

Departamento de Biologia
Programa de Genética
Ano letivo 2023/2024

Parte I. Conceitos básicos

Capítulo 1 Material genético

Gene, cromossoma, mutação

Capítulo 2 Meiose

Trabalho de Mendel com ervilheira

Ligação cromossómica

Análise de tétradas

Heterossomas

Hereditariedade citoplásmica

Capítulo 3 Fenótipo

Tipos de dominância

Interações entre não alelos

Efeito materno

Genética do desenvolvimento

Capítulo 4 Populações

Frequências genéticas

Conceito de equilíbrio

Forças evolutivas

Parte II. Análise genética

Capítulo 5 Análise mendeliana

Estudo de proporções

Árvores genealógicas

Teste qui-quadrado

Capítulo 6 Variação contínua

Poligenes

Componentes da variância fenotípica

Heritabilidade, selecção artificial

Parte III. Cromossomas

Capítulo 7 Mapas

Diploides, haploides, procariotas

Marcadores cromossómicos, QTL

Genómica

Capítulo 8 Cariótipos

Ploidias

Variação de número

Variação de estrutura

Infertilidades

Parte IV: Genética e Evolução

Capítulo 9 Evolução

Polimorfismos

Variação geográfica

Especiação

Filogenias

Unidade Curricular de Genética
Caderno de exercícios
Versão de 2023
Índice

| | |
|------------------------------------|----|
| Parte I. Conceitos básicos | |
| Capítulo 1 Material genético..... | 1 |
| Capítulo 2 Meiose..... | 2 |
| Capítulo 3 Fenótipo..... | 11 |
| Capítulo 4 Populações..... | 18 |
| Parte II. Análise genética | |
| Capítulo 5 Análise mendeliana..... | 25 |
| Capítulo 6 Variação contínua..... | 38 |
| Parte III. Cromossomas | |
| Capítulo 7 Mapas..... | 45 |
| Capítulo 8 Cariótipos..... | 56 |

Nota: as páginas deste caderno estão preparadas para serem impressas em frente-e-verso

Parte I. Conceitos básicos

Capítulo 1 Material genético

1. Complete o texto:

Células diplóides podem ser _____ ou _____ para um determinado *locus*, consoante os cromossomas _____ contêm nessa posição a mesma variante _____ ou variantes diferentes, respetivamente. O facto de haver mais de uma variante define uma série _____, sendo cada _____ identificado com um _____ que se distingue dos restantes. Consoante a interação entre duas variantes dum *locus* presentes no mesmo indivíduo, assim se definem tipos de _____ com referência aos _____ dos respetivos homocigóticos. A recombinação dentro dum *locus* num heterocigótico pode produzir um novo _____.

2. Complete o texto:

Cromossomas são unidades genéticas que têm de ser _____ antes de cada divisão celular, para serem distribuídos pelas células-filhas. Nas células _____ reconhecem-se dois conjuntos de cromossomas homólogos, semelhantes dois a dois no conteúdo _____ e na estrutura, exceto nos heterossomas que, apesar das diferenças entre si, têm na meiose um comportamento análogo aos dos pares de _____. A meiose gera novas _____ genéticas pela segregação independente entre cromossomas _____, e pelo *crossover* entre cromossomas _____. Nos eucariotas existem cromossomas extranucleares _____ e _____, e nos procariotas elementos extracromossómicos como os _____.

3. Como sabe, o carácter “ervilha lisa”, nas experiências de Mendel, era o único que se observava na F_1 dos cruzamentos entre linhas puras “ervilha lisa” com “ervilha rugosa”. Explique porque é incorreto dizer que “ervilha lisa” é o carácter dominante.

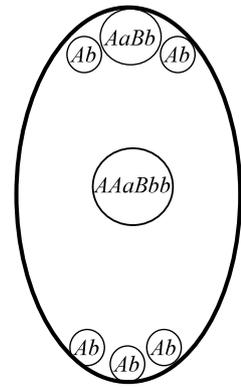
4. Mendel determinou que o fenótipo vagem amarela, em ervilheira, é devido a um alelo recessivo em relação ao de vagem verde. Contudo, se se fertilizar uma linha pura, de vagem amarela e semente verde (alelo para semente verde também é recessivo), com pólen duma linha pura de vagem verde e semente amarela, o resultado são sementes amarelas dentro de vagens amarelas. Porquê?

5. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

- | | |
|--------------------------|---------------------------------|
| i) gâmeta e gametófito | iv) monozigótico e homocigótico |
| ii) <i>locus</i> e alelo | v) di-híbrido e heterocigótico. |
| iii) gene e antigénio | |

Capítulo 2 Meiose

1. Na figura da direita mostra-se um saco embrionário de angiospérmica após a dupla fecundação, com os genótipos de cada núcleo.



- (a) Qual é o genótipo do tubo polínico que participou nesta fecundação?
- (b) Faça também um diagrama da primeira metafase meiótica, num organismo com dois pares de homólogos *A/a* e *B/b*, que produzisse o grão de pólen com o genótipo que identificou na alínea anterior.

2. "Penas sedosas" numa ave de capoeira é causado por um gene cujo efeito é recessivo em relação ao de penas normais.

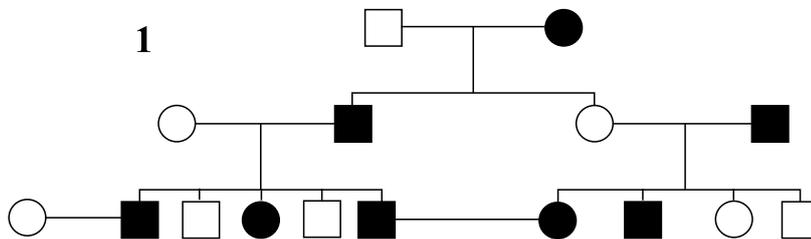
- (a) Tendo sido 96 o número de crias de um cruzamento entre indivíduos heterozigóticos para este *locus*, quantos se esperaria que fossem "penas sedosas" e quantos normais?
- (b) Qual seria o método mais fácil de determinar se uma ave de capoeira normal é homozigótica ou heterozigótica?

3. Mendel descobriu que na ervilheira o alelo para cor "cinzento" (tegumento das sementes) é dominante em relação ao alelo para "branco". No conjunto de experiências representado abaixo, progenitores com fenótipos conhecidos (segundo o indicado) mas genótipos desconhecidos produziram as descendências seguintes:

| Progenitores | Descendência | |
|------------------------|--------------|--------|
| | Cinzento | Branco |
| i cinzento × branco | 82 | 78 |
| ii cinzento × cinzento | 118 | 39 |
| iii branco × branco | 0 | 50 |
| iv cinzento × branco | 74 | 0 |
| v cinzento × cinzento | 90 | 0 |

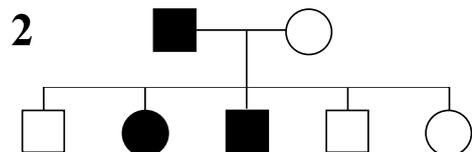
- (a) Usando a letra *C* para o gene que produz cinzento e *c* para o gene de branco, apresente o genótipo mais provável de cada progenitor.
- (b) Em cada um dos cruzamentos ii, iv e v, indique quantos descendentes serão capazes de produzir "branco" na geração seguinte, após auto-cruzamento.

4. A árvore genealógica 1 diz respeito a uma característica causada por um gene dominante *A*, que ocorre no ser humano. Os símbolos a sombreado mostram indivíduos que exibem essa característica, os símbolos a branco representam indivíduos normais (*aa*).



- (a) Para cada indivíduo determine o genótipo respetivo.
- (b) Entre a descendência resultante dos indivíduos III-1/2, que proporção seria de esperar exibindo esta característica?
- (c) Repita a alínea anterior, para a descendência dos indivíduos III-6/7.

5. Na árvore genealógica 2 representa-se a ocorrência duma característica determinada por um gene autossómico dominante. Usando a simbologia à sua escolha, determine os genótipos dos indivíduos I-1, II-2 e II-5, justificando.



6. Um casal é encaminhado para o aconselhamento genético, porque o homem tem um irmão com deficiência de Glucose 6-fosfato desidrogenase. Ambos os membros do casal são normais, e em toda a restante família só há um tio, comum a ambos, com a mesma deficiência. De facto, tanto a mãe do homem como a mãe da mulher são irmãs, junto com esse tio. A mulher deste casal tem 2 irmãs e 1 irmão, todos normais.

- (a) Desenhe a árvore genealógica correspondente às informações fornecidas.
 (b) Esta deficiência enzimática é devida a um alelo recessivo num *locus* do cromossoma X, produzindo várias perturbações sanguíneas, como o favismo. Haverá algum risco deste casal gerar um rapaz com a referida deficiência? Justifique.

7. Em cães, a cor de pelagem pode ser escura ou albina, e o pelo curto ou longo. Considerando que estes efeitos são causados por dois pares de genes segregando independentemente, escreva os genótipos mais prováveis para os progenitores em cada um dos seguintes cruzamentos, usando os símbolos *P* e *p* para os genes de escuro e albino, e *C* e *c* para os genes de curto e longo (*P* e *C* são dominantes).

| Fenótipos Parentais | | Fenótipos da Descendência | | | |
|---------------------|-----------------------------|---------------------------|--------------|--------------|--------------|
| | | Escuro Curto | Escuro Longo | Albino Curto | Albino Longo |
| i | escuro curto × escuro curto | 89 | 31 | 29 | 11 |
| ii | escuro curto × escuro longo | 18 | 19 | 0 | 0 |
| iii | escuro curto × albino curto | 20 | 0 | 21 | 0 |
| iv | albino curto × albino curto | 0 | 0 | 28 | 9 |
| v | escuro longo × escuro longo | 0 | 32 | 0 | 10 |
| vi | escuro curto × escuro curto | 46 | 16 | 0 | 0 |
| vii | escuro curto × escuro longo | 29 | 31 | 9 | 11 |

8. Em *Drosophila melanogaster* há um par de genes que afeta o tamanho das asas, com o alelo normal (*vg*⁺) a ter um efeito dominante sobre o alelo para "asas curtas vestigiais" (*vg*). Um outro par de genes segregando independentemente afeta a cor do corpo: o alelo normal (*e*⁺) é dominante sobre o que produz cor ébano (*e*). Dum cruzamento entre uma mosca com asas normais e corpo ébano e uma mosca com asas vestigiais e cor normal resultou uma *F*₁ normal para as duas características. Cruzando-se a *F*₁ entre si obtiveram-se 512 moscas *F*₂. Que fenótipos esperaria na *F*₂ e que frequências de cada um?

9. Mendel, nas suas experiências com *Pisum sativum*, deduziu que "o caráter [fenótipo] dominante pode ter um significado duplo — a saber, o de caráter de linhagem [homozigótico], ou o de caráter de híbrido". Como comprovação, obteve híbridos (*F*₁) de linhas puras de semente lisa amarela cruzadas com linhas puras de semente rugosa verde; estes híbridos tinham semente lisa amarela, e foram auto-polinizados, resultando na geração seguinte (*F*₂) aproximadamente 9/16 de sementes lisas amarelas. Estas foram germinadas e as 301 plantas que se desenvolveram auto-polinizadas. Pela variedade de sementes (*F*₃) encontradas foi possível determinar o grau de hibridismo de cada planta, segundo o qual foram categorizadas em quatro grupos. O quadro que se segue representa os números para cada um destes grupos. Complete-o, utilizando para os genótipos a simbologia *A/a* e *B/b*.

| Grupo | I | II | III | IV |
|--|----|---------------------------------|-----|-----|
| Número de plantas <i>F</i> ₂ observadas | 38 | 65 | 60 | 138 |
| Genótipo das plantas <i>F</i> ₂ | | | | |
| Fenótipos das sementes <i>F</i> ₃ | | todas lisas, amarelas ou verdes | | |
| Número de plantas esperado (<i>F</i> ₂) | | | | |

10. Considere dois pares de genes com dominância completa, *A/a* e *B/b*, que segregam independentemente. Preencha o seguinte quadro:

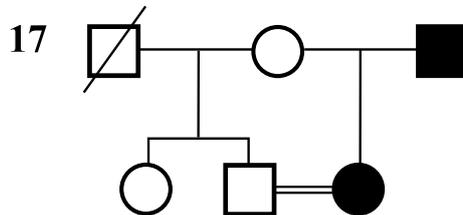
Caderno de exercícios de Genética

| Partindo de... | Para obter... | Probabilidade | Partindo de... | Para obter... | Probabilidade |
|---------------------------|-----------------------|---------------|---------------------------|-----------------------|---------------|
| <i>aaBb</i> | um gâmeta <i>aB</i> | $\frac{1}{2}$ | <i>aabb</i> × <i>AABB</i> | um zigoto <i>AABB</i> | |
| <i>AaBb</i> | um gâmeta <i>AB</i> | | <i>AaBb</i> × <i>AaBb</i> | um fenótipo AB | |
| <i>AABb</i> | um gâmeta <i>AB</i> | | <i>aabb</i> × <i>AABB</i> | um fenótipo AB | |
| <i>AaBb</i> × <i>AaBb</i> | um zigoto <i>AABB</i> | | <i>AaBb</i> × <i>AaBB</i> | um fenótipo aB | |

11. Para três pares de genes com dominância completa (*A/a, B/b, C/c*) segregando independentemente, preencha o seguinte quadro:

| Partindo de... | Para obter... | Probabilidade |
|-------------------------------|-------------------------|---------------|
| <i>AaBbCc</i> | um gâmeta <i>ABC</i> | |
| <i>AABBcc</i> | um gâmeta <i>ABC</i> | |
| <i>AaBbCc</i> × <i>AaBbCc</i> | um zigoto <i>AABBCC</i> | |
| <i>aaBBcc</i> × <i>AabbCC</i> | um zigoto <i>AABBcc</i> | |
| <i>AabbCc</i> × <i>Aabbcc</i> | um fenótipo <i>AbC</i> | $\frac{3}{8}$ |
| <i>AaBbCC</i> × <i>AaBbcc</i> | um fenótipo ABC | |
| <i>aabbCC</i> × <i>AABBcc</i> | um fenótipo ABC | |
| <i>AaBbCC</i> × <i>AaBBcc</i> | um fenótipo aBC | |
| <i>AaBbCc</i> × <i>AaBbCc</i> | um fenótipo abc | |
| <i>AaBbCc</i> × <i>aabbCc</i> | um fenótipo abc | |
| <i>aaBbCc</i> × <i>AABbcc</i> | um fenótipo abc | |

12. Considere a árvore genealógica 17, referente a uma investigação criminal envolvendo uma violação (representada pelo cruzamento na geração II). Falecido o indivíduo I-1, que era normal, a mulher I-2 casou segunda vez, tendo desta vez uma filha com ictiose ligada ao cromossoma X, tal como o respetivo pai, uma afeção causada por deficiência na produção duma sulfatase de esteroides (alelo recessivo).



- Diga qual é o parentesco entre II-2 e II-3.
- Ainda não se sabe qual o sexo do feto que está em gestação. Determine, caso seja rapaz ou rapariga, a probabilidade de vir a apresentar essa deficiência.
- Determine a probabilidade de II-1 ser portadora do alelo desta deficiência, justificando.

13. Em coelhos um gene para pelo às pintas é dominante sobre um gene para pelo de cor uniforme (liso), e um gene para pelo curto é dominante sobre outro para pelo comprido (angorá). Um coelho pintado de pelo curto foi cruzado com um coelho angorá de pelo liso (ambos de linhas puras), e os animais F_1 foram mais tarde retrocruzados com este último. O resultado foram 26 angorá pintados, 144 angorá lisos, 23 lisos de pelo curto, e 157 pintados de pelo curto. Qual é a percentagem de recombinação entre estes dois *loci*?

14. Um casal normal, não-consanguíneo, vai ter um rapaz. A mulher tem um irmão também normal, mas outro que é daltónico, enquanto o pai dos três é hemofílico. Hemofilia e daltonismo correspondem a alelos recessivos de *loci* do cromossoma X. Considerando que a mulher é heterozigótica para ambos os *loci*, estabeleça as correspondências mais corretas para os possíveis fenótipos no filho (exemplifica-se para o primeiro):

| | Probabilidade | | | | | | |
|-------------------------------|---------------|--------|------|--------|--------|------|--------|
| | 0 % | < 25 % | 25 % | > 25 % | < 50 % | 50 % | > 50 % |
| com hemofilia | | | | | | ✓ | |
| com daltonismo | | | | | | | |
| com hemofilia, sem daltonismo | | | | | | | |
| com hemofilia, com daltonismo | | | | | | | |
| sem hemofilia, sem daltonismo | | | | | | | |
| sem hemofilia, com daltonismo | | | | | | | |

15. No milho, o alelo para aleurona corada (R) é dominante sobre o alelo para incolor (r), e o alelo para cor da planta amarela (y) é recessivo do alelo para cor verde (Y).

Os fenótipos e frequências da descendência que se seguiu a cruzamentos-teste de duas plantas heterozigóticas com homozigotos recessivos figuram na seguinte tabela:

| Fenótipo | Descendência da planta 1 | Descendência da planta 2 |
|------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| corada, verde | 88 | 23 |
| corada, amarela | 12 | 170 |
| incolor, verde | 8 | 190 |
| incolor, amarela | 92 | 17 |
| Total | 200 | 400 |

- (a) Quais são os haplótipos das plantas heterozigóticas 1 e 2?
 (b) Qual é a percentagem de recombinação observada? E porque é a mesma nos dois casos?
 (c) Cruzando as duas plantas heterozigóticas, qual é a frequência a esperar de descendência incolor, amarela?

16. Considere um indivíduo com genótipo $DdFfGg$. Determine a probabilidade de:

- (a) obter gâmetas DF , havendo segregação independente.
 (b) obter gâmetas Fg , estando F e G em repulsão e com uma taxa de recombinação de 8 %.
 (c) obter gâmetas DFg .

17. Uma linha homozigótica para três genes autossômicos recessivos, a , b , e c , não necessariamente ligados no mesmo cromossoma, é cruzada com uma linha homozigótica para os respetivos alelos dominantes, A , B e C . As fêmeas F_1 são depois retrocruzadas com os machos da linha parental homozigótica recessiva e os seguintes resultados obtidos:

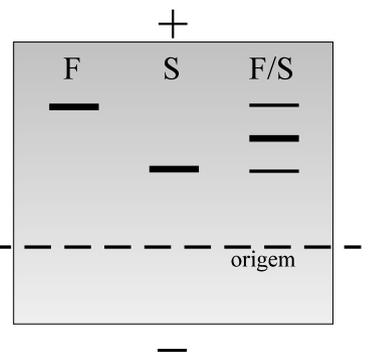
| Fenótipo | Números |
|----------|---------|
| abc | 211 |
| ABC | 209 |
| aBc | 212 |
| AbC | 208 |

- (a) Quais destes genes estão ligados?
 (b) Qual é a frequência de recombinação entre os genes ligados?

Repita o exercício para a tabela abaixo, obtida com o mesmo protocolo de cruzamentos mas para outros três pares de genes:

| Fenótipo | Números | Fenótipo | Números |
|----------|---------|----------|---------|
| def | 42 | deF | 6 |
| DEF | 48 | DEf | 4 |
| dEF | 46 | dEf | 5 |
| Def | 44 | DeF | 5 |

18. Por eletroforese (separação de macromoléculas através de uma matriz sólida, enquanto se deslocam num campo elétrico), podem descobrir-se variantes isoenzimáticas que se verifica serem de natureza hereditária. Com este procedimento (cf. figura à direita) distinguem-se em *Drosophila melanogaster* três formas da desidrogenase alcoólica (Adh): Adh^{Fast} (ou simplesmente F , a que se desloca mais rapidamente), Adh^{Slow} (S), e a "híbrida" Adh^{Fast}/Adh^{Slow} (FS ou F/S). Os genes que produzem estas variantes são alélicos, e os dois primeiros fenótipos correspondem aos homozigotos Adh^F/Adh^F e Adh^S/Adh^S , respetivamente, enquanto o terceiro ao heterozigoto Adh^F/Adh^S .



Para descobrir a localização cromossômica dos genes Adh , Grell, Jacobson e Murphy cruzaram machos de uma linha pura de fenótipo selvagem (isto é, com fenótipo normal), homozigóticos para o gene Adh^S , com uma linha Adh^{Fast} heterozigótica para os marcadores dominantes Cy e Bl (cromossoma 2), Ubx e Vno (cromossoma 3), dispostos em repulsão. Estes genes determinam fenótipos fáceis de inspecionar

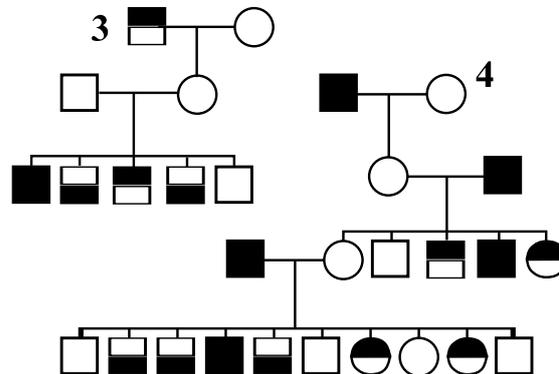
visualmente, pelo que permitem acompanhar, de geração em geração, a transmissão do respetivo cromossoma. Da F_1 , selecionaram-se os machos portadores de *Cy* e *Ubx*, para os retrocruzarem com fêmeas selvagem Adh^{slow} . A descendência F_2 foi classificada segundo os marcadores morfológicos que se apresentavam nos indivíduos, e cada um analisado para o tipo eletroforético de *Adh*. Em todos os casos de moscas com *Cy* desta F_2 verificou-se a existência do enzima híbrido F/S, enquanto na ausência de *Cy* só se encontrou S. Entretanto, metade das moscas da F_2 com *Ubx* tinham o enzima híbrido, e a outra metade Adh^{slow} . Em que cromossoma se encontra o locus *Adh*?

19. As árvores genealógicas 3 e 4 ilustram a transmissão de dois genes recessivos ligados ao cromossoma X na espécie humana, representados separadamente em cada metade dos símbolos dos indivíduos.

(a) Indique todos os indivíduos cujo genótipo seja indiscutivelmente resultado de uma recombinação entre os dois loci, A/a e B/b.

(b) Baseado no número de recombinantes que contou, qual é a percentagem de recombinação entre os loci a e b em cada árvore familiar?

(c) E combinando ambas as árvores?



20. Uma mulher fenotipicamente normal, mas portadora dos genes do favismo e do daltonismo dispostos em repulsão no par X, casou-se com um homem daltónico.

(a) Esquematize os haplótipos de ambos, usando uma simbologia genética adequada.

(b) Calcule as probabilidades de descendentes daltónicos, justificando separadamente para cada um dos sexos.

(c) Supondo que a taxa de recombinação entre os dois loci é 14%, calcule a probabilidade dum descendente do sexo masculino ser normal (sem favismo nem daltonismo).

(d) Repita o cálculo da alínea anterior, mas para ter apenas favismo.

21. Considere a árvore genealógica 22, onde se apresentam os fenótipos em 3 loci: hipotensão ortostática (símbolos a sombreado) e os tipos sanguíneos ABO e Rh (fórmulas abaixo de cada símbolo).

