logo, ele se manifesta em tanto em homozigose quanto em heterozigose. Exemplo: o alelo **A**, que determina pigmentação normal na pele, é dominante em relação ao alelo **a**, que determina o albinismo.

**J) Recessividade** - Dizemos que um gene é recessivo quando ele só se manifesta em dose dupla, ou seja, somente em homozigose. Podemos dizer que o alelo recessivo é aquele que não se manifesta em presença de outro alelo diferente. Exemplo: O alelo **a**, que determina o albinismo, quando em homozigose, é recessivo em relação ao alelo **A**, ou seja, não se manifesta no heterozigoto.

É importante entender que um gene dominante não é necessariamente o mais frequente ou o “melhor”. Por outro lado, os genes recessivos não condicionam necessariamente doenças ou anomalias.

Na espécie humana, por exemplo, a polidactilia (mais de cinco dedos em cada mão ou pé) e a acondroplasia (nanismo) são determinadas por genes dominantes e são condições mais raras do que a condição normal.

## OBSERVAÇÃO

Simbologia para os genes: é comum que o alelo dominante seja representado por letra maiúscula e o alelo recessivo por letra minúscula. Mas nada impede que se use A1 para o gene dominante e A2 para o gene recessivo, por exemplo. Normalmente, a letra escolhida para fazer a legenda em um exercício é a letra inicial do fenótipo recessivo. Assim, se o fenótipo recessivo para uma característica for o branco, a letra utilizada será o **b**.

Em alguns casos, não há dominância entre os alelos que controlam as características, constituindo casos de Ausência de Dominância, assuntos que serão estudados no capítulo 2.

**k) Fenocópia** - É quando, por influência do meio ambiente, ocorre uma modificação no fenótipo, de modo que o novo fenótipo seja a cópia de algum fenótipo determinado geneticamente (é a cópia de um fenótipo).

### Exemplos:

1. Oxigenar os cabelos (é cópia de cabelos loiros).
2. Em uma doença de nome Diabetes Melito, falta no organismo o hormônio insulina (hormônio que retira a glicose do sangue), o que determina aumento de glicose no sangue, e o paciente ainda apresenta polifagia (muita fome), polidipsia (muita sede), poliúria (muita urina) e, às vezes, glicosúria (glicose na urina). A solução é tomar injeções diárias de insulina para normalizar a situação; isso é também uma cópia do indivíduo normal.
3. Existe um tipo de nanismo (anão) que é determinado geneticamente, mas o indivíduo pode ser também anão por falta de hormônio do crescimento; nesse caso, o segundo é uma fenocópia de tamanho do primeiro.

**l) Norma de Reação ou Amplitude de Reação** - É a capacidade que o genótipo apresenta de originar diferentes fenótipos, quando em diferentes condições ambientais. Os genes reagem ao meio e se expressam com intensidade diferente.

### Exemplos:

1. Coelhos da raça Himalaia apresentam pelagem branca no verão e pelagem preta no inverno (a diminuição da temperatura faz com que o genótipo determine maior produção de pigmentos deixando a pelagem mais preta – novo fenótipo).
2. A nossa pele fica mais pigmentada e mais escura quando exposta à luz solar frequente (pele mais escura – novo fenótipo).
3. Em grandes altitudes, o nosso organismo aumenta a produção de hemácias para melhorar a captação de oxigênio pulmonar, pois, nessas altitudes, o ar é mais rarefeito devido à menor pressão atmosférica (maior número de hemácias– novo fenótipo).

**m) Expressividade** - A **expressividade** é o grau de intensidade com que o gene se manifesta. Por exemplo, o gene para polidactilia (dedos extras) tem expressividade variável, podendo o indivíduo apresentar apenas o broto de um dedo extra ou dois ou três dedos inteiros extras.

**n) Penetrância** - Na **penetrância** é a porcentagem das pessoas com determinado genótipo que apresentam, de fato, o fenótipo correspondente.

Às vezes, apesar de o gene para determinada característica estar presente, ele não se manifesta em todos os indivíduos.

Exemplo: cerca de 20% dos indivíduos que o gene dominante para determinado tipo de câncer dos olhos não manifestam a doença. Dizemos então que esse gene apresenta penetrância de 80%. Normalmente, a penetrância é completa, ou seja, 100% dos indivíduos que têm o genótipo manifesta o fenótipo correspondente, mas, em alguns casos, a penetrância do gene é incompleta e menos que 100% dos indivíduos com o genótipo manifestam o fenótipo correspondente.

A polidactilia (presença de dedos extras) também é um conhecido exemplo de penetrância incompleta. O caráter é determinado por gene dominante, mas cerca de 15% dos indivíduos heterozigóticos não manifestam dedos extras. A penetrância seria de 85%. Imagine a seguinte situação: um casal normal, em que um deles é **aa** e o outro é **Aa** (com penetrância incompleta). O indivíduo **Aa** pode transmitir o gene **A** aos seus descendentes, que devem manifestar dedos extras. Isto não seria possível partindo-se de um casal normal em que ambos realmente fossem **aa**, pois normal é o fenótipo recessivo.

Em muitos problemas de genética, não se leva em conta a penetrância e a expressividade. Mas, suponhamos um problema sobre a proporção fenotípica do cruzamento de dois heterozigotos para um caráter dominante com penetrância de 90%.

Se o casal é heterozigoto, produz gametas A e a. A geração obtida terá 75% de indivíduos dominantes (AA e Aa) e 25% recessivos (aa). Como 10% dos portadores do gene A não manifestam o caráter, o fenótipo desses 10% é idêntico ao do recessivo. A proporção fenotípica fica alterada para 67,5% de dominantes e 32,5% de recessivos:  $75 - 7,5 (10\%) = 67,5\%$ ;  $25 + 7,5 = 32,5\%$ .