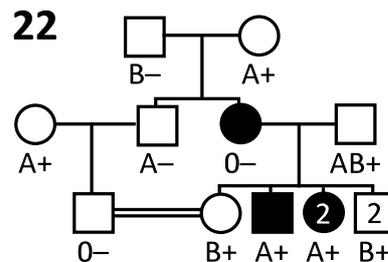
A hipotensão ortostática nesta família é causada por uma deficiência da β -hidroxilase de dopamina (alelo *dbh* recessivo), cujo locus é tão próximo do do sistema ABO que se considera na análise desta árvore que não há recombinação entre ambos. Já o locus *RHD* (sistema Rh) está noutra grupo de ligação.

(a) Determine os genótipos dos indivíduos da 1ª geração e dos seus dois filhos.

(b) Demonstre que o indivíduo III-1 tem genótipo *DBH/dbh*, e indique de qual dos avós ele herdou o gene *dbh*.

(c) Determine os haplótipos nos loci I (sistema ABO) e *DBH* do indivíduo II-4, e indique se é mais provável ele ser homocigótico ou heterocigótico para o locus *RHD* (*R/r*).

(d) Qual a probabilidade de hipotensão ortostática na descendência do cruzamento indicado na geração III, e que tipos sanguíneos lhe estariam associados?

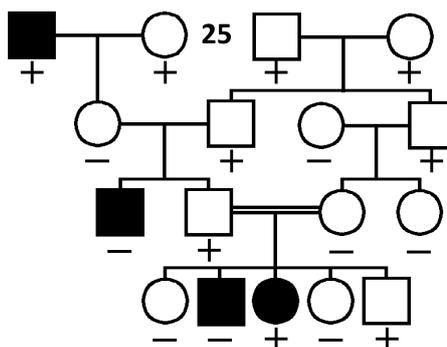


22. Na espécie humana, a síndrome de Werner, um exemplo clássico duma patologia progeroide (envelhecimento precoce), deve-se a mutações no locus *RECQL2* do cromossoma 8, enquanto o grupo sanguíneo Rh^- se deve à perda (deleção) do locus *RHD* do cromossoma 1. Em ambos os fenótipos o alelo em causa é recessivo, mas a síndrome de Werner é muito rara e o Rh^- não. Na árvore genealógica 25 apresenta-se o estudo de ambas as características numa família, com o tipo sanguíneo Rh indicado abaixo dos símbolos, e o sombreado representando ocorrência da síndrome de Werner.

(a) Apresente os genótipos dos indivíduos da última geração, usando as simbologias *D/d* (Rh) e *W/w* (s. Werner).

(b) Na geração I, qual o número mínimo de indivíduos portadores do alelo *d*?

(c) Quais os 2 indivíduos da geração II que são de certeza portadores do alelo *w*?



- (d) Na mesma geração II, é necessário mais um portador de w . Diga qual é o mais provável, justificando.
 (e) Qual seria o risco de haver descendência com síndrome de Werner do eventual cruzamento entre III-1 e III-4?
 (f) Identifique, justificando, o caso onde terá sido indispensável intervir na gestação para prevenir a morte do futuro recém-nascido.

23. Uma mulher heterozigótica para os genes (ligados ao cromossoma X pela ordem indicada) Xg_a, c e h_B , deu à luz cinco filhos do sexo masculino com os seguintes fenótipos: $Xg_a^- c^+ h_B$, $Xg_a^- c h_B$, $Xg_a^- c h_B^+$, $Xg_a^+ c h_B$, $Xg_a^+ c h_B^+$. Dado que os pais desta mulher não puderam ser examinados, as relações de acoplamento entre os genes nos seus cromossomas X não são conhecidas. No entanto, Graham e colaboradores colocaram a hipótese de que houve duplo *crossover*. Porquê?

24. Na descendência de um cruzamento-teste a um di-híbrido $RrSs$ (genes dominantes acoplados), nenhum dos 400 indivíduos observados tinha fenótipos R_s ou rS . Que resposta daria se lhe pedissem a expectativa de obter fenótipos R_s ou rS a partir do mesmo cruzamento, caso se contassem na descendência 1000 indivíduos?

25. Em *Drosophila melanogaster* investigou-se a hereditariedade de 5 pares de fenótipos, a partir dum cruzamento ABCDE × abcde (linhas puras).

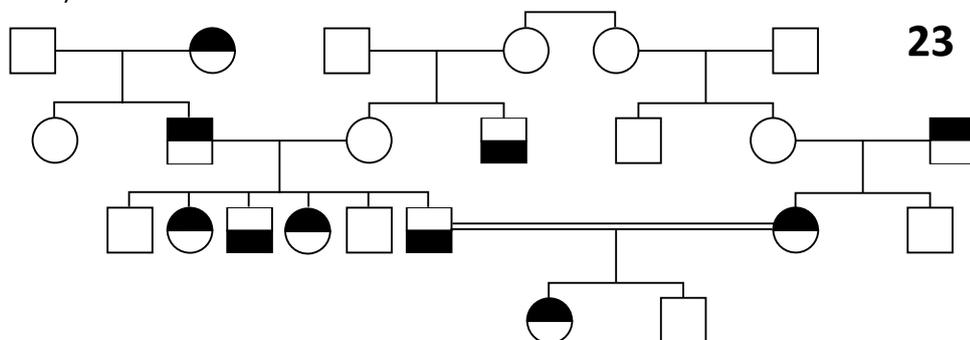
Na F_1 , o fenótipo era AbCDE nos machos, e AbCDE nas fêmeas. Fez-se o cruzamento recíproco do anterior e obteve-se outra F_1 , com fenótipo ABCDE em ambos os sexos.

- (a) Diga que par de fenótipos é compatível com hereditariedade mitocondrial, justificando esquematicamente.
 (b) Diga que par de fenótipos é compatível com hereditariedade no heterossoma X, justificando também esquematicamente.
 (c) O cruzamento-teste a qualquer das F_1 , cruzada com a linha pura abcde, deu a seguinte distribuição de fenótipos C/c/D/d na descendência: 58 CD, 62 cd, 14 Cd, 16 cD. Calcule a taxa de recombinação.
 (d) Considerando que o locus autossômico do gene A se encontra num grupo de ligação diferente do gene C, calcule a percentagem de indivíduos de fenótipo ACD a esperar do cruzamento-teste a um tri-híbrido $AaCcDd$, estando C e D em repulsão.

26. Considere o carácter “olhos brancos” em *Drosophila melanogaster*, determinado por um gene recessivo w , ligado ao cromossoma X. Foi cruzada uma fêmea tipo selvagem homozigótica (alelo w^+) com um macho de olhos brancos, e a descendência era inteiramente de tipo selvagem, tendo a F_2 obtida por $F_1 \times F_1$ ¾ moscas tipo selvagem, e ¼ moscas com olhos brancos.

- (a) Represente os genótipos nesta experiência, explicitando separadamente para os dois sexos.
 (b) Repita para o cruzamento recíproco, e determine os fenótipos respetivos.

27. Na árvore genealógica 23 apresenta-se a ocorrência de duas características ligadas ao cromossoma X: na metade superior de cada símbolo, o sombreado refere-se à ocorrência de protoporfíria (hipersensibilidade ao sol, causada por um alelo A dominante), e na metade inferior à de hemofilia tipo B (deficiência do fator de coagulação IX, alelo b recessivo).



- (a) Identifique os indivíduos que são AB/Y , e os que são ab/Y .
 (b) Determine a probabilidade de III-2 e III-4 serem homozigóticas no locus B/b .
 (c) Considerando que III-7 é heterozigótica em ambos os loci, e que a taxa de recombinação é de 24%, determine as probabilidades dum novo filho dela ser: hemofílico sem protoporfíria, e de ter protoporfíria e ser hemofílico.

28. Nas borboletas *Bombyx mori* (bicho-da-seda) conhece-se o fenótipo “chocolate”, referente à cor das larvas (gene do cromossoma Z, recessivo). Com simbologia à sua escolha, esquematize os genótipos dum cruzamento

entre macho chocolate e fêmea normal, e os fenótipos esperados na descendência desse cruzamento.

29. Complete as frases:

O cromossoma W é um _____ presente, por exemplo, em _____, que determina o sexo _____ nesses animais. Ou seja, o sexo homogamético é o _____. Pode dizer-se que o cromossoma W tem uma transmissão uniparental semelhante à do cromossoma _____.

30. Os haplótipos dos cromossomas dos cloroplastos de sobreiro e azinheira têm permitido assinalar a ocorrência de hibridação entre as duas espécies, e também qual das espécies foi a polinizadora para cada descendente. Explique como interpreta a presença de haplótipos de azinheira:

- (a) em todos os híbridos analisados.
- (b) em povoamentos “puros” de sobreiro.

31. Uma mulher apresenta surdez por intoxicação com o antibiótico gentamicina, fenótipo devido a uma mutação num gene mitocondrial. Nem o marido nem os 3 filhos e filha foram sujeitos a esse antibiótico, mas a sogra dela tem o mesmo tipo de surdez. A mesma mulher tem um irmão, cujos sogros foram tratados com gentamicina mas não desenvolveram surdez. Esse irmão e cunhada tiveram 2 filhas, e nenhum dos quatro foi até agora tratado com esse antibiótico.

- (a) Construa a árvore genealógica desta família indicando os indivíduos que desenvolveram surdez.
- (b) Designe os indivíduos dessa árvore que se prevê ainda poderem desenvolver o fenótipo de surdez se forem tratados com gentamicina, justificando a escolha.

32. Um cruzamento entre uma estirpe rosa (p) de levedura, de tipo conjugativo mt^+ , e uma estirpe cinzenta (p^-) de tipo conjugativo mt^- produziu as seguintes tétradas:

| Número de tétradas | Tipo de tétrada |
|--------------------|------------------------------------|
| 18 | $p^+mt^+, p^+mt^+, p mt^-, p mt^-$ |
| 8 | $p^+mt^+, p mt^+, p^+mt^-, p mt^-$ |
| 20 | $p^+mt^-, p^+mt^-, p mt^+, p mt^+$ |

Com base nestes resultados, diga se os genes p e mt pertencem ao mesmo grupo de ligação.

33. Uma estirpe de levedura auxotrófica para adenina, que forma colónias brancas, foi cruzada com uma estirpe prototrófica que forma colónias cor-de-rosa. Obtiveram-se 20 tétradas, com a seguinte distribuição: ade^- rosa, ade^+ rosa, ade^- branca, ade^+ branca (10), 2 ade^- branca, 2 ade^+ rosa (9), 2 ade^- rosa, 2 ade^+ branca (1).

- (a) Determine a taxa de recombinação entre os dois loci.
- (b) Classifique a seguinte tétrada, derivada do cruzamento acima: as células que a compunham foram cultivadas separadamente em meio completo (MC), depois as colónias foram repicadas para meio mínimo (MM) ou meio mínimo suplementado com adenina (MM+ade). As colónias brancas cresceram em MM+ade mas não em MM, as rosa cresceram em MM.

34. O esquema que segue representa uma parte da via metabólica da cisteína em *Saccharomyces cerevisiae*:

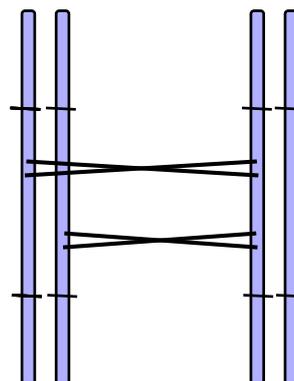


O primeiro passo desta via é controlado pelo locus *CYS4*, e o segundo pelo locus *CYS3*.

Um auxotrofo $cys3^-cys4^-$ foi cruzado com um prototrofo (fenótipo cys^+), obtendo-se em seguida as tétradas, que foram classificadas quanto à sua composição fenotípica em função do crescimento em meio mínimo das colónias derivadas de cada uma das células que as compunham:

| Composição | número |
|-----------------------|--------|
| 2 cys^- , 2 cys^+ | 20 |
| 3 cys^- , 1 cys^+ | 14 |
| 4 cys^- | 2 |

- (a) Calcule a taxa de recombinação entre *CYS3* e *CYS4*.
- (b) Nas 2 tétradas onde nenhuma das células crescem em meio mínimo, quantas células se prevê poderem crescer suplementando com cistationa? Justifique com os genótipos.
- (c) Defina uma simbologia para os genes envolvidos e, no esquema à direita



(representando um bivalente da meiose do híbrido do cruzamento descrito acima), coloque os genes corretamente e explique se estas recombinações produzem um DP, um DNP ou um T.

35. Complete o texto:

Uma _____ é um conjunto de produtos da meiose, que no seu conjunto se podem classificar em ditipos ou tetratipos. No caso dos _____ faz-se a distinção entre parentais e _____ e a comparação entre as frequências de ambos determina se há _____ entre os *loci* de interesse. A percentagem de recombinação é calculada pela proporção de _____ em relação ao total, pois no caso dos tetratipos, _____ das cromátides que emparelharam na profase I são recombinantes.

36. Fez-se o cruzamento entre duas estirpes de levedura (tétradas não-ordenadas), uma auxotrófica para tirosina e para metionina, e a outra prototrófica.

- Descreva a composição genotípica das tétradas a esperar deste cruzamento que são ditipos parentais, ditipos não parentais e tetratipos.
- Se os genes segregarem independentemente, diga qual é a proporção de produtos da meiose prototróficos.
- Obtiveram-se 173 DP, 102 T e 5 DNP. Que cálculos pode fazer com este resultado?
- Nesta experiência, quantas células auxotróficas apenas para um dos aminoácidos foram obtidas?
- Repita a alínea anterior, para o número de células prototróficas.

37. Pretende-se determinar por análise de tétradas a distância entre os *loci* *UNI1* e *PF10* no grupo de ligação XIX da clorófita *Chlamydomonas reinhardtii*. Obtiveram-se 412 T, 54 DP e 34 DNP.

- Calcule a taxa de recombinação.
- Identifique o critério que confirma que estes *loci* não têm segregação independente.

38. Do cruzamento entre uma estirpe de *Chlamydomonas reinhardtii* auxotrófica para cobalamina e sensível ao stress oxidativo (cob cat) e uma estirpe prototrófica resistente ao stress oxidativo (cob⁺ cat⁺) contaram-se os seguintes tipos de tétrada:

| Tétradas | Números |
|---|---------|
| cob cat : cob cat : cob ⁺ cat ⁺ : cob ⁺ cat ⁺ | 11 |
| cob cat : cob ⁺ cat ⁺ : cob cat ⁺ : cob ⁺ cat | 8 |
| cob ⁺ cat : cob ⁺ cat : cob cat ⁺ : cob cat ⁺ | 1 |

(a) Examine a aplicação dos seguintes critérios para decidir que os *loci* em causa estão ligados:

- $8 < 11$ $1 < 8$ $4 \times 1 < 11$ $1 < 11$ $8 \approx 11$

- Esquematize os haplótipos dos zigotos a partir dos quais se obtiveram estas tétradas, e os eventos de *crossover* que explicam cada tipo de tétradas.
- Calcule o número de células haploides recombinantes.
- Determine a taxa de recombinação, com base no número de ditipos não-parentais e tetratipos.

39. No cruzamento entre uma estirpe de *Neurospora* que requer histidina (hist-2) e outra que requer alanina (al-2), analisaram-se 646 tétradas não-ordenadas com as seguintes composições e números:

| Número | Composição |
|--------|---|
| 115 | 2 hist al ⁺ : 2 hist ⁺ al |
| 45 | 2 hist al : 2 hist ⁺ al ⁺ |
| 486 | 1 hist al : 1 hist al ⁺ : 1 hist ⁺ al : 1 hist ⁺ al ⁺ |

Calcule a percentagem de recombinantes entre os dois genes.

40. Qual das seguintes afirmações é falsa?

- Tétradas DNP implicam duplo *crossover* apenas se forem *loci* ligados
- No sistema ZW, o cromossoma de transmissão uniparental é o W
- Os cromossomas X e Y, em mamíferos, são transmitidos uniparentalmente

41. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

- segregação independente e recombinação
- acoplamento e repulsão
- ditipo parental e ditipo não-parental

Soluções

1. aB. **2.** a) 24, 72. **3.** a) i $Cc \times cc$, ii $Cc \times Cc$, iii $cc \times cc$, iv $CC \times cc$, v $C- \times C-$ (um deles tem de ser CC). c) ii 118; iv 74; v 0 ou 45. **4.** b) $\frac{1}{2}$; c) $\frac{3}{4}$. **7.** i) $PpCc \times PpCc$, ii) $P-Cc \times P-cc$ (um deles tem de ser PP), iii) $PpC- \times ppC-$ (um deles tem de ser CC), iv) $ppCc \times ppCc$, v) $Ppcc \times Ppcc$, vi) $P-Cc \times P-Cc$ (um deles tem de ser PP), vii) $PpCc \times Ppcc$. **8.** 288 normal, 96 vestigial, 96 ébano, 32 vestigial ébano. **10.** (1/2); 1/4; 1/2; 1/16; 0; 9/16; 1; 1/4. **11.** 1/8; 1/2; 1/64; 0; (3/8); 9/16; 1; 1/4; 1/64; 1/16; 0. **13.** 14%. **15.** a) Planta 1 em acoplamento e 2 em repulsão; b) 10%; c) 2.25%. **16.** a) $\frac{1}{4}$; b) 46%; c) 23%. **17.** a) A/a com C/c ; b) 0. (E/e com F/f , 10%) **18.** 2. **19.** a) 3: III-1/5; 4: III-4/6, e IV-2/3/5/7/9; b) 40, 46,7%; c) 45%. **20.** b) $\frac{1}{2}$; c) 7%; d) 43%. **21.** b) I-1; c) $I^A dbh / I^B DBH$; d) $\frac{1}{4}$, 0-. **22.** a) 3; d) III-4, por causa do irmão; f) IV-5. **23.** Nota: ela poderia ser $Xg_a^+ c h_b^+ / Xg_a^- c^+ h_b$, pois trata-se do único par de haplótipos que ocorrem duas vezes na descendência; nesse caso, é o 2º filho o duplo recombinante. **24.** < 2,5. **25.** a) B/b; b) E/e; c) $r_{CD} = 0,2$; d) 5%. **27.** a) II-2 etc., II-4 etc.; b) $\frac{1}{2}$; c) 38%, 12%. **33.** a) 30%; b) DP. **34.** a) 25%; b) 2 $cys4^-$; c) T. **36.** b) $\frac{1}{4}$; c) 20% recombinação; d) 224; e) 448. **37.** a) 48%. **38.** c) 20; d) 25%. **39.** 44,5%.

Capítulo 3 Fenótipo

1. Em gado bovino, o efeito de um gene produzindo pelagem vermelha (V) tem dominância incompleta sobre o de pelagem branca (v), sendo o heterozigoto de cor intermédia ruão (Vv). Os efeitos dos alelos para a ausência de cornos, por seu lado, exibem dominância completa: indivíduos CC e Cc são desprovidos de cornos, enquanto os cc têm cornos. Assumindo que estes dois pares de genes segregam independentemente:

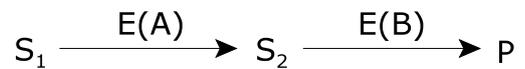
- Qual seria o fenótipo de uma F_1 resultante do cruzamento $VVCC \times vvcc$?
- Quais os fenótipos e respetivas proporções na F_2 a partir do cruzamento entre indivíduos dessa F_1 ?
- Quais as razões fenotípicas na descendência do cruzamento entre a F_1 e a raça branco com cornos?

2. Numa planta, considere um *locus* com 2 alelos, C_1 e C_2 . O alelo C_1 confere resistência a uma estirpe (1) de fungo patogénico e o C_2 a resistência a outra estirpe (2) da mesma espécie de fungo. Classifique o tipo de dominância neste *locus*, de acordo com as seguintes frases:

- Num campo com a estirpe 1 mas não a 2, apenas os genótipos C_2C_2 são suscetíveis.
- Num campo com a estirpe 2 mas não a 1, os genótipos C_2C_2 resistem melhor que os C_1C_2 , enquanto os C_1C_1 são inteiramente suscetíveis.
- Em testes laboratoriais com inoculação separada de cada uma das estirpes, os heterozigóticos resistem à estirpe 1, e também resistem à estirpe 2.
- Num campo com ambas as estirpes, só os heterozigóticos são resistentes.

3. Considere os seguintes dois passos de uma hipotética via metabólica de uma planta:

$E(A)$ e $E(B)$ são os enzimas catalizadores dos passos respetivos, e P um pigmento vermelho que se acumula nas pétalas. Os genes A e B são os que codificam esses dois enzimas, respetivamente, enquanto os seus alelos a e b não codificam enzimas ativos. Os percursores de P (S_1 e S_2) são incolores.



Sabendo que A exibe dominância completa sobre a , mas B dominância parcial em relação ao b , e que os dois *loci* segregam independentemente, responda às seguintes questões:

- Dos três fenótipos conhecidos de cor de pétala (branco, rosa e vermelho), diga qual o que se expressa nos genótipos $Aabb$, $AaBb$, $AaBB$ e $AABb$.
- Que fenótipos e proporções espera na descendência do di-híbrido por *selfing*?

4. Realizou-se um cruzamento entre duas estirpes de levedura auxotróficas para uracilo. Pelo facto de obterem-se descendências prototróficas considerou-se que a causa genética envolvia dois *loci*, $ura1$ e $ura3$.

- Explique porque é que não se podia tratar de complementação alélica (isto é, os genes causadores do auxotrofismo nas duas estirpes não podem ser alélicos), e escreva os genótipos das duas estirpes.
- As tétradas obtidas nesta experiência foram classificadas segundo o número de produtos da meiose prototróficos (0 ou 1 ou 2). Diga quais das tétradas obtidas são os DP e os DNP, justificando.
- Sabendo que se obtiveram 27 tétradas com 0 prototróficos, 62 com 1, e 3 com 2, calcule a taxa de recombinação entre os dois *loci*.
- O alelo $ura3^+$ codifica o enzima que catalisa o último passo específico da via metabólica respetiva, convertendo dihidroorotato em orotato. Se se suplementar o meio mínimo com dihidroorotato, quantas células dum tetratipo do cruzamento acima são capazes de crescer? (nota: justifique estabelecendo as relações entre fenótipo e genótipo no tetratipo)

5. Considere a série alélica $C/c^h/c$ para o *locus* da tirosinase em murganhos. C dá pelagem normal, c^h pelagem Himalaya, e c albinismo. Diga quais são os fenótipos a obter do cruzamento $Cc^h \times Cc$, justificando tendo em conta a atividade da tirosinase associada aos dois alelos mutantes.

6. Descobriu-se numa mosca (*Lucilia cuprina*) parasita dos carneiros na Austrália um *locus* $Rop-1$ para a resistência ao diazinon, um inseticida organofosfórico. O gene que confere essa resistência (que podemos simbolizar com R , com dominância completa sobre o de suscetibilidade, r) também se manifesta por uma marcada assimetria do corpo do inseto, a que se sabe estar associada uma redução da capacidade de sobrevivência e da fertilidade. Para este efeito de assimetria os alelos R e r são semidominantes.

Contudo, verificou-se em recentes surtos deste inseto parasita que a maior parte das moscas resistentes são normais em termos de simetria, devido a um segundo *locus* modificador ($Sc1$) cujo alelo dominante (símbolo M) suprime o efeito de assimetria provocado pelo gene R .

Os dois *loci* encontram-se em cromossomas diferentes (*Rop-1* no 4 e *Scl* no 3).

(a) Cruzaram-se linhas puras de moscas resistentes ao diazinon com moscas suscetíveis, todas elas com fertilidade e simetria normais. Admitindo que as moscas F_1 deste cruzamento são di-híbridas (para os dois *loci* descritos), identifique as classes fenotípicas a esperar na F_2 resultante do *selfing* dessas F_1 , e determine as respetivas proporções.

(b) Diga quais as classes fenotípicas e respetivas proporções a esperar de um *backcross* da F_1 com os progenitores suscetíveis.

(c) Poderão considerar-se os genes *R* e *M* pleiotrópicos? E onde pode considerar que há um efeito epistático?

7. Considere 2 pares de alelos numa estirpe de ratinhos, *A/a* e *B/b*, com dominância completa e segregação independente. Sabe-se que a expressão dos genes recessivos, seja num *locus* ou no outro, está associada ao desenvolvimento de diabetes. Testou-se a influência de um fármaco X sobre o desenvolvimento desta patologia nas diferentes classes genotípicas nessa estirpe, suplementando-se a dieta-padrão com o referido fármaco e comparando com os controlos sem suplementação.

Os resultados estão expressos na tabela como percentagens de indivíduos que desenvolvem diabetes:

| Tratamento | Classes genotípicas | | | |
|------------------|---------------------|-------------|-------------|-------------|
| | <i>A-B-</i> | <i>A-bb</i> | <i>aaB-</i> | <i>aabb</i> |
| Dieta-padrão | 0% | 100% | 100% | 100% |
| Dieta-padrão + X | 0% | 48% | 84% | 100% |

(a) Explique se pode falar-se de penetrância incompleta em alguma das situações. E haverá algum efeito pleiotrópico?

Fez-se o *selfing* entre indivíduos *AaBb*, e os descendentes obtidos foram separados ao acaso, após o desmame, por dois grupos: um com a dieta-padrão suplementada com o fármaco X, outro com a dieta-padrão não-suplementada. Aplicando os resultados da tabela acima, determine a proporção esperada com diabetes:

(b) No grupo com a dieta-padrão não-suplementada.

(c) No grupo com a dieta-padrão suplementada com o fármaco X.

8. Considere o gene *A*, para vagens verdes, e *a* para vagens amarelas. A relação entre ambos é de dominância completa. O gene *B* suprime a manifestação de cor nas vagens, que nessa situação ficam albinas, e é dominante sobre *b*, que permite a manifestação de cor. Os genes *A* e *B* encontram-se em cromossomas não homólogos.

(a) Para o conjunto de genótipos listados abaixo, determine os fenótipos respetivos para a cor das vagens, e a proporção de descendentes por *selfing* com vagem verde.

| Genótipo | Fenótipo | Vagem verde |
|-------------|----------|-------------|
| <i>aabb</i> | amarela | 0 |
| <i>AaBb</i> | | |

(b) Considere desta vez que a taxa de recombinação entre os dois *loci* é 10%. Nesta situação, qual é a probabilidade de obter, por cruzamento-teste, descendentes de vagem verde a partir de plantas *AaBb*? (considere separadamente as situações de acoplamento e repulsão entre os genes dominantes).

9. Foi realizado um cruzamento entre fêmeas duma estirpe de *Drosophila melanogaster* com olhos brancos (fenótipo *white*, *locus w*, cromossoma X) e machos duma estirpe com olhos vermelho vivo (fenótipo *cinnabar*, *locus cn*, cromossoma 2). Em ambos os *loci* o alelo do tipo selvagem é dominante, e o alelo para olhos brancos é epistático.

(a) Na F_1 os machos tinham olhos brancos e as fêmeas olhos castanhos (tipo selvagem). Usando a simbologia correta, determine os genótipos dos progenitores e dos membros desta F_1 , explicitando para cada sexo.

(b) Cruzando entre si as moscas da F_1 , quais as classes esperadas na F_2 e com que proporções?

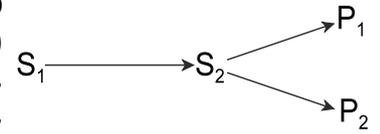
10. A via metabólica representada à direita ocorre nas pétalas dum planta. O enzima que converte S_1 em S_2 é codificado pelo gene A . O alelo a (recessivo) codifica uma forma inativa desse enzima. P_1 e P_2 são dois produtos alternativos, cuja reação a partir de S_2 é catalisada por enzimas codificados pelos alelos B_1 e B_2 , respetivamente (B_2 é dominante). Distinguem-se estes produtos pela cor, pois P_1 dá flores amarelas e P_2 dá flores brancas. Sabe-se que S_1 é incolor como P_2 , enquanto a cor de S_2 é desconhecida.

(a) Realizou-se o cruzamento $aaB_1B_1 \times AAB_2B_2$. Indique os fenótipos destas duas plantas, assim como o da F_1 .

(b) Determine a composição fenotípica da F_2 que resultaria do *selfing* da F_1 , aplicando a 2ª lei de Mendel.

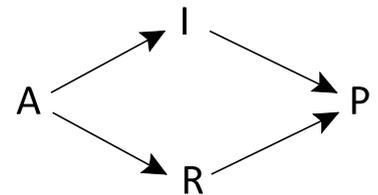
(c) Testaram-se numa planta AAB_2B_2 , antes da floração, vários compostos que se presume serem inibidores dos enzimas codificados pelo *locus B*, com resultados, variáveis de caso para caso, na cor das pétalas depois produzidas: azul escuro, azul claro, ou branco. Interprete estes resultados.

(d) Que mutação teria de acontecer para haver plantas de pétalas azul escuro, sem serem necessários inibidores?



11. Considere a seguinte via metabólica, onde o produto P (incolor) é precedido pelos substratos A (amarelo), R (roxo) e I (incolor):

O enzima que catalisa a formação de I é codificado pelo alelo A^1 , e o que catalisa a formação de R é codificado pelo alelo A^2 ; o gene B segrega independentemente do *locus A* e codifica o enzima que converte I e R em P . Também se conhecem os genes a e b , que não catalisam enzimas ativos. Tanto a como b são recessivos, mas entre A^1 e A^2 há dominância incompleta.



Determine as proporções a esperar de descendência amarelo, roxo, roxo-claro (lilás) e incolor, a partir do *selfing* de cada um dos seguintes genótipos:

- (a) A^1aBB (b) $aaBb$ (c) A^2A^2Bb (d) A^2aBb (e) A^1A^2bb (f) A^1A^2Bb

12. Na tabela que segue, respeitante a descendências possíveis a partir dum di-híbrido $AaBb$, deverá preencher o que falta em cada linha (a primeira encontra-se já preenchida). Em todos os casos há segregação independente. Na coluna das proporções, quando são dadas, a classe na descendência que tem o fenótipo do di-híbrido é sublinhada.

| Cruzamento | proporções | Interação entre loci e relações de dominância (descritivo) |
|-------------------|--------------------------|---|
| <i>selfing</i> | 3 : <u>6</u> : 3 : 4 | a epistático, B/b semidominantes |
| <i>selfing</i> | <u>9</u> : 3 : 3 : 1 | |
| <i>testcross</i> | | A e B dominantes |
| <i>selfing</i> | <u>9</u> : 3 : 4 | |
| <i>testcross</i> | <u>1</u> : 2 : 1 | |
| <i>selfing</i> | | A epistático, dominância simples |
| <i>testcross</i> | <u>1</u> : 3 | |
| <i>selfing</i> | | A e B complementares e redundantes, dominância simples |
| <i>selfing</i> | <u>12</u> : 1 : 2 : 1 | |
| <i>testcross</i> | | A epistático, A redundante com $aabb$, dominância simples |
| <i>selfing</i> | 1 : 2 : <u>4</u> : 2 : 7 | |
| <i>testcross</i> | | A epistático, dominância simples |
| <i>testcross</i> | | a epistático, dominância simples |

13. Considere o seguinte resumo dum estudo sobre a genética do cabelo ruivo:

«Investigámos 174 indivíduos de 11 grandes famílias onde havia preponderância de ruivos, e ainda 99 ruivos da população geral, sem parentesco entre si. A análise das variantes alélicas do *locus MC1R* confirmou que o cabelo ruivo é normalmente uma característica de gene recessivo, existindo vários alelos para ruivo; mas há uma variante

para ruivo, comum na população (ao contrário das outras, que são raras) que mesmo em homozigóticos pode não manifestar-se. Com esta amostragem, junto com uma amostragem de 167 indivíduos controlo (não-ruivos, e sem parentesco entre si), demonstrou-se que nos heterozigotos com o alelo para cabelo normal há um elevado risco de expressarem cabelo arruivado. No entanto, a tonalidade de cabelo difere nesses heterozigotos em relação aos que têm dois genes mutantes neste *locus*. Há também evidência dum efeito nos heterozigotos sobre a cor da barba, da pigmentação da pele e da formação de sardas. Os resultados sugerem um efeito de dose das variantes *MC1R* sobre a cor do cabelo e da pele.»

(a) O título deste estudo é «Efeitos pleiotrópicos do gene *MC1R* na pigmentação humana». Identifique esses efeitos.

(b) Identifique os trechos que se referem a:

- penetrância incompleta em homozigotos;
- penetrância incompleta em heterozigotos;
- dominância incompleta.

14. Fala-se, para o alelo que causa o retinoblastoma, uma doença tumoral da retina, de:

- | | |
|--|--|
| (a) expressividade variável, porque ____ | i) é geralmente dominante em relação ao alelo normal (não patológico) |
| (b) penetrância incompleta, porque ____ | ii) a doença pode ser menos grave apesar do genótipo ser o mesmo |
| (c) subletalidade, porque ____ | iii) existem indivíduos com este gene que não desenvolvem a doença |
| (d) efeito pleiotrópico, porque ____ | iv) numa família é recessivo e noutras é dominante |
| | v) nos heterozigóticos a doença pode ser menos grave |
| | vi) os indivíduos com este gene morrem se não forem tratados devidamente |
| | vii) provoca tumores também nos ossos |
| | viii) consegue reproduzir-se o seu fenótipo em ratinhos (murganhos) |
| | ix) manifesta-se preferencialmente em climas tropicais |
| | x) se não houver tratamento causa a morte dum parte dos indivíduos |

15. Considere dois *loci* ligados no mesmo cromossoma, *M/m* e *N/n*, com uma taxa de recombinação de 12%. Em ambos há dominância completa, e no caso do *locus M/m* há efeito materno.

(a) Realizou-se um cruzamento entre uma fêmea de fenótipo MN e um macho com genótipo *MMnn*, obtendo-se metade de descendentes mN e metade mn. Determine o genótipo da fêmea.

(b) Imagine que se faz um cruzamento-teste aos indivíduos masculinos da classe mN referida na alínea anterior. Qual a percentagem da descendência deste novo cruzamento que deverá ser heterozigótica para os dois *loci*?

16. Explique o conceito de dominância simples, através dos mecanismos de expressão fenotípica que conhece em exemplos como os tipos sanguíneos AB0, ervilha rugosa, albinismo, anemia falciforme, etc..

17. Analise as frases que seguem, e justifique em cada uma se descreve um exemplo de fenocópia:

(a) Os alelos 160, 294 e 151 do *locus MC1R*, seja em homozigóticos ou formando heterozigóticos entre si, produzem igualmente cabelo ruivo.

(b) A aplicação do herbicida flufenacet produz na planta-modelo *Arabidopsis thaliana* inflorescências encurvadas, como na voluta dum violino, semelhantes às do conhecido mutante *fiddlehead*.

18. Classifique cada uma das seguintes situações consoante correspondem a um efeito pleiotrópico ou um *pseudolocus*:

(a) Tegumento branco e pétalas brancas resultam da mesma deficiência enzimática.

(b) Os alelos R_1 e R_2 (Rh^+) correspondem aos haplótipos *DCE* e *DcE*, respetivamente.

(c) A deficiência em glucose 6-fosfato desidrogenase produz uma melhor sobrevivência à malária.

(d) A deleção do *locus RHD* torna as mães homozigóticas incompatíveis com filhos Rh^+ e dá reação negativa com soros anti-D.

(e) A histocompatibilidade em ratinhos é determinada por vários *loci* ligados, praticamente sem recombinação entre si, de tal modo que são tratados como um só *locus*.

(f) Os embriões de murganho homozigóticos para A^Y (pelagem amarela) são inviáveis (letalidade).

19. Olhos escuros tende a ocorrer com cabelo escuro, e olhos claros com cabelo claro. Este facto leva a considerar que há *loci* em comum entre as duas características de pigmentação. No entanto, há indivíduos que têm olhos escuros e cabelo claro, e outros com olhos claros e cabelo escuro. Explique esses casos com os seguintes

conceitos:

- (a) Gene com efeito pleiotrópico e expressividade variável.
- (b) *Pseudolocus*.
- (c) Poligenes que alteram a produção de eumelanina.

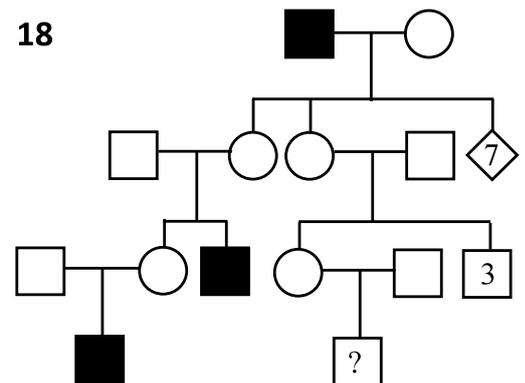
20. A deficiência da antitripsina alfa-1 (AAT) pode ter consequências mais ou menos graves para a saúde. Trata-se dum enzima produzido no fígado (*locus PI* do cromossoma 14) para proteger os pulmões da ação da elastase dos neutrófilos, sem a qual dá-se uma progressiva destruição dos alvéolos pulmonares. A mutação mais grave (alelo PI^Z), cujos homozigóticos 'ZZ' têm risco elevado de morte por enfisema ou outras formas de deficiência respiratória, enquanto nos heterozigotos 'MZ' (com o alelo normal PI^M), há risco moderado de manifestações, quase só com fatores adicionais como fumar ou infeções respiratórias. A identificação dos genótipos é facilitada pela eletroforese, que separa as formas M e Z. Nos homozigotos 'ZZ' a maior parte da AAT é retida dentro das células do fígado, o que resulta em acumulações patológicas, e nos heterozigotos 'MZ' há uma diminuição de cerca de 30% da AAT circulante. Conhece-se um terceiro alelo, PI^S , frequente nas populações ibéricas, mas nos seus portadores só se desenvolve um quadro patológico em heterozigotos 'SZ'.

Com base nestas informações:

- (a) Explique porque o alelo PI^Z tem efeito pleiotrópico.
- (b) Explique porque se considera o alelo PI^Z recessivo em relação ao alelo PI^M , e discuta a possibilidade doutros tipos de dominância entre estes dois alelos.
- (c) Diga qual é a relação de dominância entre os alelos PI^S e PI^Z , justificando.
- (d) Considere um casal MZ × SZ, e descreva a descendência esperada em termos desta patologia.
- (e) O alelo PI^M tem penetrância completa?
- (f) Pode considerar-se que a maior parte dos casos de patologia em heterozigóticos 'MZ' é uma fenocópia dos 'ZZ'? Justifique a resposta.

21. A árvore genealógica 18 refere-se à ocorrência de daltonismo (gene recessivo no cromossoma X).

- (a) Identifique os indivíduos que mais provavelmente não são portadores deste gene.
- (b) Avalie se tem de assumir penetrância completa para a resposta anterior.
- (c) Entre as mulheres que estão individualizadas nesta árvore genealógica, identifique a que mais provavelmente não é portadora, justificando com cálculos.

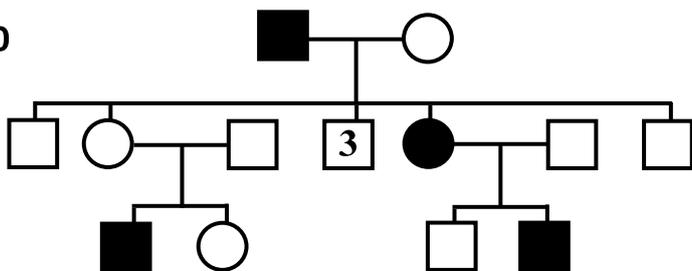


22. Para a família do exercício 6, capítulo 2, na mulher do casal verificou-se que 30% dos glóbulos vermelhos não tinham Glucose 6-fosfato desidrogenase, enquanto na mãe dela a percentagem chegava a 60%, e na tia (mãe do marido) era apenas 20%. Considerando a árvore genealógica dessa família, coloque uma hipótese sobre o genótipo das três mulheres, e explique a variabilidade das percentagens.

23. A protoporfíria eritrocítica ligada ao cromossoma X (XLEPP) é uma doença humana caracterizada por extrema sensibilidade da pele à luz solar e, em casos mais graves, por disfunção hepática ou por colelitíase. É devida à hiperatividade da proteína ALAS2, codificada por um alelo dominante muito raro. A gravidade do fenótipo é muito variável em mulheres, mas nos homens é sempre grave.

- (a) Construa a árvore genealógica da seguinte família: dois irmãos, homem e mulher, tinham ambos XLEPP. As descendências foram: ele, com uma mulher normal, teve uma filha normal e esta por sua vez, com um homem normal, teve 2 rapazes e 1 rapariga normal, e 1 afetada; já a irmã teve duas filhas com um homem normal, uma delas afetada (que casou com um homem normal e teve um rapaz normal e uma filha afetada), e outra normal que não produziu descendência.
- (b) De qual dos progenitores dos dois irmãos da geração I, cujos fenótipos não se conhece, teria de vir o gene da doença? E porque é improvável que pudesse vir de ambos?
- (c) Determine o genótipo das mulheres afetadas nesta família.
- (d) Em que caso(s) nesta família se pode falar de penetrância incompleta?
- (e) Qual a explicação genética para o quadro clínico variável em mulheres?

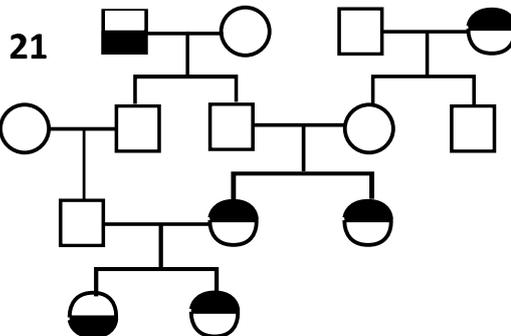
20



indique o genótipo mais provável da mulher I-2, justificando com cálculos.

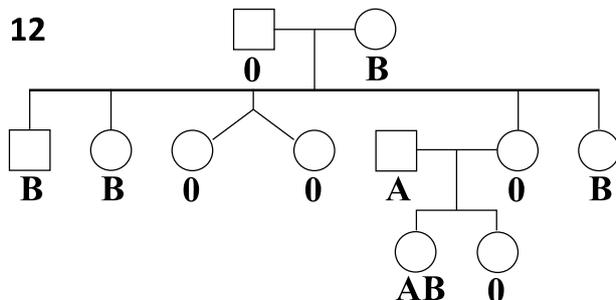
25. Na árvore genealógica 21 representa-se a ocorrência de duas características; na metade superior de cada símbolo é devida a um gene autossômico dominante *A*, na inferior é devida a um gene autossômico recessivo *b*.

- Identifique o casal que é de certeza consanguíneo.
- Identifique em que indivíduo se evidencia penetrância incompleta, justificando.
- Porque é que não é forçoso que qualquer dos progenitores de II-4 seja portador de *b*?
- Calcule a probabilidade de IV-2 ser *AaBb*.



26. Nos humanos, um exemplo de supressão de um fenótipo por epistasia do homocigótico para um recessivo noutra *locus* é o do gene *h* (efeito "Bombay"), que é muito raro: em indivíduos *hh*, nenhum dos antígenos do sistema AB0 se forma por ausência do precursor (antigénio H), dando um fenótipo do tipo 0.

- Na árvore genealógica 12 (com o tipo sanguíneo abaixo de cada símbolo), construída por Race e Sanger, a que indivíduos corresponde mais provavelmente o efeito "Bombay"?
- Explique, com base nessa árvore genealógica, se o efeito "Bombay" poderia ser causado por um alelo do *locus* para o sistema AB0.



27. Existe uma segunda variante do enzima que catalisa a formação do antígeno A nos eritrócitos (sistema AB0), codificada pelo alelo I^{A2} . Esta variante tem menor eficiência catalítica que a variante mais comum (alelo I^{A1}), isto é, produz menos antígeno A. Dado que o antígeno formado é o mesmo, a identificação com soros anti-A não permite distinguir a ação destes alelos, mas há uma diferença: os eritrócitos de indivíduos tipo A com I^{A2} (e sem I^{A1}) também aglutinam com soros anti-H usados para confirmar o tipo 0 sem efeito "Bombay". Nos homocigóticos tipo B e nos heterocigóticos A2B esta reação com soros anti-H é detetável, mas comparativamente fraca.

- Bioquimicamente, como se explica esta diferença?
- Discuta a reação positiva ao anti-H segundo os conceitos de efeito pleiotrópico, codominância, recessividade, complementaridade entre *loci*.

28. Explique porque é que não se considera o efeito materno um tipo de efeito epistático, mas sim um efeito ambiental.

29. Indique se é verdadeiro (V) ou falso (F):

- Se dois alelos derem o mesmo fenótipo, são fenocópias
- O efeito materno é causado por genes transmitidos por pai e mãe
- Hemofilia moderada acontece nas mulheres heterocigóticas
- Os ratinhos Agouti também são obesos, por isso o gene tem efeito redundante
- A subletalidade é uma forma de penetrância incompleta
- Quando um efeito pleiotrópico que não faz sentido, suspeita-se dum *pseudolocus*

24. Considere a árvore genealógica 20, onde se representa a ocorrência de favismo (símbolos a sombreado). Este fenótipo acontece devido a um gene recessivo no cromossoma X.

- A mulher II-7 parece por um lado ser homocigótica, mas por outro teria de ser heterocigótica. Explique cada uma destas interpretações.
- Admitindo que II-7 é heterocigótica,

30. Explique porque pode corresponder a um efeito pleiotrópico:

(a) gatos com o gene *W* têm pelagem branca e geralmente são surdos;

(b) as estatinas inibem um enzima necessário à produção de colesterol e isoprenóides;

(c) havendo o gene que impede a formação dos pelos nas pétalas não sabemos a cor que estes teriam.

31. Considerando o mecanismo de compensação de dose do heterossoma X na espécie humana, explique a possibilidade de uma mulher heterozigótica c^+c (alelo *c* para daltonismo) ser daltónica num dos olhos, ou ambos.

32. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

i) semidominância e codominância

ii) dominância e efeito epistático

iii) redundância e efeito pleiotrópico

iv) dominância incompleta e penetrância incompleta

v) efeito materno e hereditariedade citoplásmica

Soluções

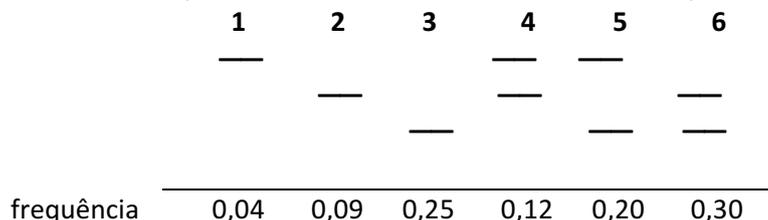
1. a) ruão sem cornos; b) 6: 3: 3: 2: 1: 1; c) 1: 1: 1: 1: 1. **3.** a) branco, rosa, vermelho, rosa; b) 3:6:7. **4.** b) 0, 2; c) 37%; d) 2. **5.** $\frac{3}{4}$ normal, $\frac{1}{4}$ Himalaya. **6.** a) 9 resistentes simétricas : 4 suscetíveis simétricas : 2 resistentes parcialmente assimétricas : 1 resistentes assimétricas; b) 2 suscetíveis simétricas: 1 resistentes simétricas : 1 resistentes parcialmente assimétricas. **7.** b) $\frac{7}{16}$; c) 31%. **8.** a) albina ($\frac{3}{16}$), albina ($\frac{1}{4}$), verde (1), albina (0), verde ($\frac{3}{4}$); b) 5%, 45%. **10.** a) branco; b) $\frac{3}{16}$ amarelo; d) para um enzima inativo (*b*). **15.** a) *mmNn*; b) 6%. **20.** b) Pi^2 dominante. **21.** c) I-2. **24.** b) $P(I-2 \text{ heterozigótica}) = 0,8\%$. **25.** d) $\frac{2}{3}$. **26.** a) II-6. **27.** b) há efeito pleiotrópico e recessividade. **29.** FVFFFV.

Capítulo 4 Populações

1. Numa população contaram-se os seguintes genótipos: 5 indivíduos de genótipo a_1a_1 , 11 a_1a_2 , 19 a_1a_3 , 14 a_2a_2 , e 1 a_2a_3 .

- (a) Determine as frequências alélicas.
- (b) Quantos indivíduos a_3a_3 seriam esperados, pela respectiva frequência genotípica de Hardy-Weinberg? Repita para os restantes genótipos, e compare com os valores observados.

2. Numa grande população natural de *Mimulus guttatus* retirou-se uma folha de um grande número de plantas. As folhas foram esmagadas e analisadas por eletroforese. O gel foi corado para detetar o enzima específico X. Observaram-se 6 padrões de bandas distintos tal como se apresenta a seguir:



- (a) Assumindo que estes padrões são produzidos por um único locus, proponha uma explicação genética para os 6 tipos.
- (b) Como poderia testá-la?
- (c) Quais são as frequências alélicas no locus, para esta população?
- (d) A população está em equilíbrio de Hardy-Weinberg?

3. Numa grande população, fez-se a análise dos fenótipos isoenzimáticos, por eletroforese, correspondentes à série alélica $E^1/E^2/E^3/E^4$. Todos os alelos são codominantes. Os resultados foram:

| | | | | | | | |
|----------|------------|----------|------------|----------|------------|----------|------------|
| Genótipo | Frequência | Genótipo | Frequência | Genótipo | Frequência | Genótipo | Frequência |
| E^1E^1 | 7 | E^1E^3 | 3 | E^2E^3 | 7 | E^3E^3 | 6 |
| E^1E^2 | 9 | E^2E^2 | 16 | E^2E^4 | 2 | | |

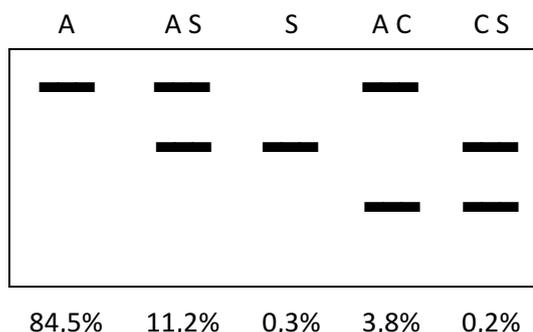
- (a) Calcule as frequências alélicas.
- (b) Calcule, de acordo com o modelo de Hardy-Weinberg, as frequências absolutas esperadas para quatro dos genótipos presentes, à sua escolha, e também para um dos genótipos não presentes.

4. Considere uma população cujos genótipos no locus I (tipos sanguíneos AB0) estão distribuídos da seguinte maneira:

| | | |
|---------------------------|--|--------------------------|
| $I^A I^A$: 14 indivíduos | | $I^B I^B$: 4 indivíduos |
| $I^A I^B$: 19 indivíduos | | $I^B i$: 17 indivíduos |
| $I^A i$: 25 indivíduos | | ii : 21 indivíduos |

- (a) Calcule as frequências dos alelos.
- (b) Qual a frequência, nesta população, de indivíduos heterozigóticos cujo sangue aglutina com soro anti-A?
- (c) Determine, para cada um dos genótipos indicados, as frequências a esperar nesta população, de acordo com o modelo de Hardy-Weinberg. Considera que os números observados são suficientemente próximos?

5. Considere o locus $Hb^A/Hb^S/Hb^C$ (globina β). Determinaram-se os diversos padrões de hemoglobinas numa população africana, por eletroforese, conforme é resumido no seguinte esquema, com as respectivas frequências:



(a) Calcule as frequências alélicas.

(b) Considerando que os indivíduos contendo pelo menos um gene Hb^A não sofrem de anemia, determine qual a percentagem esperada (frequências de Hardy-Weinberg) de indivíduos com anemia falciforme, e compare-a com a observada nesta amostra.

6. Diversas populações de *Iris lutescens* apresentam indivíduos com flores amarelas, lado a lado com outros de flores roxas. Numa dessas populações colheram-se flores de 128 indivíduos, dos quais apenas 8 tinham flor amarela. Considerando que este polimorfismo se deve a um locus com 2 alelos, e assumindo o modelo de Hardy-Weinberg, determine a frequência do alelo de amarelo caso fosse recessivo, e caso fosse dominante.

7. Considere o sistema de tipos sanguíneos ABO, codificado por três alelos, $I^A/I^B/i$, e o sistema de tipos sanguíneos MN, codificado por dois alelos, L^M/L^N . Há codominância entre os alelos, exceto que i é recessivo para I^A como para I^B . Os dois loci têm segregação independente. Calcule a probabilidade dum indivíduo ser fenotipicamente AMN nas seguintes circunstâncias:

(a) Filho dum casal $I^A I^A L^M L^N \times I^B i L^N L^N$

(b) Numa população em equilíbrio de Hardy-Weinberg com as seguintes frequências:

$f(I^A) = 0,4$, $f(I^B) = 0,05$, $f(L^M) = 0,75$.

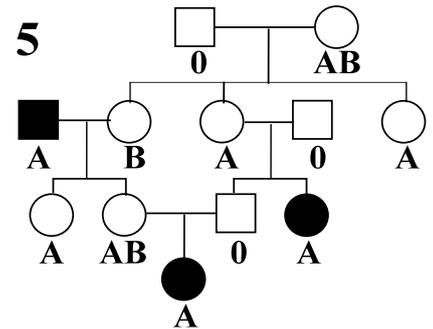
8. Considere a árvore genealógica 5:

A característica representada pelos símbolos a sombreado é devida a um alelo autossômico recessivo t , dum locus muito próximo do locus I , do sistema sanguíneo ABO, de tal maneira que pode assumir-se que nesta árvore não há recombinação entre estes dois loci.

(a) Considerando que o indivíduo I-1 tem genótipo TT , identifique o único outro indivíduo desta árvore que também não possui t .

(b) A mulher III-4 está para casar com um homem não aparentado com esta família e sem a característica em causa. Demonstre que, sendo p a frequência de T na população, e assumindo o modelo de Hardy-Weinberg, a probabilidade dele ter genótipo TT é $p/(2 - p)$.

(c) Calcule a probabilidade dada pela fórmula da alínea anterior, na situação em que a frequência de indivíduos que correspondem à característica a sombreado é 16%.



9. Complete o texto, usando variantes das palavras “alélico” e “genotípico”:

O modelo de Hardy-Weinberg estipula frequências _____ a partir de frequências _____. Uma das suas propriedades é o equilíbrio, ou seja um valor constante das frequências _____ ao longo das gerações. Outra utilidade é permitir o cálculo duma frequência _____ pela raiz quadrada da frequência _____ do homocigótico respetivo. Contudo, idealmente determina-se uma frequência _____ pela soma da frequência do respetivo homocigótico com metade das frequências de heterocigóticos contendo o respetivo alelo. A frequência _____ teórica para estes últimos é precedida do fator 2 porque há duas maneiras complementares de formar cada heterocigótico a partir dos produtos das frequências _____ relevantes. Se um dos genótipos homocigóticos num locus for estéril, dá-se um declínio da frequência _____ correspondente, que continua de geração em geração enquanto a frequência _____ para os inférteis seja maior que zero.

10. Numa dada população humana que presumivelmente atingiu o equilíbrio de Hardy-Weinberg, a frequência de uma doença, que ocorre nos homocigotos recessivos, é 10^{-6} . Qual é a probabilidade que haja descendência afetada dum casamento entre:

(a) dois indivíduos normais, sem parentesco entre si?

(b) um indivíduo afetado e outro normal, sem parentesco entre si?

(c) um indivíduo normal, que tem um irmão afetado pela doença, e outro normal, sem parentesco com indivíduos afetados? (resolver para todos os tipos de progenitores destes irmãos)

11. Considere uma população, em equilíbrio de Hardy-Weinberg, onde a hemofilia tipo A (locus do cromossoma X, alelo recessivo) tem uma frequência de $1/5000$ nos indivíduos masculinos.

(a) Qual é a frequência de hemofílicos do sexo feminino?

(b) Qual a probabilidade, nesta população, da filha de um casal sem parentesco anterior, em que o pai é

hemofílico e a mãe normal, ser também hemofílica?

12. Estima-se que, em países com malária, 0,647% das mulheres são homozigóticas para o alelo causador de favismo. Tendo em conta que o favismo se deve a uma deficiência enzimática causada por um alelo recessivo no cromossoma X:

- (a) Faça a estimativa da frequência do alelo respetivo com base no modelo de Hardy-Weinberg.
 (b) Nas mesmas populações, a percentagem de favismo no sexo masculino é de 8,044%. Que conclusão tira?

13. Uma população de plantas é quase exclusivamente composta por plantas de frutos brancos, encontrando-se 0,76% de plantas com frutos alaranjados e 3,24% com frutos verdes. Sabendo que *B* determina branco e *A* determina alaranjado, sendo *B* epistático (dominância simples em ambos os *loci*; *aabb* é o genótipo para verde), e que têm segregação independente, verifique se estas frequências correspondem à distribuição de Hardy-Weinberg para $p_A = 0,1$ e $p_B = 0,8$.

14. Assumindo que um só gene autossómico determina nos humanos a perda de cabelo, sendo dominante em indivíduos masculinos e recessivo nos femininos, responda, para uma dada população com 51% de homens carecas [nota: assume-se equilíbrio de Hardy-Weinberg]:

- (a) Qual é a frequência de mulheres com perda de cabelo?
 (b) Determine a proporção de casamentos que se dão entre um homem careca e uma mulher normal.
 (c) Em que proporção dos casamentos nesta população se espera que o primeiro filho se torne careca? (Lembre-se de considerar os dois sexos separadamente.)
 (d) Se um casal normal tem um rapaz, que probabilidade há de ele vir a ser careca?
 (e) Uma mulher careca tem uma filha, mas não foi possível saber-se como é o pai. Qual é a probabilidade de que a filha se torne careca?

15. Na série de televisão *Arrow*, há uma cena em que um pai vai ser salvo pelo filho através duma transfusão sanguínea directa. Suponha que o pai é de tipo sanguíneo A e que a mãe é tipo 0; determine a probabilidade de:

- (a) O sangue do filho ser incompatível para esta transfusão.
 (b) Pai e filho terem o mesmo tipo sanguíneo.
 (c) O filho ser incompatível, caso o pai biológico seja outro e considerando que as frequências dos alelos I^A e i são 0,35 e 0,6, respetivamente (população panmíctica).

16. Tendo em conta a seguinte distribuição de classes genotípicas:

| | | | | | |
|-------------|----|-------------|----|-------------|----|
| <i>A-BB</i> | 12 | <i>A-Bb</i> | 48 | <i>A-bb</i> | 60 |
| <i>aaBB</i> | 4 | <i>aaBb</i> | 16 | <i>aabb</i> | 20 |

Determine as frequências genéticas para os *loci* *A/a* e *B/b*.

17. Assumindo válidas as frequências de Hardy-Weinberg, se a frequência de indivíduos com talassémia β *major* for 1%, qual a percentagem de indivíduos com talassémia β *minor*?

18. Numa dada população, a frequência de indivíduos Rh^- é de aproximadamente 13%.

- (a) Calcule a respetiva frequência alélica, segundo o modelo de Hardy-Weinberg.
 (b) Calcule a probabilidade dum casal $Rh^+ \times Rh^-$ nesta população, em que ambos sejam homozigóticos.

19. Numa população de milho silvestre foram analisados dois polimorfismos, cada um devido a um *locus* com dois alelos: pubescência das glumas, e brilho das folhas. Os alelos para glumas lisas e para folhas baças, respetivamente, são recessivos. Com os dados da tabela seguinte, calcule as frequências alélicas em cada *locus*.

| Fenótipo | Números |
|---------------------------------------|----------------|
| Glumas pubescentes, folhas brilhantes | 162 |
| Glumas pubescentes, folhas baças | 288 |
| Glumas lisas, folhas brilhantes | 54 |
| Glumas lisas, folhas baças | 96 |

20. As diversas formas de daltonismo, associadas ao cromossoma X, têm uma prevalência de 8% no sexo masculino e de 0,5% no sexo feminino em populações do norte da Europa. Verifique se o valor no sexo feminino corresponde à respetiva frequência de Hardy-Weinberg.

21. Considerando que a frequência de indivíduos com hemocromatose hereditária é de 0,49% no Norte de

Portugal e de 0,25% no Sul, e que é causada por um alelo autossômico recessivo:

- (a) Faça uma estimativa da frequência alélica em cada uma destas regiões, assumindo o modelo de Hardy-Weinberg.
- (b) Com base nas frequências obtidas, calcule a frequência genotípica de Hardy-Weinberg de heterozigóticos portadores deste gene nas duas regiões.
- (c) Repita os cálculos das alíneas anteriores, considerando que a penetrância do gene é cerca de 70%.

22. A frequência de hemofílicos (praticamente só do sexo masculino) em Portugal é de cerca de 6 por 100000 habitantes, dos quais 5 tipo A e 1 tipo B, não havendo casos com a dupla deficiência. Considerando que os genes da hemofilia são recessivos em relação aos alelos normais, usando o modelo de Hardy-Weinberg calcule:

- (a) As frequências dos alelos para os tipos A e B, considerando que correspondem, cada um, a um diferente *locus* autossômico.
- (b) Como a alínea anterior, mas o tipo A a um *locus* do cromossoma X.
- (c) Idem, o tipo B também a um *locus* do cromossoma X.
- (d) Com base nesta última hipótese, para o caso dum mulher sem hemofilia mas portadora do gene da hemofilia A, grávida dum homem com hemofilia B, demonstre que terá uma criança normal se esta for do sexo feminino.

23. Num trabalho de 1990 com a tribo Yakut (Sibéria), Federova estudou as frequências genéticas correspondendo aos antígenos de histocompatibilidade (HLA classe I), que são identificados com anti-soros e se distribuem por três séries multi-alélicas, A, B e C.

- (a) Tendo em conta que a expressão destes genes, de qualquer um dos três *loci*, é sempre codominante, explique porque as suas frequências se podem obter de operações como $p_1 = 1 - \sqrt{1 - F(A1)}$, onde neste exemplo F(A1) representa a frequência relativa dos indivíduos com o antígeno A1 (homozigóticos ou heterozigóticos), aplicando-se fórmulas análogas para os alelos dos antígenos A2, A3, etc..
- (b) Que condição se está a assumir como verdadeira, para efetuar esta operação?
- (c) A tribo Yakut tem uma vida nómada, isolada de outras populações, fala uma língua turca mas tem características genéticas predominantemente mongóis ("raça amarela"), o que é confirmado pela alta frequência do antígeno A29. Que conclusão estes dados lhe sugerem?
- (d) As populações Yakutes apresentam ainda frequências significativas do gene A_1 , o que é incomum de outras populações vizinhas (e mesmo de outras, afastadas, de fala turca ou mongol) mas aproxima-os das populações indo-europeias, de que não há registo nas regiões remotas onde os Yakutes vivem. Dê uma interpretação plausível sobre o passado histórico desta tribo para explicar a origem deste gene.

24. No estudo sobre ruivos descrito no exercício 12 do capítulo 3, também se verificou que a maior parte dos 99 indivíduos ruivos da população geral são na realidade heterozigotos com dois alelos mutantes de *MC1R* (*compound heterozygotes*).

- (a) Explique este facto tendo em conta os tipos de dominância envolvidos.
- (b) Demonstre, com recurso às frequências genotípicas em equilíbrio de Hardy-Weinberg, que independentemente do número de alelos mutantes na população, a frequência de ruivos seria $(1 - p_1)^2$, sendo p_1 a frequência do alelo normal.
- (c) Demonstre que, para que os homozigóticos dum dado alelo para ruivo sejam mais frequentes que a soma de heterozigóticos desse alelo com outros alelos para ruivo, a frequência desse alelo tem de ser maior ou igual a $2/3$ de $(1 - p_1)$. Discuta a expectativa dos ruivos serem principalmente heterozigóticos de alelos de ruivo.

25. Considere uma população humana muito numerosa onde coabitam duas etnias marcadamente diferentes entre si, e que habitualmente não se cruzam. A tabela resume os dados obtidos:

| Etnia | Proporção | frequências | | |
|-------|-----------|-------------|-------|-------|
| | | f(AA) | f(Aa) | f(aa) |
| B | 90% | 29% | 50% | 21% |
| M | 10% | 2% | 24% | 74% |

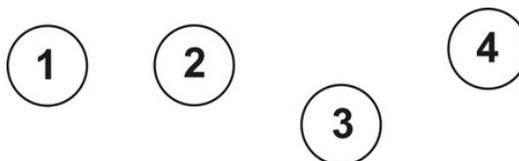
- (a) Determine as frequências de A em cada etnia.
- (b) Suponha que a população passava a ser panmíctica. Qual seria a frequência de A na geração seguinte, e quais as frequências genotípicas correspondentes, tendo em conta o modelo de Hardy-Weinberg?

26. A migração é uma das forças evolutivas que pode alterar as frequências dos genes, alteração que pode ser exacerbada por outros fatores evolutivos, como a seleção natural. Suponha que se introduzem, numa população L, indivíduos provenientes duma população K, que vive num ambiente muito diferente. A partir daí a população L ficou isolada, e ao fim de 5 gerações verificou-se que as frequências de vários genes se alteraram, como ilustram alguns exemplos na tabela seguinte:

| população | Gene | | | | |
|---------------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|
| | A ₁ | B ₁ | C ₁ | C ₂ | D ₁ |
| K | 0.5 | 0.5 | 0 | 0.5 | 0 |
| L (inicial) | 1 | 0 | 1 | 0 | 1 |
| L (após 5 gerações) | 0.95 | 0.9 | 0.9 | 0.05 | 1 |

Assumindo que a taxa de migração resultante daquela introdução foi 10%, diga que genes parecem conferir uma vantagem seletiva no ambiente da população L, e justifique.

27. Na figura representa-se um mapa de quatro ilhas. Inicialmente uma espécie de planta, cuja polinização é mediada pelo vento, existe unicamente nas ilhas 1 e 2. A frequência dum alelo A é inicialmente 0.5 nas duas ilhas. Fez-se uma recolha de sementes para povoar as ilhas 3 e 4, e ao fim de 1 geração verificou-se que as frequências de A nestas duas ilhas eram de 0.4 e 0.55, respetivamente. Passadas 20 gerações, ambas estavam inteiramente colonizadas pela planta introduzida, mas as frequências de A passaram a ser 0.55 (ilha 1), 0.65 (ilha 2), 0.8 (ilha 3) e 0.55 (ilha 4). A ilha 3 tem um clima muito diferente das restantes, e o vento, na época da polinização, sopra predominantemente na direção 4 → 1. Discuta o papel das forças evolutivas (mutação, migração, seleção, efeito fundador) para explicar:



- (a) aumento da frequência de A na ilha 3
 (b) gradiente de frequências da ilha 3 à ilha 1
 (c) equilíbrio na ilha 4
 (d) redução da frequência inicial na ilha 3

28. Há um alelo de persistência da lactase em adultos que permite aos indivíduos que o expressam tolerar o leite, pois são capazes de digerir a lactose. Identifique as forças evolutivas relacionadas com as seguintes frases:

- (a) Este alelo permitia aos adultos, em épocas de carências de alimentos, suprirem mais facilmente as suas necessidades nutricionais com base no gado domesticado.
 (b) A frequência deste alelo é máxima no Norte da Europa, onde se julga ter tido origem, é intermédia nas regiões mediterrânicas e praticamente nula na Ásia e África.
 (c) O facto da população onde o alelo teve origem ser pequena podia ter implicado a sua perda, mas também pode ter acelerado o aumento da sua frequência.

29. Considere as seguintes frequências do fenótipo Rh negativo em populações humanas de 4 cidades:

| Cidade | A | B | C | D |
|------------|-----|-----|-----|-----|
| freq (Rh-) | 23% | 17% | 28% | 36% |

- (a) Assumindo que todas estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg na altura da obtenção destes dados, faça em cada uma a estimativa das frequências do alelo para este fenótipo.
 (b) A partir de certa altura começou a haver um influxo migratório das cidades A, B e C para a D. Irá manter-se o equilíbrio na população da cidade D? Justifique a sua resposta.
 (c) Considere, na mesma situação de migração, que há uma exclusão social entre os “nativos” da população D e os imigrantes, de tal modo que $m \approx 0$. Qual a implicação que isto tem para a resposta que deu na alínea anterior?
 (d) Os imigrantes são, inicialmente, 25% originários de A, 40% de B e 35% de C, e entre eles há panmixia. Qual a frequência do alelo após a 1 geração descendente dos imigrantes?
 (e) Discuta os efeitos da deriva genética na cidade D, a partir da migração em causa.

30. Considere uma população cuja frequência do alelo a é representado pela variável q , e uma população vizinha, cuja frequência para esse alelo é representada pelo valor Q (assume-se Q constante ao longo das gerações). Há migração da segunda para a primeira população.

- (a) Determine a fórmula para representar a evolução da frequência q da geração n para a geração $n+1$.

- (b) Considerando que entre duas gerações sucessivas q mudou de 0,8 para 0,75, sendo $Q = 0,3$, calcule m .
 (c) Porque é que, à medida que n aumenta, a diferença $q_{n+1} - q_n$ tende para 0?

31. Estabeleça as correspondências corretas, usando a chave seguinte:

1 – Migração 2 – Mutação 3 – Seleção natural 4 – Deriva genética 5 – Estratificação

- (a) Presente em todas as populações, apesar de ter pouco efeito nas frequências: ____
 (b) É tanto mais importante quanto mais baixo é o número de descendentes em cada geração: ____
 (c) Não existe se o *fitness* for 1 em todos os genótipos: ____
 (d) A epidemia que dizimou a maior parte da população originou muitas alterações nas frequências: ____
 (e) A população não está isolada: ____
 (f) Maior distância geográfica implica menor probabilidade de acasalamento: ____
 (g) Ao fim duns anos as variedades Bt sofrem novamente a ação das larvas de insetos: ____
 (h) Bactérias multirresistentes aos antibióticos ocorrem muito nas unidades de cuidados intensivos: ____

32. Para cada uma das frases, identifique a força evolutiva envolvida:

- (a) *Constata-se, em algumas das plantas de milho tradicional nesta região, a presença do gene bacteriano que pertence à variedade de elite semeada nas proximidades.*
 (b) *Certos alelos prejudiciais para as plantas não chegam em nenhuma população a uma frequência de equilíbrio zero.*
 (c) *Não vale a pena semear esta variedade aqui na região, pois as condições são muito diferentes daquelas onde foi testada, e por isso, ao contrário da especificação, produz pouco.*
 (d) *Durante anos de seca, com reduzida produção de semente, as frequências alélicas tendem a flutuar de forma imprevisível.*
 (e) *Esta planta teve grandes dificuldades de adaptação perante a entrada dum novo parasita, vindo de outra região.*
 (f) *Os bancos de germoplasma devem ser rejuvenescidos periodicamente por sementeira, sendo da maior importância semear em grandes quantidades.*

33. Identifique a força evolutiva associada às seguintes situações:

- | | |
|--------------------------------------|--|
| – Genótipos menos férteis | – Acasalamentos dependentes da proximidade |
| – Cruzamentos entre populações | – Perda de indivíduos após uma epidemia |
| – Deficiência enzimática debilitante | – Imprevisibilidade das frequências alélicas |
| – Novos tipos sanguíneos | – Pólen de origem longínqua |
| – Efeito fundador | – Novas condições de sobrevivência |

34. Na África Central coexistem duas etnias, Hutu e Tutsi, cujos contrastes “raciais” têm atraído o interesse científico. Na tabela resumem-se esses contrastes:

| Característica | Hutu | Tutsi |
|------------------------------------|---|---|
| Modo de vida tradicional | Agricultores sedentários | Pastores nómadas, guerreiros |
| Estatuto na sociedade mista | Baixo | Elevado |
| Morfologia | Baixos e musculosos (σ^7), nariz largo | Altos e esguios (σ^7), nariz estreito |
| Adultos capazes de digerir lactose | Minoritários (cerca de $\frac{1}{3}$), mas mais comuns que noutras etnias agricultoras em África | Predominantes |
| Alelo Hb^S (anemia falciforme) | Frequência intermédia (típica das populações da região) | Raro |

- (a) A digestão de lactose no adulto é uma característica relativamente comum em populações pastoris que utilizam o leite dos animais na sua alimentação, mas rara nos agricultores. A sua frequência nos Hutu sugere que processo evolutivo?
 (b) Alguns interpretam estes contrastes como sendo evidência de que os Tutsi terem origem numa região onde a malária tinha pouco impacto. Porque?

35. Considerando dois loci A/a e B/b , para os seguintes exemplos de populações:

| População | Frequências gaméticas | | | |
|-----------|-----------------------|------|------|------|
| | AB | Ab | aB | ab |
| 1 | 0,3 | 0,4 | 0,1 | 0,2 |
| 2 | 0,18 | 0,59 | 0,2 | 0,03 |
| 3 | 0,31 | 0,04 | 0,08 | 0,57 |

(a) Calcule o desequilíbrio gamético em cada população.

(b) Compare estas frequências com as frequências gaméticas esperadas com desequilíbrio gamético igual a 0.

36. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

i) frequências genotípicas e frequências de equilíbrio

iv) S_{Aa} e S_{aa} .

ii) N e N_e .

v) efeito fundador e deriva genética.

iii) u e m .

Soluções

1. a) 0,4, 0,4, 0,2 b) 2. 2. c) 0,2, 0,3 e 0,5. 3. a) 0,26, 0,50, 0,22, 0,02. 4. a) 0,36, 0,22, 0,42; b) 44; c) χ^2 (3 g.l.) = 2,526 ns. 5. b) 0,64%. 6. 0,25, 0,03. 7. a) $\frac{1}{4}$; b) 0,225. 8. a) II-2. 10. a) 1/1002001; b) 1/100 (as fórmulas deduzidas constituem o teste de Snyder, ver por exemplo o exercício 17 do capítulo 5); c) 1/3003 ou 1/2002. 11. a) 4×10^{-8} ; b) 1/5001. 14. a) 9%; b) 46,41%; c) 51% se for rapaz, 9% se rapariga. d) 23,1%; e) 30%. 15. a) 0; b) $\frac{1}{2}$ ou 1; c) 5%. 18. b) 10,63%. 19. 0,5 e 0,8 para os alelos recessivos (glumas e folhas, respetivamente). 20. 0,64%. 21. c) $f(hh) = 0,007$ (Norte) e 0,003571 (Sul); $f(Hh)$ sobre 2,3% e 1,7% (respetivamente). 22. a) 0,7 e 0,3%; b) 0,005%; c) 0,001%. 25. b) $f(A) = 0,5$. 26. B_1 e D_1 . 29. d) 0,47. 30. a) $q_{n+1} - q_n = m(Q - q_n)$; b) 10%. 35. a) 0.02, -0.1126, 0.1735.

Parte II. Análise genética

Capítulo 5 Análise mendeliana

1. A braquidactilia (dedos curtos) é uma doença humana rara. Várias investigações demonstraram que aproximadamente metade da descendência de casamentos braquidactilia × normal é afetada por esta doença. Que proporção de descendentes afetados se espera de um acasalamento entre dois indivíduos braquidactílicos?

2. Um cavalo negro de ascendência desconhecida foi cruzado com uma série de éguas "sorrel" (vermelhas) de pedigrees puros. Estes cruzamentos produziram 20 descendentes "sorrel" e 25 negros.

(a) Qual destes dois caracteres fenotípicos mais provavelmente corresponde a um homocigoto recessivo?

(b) De acordo com a sua hipótese, que números de cada fenótipo seriam esperados dos cruzamentos enunciados?

3. Cruzaram-se duas variedades de um cereal, que diferiam no tempo de floração e na tonalidade das glumas: tardia claras × precoce escuras. Fez-se o *selfing* na F_1 , e da F_2 resultante produziram-se 480 plantas distribuídas da seguinte forma:

261 precoce claras, 89 precoce escuras, 97 tardia claras, 33 tardia escuras

(a) Analisando a hereditariedade de cada uma das características, qual era o fenótipo da F_1 ?

(b) Na F_2 , quantas plantas são linhas puras com o fenótipo da F_1 , e quantas têm genótipo igual ao da F_1 ? (que hipótese adicional tem de colocar para fazer estes cálculos?)

(c) Determine a probabilidade de, cruzando ao acaso as plantas da F_2 , haver *selfings* entre homocigóticos.

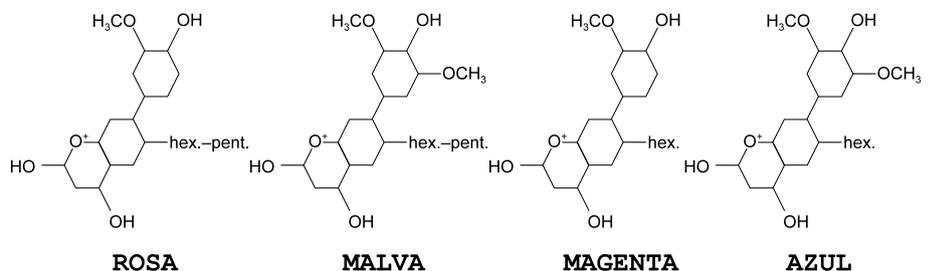
4. Numa certa população de *Streptocarpus* sp. (primaveras), as pétalas são de uma entre quatro cores: rosa, malva, magenta ou azul. Realizaram-se vários cruzamentos entre plantas desta população, cujos resultados são dados na seguinte tabela:

| Cruzamentos | Descendência | | | |
|-------------------|--------------|-------|---------|------|
| | Rosa | Malva | Magenta | Azul |
| azul1 × rosa1 | 9 | 10 | 10 | 9 |
| rosa1 × azul2 | 0 | 0 | 21 | 22 |
| azul3 × azul1 | 2 | 8 | 7 | 23 |
| magenta1 × malva1 | 0 | 0 | 0 | 38 |
| magenta2 × malva2 | 10 | 10 | 11 | 10 |
| rosa1 × rosa2 | 41 | 0 | 0 | 0 |

(a) Defina uma simbologia para os genes, e em seguida apresente os genótipos das plantas que participaram nos cruzamentos.

(b) Identifique os cruzamentos do tipo *selfing* e os cruzamentos-teste.

(c) Na figura à direita apresentam-se as estruturas químicas das antocianinas, pigmentos responsáveis pela cor das pétalas em *Streptocarpus* sp., presentes na população referenciada acima. Identifique os enzimas envolvidos nas diferenças entre pigmentos com os genes que definiu na alínea a, e descreva a catálise que efetuam.



5. Sabe-se que um determinado

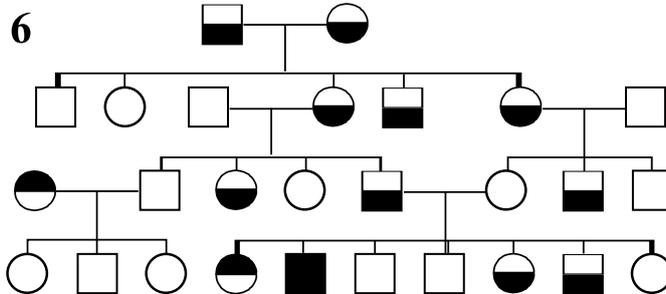
grupo de indivíduos com o mesmo fenótipo é heterogéneo genotipicamente, havendo uma proporção desconhecida de indivíduos homocigóticos no respetivo *locus*, sendo os restantes heterocigóticos. Explique em detalhe os procedimentos de análise mendeliana a que poderia recorrer-se, e que resultados obterias, caso estivesse a estudar:

(a) A ervilha-de-cheiro (*Pisum sativum*).

(b) A *Drosophila*.

(c) Seres humanos.

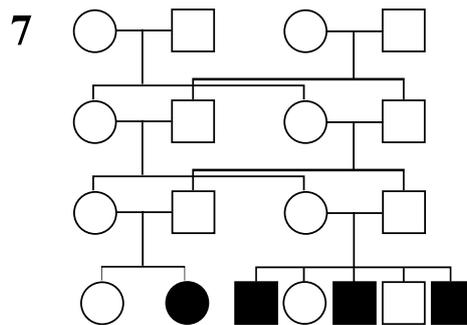
6. A herança de duas características relativamente raras está representada na árvore genealógica 6. A característica A é indicada pelo sombreado na metade superior de cada símbolo, e a característica B pelo sombreado na metade inferior.



Utilizando símbolos alfabéticos para os genes envolvidos, responda ao seguinte:

- Que tipo de hereditariedade está envolvida em cada uma das características?
- Quais são os genótipos dos indivíduos IV-4 até IV-10?
- Que fenótipos e proporções esperaria de um cruzamento entre os indivíduos IV-3 e IV-5?

7. Na árvore genealógica 7, comunicada por A. Freire-Maia, uma mulher grávida (III-3) foi à consulta genética em São Paulo, Brasil, com receio de que esse nascimento trouxesse mais uma criança afetada por ectrodactilia, ou "pinça de lagosta" (símbolos a sombreado). O médico assegurou-lhe que, sendo o padrão na sua descendência já existente (IV-3 até IV-7) o de uma alternância entre filhos afetados e normais ("regra da paridade") o filho que ela esperava seria normal.



- Explique se deve ou não concordar com a afirmação do médico.
- Na eventualidade do indivíduo IV-1 desta árvore genealógica se casar com o IV-6, que probabilidade de ter descendentes com ectrodactilia sugere?
- Qual o número mínimo de indivíduos na geração II que têm de ser portadores do gene da ectrodactilia? E na geração I?

8. Uma deficiência enzimática hereditária (da glucose-6-fosfato desidrogenase, enzima iniciador da via das pentoses fosfato) foi detetada numa família com 4 filhos e 1 filha.

(a) Construa a árvore genealógica correspondente à seguinte descrição:

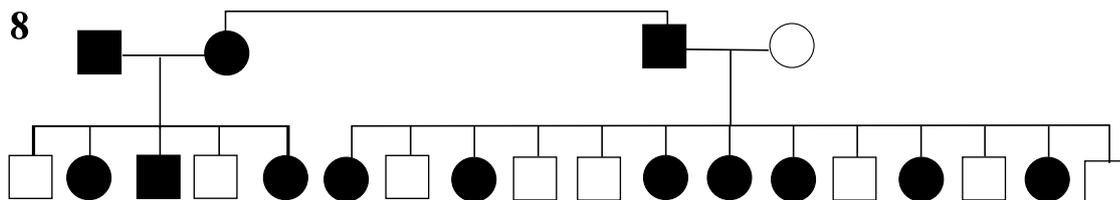
Dois dos rapazes dessa família apresentaram a deficiência, sendo normais os restantes membros da família (irmãos, irmã, e pais). Os avós da parte do pai, assim como os quatro irmãos deste (todos do sexo masculino) eram também normais. Da parte da mãe, eram normais os avós e uma tia (irmã da mãe) que teve um filho também com a deficiência em estudo. Este último casou com a irmã dos dois rapazes afetados.

(b) Considerando que se trata de uma característica rara, qual é a hipótese mais provável para a transmissão hereditária desta deficiência? Justifique.

(c) No casamento referido na última frase da descrição, caracterize a descendência previsível para a característica em estudo (isto é, determine a(s) probabilidade(s) de indivíduos afetados, portadores são, e de não-portadores).

(d) Determine o genótipo mais provável da avó paterna dos dois irmãos afetados, justificando com cálculos.

9. A árvore genealógica 8 refere-se à ocorrência duma característica do tecido sanguíneo (símbolos a sombreado) que é frequente na espécie humana.



(a) Diga qual é a mais provável explicação genética para esta característica, justificando.

(b) Determine os genótipos dos indivíduos representados no ramo esquerdo da árvore genealógica.

(c) Suponha que o indivíduo I-2 é portador do alelo causador de hemofilia, recessivo em relação ao normal e localizado no cromossoma X, mas nenhum dos filhos (sexo masculino) o recebeu. Excluindo a possibilidade de mutação ou de penetrância incompleta, como explica esta situação?

10. Em *Drosophila melanogaster*, realizou-se um cruzamento entre machos selvagem e fêmeas com dois fenótipos mutantes, a e b (linhas puras). A F₁ consistia de machos apenas com o fenótipo mutante a e de fêmeas selvagem.

Do cruzamento destas fêmeas F_1 com machos da linha pura a b obtiveram-se 153 descendentes, distribuídos pelas diversas classes fenotípicas, conforme documenta a seguinte tabela:

| Fenótipo | ++ | a+ | +b | ab | totais |
|----------|----|----|----|----|--------|
| machos | 21 | 18 | 20 | 16 | 75 |
| fêmeas | 17 | 20 | 19 | 22 | 78 |
| totais | 38 | 38 | 39 | 38 | 153 |

(a) Qual a hipótese genética mais plausível para estes resultados?

(b) De acordo com essa hipótese, faça uma previsão da F_1 do cruzamento recíproco (linhas puras machos a b × fêmeas selvagem).

11. Os patos podem exibir padrões de plumagem "restrito", "malhado" ou "moreno". Utilizando tais diferenças, três tipos de cruzamento foram realizados, com os seguintes resultados: (1) restrito × malhado: F_1 , todos restrito; $F_1 \times F_1$, 3/4 restrito, 1/4 malhado; (2) malhado × moreno: F_1 , todos malhado; $F_1 \times F_1$, 3/4 malhado, 1/4 moreno; (3) restrito × moreno: F_1 , todos restrito; $F_1 \times F_1$, 3/4 restrito, 1/4 moreno.

(a) Assumindo que um indivíduo F_1 do cruzamento (1) se cruza com um F_1 do cruzamento (2), faça uma lista dos fenótipos, com frequências de cada um, a esperar.

(b) Repita a alínea anterior, desta vez para F_1 de (3) × F_1 de (2).

12. Determine os genótipos dos progenitores que intervêm nos seguintes cruzamentos:

bege × bege (*selfing*): descendência 3/4 bege, 1/4 creme

bege × bege (*selfing*): descendência 3/4 bege, 1/4 laranja

laranja × laranja (*selfing*): descendência 3/4 laranja, 1/4 creme

bege × creme: descendência 1/2 bege, 1/2 laranja

laranja × creme: descendência 1/2 laranja, 1/2 creme

bege × laranja: descendência 1/2 bege, 1/4 laranja, 1/4 creme

13. Considere um cruzamento hipotético entre duas variedades de uma planta:

pétalas violeta × pétalas azul

Em cada uma das seguintes alíneas aparece um resultado que se imagina produzir na descendência (F_1) deste cruzamento (amostragens de 600 indivíduos). Anil é intermédio entre azul e violeta. Assumindo para cada alínea que a diferença entre os progenitores reside apenas num único *locus*, deverá apresentar:

— uma interpretação genética, independente de alínea para alínea (e definindo a simbologia que utilizar) dos resultados na F_1 , e

— uma predição dos resultados do *selfing* na variedade violeta.

(a) 600 plantas violeta.

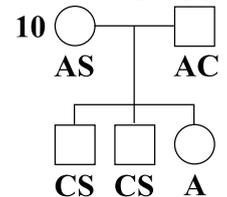
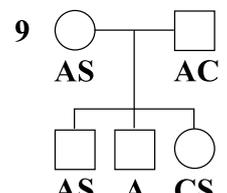
(b) 600 plantas anil.

(c) 150 plantas violeta, 150 azul, 150 anil, 150 branco.

(d) 200 plantas violeta, 200 azul, 200 anil.

(e) 564 plantas violeta, 36 azul.

14. O gene que nos humanos determina a hemoglobina de tipo S da anemia falciforme (Hb^S) é codominante com o alelo normal (Hb^A), de modo que os heterozigotos (Hb^S/Hb^A) produzem ambos os tipos de hemoglobina, descritas fenotipicamente como hemoglobinas S e A, respetivamente. Em 1950 Itano e Neel descobriram duas famílias com um novo tipo de hemoglobina anormal (tipo C), totalmente diferente da S. Com base nas respetivas árvores genealógicas (9 e 10) indicando os fenótipos de hemoglobina, diga se a hemoglobina C é alélica para as hemoglobinas S e A.

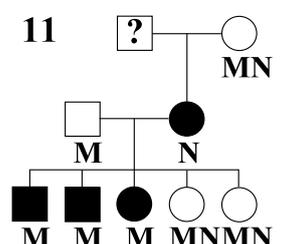


15. Na árvore genealógica 11, construída por Gershowitz e Fried, é indicado o tipo sanguíneo MN, em conjunto com um novo tipo sanguíneo chamado V (símbolos a sombreado).

(a) Qual é o tipo de hereditariedade de V?

(b) Explique se V poderia ou não ser causado por um alelo dos genes L^M e L^N (codominantes), por exemplo L^V .

(c) Qual o genótipo provável do indivíduo I-1?



16. Considere duas variedades (que se considera serem linhas puras) de uma planta, que diferem entre si pela cor das pétalas e pela expressão de um enzima designado AP. As pétalas são azuis numa variedade e brancas na outra. O tipo isoenzimático, analisado por eletroforese, apresenta-se na forma 1 numa variedade e na forma 2 na outra variedade.

Estas duas variedades foram cruzadas entre si e as sucessivas gerações F_1 e F_2 criadas em dois tipos de ambiente, A (muita iluminação) e B (fraca iluminação), com os resultados seguintes:

| | Ambiente A | | Ambiente B |
|---------|--|--------------------------|--|
| F_1 : | AP:12; flores azuis | F_1 : | AP: todas as plantas 12; 48 de flores azuis 12 de flores brancas |
| F_2 : | 196 plantas 1, azul 392 plantas 12, azul 196 plantas 2, azul 65 plantas 1, branco 131 plantas 12, branco 65 plantas 2, branco | F_2 (das F_1 azuis): | 170 plantas 1, azul 340 plantas 12, azul 170 plantas 2, azul 91 plantas 1, branco 183 plantas 12, branco 92 plantas 2, branco |

(a) Proponha uma explicação genética para os resultados obtidos no ambiente A.

(b) Como entende as alterações induzidas pelo ambiente B?

17. Petrakis, Molohon e Tepper investigaram a herança de diferentes tipos de cera do ouvido (cerúmen) em ameríndios vivendo nos E.U.A., e observaram que um indivíduo podia ter um de dois tipos de cera, seca ou viscosa, que eram herdadas da seguinte forma:

| Combinação parental | Número de famílias | <u>Descendência</u> | |
|---------------------|--------------------|---------------------|------|
| | | Viscoso | Seco |
| viscoso × viscoso | 10 | 32 | 6 |
| viscoso × seco | 8 | 20 | 9 |
| seco × seco | 12 | 0 | 42 |

(a) Com base nestes dados explique se a herança de seco é causada por dominância, recessividade, dominância parcial, codominância, ou outro modo qualquer.

(b) Calcule a frequência do alelo de seco nesta população, assumindo equilíbrio de Hardy-Weinberg.

18. Na raça de cães *fox terrier* pelo de arame, é frequente observar um problema alimentar, em que o animal regurgita a comida após ingeri-la. Este problema deve-se a uma perda da tonicidade e dilatação do esófago, conhecida como megaesófago. Realizaram-se dois tipos de análise genética:

i) Quantificar a ocorrência espontânea de megaesófago. Assim, verificaram-se os seguintes números:

| | | |
|-----------------------------------|---|-------------------------|
| normal × normal (20 cruzamentos) | ▶ | 117 normais, 3 afetados |
| normal × afetado (5 cruzamentos) | ▶ | 25 normais, 5 afetados |
| afetado × afetado (3 cruzamentos) | ▶ | 0 normais, 18 afetados |

Nos 5 cruzamentos normal × afetado, o sexo do progenitor afetado não influenciava o resultado.

ii) Cruzamentos controlados envolvendo um animal com megaesófago e outro normal. O tamanho médio das ninhadas era 6, considerando-se razoável separar os cruzamentos em dois grupos, pela presença ou ausência de crias afetadas:

Sem descendência afetada: 20 ninhadas;

Com descendência afetada: 10 ninhadas, donde se contaram 31 animais afetados e 27 normais.

Proponha uma hipótese genética para megaesófago nesta raça, justificando com os dados fornecidos.

19. A cor das flores de uma determinada planta pode ser roxa, vermelha ou branca, e sabe-se que os genes envolvidos na expressão destas características segregam independentemente entre si. Linhas puras de cada uma foram selecionadas, e cruzadas entre si com os seguintes resultados:

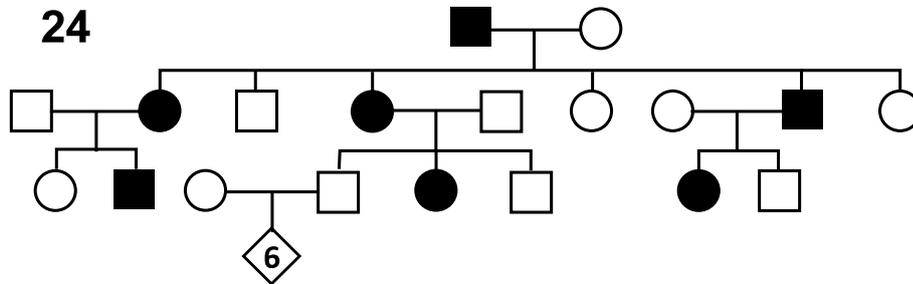
| | |
|-------------------|--|
| Cruzamento 1 (A): | P_1 : roxo × vermelho |
| | F_1 = roxo |
| | $F_1 \times F_1 = 3/4$ roxo: $1/4$ vermelho. |

- Cruzamento 2 (B): P_1 : roxo \times branco
 F_1 = roxo
 $F_1 \times F_1$ = 9/16 roxo: 3/16 vermelho: 4/16 branco.
- Cruzamento 3 (C): P_1 : roxo \times branco
 F_1 = branco
 $F_1 \times F_1$ = 12/16 branco: 3/16 roxo: 1/16 vermelho.

Determine os fenótipos e respectivas razões a esperar dos seguintes cruzamentos:

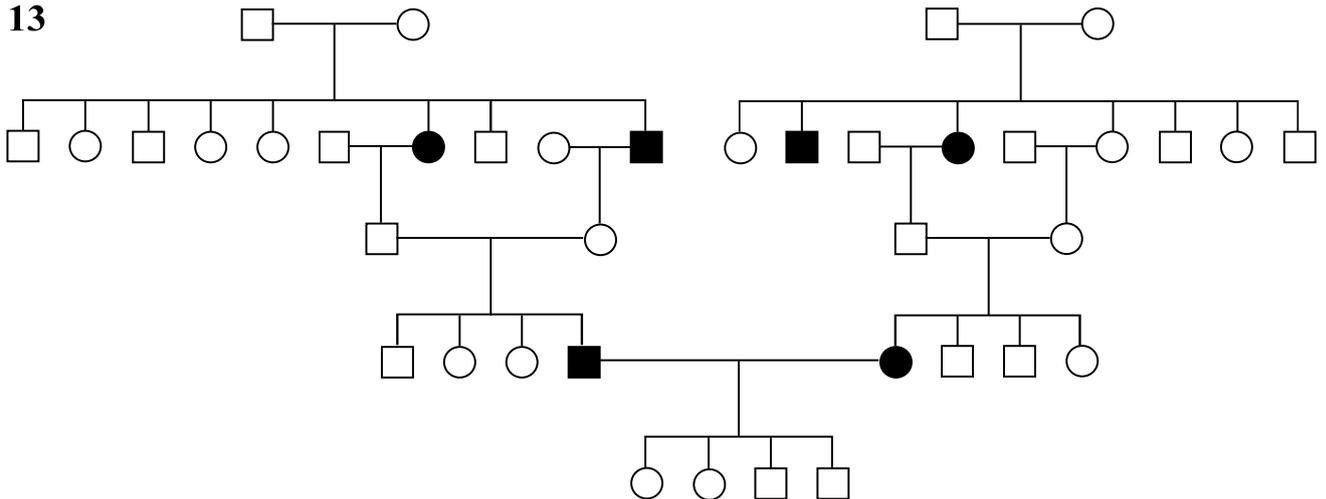
- (a) uma planta F_1 de A com uma planta F_1 de B.
 (b) uma planta F_1 de A com uma planta F_1 de C.
 (c) uma planta F_1 de C com uma linha pura vermelho.

20. Na árvore 24 representa-se uma família onde ocorre uma característica rara (símbolos a sombreado).



- (a) Considera-se ser improvável que esta característica se deva a um gene recessivo. Explique porquê.
 (b) Das restantes hipóteses com 1 *locus*, qual a que lhe parece ajustar-se a este caso? Justifique.
 (c) Discuta a possibilidade do gene em causa ter penetrância incompleta.

21. Na árvore genealógica 13 representa-se a ocorrência de uma forma particular de surdez nos humanos (símbolos a sombreado). Apresente o genótipo mais provável dos indivíduos I-1/3, IV-4/5, e V-1, usando maiúsculas para os genes dominantes e minúsculas para os recessivos.



22. Duas estirpes homocigóticas de plantas amarelas, W e Y, foram cruzadas com uma mesma estirpe verde Z, e entre si, com os seguintes resultados:

- Cruzamento W \times Z: F_1 = amarelas; $F_1 \times F_1$: 3/4 amarelas, 1/4 verdes.
 Cruzamento Y \times Z: F_1 = verdes; $F_1 \times F_1$: 3/4 verdes, 1/4 amarelas.
 Cruzamento W \times Y: F_1 = amarelas; $F_1 \times F_1$: 13/16 amarelas, 3/16 verdes.

- (a) Os alelos envolvidos nestes cruzamentos expressam relações de dominância completas ou incompletas?
 (b) Usando código alfabético para cada par de genes, escreva os alelos que estão a segregar no cruzamento W \times Z e no cruzamento Y \times Z (use letras diferentes para cada cruzamento).
 (c) Com base nos símbolos que utilizou, escreva os genótipos completos para os seguintes grupos de indivíduos: W; F_1 primeiro cruzamento; Y; verde F_2 do primeiro cruzamento; amarelo F_2 do segundo cruzamento; verde F_2 do terceiro cruzamento.

(d) Explícite todos os genótipos contidos no grupo amarelo da F_2 do cruzamento $W \times Y$, e respectivas proporções.

23. Realizou-se um cruzamento entre duas variedades, uma com flores amarelas lisas e outra com flores roxas e riscas amarelas. A F_1 tinha flores amarelas lisas, e feito o *selfing* obteve-se uma F_2 com 12/16 amarelas lisas, 3/16 roxas com riscas e 1/16 roxas lisas.

(a) Que explicação genética pode dar, com esta informação? Em especial, explicita a correspondência de cada fenótipo com os genes que definiu, para interpretar o fenótipo da classe F_2 amarelas lisas.

(b) Feitos cruzamentos-teste aos indivíduos da classe F_2 amarelas lisas, verificou-se que aproximadamente 1/3 das descendências incluíam o fenótipo roxas com riscas. Usando a simbologia que definiu na alínea anterior, qual a fórmula genotípica para o subgrupo dos indivíduos testados que deu esse fenótipo nos cruzamentos teste? Como se interpreta então “amarelas lisas”?

24. Emerson descobriu que uma estirpe de milho com pericarpo vermelho, quando cruzada com outras estirpes de diferentes cores de pericarpo, produzia sempre descendência com pericarpo vermelho. Num conjunto de cruzamentos $F_1 \times F_1$, a F_2 deu uma razão 3 vermelho: 1 incolor (pericarpo). Um outro conjunto entre a mesma estirpe vermelha e uma estirpe variegada (listas vermelhas e brancas) deu, na F_2 , a mesma razão 3 (vermelho): 1 (variegado). Com base nestes resultados, explique se os genes para variegado e incolor são, cada um, membros de pares genéticos separados, ou se de um sistema multialélico num mesmo *locus*.

25. Do cruzamento entre duas variedades de trigo, uma de sementes vermelhas e outra de sementes brancas, produziu-se uma F_1 de sementes vermelhas, e desta fez-se o *selfing* para obter na F_2 uma razão de 15 : 1 (vermelhas : brancas). Escolheu-se uma planta da F_2 germinada dum semente vermelha para retrocruzar com a variedade de sementes brancas, resultando uma descendência só de sementes vermelhas; depois de germinadas e realizado o *selfing* em cada uma, todas deram 3/4 de sementes vermelhas e 1/4 brancas. Determine o genótipo da planta escolhida para o *backcross*.

26. Realizaram-se cruzamentos entre 3 linhas puras (branco, violeta e amarelo), e cada uma das respectivas F_1 deu origem por *selfing* a descendências F_2 com diversas classes fenotípicas, conforme resumido na seguinte tabela:

| branco \times violeta | amarelo \times violeta | branco \times amarelo |
|---|--|--|
| F_1 : violeta | F_1 : azul | F_1 : azul |
| F_2 : $\frac{3}{4}$ violeta, $\frac{1}{4}$ branco | F_2 : $\frac{1}{4}$ amarelo, $\frac{1}{2}$ azul, $\frac{1}{4}$ violeta | F_2 : $\frac{3}{16}$ violeta, $\frac{6}{16}$ azul, $\frac{3}{16}$ amarelo, $\frac{4}{16}$ branco |

Formule uma hipótese genética que explique o conjunto de resultados.

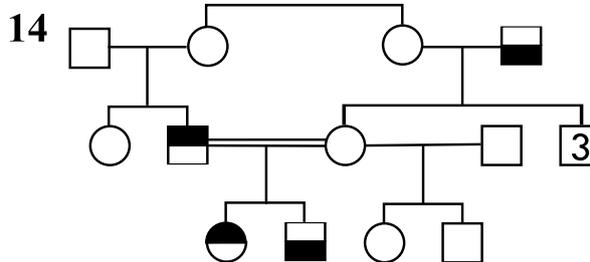
27. A árvore genealógica 14 apresenta a ocorrência de dois fenótipos raros na espécie humana, devidos a genes localizados no cromossoma X, com uma taxa de recombinação de 10%. A presença do fenótipo “a” é indicada pelo preenchimento da metade superior dos símbolos, e a do fenótipo “b” pelo da metade inferior.

(a) Demonstre que nenhuma das características é determinada por um gene dominante.

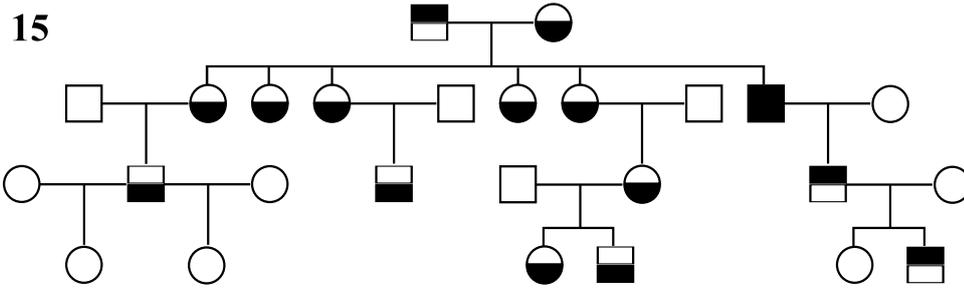
(b) Qual dos indivíduos da III geração derivou de certeza dum gameta recombinante da respetiva mãe? E um parental?

(c) Determine a probabilidade do indivíduo III-1 ser heterozigótico no *locus* para “b”.

(d) Determine a probabilidade associada à ocorrência observada de 3 descendentes de I-3 masculinos normais.



28. Na árvore genealógica 15 representa-se a ocorrência de duas características muito raras, A (metade superior de cada símbolo) e B (metade inferior).

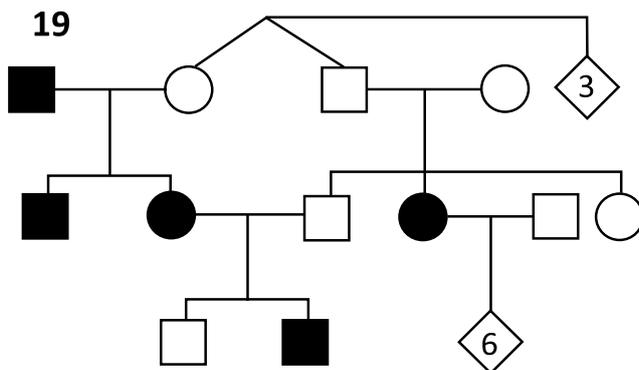
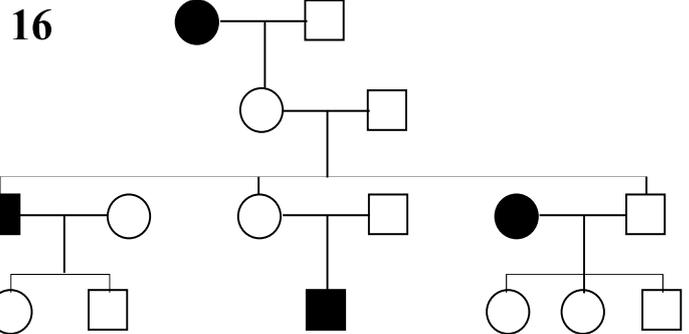


- (a) Demonstre que nenhuma delas é devida a um gene autossômico recessivo.
 (b) Coloque uma hipótese monoparental sobre a base genética de cada uma delas, justificando (com cálculos) o ser preferível a outras.

29. Considere a árvore genealógica 16:

Analise as seguintes hipóteses para a hereditariedade da característica representada pelo sombreado dos símbolos, indicando um exemplo de rejeição da respetiva hipótese (caso exista):

- (a) gene mitocondrial
 (b) gene autossômico recessivo
 (c) gene autossômico dominante
 (d) gene do cromossoma Y
 (e) gene do cromossoma X dominante
 (f) gene do cromossoma X recessivo.



30. Analise a árvore genealógica 19, para uma característica que é comum na população (símbolos a sombreado):

- (a) Considerando que se trata de variação associada a um único *locus*, determine a hipótese genética mais plausível, justificando as suas opções.
 (b) Usando simbologia à sua escolha, represente os genótipos mais prováveis de I-1, I-4, III-1 e III-2.
 (c) No casal II-4 × II-5, calcule a probabilidade do que expressa o gene dominante ser heterozigótico.
 (d) Considera plausível a hipótese que obteve, caso a característica fosse rara?

31. Foi feita a polinização de 15 plantas, usando-se o pólen dum heterozigótico para um gene letal recessivo *l*. O genótipo das plantas polinizadas é desconhecido, exceto pelo facto de serem descendentes dum homozigótico *LL*. Verificou-se que todas as plantas polinizadas tinham fertilidade praticamente igual. Apesar de aparentemente não serem portadoras de *l*, resolveu-se averiguá-lo através das sementes de cada um dos 15 cruzamentos, que foram postas a germinar e as plantas obtidas autopolinizadas. Fez-se a amostragem ao acaso de 20 plantas por família, verificando-se desta vez que muitas não produziam quaisquer sementes. Mais precisamente, as plantas estéreis pertenciam a 12 das 15 famílias.

- (a) Esquematize o conjunto do ensaio.
 (b) Concluiu-se que apenas 3 das plantas da 1ª geração não eram portadoras do gene letal. Qual a explicação genética invocada (apresente os genótipos)?

32. Do cruzamento entre um gato de pelagem uniforme preta e uma gata de pelagem malhada ruça e branca, ambos de linhas puras, resultou uma descendência com machos malhados (ruço e branco) e fêmeas tricolores (preto, ruço e branco).

- (a) Formule uma hipótese que explique esta discrepância de cores na F_1 , definindo nos dois sexos, em cada

geração, os genótipos para a variação preto/ruço (não leve ainda em conta a presença ou ausência de branco).
 (b) Preencha na seguinte tabela as fórmulas genotípicas das classes F₂ obtidas do cruzamento da F₁:

| Fêmeas (F ₂) | Genótipo | Machos (F ₂) | Genótipo |
|---------------------------|----------|----------------------------|----------|
| 3/8 malhado tricolor | | 3/8 malhado preto e branco | |
| 3/8 malhado ruço e branco | | 3/8 malhado ruço e branco | |
| 1/8 malhado preto e ruço | | 1/8 uniforme preto | |
| 1/8 uniforme ruço | | 1/8 uniforme ruço | |

33. Em 1902, Bateson comunicou o primeiro estudo pós-mendeliano de um cruzamento entre indivíduos diferindo em duas características. Galinhas da raça White Leghorn, que têm crista grande "simples" e penas brancas, foram cruzadas com galos Indian Game, com crista pequena "ervilha" e penas escuras. A geração F₁ era fenotipicamente homogênea. Um cruzamento F₁ × F₁ produziu a seguinte F₂:

branco ervilha, 111, branco simples 37, escuro ervilha 34, escuro simples 8.

- (a) Que números de cada seriam esperados? Teste a sua explicação estatisticamente, usando o método do χ^2 .
 (b) Indique os fenótipos e proporções que esperaria do cruzamento entre a F₁ e cada uma das raças parentais, ou entre a F₁ e indivíduos F₂ escuro simples.

34. Certas variedades de linho diferem entre si pela resistência a raças específicas de um fungo conhecido como "ferrugem do linho" (*Melampsora lini*). Por exemplo, a variedade de linho "770B" é resistente à raça de fungo 24 mas suscetível à raça 22 da ferrugem, e a variedade de linho "Bombay" é resistente à raça 22 mas suscetível à raça 24. Flor cruzou as variedades 770B e Bombay e obteve um híbrido resistente às duas raças, 22 e 24. Em resultado da auto-fertilização deste híbrido, produziu-se uma F₂ com as seguintes classes fenotípicas:

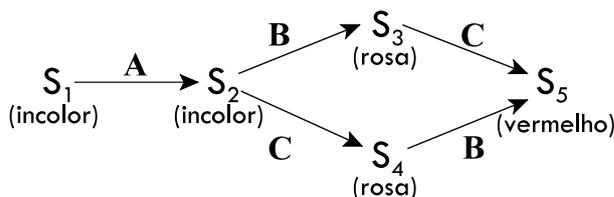
| | | Raça 22 de ferrugem | |
|---------------------|-------------|---------------------|-------------|
| | | Resistentes | Suscetíveis |
| Raça 24 de ferrugem | Resistentes | 110 | 43 |
| | Suscetíveis | 32 | 9 |

- (a) Proponha uma hipótese para a base genética da resistência do linho às duas raças de ferrugem em questão.
 (b) Baseado na sua hipótese, que números esperaria para cada uma das quatro categorias na F₂?
 (c) Teste a sua hipótese, usando o método de χ^2 .
 (d) Das plantas da F₂, quais poderiam interessar mais para o melhoramento das variedades de origem, em termos de resistência às estirpes de ferrugem, e quantas eram?

35. Hall e Aalders acharam uma forma de amoras com frutos brancos, *Vaccinium angustifolium*, que cruzaram com a variedade normal de frutos azuis. A geração F₁ (30 plantas de frutos azuis) foi cruzada entre si, e obtiveram-se na F₂ 127 plantas com frutos azuis e 4 com brancos.

- (a) Que hipótese colocaria para explicar estes resultados? Verifique, com o teste χ^2 .
 (b) Que experiências suplementares faria para testá-la?

36. Considere a seguinte via metabólica para a produção de pigmentos das pétalas duma planta ornamental: As letras sobre cada seta representam o enzima que catalisa a reação respetiva, assim como o gene que o codifica: A para o enzima que catalisa a conversão de S₁ para S₂, etc.. Alelos que codificam enzimas inativos são recessivos (a, b, etc.). Há segregação independente entre todos os loci.



- (a) Cruzou-se uma variedade de flores vermelhas com uma de flores brancas, e após *selfing* da F₁ obteve-se uma F₂ com 676 indivíduos de flores vermelhas, 435 de flores rosa, e 69 de flores brancas. Proponha a hipótese mais simples para os genótipos destas três classes e das duas variedades, justificando com o teste χ^2 .

(b) O mesmo protocolo de cruzamentos, entre a mesma variedade de flores vermelhas e uma nova variedade de flores brancas, deu na F_2 $\frac{3}{4}$ vermelho + $\frac{1}{4}$ branco. Indique qual dos seguintes genótipos corresponde a esta variedade de flores brancas:

- $AAbbcc$ $aaBBCC$ $AABBcc$ $AAbbCC$

(c) Complete o seguinte quadro, indicando para cada cruzamento as proporções a esperar dos diversos fenótipos.

| Cruzamento | Cor das pétalas | | |
|-----------------------------|-----------------|------|---------------|
| | Vermelho | Rosa | Branco |
| i. $aabbCC \times AaBBCC$ | $\frac{1}{2}$ | 0 | $\frac{1}{2}$ |
| ii. $AaBBCC \times AaBBCC$ | | | |
| iii. $AABbCC \times AABbCC$ | | | |
| iv. $aabbcc \times AABbCc$ | | | |
| v. $AABbcc \times AaBbCc$ | | | |
| vi. $AABbCC \times aabbCC$ | | | |
| vii. $AaBbCC \times AABbCc$ | | | |

37. Uma planta com pétalas rosa deu, por auto-polinização, uma descendência (F_2) com 182 plantas do mesmo fenótipo rosa, e 42 plantas com pétalas vermelhas.

(a) Justifique a seguinte afirmação, apresentando os cálculos necessários: «a variação na cor das pétalas, nesta experiência, não é provavelmente explicada por apenas um par de genes».

(b) A F_2 em causa foi auto-polinizada, produzindo-se na geração seguinte (F_3) resultados que permitiram separar as plantas da F_2 em cinco subclasses:

| Fenótipos obtidos na F_3 respetiva | Subclasse da F_2 | fenótipo | proporção da F_2 |
|--------------------------------------|--------------------|----------|--------------------|
| rosa | A | rosa | 7/16 |
| 13/16 rosa, 3/16 vermelho | B | rosa | 4/16 |
| 3/4 rosa, 1/4 vermelho | C | rosa | 2/16 |
| 3/4 vermelho, 1/4 rosa | D | vermelho | 2/16 |
| vermelho | E | vermelho | 1/16 |

Formule uma hipótese para estes dados, propondo os genótipos das subclasses B, C, D, e E, de modo a poder explicar as respetivas descendências.

(c) Cruzaram-se os indivíduos da classe E com indivíduos da classe A, obtendo-se os seguintes resultados:

| Grupo da subclasse A | Descendências | proporção dos cruzamentos |
|----------------------|------------------------|---------------------------|
| A1 | rosa | 4/7 |
| A2 | 1/2 rosa, 1/2 vermelho | 2/7 |
| A3 | vermelho | 1/7 |

Diga a que fórmulas genóticas correspondem os grupos A1, A2 e A3.

38. Feito o *selfing* num híbrido hortícola, verificou-se que produzia plantas com sabor desagradável, na proporção de 1/16. Os restantes 15/16 tinham sabor normal, como o híbrido.

(a) Explique em termos genéticos este resultado.

(b) Fazendo-se o retrocruzamento de plantas de sabor desagradável com o híbrido, que resultados esperaria? Justifique indicando os genótipos que forem relevantes.

O sabor desagradável em questão deve-se à presença de certos alcalóides, cuja medição foi feita nas descendências de algumas plantas híbridas. Verificaram-se os seguintes resultados:

| [alcalóides] | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 |
|--------------|---|----|----|----|---|---|---|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|
| frequência | 7 | 29 | 46 | 31 | 5 | 0 | 2 | 7 | 10 | 9 | 3 | 0 | 0 | 0 | 1 | 3 | 5 | 2 |

(c) Desenhe o histograma desta geração.

(d) Formule uma hipótese genética para a segregação deste fenótipo e teste-a estatisticamente.

(e) Há alguma contradição entre as duas hipóteses (alíneas a e d)? Como as poderia conciliar?

39. Sinnott e Durham, ao estabelecerem linhas puras de abóbora, descobriram que ocasionalmente as plantas de frutos brancos produzem plantas de frutos alaranjados ou verdes, e que linhas de plantas de frutos alaranjados produzem ocasionalmente plantas de frutos verdes, porém não se produzindo plantas de frutos brancos a partir

das outras variedades, nem de frutos alaranjados da variedade de frutos verdes. Prosseguiram os auto-cruzamentos ao ponto de estarem seguros de terem linhas puras, e realizaram cruzamentos entre estas linhas, com os seguintes resultados:

| $P_1 \times P_2$ | F_1 | $F_2 (F_1 \times F_1)$ |
|----------------------------|------------|-------------------------------------|
| verde \times alaranjado | alaranjado | 81 alaranjado, 29 verde |
| branco \times alaranjado | branco | 155 branco, 40 alaranjado, 10 verde |

- (a) Defina os símbolos para os genes envolvidos e explique estes resultados.
 (b) Existe alguma contradição entre o genótipo da linha pura branco e as características da linhagem branco que a precedeu?

40. Usando o método χ^2 , teste os seguintes resultados para uma razão 9:6:1 numa F_2 resultante do cruzamento entre porcos duplos heterozigotos (F_1) com pelagem vermelha:

pelagem vermelha: 37; vermelho-claro (*sandy*): 14; branco: 3.

- (a) Compare esta hipótese com a de 12:3:1.
 (b) Cruzaram-se indivíduos vermelho da F_2 com indivíduos branco. Determine as proporções dos descendentes *sandy* a esperar segundo cada uma das hipóteses anteriores.

41. Realizou-se um cruzamento violeta \times branco. A F_1 obtida era toda azul, e do *selfing* nessa geração obteve-se uma F_2 com 72 indivíduos, dos quais 19 violeta, 46 azul e 7 branco.

(a) Teste as seguintes 5 hipóteses genéticas para a F_2 , pela estatística χ^2 :

- 1/4 violeta, 2/4 azul, 1/4 branco
- 3/16 violeta, 12/16 azul, 1/16 branco
- 4/16 violeta, 9/16 azul, 3/16 branco
- 6/16 violeta, 9/16 azul, 1/16 branco
- 3/16 violeta, 6/16 azul, 7/16 branco

(b) Para cada uma das hipóteses que decidiu não rejeitar, indique os genótipos dos indivíduos correspondentes às duas primeiras gerações.

(c) Para as mesmas hipóteses da alínea anterior, determine respetivamente quantos indivíduos de cada fenótipo seriam esperados, numa descendência de 80 indivíduos, do retrocruzamento da F_1 com o progenitor branco.

42. Nos cães da raça Labrador encontram-se 3 cores da pelagem: preto, castanho (chocolate) e ruço (amarelo). Cruzaram-se animais ruço e castanho e a F_1 era preta. Do *selfing* da F_1 resultaram 184 animais, 109 dos quais preto, 44 ruço, e 31 castanho.

- (a) Proponha uma explicação genética para estes resultados, justificando com a decisão estatística, e apresente os genótipos da 1ª geração.
 (b) O nariz dos animais era preto nos de pelagem preta, castanho nos de pelagem castanha, mas havia as duas cores nos de pelagem ruça: destes 44, 12 tinham nariz castanho e 32 tinham nariz preto. Complete a explicação genética para os resultados desta experiência.

43. Fez-se um estudo dum fenótipo de suscetibilidade a um fungo patogénico numa espécie de planta cultivada, realizando cruzamentos entre algumas variedades suscetíveis (aqui exemplificadas pela Al-Khali e a Muscat), e com uma raça silvestre resistente 'Socotrina'.

(a) Faça uma proposta genética envolvendo 2 *loci* com segregação independente que explique os resultados entre os seguintes cruzamentos:

Al-Khali \times Socotrina $\rightarrow F_1$ (resistente) $\rightarrow F_2$: 60 resistentes, 17 suscetíveis

Muscat \times Socotrina $\rightarrow F_1$ (resistente) $\rightarrow F_2$: 52 resistentes, 15 suscetíveis

Al-Khali \times Muscat $\rightarrow F_1$ (resistente) $\rightarrow F_2$: 48 resistentes, 26 suscetíveis

(b) Para a 3ª F_2 (do *selfing* dum F_1 de Al-Khali \times Muscat), demonstre pelo teste χ^2 (com correção de Yates) que a hipótese alternativa 3:1 não seria de rejeitar. Nesse caso, que genótipos iria atribuir às F_1 dos três cruzamentos, e quais as interações genéticas envolvidas?

44. Uma gata de cauda normal e pelagem uniforme foi acasalada com um gato de cauda curta e pelagem tigre, ambos de linhas puras, obtendo-se uma ninhada (F_1) com cauda curta e pelagem tigre. Cruzaram-se entre si os animais da F_1 , e obtiveram-se, no conjunto das descendências F_2 , 280 indivíduos com as seguintes combinações fenotípicas e números:

Cauda normal, pelagem uniforme: 22
Cauda normal, pelagem tigre: 64

Cauda curta, pelagem uniforme: 55
Cauda curta, pelagem tigre: 139

- (a) Formule uma hipótese genética para explicar estes dados.
(b) Segundo a sua hipótese, quais os genótipos das duas linhas puras da 1ª geração?
(c) Teste a sua hipótese com a estatística χ^2 .
(d) Faça a verificação estatística das proporções esperadas, mas para cada *locus* separadamente, e acrescente à sua hipótese o necessário elemento adicional.

45. Cruzaram-se duas cobaias pretas, tendo-se obtido na descendência 47 cobaias pretas, 14 creme e 19 albinas.

(a) Usando o método χ^2 , verifique a seguinte hipótese: *Aa* preto, *aa* albino, *AA* creme.

(b) De que tipo de dominância se trata nesta hipótese?

(c) O mesmo casal de cobaias foi acasalado mais três vezes, dando no conjunto das quatro descendências as seguintes distribuições:

| Acasalamento | Preto | Creme | Albino |
|--------------|-------|-------|--------|
| 1 | 47 | 14 | 19 |
| 2 | 48 | 16 | 16 |
| 3 | 46 | 13 | 21 |
| 4 | 45 | 16 | 19 |
| Total | 186 | 59 | 75 |

Verifique a mesma hipótese para os acasalamentos 2, 3 e 4, e para o conjunto dos dados. Discuta os resultados.

(d) Faça um teste de homogeneidade aos resultados dos quatro acasalamentos. [À soma dos valores de χ^2 de cada acasalamento subtraia o valor de χ^2 do conjunto total dos dados; o valor obtido tem distribuição χ^2 com o número de graus de liberdade obtido de forma semelhante: somando os graus de liberdade de cada um dos quatro acasalamentos, e subtraindo-lhes os g.l. do conjunto total dos dados]. Qual a conclusão que tira em relação à hipótese enunciada?

(e) Repita o exercício (alíneas a, c, d), desta vez testando a hipótese 9:3:4. Que conclusões tira, em comparação com a hipótese antes utilizada? E que tipo de dominância deduz?

46. Searle investigou uma população de gatos vadios (em Londres), registando a pelagem dos machos e fêmeas para a presença do fenótipo yellow (gene do cromossoma X com dominância parcial com selvagem +) e obteve as seguintes contagens:

| | Fenótipos | | |
|----------------------|------------------|-----|----|
| | + | +/y | y |
| fêmeas | 277 | 54 | 7 |
| machos (hemizigotos) | 311 | | 42 |

(a) Quais são as frequências genéticas nas subpopulações de machos e fêmeas?

(b) Usando teste χ^2 , verifique se esta população encontra-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg.

47. Numa população de índios Navajo testada por Boyd no Novo México, 305 eram do tipo sanguíneo M, 52 MN, e 4 N (genes L^M/L^N , codominantes).

(a) Determine se o desvio destes valores em relação às frequências genotípicas em equilíbrio é significativo (com o teste χ^2).

(b) Que proporção de crianças de uma mãe de fenótipo N se espera terem o fenótipo materno?

(c) Que proporção de crianças de mães heterozigóticas MN se esperam terem o fenótipo materno?

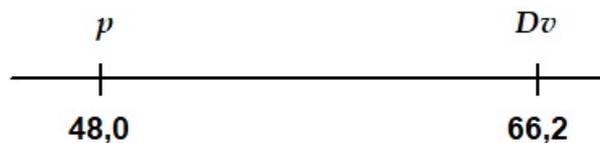
(d) No mesmo estudo, 140 índios Pueblo foram testados e os seus fenótipos eram: 83 M, 46 MN, e 11 N. Há uma diferença significativa entre esta população e a população Navajo? (verifique com uma tabela de contingência ou com um teste de homogeneidade).

48. Cruzaram-se duas estirpes de murganho, uma homozigótica para oligodactilia e a outra albina, obtendo-se uma F_1 normal. Na geração seguinte, ($F_1 \times F_1$), resultaram as seguintes classes fenotípicas:

| | | | |
|---------|-----------------|---------|-----------------|
| normais | oligodactílicos | albinos | alb. oligodact. |
| 181 | 90 | 88 | 1 |

- (a) Verifique que não há segregação independente.
 (b) Calcule os valores a esperar de um cruzamento-teste à F_1 .

49. Na figura à direita mostra-se a posição de dois *loci* no cromossoma 3 de *Drosophila melanogaster*. Do cruzamento duma linha pura de olhos rosa (gene *p*) com uma bitórax (cujo gene *bx* não se encontrava mapeado), verificou-se uma F_2 ($F_1 \times F_1$) com a seguinte distribuição por classes:



| | | | | |
|-------------|------|------|------|------|
| classe | I | II | III | IV |
| fenótipo | + | p | bx | p bx |
| frequências | 2452 | 1251 | 1288 | 9 |

- (a) Usando o teste χ^2 , verifique que os *loci* *p* e *bx* estão ligados
 (b) Calcule a respetiva taxa de recombinação, utilizando a tabela Z adequada.
 (c) Os indivíduos da classe IV foram cruzados com uma linha pura contendo o gene dominante *Dv* (nervuras das asas em delta), obtendo-se uma F_1 tri-híbrida que foi retrocruzada com os da classe IV. Admitindo que o novo *locus* (*bx*) se encontra entre *p* e *Dv*, e usando a estimativa da alínea anterior, caracterize a descendência (fenótipos e probabilidades) deste cruzamento, quanto a:
- Recombinantes entre *p* e *bx*
 - Recombinantes entre *bx* e *Dv*
 - Duplos recombinantes (considere uma interferência de 70%)

50. Cruzaram-se duas variedades de tomateiro, a variedade A com flores brancas e frutos amarelos e a variedade B com flores amarelas e frutos vermelhos; fizeram-se germinar 15 plantas F_1 , as quais apresentaram flores e frutos como na variedade B, e na F_2 resultante da auto-polinização duma planta F_1 obtiveram-se 25 tomateiros de flores amarelas e frutos vermelhos, 9 de flores brancas e frutos amarelos, e ainda 1 tomateiro de flores amarelas e frutos amarelos.

Uma das plantas da F_1 foi também retrocruzada com a variedade A e obtiveram-se os seguintes resultados:

| | | |
|-----------------|-----------------|------------------|
| | Frutos amarelos | Frutos vermelhos |
| Flores brancas | 25 | 6 |
| Flores amarelas | 3 | 26 |

- (a) Dê uma explicação genética completa para estes dados.
 (b) Determine os valores que seriam esperados de cada uma das 4 classes fenotípicas da F_2 que foi obtida por *selfing* da F_1 .

51. Num viveiro de ornamentais, detetou-se uma planta com uma nova tonalidade nas folhas. A espécie é auto-incompatível (isto é, só pode reproduzir-se por semente quando cruzada com outra planta). Foi assim usado pólen duma planta de tonalidade normal, e a descendência obtida tinha toda tonalidade normal nas folhas. Discuta as seguintes explicações, na perspetiva de poder vir-se ainda a produzir plantas com a nova tonalidade:

- (a) A nova tonalidade é um fenótipo de genes recessivos.
 (b) A nova tonalidade tinha causas ambientais.

Soluções

1. $\frac{3}{4}$. 2. a) "sorrel"; b) 22,5 + 22,5. 3. a) floração precoce, glumas claras; b) 30 (ou 29), 120 (ou 116); c) 1/64. 4. c) uma hidrolase e uma transferase. 5. a) *selfing*; b) *testcross*; c) árvores genealógicas. 6. b) *aabb aaBb A-bb A-bb A-Bb A-Bb A-bb*; c) $\frac{1}{2}$ são *aa*, $\frac{1}{2}$ são *Bb* donde $\frac{1}{4}$ *aaBb*, etc.. 7. a) $\frac{1}{4}$ afetados por concepção; ou, considerando em conjunto com os irmãos, pela distribuição binomial obtêm-se uma $P(3 \text{ afetados}, 3 \text{ normais}) = 13.18\%$ contra $P(4 \text{ afetados}, 2 \text{ normais}) = 3.3\%$ (razão 4:1); b) $\frac{1}{4}$ caso ambos sejam heterozigóticos (por sua vez com probabilidade 4/9). 8. c) se III-5 é homozigótica, então todos os filhos são não-portadores, e as filhas portadoras sãs; se heterozigótica, é o mesmo para metade dos descendentes, sendo a outra metade em cada sexo afetada; d) $P(\text{portadora}) = (1/2)^5$. 9. b) $X^aY, X^AX^-, X^AY, X^aY, X^AX^-$; c) recombinação. 10. a) alelos selvagem

dominantes, locus a/+ ligado ao X; b) selvagem. **11.** a) restrito: malhado, 1:1; b) restrito: malhado: moreno, 2: 1: 1. **12.** Sistema de 3 alelos. **13.** b) até e) incluem semidominância, sistemas de três alelos, letalidade, e penetrância; as descendências violeta do *selfing* da variedade violeta são a) todas; b) $\frac{1}{4}$; c) $\frac{3}{4}$; d) todas; e) 94% ou todas. **14.** Impossível haver CS nestes cruzamentos, se não for alélico. **15.** a) aparentemente, é dominante; b) alélico, codominante com L^M e L^N . **16.** a) A (dominante) para azul, a para branco, B^1 para AP1, B^2 para AP2, codominantes, segregação independente; b) A tem uma penetrância de 80%. **17.** a) alelo recessivo; b) frequência fenotípica de seco é $89/169 = 0,5266$ o teste de Snyder dá χ^2 (1 g.l.) = 1,04. **19.** genótipos das F_1 : A) $AaBBcc$; B) $AaBbcc$; C) $AaBBCC$; bb epistático sobre A/a , $C-$ epistático sobre A/a . **21.** $AaBB AABb aaBB AAbb AaBb$. **22.** a) completas; b) a F_1 (W x Y) é di-híbrida, para dar verde é preciso ser $aaB-$; c) $AABB$, $AaBB$, $aabb$, $aaBB$, $aabb$, $aaB-$. **23.** a) Efeitos pleiotrópico e epistático do gene para flores amarelas; b) fenótipo riscas amarelas é invisível. **24.** Hipótese de três alelos: $A/a^i/a^v$, vermelho é $A-$; hipótese de 2 pares de genes complementares: vermelho é $A-B-$. **25.** $aaBB$ ou $AAbb$. **27.** b) III-4; c) 10% dos gametas a; d) sendo b raro, assume-se BB em I-3, donde $(\frac{1}{2})^3$. **28.** a) Implicaria que muitos indivíduos não aparentados sejam portadores dos genes; b) $P(A \text{ autos. dom.}) = 2^{-6}$, $P(B \text{ dom.}) = 2^{-11}$. **29.** a) II-1, IV-4,5,6; c) IV-3; d) IV-2; e) IV-1,3; f) IV-6. **31.** Efeito materno do gene letal. **33.** a) 106.875, 35.625, 35.625, 11.875, $\chi^2_3 = 1.55$. **34.** a) $A - 24^R$, $B - 22^R$, $A > a$, $B > b$; c) $\chi^2_3 = 2,545$. **35.** a) F_1 di-híbrida, branco $aabb$, restantes genótipos azul, $\chi^2_1 = 1.77$. **36.** a) F_2 $9/16 AAB-C-$, $6/16 AAB-cc$ ou $AAbbC-$, $1/16 AAbbcc$, vermelha $AABBCC$, branca $AAbbcc$; b) $aaBBCC$; c) ii. $9/16-3/16-4/16$, iii. 1-0-0, iv. $1/4-2/4-1/4$, v. $3/8-4/8-1/8$, vi. $1/2-1/2-0$, vii. $3/4-1/4-0$. **37.** a) $\chi^2_1 = 4,34$; b) a classe B é $AaBb$; c) $AA-$, $AaBB$, $aabb$. **38.** d) 12:3:1. **39.** linhas parentais: verde $aabb$, amarelo $aaBB$, branco $AAbb$; F_2 do 2º cruzamento é 12: 3: 1. **40.** b) 9:6:1 implica $4/9$ sandy, 12:3:1 implica $1/6$ sandy; seria necessário um mínimo de 52 animais (total) para distinguir as duas hipóteses com 95% de confiança (86 para 99%). **43.** b) $\chi^2_1 = 3.53$. **45.** a) $\chi^2_2 = 3.075$; c) $\chi^2_2 = 3.2$, 3.4, 1.475 e 10.05. **46.** b) A frequência global de y é $(2 \times 7 + 54 + 42) / (2 \times 338 + 353) = 0,1069$. Calculando os valores esperados separadamente para machos e fêmeas, obtém-se para o conjunto $\chi^2 = 2,72$ (1 g.l.). **47.** a) $\chi^2_1 = 0,52$; b) 8,3%; c) $\frac{1}{2}$; d) contingência: $\chi^2_2 = 59,5$; $\chi^2_1 = 6,55$ para o conjunto dos dados, enquanto a soma dos χ^2 parciais é 1,68 (não há homogeneidade). **48.** b) $r \approx 10\%$ (repulsão). **49.** a) $\chi^2_3 = 576,8$; b) 10%; c) $p+$ e $+bx$, 5% cada; $bxDv$ e $++$, 4,1% cada; $p++$ e $+bxDv$, 0,246% cada. **50.** a) dois loci ligados, com os genes dominantes em acoplamento na variedade B, 15% de recombinação; b) 23,8 amarelo vermelho : 2,4 amarelo amarelo : 2,4 branco vermelho : 6,3 branco amarelo.

Capítulo 6 Variação contínua

1. Determine os coeficientes de correlação das seguintes séries de observações:

| Adultos do sexo masculino | | | Produção de leite em bovinos (litros) | | |
|---------------------------|-----------------------|------------------|---------------------------------------|------|-------|
| Indivíduo | Altura (polegadas) | Peso (libras) | Par | Mãe | Filha |
| 1 | 66 | 128 | 1 | 3000 | 1000 |
| 2 | 68 | 141 | 2 | 6000 | 4000 |
| 3 | 64 | 118 | 3 | 1000 | 3000 |
| 4 | 70 | 153 | 4 | 1000 | 5000 |
| 5 | 69 | 138 | 5 | 7000 | 5000 |
| 6 | 73 | 170 | 6 | 4000 | 6000 |
| 7 | 68 | 135 | | | |
| 8 | 67 | 130 | | | |
| 9 | 65 | 125 | | | |
| 10 | 72 | 167 | | | |

(a) Represente graficamente os dados de cada série e relacione-os com os valores obtidos de coeficiente de correlação.

(b) Teste a significância destes coeficientes de correlação.

(c) Atribua um significado biológico às correlações obtidas, e discuta que correções deveriam ser feitas às duas amostragens.

2. Dezanove pares de gémeos monozigóticos, educados separadamente, foram estudados quanto às suas diferenças de QI (teste de Binet) e quanto a diferenças de educação, conforme o seguinte quadro:

| Par | Δ_{QI} | $\Delta_{\text{educação}}$ | Par | Δ_{QI} | $\Delta_{\text{educação}}$ |
|-----|---------------|----------------------------|-----|---------------|----------------------------|
| 1 | 12 | 15 | 11 | 24 | 37 |
| 2 | 12 | 32 | 12 | 7 | 19 |
| 3 | -2 | 12 | 13 | 1 | 11 |
| 4 | 17 | 22 | 14 | -1 | 12 |
| 5 | 4 | 11 | 15 | 1 | 9 |
| 6 | 8 | 7 | 16 | 2 | 8 |
| 7 | -1 | 9 | 17 | 10 | 15 |
| 8 | 15 | 14 | 18 | 19 | 28 |
| 9 | 6 | 7 | 19 | 9 | 9 |
| 10 | 5 | 10 | | | |

Os valores de Δ_{QI} representam a diferença de QI entre o gémeo mais favorecido pela educação e o menos favorecido, por esta ordem, podendo ser negativos se este último tiver um QI mais elevado.

(a) Haverá uma correlação significativa entre a educação e a inteligência, tal como foi testada?

(b) Se os dois membros de um par não mostrassem diferença em oportunidades educativas, que diferença de QI se esperaria entre eles, de acordo com estes dados? Discuta o resultado obtido.

3. Clausen e Hiesey realizaram cruzamentos entre raças californianas de *Potentilla glandulosa*. Uma delas forma uma população costeira que cresce durante todas as estações do ano, enquanto a outra é de montanha ("alpina") e hibernante ("dormente") nos meses de inverno.

Mediu-se o grau de atividade de crescimento em ambiente homogéneo, nas plantas F_1 e F_2 destes cruzamentos, comparando-as com as parentais:

| | Grau de crescimento no Inverno | | | | |
|----------------------------|--------------------------------|----------------|------------|-------------------|---------------------|
| | Totalmente ativo | Bastante ativo | Intermédio | Bastante dormente | Totalmente dormente |
| P_1 (costeira) | todas | | | | |
| P_2 (alpina) | todas | | | | |
| F_1 ($P_1 \times P_2$) | todas | | | | |
| F_2 ($F_1 \times F_1$) | 43 | 139 | 601 | 178 | 14 |

Que tipo de genes estão envolvidos na determinação da atividade no Inverno?

4. Punnett e Bailey cruzaram estirpes Hamburg e Sebright de galináceos e na F_2 verificaram-se os seguintes resultados:

| | Gramas | | | | | | | | | |
|-----------------------------------|--------|-----|-----|-----|-----|------|------|------|------|------|
| | 500 | 600 | 700 | 800 | 900 | 1000 | 1100 | 1200 | 1300 | 1400 |
| Sebright | 1 | 1 | | | | | | | | |
| Hamburg | | | | | | | | | | 1 |
| F_1 (S × H), masc. | | | | | | | | 5 | 2 | 1 |
| F_2 ($F_1 \times F_1$), masc. | | 1 | 4 | 7 | 15 | 26 | 19 | 29 | 9 | 2 |

Proponha uma explicação para estes dados (estarão todos os genes envolvidos a afetar o peso aditivamente?)

5. Qual das seguintes características não é analisada como variação contínua?

- i) teor em alcaloides no tremoceiro
- ii) comprimento da corola em *Nicotiana*
- iii) cor das sementes em ervilheira
- iv) qualidade da cortiça de sobreiro

6. Uma espécie ornamental apresenta por vezes pelos na face adaxial das pétalas, tendo-se resolvido analisar a genética deste carácter. Assim, cruzou-se uma linha pura sem pelos com uma linha pura com pelos, obtendo-se na F_1 25 indivíduos sem pelos. Do *selfing* nesta geração resultaram 390 indivíduos sem pelos, e 130 com pelos. Considerou-se por isso que a distinção entre os dois fenótipos se devia a um *locus* apenas, com dominância completa.

Entretanto, as duas linhas puras foram sendo auto-polinizadas para se obterem, em cada geração, populações de referência para as F_1 e F_2 . E verificou-se que a linha pura com pelos, na geração que servia de controlo à F_2 , era muito mais homogénea do que a classe da F_2 que tinha pelos. Fez-se pois o estudo da densidade de pelos em cada indivíduo destas duas populações.

Após determinar-se que as diferenças intra-individuais entre flores não eram significativas, estimaram-se os parâmetros das duas distribuições:

| | F_2 com pelos | Controlo (linha pura) com pelos |
|---------------|-----------------|---------------------------------|
| média | 13 | 13 |
| desvio-padrão | 6 | 3 |

(a) Calcule a V_G nesta F_2 com pelos.

(b) Analise a interação entre o gene que determina a ausência de pelos e os genes representados pela V_G obtida na alínea anterior.

7. Uma população natural de *Drosophila melanogaster* apresenta uma variância de 0,366 para o comprimento do tórax, medido em unidades de 0,01 mm; a mesma medição em gerações F_1 resultantes de cruzamentos entre estirpes desta espécie altamente consanguíneas (virtualmente, linhas puras) apresenta uma variância de apenas 0,186.

(a) Que componentes da variância podem ser estimadas a partir destes resultados?

(b) Que proporção da variância na população natural é atribuível a diferenças genotípicas entre os indivíduos?

8. A resistência à insulina caracteriza a diabetes tipo II (que se desenvolve geralmente em consequência da obesidade abdominal). Estimou-se para este carácter uma heritabilidade em sentido lato de 0,26. Explique sucintamente como essa estimativa pode ter implicações sobre:

(a) Aplicar-se uma hipotética medida eugénica (em que os indivíduos com diabetes tipo II seriam impossibilitados de se reproduzir)

(b) Realizar-se um condicionamento ambiental preventivo (diminuir a possibilidade de expressão da doença).

9. Os comprimentos da perna (segmento da tibia) e do pescoço de uma determinada espécie de mamífero deram as seguintes variâncias:

| | | comprimento da perna | comprimento do pescoço |
|-----------|---------------|----------------------|------------------------|
| variância | fenotípica | 310,2 | 730,4 |
| " | ambiental | 103,4 | 365,2 |
| " | aditiva | 103,4 | 182,6 |
| " | de dominância | 103,4 | 182,6 |

Explique qual destes dois caracteres seria mais facilmente modificado pela seleção.

10. O quadro seguinte mostra a distribuição fenotípica de gerações descendentes duma F_1 entre duas linhas puras segregando para uma característica poligénica, tendo-se realizado a partir da F_2 a seleção para o fenótipo 6: os números com fundo sombreado representam os indivíduos utilizados como progenitores da respetiva geração seguinte.

| Geração | Fenótipo | | | | | | | | | Média | V_p |
|---------|----------|---|----|-----|-----|-----|-----|----|---|-------|--------|
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | | |
| F_2 | 2 | 9 | 15 | 18 | 15 | 9 | 2 | | | 4,0 | 2,0000 |
| F_3 | | 3 | 15 | 43 | 65 | 50 | 20 | 4 | | 5,1 | 1,4774 |
| F_4 | | 4 | 38 | 165 | 329 | 305 | 131 | 26 | 2 | 5,4 | 1,2893 |

- (a) Determine a heritabilidade realizada desta característica.
 (b) Explique a evolução dos valores de V_p da F_2 à F_4 .
 (c) Suponha que se prolongava a seleção de indivíduos com fenótipo 6 em sucessivas gerações. Especule sobre possíveis resultados da V_p , justificando.

11. Determine a resposta a esperar de selecionarem-se indivíduos de fenótipo 12:

- (a) Numa população com média 8 e desvio-padrão 2, sendo $h^2 = 0,25$.
 (b) Numa população com média 6 e desvio-padrão 3, sendo $h^2 = 0,67$.
 (c) Qual o valor da V_A numa e noutra populações?

12. Cruzaram-se duas variedades duma forrageira, e autocruzaram-se os indivíduos da F_1 . Determinou-se na F_2 resultante, para o peso seco por hectare, uma $V_A = 135$, $V_D = 12$, e $V_E = 78$.

- (a) Determine a heritabilidade nesta F_2 .
 (b) Sabendo que o valor médio desta F_2 era 91, calcule a resposta a esperar se o diferencial de seleção a partir desta F_2 for +15, e a média da geração resultante.
 (c) Calcule a intensidade de seleção correspondente a este valor +15.

13. Numa característica com média 50 e desvio-padrão 10, sendo a heritabilidade 0,4 e usando uma intensidade de seleção +1,5, qual é a média a esperar na geração seguinte?

14. Com base nos seguintes dados: $V_I = 10$; $V_D = 20$; $h^2 = 40\%$; $V_E = 150$; $COV_{GE} = 0$. Calcule a V_{NA} , a V_p , e a V_A .

15. Na tabela seguinte resumem-se os resultados duma investigação das componentes da variância fenotípica para 3 características de variação contínua (A, B e C) numa população.

| Característica | A | B | C |
|----------------|----|---------|-----|
| Média | 12 | 0,05 | 600 |
| Desvio padrão | 3 | 0,015 | 20 |
| V_A | 3 | 0,00015 | 12 |
| V_D | 1 | 0,00003 | 220 |
| V_I | 1 | 0 | 30 |

- (a) Calcule a V_G de cada uma das características.
 (b) Identifique qual das três características será mais facilmente modificada pela seleção, justificando com cálculos.
 (c) Calcule a média a obter em cada característica, após seleção com $i = +2$.

16. Considere duas populações da mesma espécie, onde foi estudada uma mesma característica de variação contínua. Na população A, os fenótipos têm uma distribuição normal com média 12 e desvio padrão 4, enquanto na população B têm uma distribuição normal com média 16 e desvio padrão 7.

- (a) Na população A, $V_A = 12,5$, na população B, $V_A = 10$. Calcule a heritabilidade em cada uma.
 (b) Calcule a resposta a esperar usando uma intensidade de seleção -2 , em cada uma das populações.
 (c) Calcule a intensidade de seleção necessária para obter uma descendência com média 20, em cada uma das populações. Com base neste resultado e no da alínea anterior, verifique a importância da diferença de heritabilidade no potencial de melhoramento de cada população.
 (d) Considerando que a V_{NA} tem o mesmo valor nas duas populações, explique o que significa a diferença do valor de V_E entre as duas populações, e como isso pode influenciar as expectativas de melhoramento.

17. Uma população de plantas foi estudada para as características comprimento dos entrenós e eficiência fotossintética, e as distribuições respectivas foram:

Fenótipo A (comprimento dos entrenós) média 35 desvio-padrão 10 (clones: 8)
 Fenótipo B (eficiência fotossintética) média 0,2 desvio-padrão 0,04 (clones: 0,02)

Os valores de desvio-padrão para clones foram obtidos após propagação vegetativa de diversos indivíduos desta população. Para cada um dos fenótipos, responda às seguintes questões:

- (a) Faça a estimativa da V_E .
- (b) Com $i = +1,2$, qual é o valor de S ?
- (c) Sendo a média resultante desta seleção igual a 38,6 (A) e 0,212 (B), quais os valores de h^2_R ?
- (d) Faça uma estimativa da V_{NA} .

18. Numa espécie de rouxinol endêmica da África do Sul fez-se um estudo da adaptabilidade, medida através da eficiência respiratória, a diferentes regimes de humidade e temperatura. Utilizaram-se indivíduos de duas populações, uma vivendo próximo do litoral e outra no interior, com climas contrastantes: na área ocupada pela população do litoral a humidade é mais elevada e as temperaturas diárias menos extremas. Realizaram-se cruzamentos intrapopulacionais e obtiveram-se estimativas de diversas componentes da variância para a eficiência respiratória (tabela):

| População | Litoral | Interior |
|------------|---------|----------|
| V_P | 30 | 58 |
| V_E | 16 | 17 |
| V_A | 10 | 29 |
| V_{NA} | 4 | 12 |
| COV_{GE} | 0 | 0 |

- (a) Calcule a heritabilidade em cada uma das populações.
- (b) A atual distribuição da espécie resulta duma expansão territorial relativamente recente. Diga qual das populações esteve na origem da outra, isto é, foi a população do interior que derivou da do litoral, ou foi a do litoral que derivou da do interior? Justifique a sua resposta.
- (c) Que tipo de seleção natural (equilibrada, direcional ou disruptiva) deverá ter ocorrido durante esse processo de expansão? Justifique a sua resposta.

19. Considere o seguinte conjunto de resultados, obtido a partir do cruzamento entre duas linhas puras, designadas P_1 e P_2 :

| | População | | | | | |
|------------------|-----------|-------|-------|-------|-------|-------|
| | P_1 | P_2 | F_1 | F_2 | B_1 | B_2 |
| Média | 10 | 18 | 13 | 13 | 11 | 15 |
| Variância | 5 | 5 | 5 | 10 | 8 | 8 |

- (a) Determine a heritabilidade.
- (b) Na F_2 , verificou-se que 1/40 dos indivíduos tinham fenótipo ≥ 20 . Quando cruzados ao acaso entre si, a geração obtida teve valor médio próximo de 16. Como entende estes resultados, tendo em conta a resposta da alínea anterior?

20. Determinaram-se as médias e variâncias do tempo de floração em duas variedades de trigo e subseqüentes gerações:

| | Média | Variância |
|-------------------------------|-------|-----------|
| P_1 (Ramona, flor. precoce) | 12,99 | 11,036 |
| P_2 (Baart, flor. tardia) | 27,61 | 10,320 |
| F_1 ($P_1 \times P_2$) | 18,45 | 5,237 |
| F_2 ($F_1 \times F_1$) | 21,20 | 40,350 |
| B_1 ($F_1 \times P_1$) | 15,63 | 17,352 |
| B_2 ($F_1 \times P_2$) | 23,88 | 34,288 |

- (a) Através das componentes da variância, calcule a heritabilidade.
- (b) Calcule a V_D usando a melhor estimativa de V_E , e compare com o valor de V_A obtido.

21. Em *Capsicum annuum* (malagueta) realizaram-se vários cruzamentos entre linhas puras de variedades comerciais, para determinar parâmetros da variação contínua em fenótipos de interesse económico. Realizou-se o *selfing* nas F_1 resultantes desses cruzamentos para obterem-se as F_2 . Na tabela representam-se as variâncias

fenotípicas do tempo de maturação dos frutos e do número de frutos por planta, respeitantes a um desses cruzamentos:

| Geração | Maturação dos frutos | Frutos por planta |
|----------------|----------------------|-----------------------|
| F ₁ | V _{F1} = 2 | V _{F1} = 19 |
| F ₂ | V _{F2} = 50 | V _{F2} = 475 |

- (a) Calcule as V_G das duas características, e a proporção desses valores em relação à V_p (considere COV_{GE} = 0).
 (b) Também se obtiveram as descendências da F₁ por *backcross* (B₁ e B₂), donde resultaram os seguintes valores:

| Maturação dos frutos | Frutos por planta |
|--|--|
| V _{B1} = 46, V _{B2} = 44 | V _{B1} = 462, V _{B2} = 440 |

Calcule a heritabilidade das duas características.

- (c) Os autores destes dados comentaram que, apesar dos valores da componente genotípica na F₂, as respostas à seleção seriam decepcionantes. Explique porquê.

22. Num estudo sobre o peso numa população humana, em que se fez a comparação entre estudantes universitárias e respetivas mães, verificaram-se os seguintes parâmetros:

| Grupo | média | desvio-padrão |
|--------|-------|---------------|
| Mães | 73 | 12 |
| Filhas | 51 | 5 |

O coeficiente de correlação obtido era de 0,03 (não-significativo). Perguntou-se então às mães qual teria sido o seu peso quando tinham a idade das filhas, de que resultou uma nova distribuição de pesos com média de 50 e desvio-padrão 5, e desta vez o coeficiente de correlação entre as duas gerações era de 0,2 (significativamente diferente de 0).

- (a) Apesar de não ter sido realizada uma medição direta para obter a segunda distribuição fenotípica nas mães, esta foi considerada a mais fidedigna para o estudo de correlação entre gerações. Explique como a causa para as diferenças de desvio-padrão observadas poderia também alterar o coeficiente de correlação obtido.
 (b) Qual a estimativa que pode fazer para o valor da variância aditiva nas mães?

23. Escolheram-se duas cenouras e cruzaram-se entre si, recolhendo-se ao acaso 7 das sementes obtidas. Uma vez desenvolvidas, fez-se propagação vegetativa das plantas germinadas, 10 indivíduos por clone.

A análise do teor em carotenos da raiz tuberculosa, segundo uma escala arbitrária de 1 a 4, deu os seguintes resultados:

Realizou-se em seguida a polinização de 1 indivíduo de cada clone com uma mesma amostra de pólen da mesma proveniência que as cenouras iniciais, geneticamente heterogéneo, fazendo-se medições em 10 descendentes de cada polinização. Os valores obtidos foram:

| sementes | | | | | | |
|----------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| I | II | III | IV | V | VI | VII |
| 2,7 | 2,6 | 1,9 | 2,1 | 3,1 | 2,3 | 2,6 |
| 2,8 | 2,9 | 2,0 | 2,6 | 2,8 | 2,0 | 2,7 |
| 2,8 | 2,3 | 1,9 | 2,4 | 2,7 | 2,5 | 2,8 |
| 2,4 | 2,3 | 1,3 | 1,9 | 2,7 | 2,5 | 3,2 |
| 2,1 | 2,3 | 1,9 | 2,3 | 3,4 | 1,9 | 2,3 |
| 2,6 | 2,7 | 1,2 | 1,6 | 3,3 | 2,6 | 2,6 |
| 2,7 | 1,9 | 1,9 | 2,6 | 3,0 | 2,5 | 2,2 |
| 2,9 | 2,5 | 1,6 | 2,0 | 3,1 | 2,6 | 2,4 |
| 2,7 | 2,3 | 1,9 | 2,4 | 2,5 | 2,2 | 2,4 |
| 2,6 | 2,4 | 1,6 | 2,3 | 2,6 | 2,5 | 2,3 |

- (a) Determine as componentes da variância fenotípica a partir desta primeira tabela [Nota: selecionando os dados de cada tabela pode transferi-los para uma folha de cálculo].

| descendências | | | | | | |
|---------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| I | II | III | IV | V | VI | VII |
| 3,6 | 1,6 | 1,7 | 2,7 | 3,0 | 2,5 | 2,8 |
| 2,1 | 2,3 | 2,7 | 2,0 | 2,6 | 2,8 | 2,3 |
| 2,8 | 2,1 | 3,2 | 2,2 | 3,1 | 2,4 | 2,1 |
| 3,1 | 2,5 | 2,2 | 2,5 | 2,3 | 2,5 | 2,0 |
| 2,5 | 2,3 | 2,4 | 3,0 | 3,0 | 3,2 | 2,4 |
| 2,3 | 2,3 | 2,5 | 2,0 | 2,6 | 2,2 | 2,1 |
| 2,1 | 3,2 | 2,1 | 1,3 | 2,6 | 1,8 | 2,3 |
| 1,7 | 3,1 | 1,9 | 2,4 | 2,6 | 2,0 | 1,8 |
| 2,8 | 3,0 | 2,4 | 2,6 | 1,9 | 3,0 | 2,1 |
| 1,9 | 2,3 | 1,1 | 2,1 | 2,7 | 2,6 | 2,5 |

- (b) Calcule a regressão das descendências sobre os clones (porque é que deve usar as médias dos clones como variável independente?).

- (c) Compare as estimativas de heritabilidade a partir dos resultados das alíneas anteriores.
 (d) Imagine que se vão selecionar, na segunda tabela, os 10 indivíduos que tiveram fenótipo mais baixo. Qual é o diferencial de seleção que isso representa?

24. No seu tratado sobre subericultura, José Vieira Natividade concluiu, dos ensaios de cruzamento entre sobreiros para avaliar as componentes da variância da qualidade da cortiça, que há uma elevada componente genotípica, porém ela é quase totalmente não-aditiva. Que consequências isso pode ter para o melhoramento desta importante característica?

25. Galton encontrou uma correlação significativa entre as estaturas de pais e filhos, concluindo assim ser esta uma característica hereditária. Entretanto, os seus dados apontavam também para uma correlação significativa entre a estatura e a situação económico-social.

- a) Que comentário lhe sugerem estes dados?
 b) A conclusão de Galton será válida, ou não? Justifique.

26. O número de crias nos mamíferos, que tem heritabilidade praticamente nula, está sujeito a um efeito materno, dependente do fenótipo das mães que amamentaram as fêmeas onde se mede esta componente da fertilidade, e que faz parte da componente ambiental da variância fenotípica.

Para demonstrar este efeito materno, uma grande população de fêmeas de murganho de uma estirpe consanguínea foram acasaladas com machos dessa estirpe e registou-se o número de crias de cada uma. Imediatamente após cada parto, as crias eram redistribuídas para formarem-se dois grupos experimentais:

Grupo A: ninhadas de tamanho constante

Grupo B: ninhadas-controlo

(isto é, suplementaram-se ou retiraram-se crias de/para outras fêmeas de modo a assegurar que cada uma teria 8 crias para amamentar)

(com o número de crias que calhou terem, sem manipulações).

As taxas de sobrevivência desta segunda geração, até à maturação sexual, foram de praticamente 100% em qualquer dos grupos.

As fêmeas da segunda geração (filhas das que foram separadas entre o grupo A e B) foram por sua vez acasaladas com machos da mesma estirpe, e determinaram-se os tamanhos das respetivas ninhadas, números que foram utilizados para comparar entre grupos e entre gerações:

| Estatística | Grupo | |
|-------------------------------|-------|--------|
| | A | B |
| <i>Correlação entre irmãs</i> | 0,055 | 0,107 |
| <i>Regressão filhas-mães</i> | 0,045 | -0,028 |

A correlação entre irmãs (“de leite”) estabelece a que ponto a fertilidade das fêmeas da 2ª geração tende a ser semelhante dentro da mesma ninhada.

A regressão filhas-mães faz o mesmo, entre cada fêmea da 1ª geração e as respetivas crias (as que amamentou). Os quatro valores desta tabela eram todos significativos (em relação ao valor 0), e significativamente diferentes entre os grupos A e B.

Considerando o efeito materno nesta característica, e recordando que as diferenças entre genótipos não influenciam a característica (porquê?), analise os resultados:

- (a) Comparando os grupos A e B em termos de correlação entre irmãs.
 (b) Comparando os grupos A e B em termos de regressão filhas-mães.
 (c) Comparando a correlação com a regressão no grupo A.
 (d) Como imagina que um efeito destes teria lugar em plantas cultivadas, e como procuraria reproduzir a manipulação experimental que definiu os grupos A e B? (Sugestão: exemplifique com fenótipos da semente)
 (e) Analise as implicações práticas de uma regressão progenitor-descendente de valor negativo.

27. Marque com V (verdadeiro) ou F (falso) as frases que seguem, e no caso das que classificou F justifique a sua opção.

- (a) Se a V_p for totalmente por causas ambientais, então a resposta à seleção é positiva ____
 (b) A presença ou ausência duma doença genética pode ser de causa poligénica ____
 (c) Os fenótipos de variação contínua são suscetíveis às influências ambientais porque são poligénicos ____
 (d) O diferencial de seleção é proporcional à heritabilidade ____

28. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

- i) Heritabilidade em sentido lato e em sentido estrito
- ii) Valor genotípico e valor melhorador
- iii) Intensidade de seleção e diferencial de seleção
- iv) Heritabilidade e heritabilidade realizada
- v) Heterose e efeito ambiental.

Soluções

1. a) 0.97 e 0.27. **2.** a) $t_{N-2} = 4.858$. b) $-1.922 (\pm 2.283)$. **3.** b) 3 pelo menos. **4.** pelo menos 4 pares; não. **6.** a) 27. **7.** b) 0.492. **10.** a) 0,55. **11.** a) +1; b) +4; c) 1 e 6. **12.** a) 0,6; c) 1. **13.** 56. **14.** $V_p = 300$. **15.** c) 14 (A) 0,07 (B) 601,2 (C). **16.** a) 0.781, 0.204; b) $-6.25, -2.86$; c) $+2.56, +2.8$. **17.** c) 30% e 25%; d) 6 e 0,0008. **18.** a) 0,4. **20.** a) 0,720; b) assumindo $V_E = 7,9575, V_D = 3,3$. **21.** b) $V_A = 10$ e 48. **22.** b) 0,4. **23.** a) 0,0793, 0,1325; b) 0,3119; c) 0,6257, 0,6238; d) $-0,74$. **26.** a) correlação(B) > correlação(A) por efeito materno; b) regressão(B) < 0 sugere ninhadas maiores darem fêmeas menos fecundas; c) correlação(A) \approx regressão(A) sugere efeito ambiental compartilhado (não materno). **27.** FVFF.

Parte III. Cromossomas

Capítulo 7 Mapas

1. Stadler cruzou uma estirpe de milho homocigótica para os genes recessivos, ligados, *colorless* (*c*), *shrunken* (*sh*), e *waxy* (*wx*) com uma estirpe homocigótica para os alelos dominantes correspondentes (*C Sh Wx*), e depois retrocruzou as plantas F_1 com as plantas da estirpe homocigótica para os genes recessivos. A descendência foi a seguinte:

| <i>Fenótipo</i> | <i>Frequência</i> | <i>Fenótipo</i> | <i>Frequência</i> |
|-----------------|-------------------|-----------------|-------------------|
| C Sh Wx | 17959 | C Sh wx | 4455 |
| c sh wx | 17699 | c sh Wx | 4654 |
| C sh wx | 509 | C sh Wx | 20 |
| c Sh Wx | 524 | c Sh wx | 12 |

- (a) Desenhe um mapa de ligação para os três genes.
 (b) Calcule os valores de coincidência e interferência com respeito a *crossovers* duplos.

2. No milho, uma estirpe homocigótica para os genes recessivos *a* (*green*), *d* (*dwarf*), e *rg* (folhas normais), foi cruzada com uma estirpe homocigótica para os seus alelos dominantes *A* (*red*), *D* (*tall*), e *Rg* (*ragged leaves*). A descendência deste cruzamento foi retrocruzada com plantas homocigóticas para os genes recessivos, produzindo-se os seguintes fenótipos:

| <i>Fenótipo</i> | <i>Frequência</i> | <i>Fenótipo</i> | <i>Frequência</i> |
|-----------------|-------------------|-----------------|-------------------|
| A D Rg | 265 | A d rg | 90 |
| a d rg | 275 | a D Rg | 70 |
| A D rg | 24 | A d Rg | 120 |
| a d Rg | 16 | a D rg | 140 |

- (a) Quais das classes acima representam *crossovers* entre *a* e *d*? *d* e *rg*? *a* e *rg*?
 (b) Proponha um mapa de ligação com distâncias entre os três genes.
 (c) Qual é o coeficiente de coincidência neste caso?
 (d) Qual o grau de interferência?
 (e) Se a interferência fosse mais elevada, que alteração iria esperar nos resultados?
 (f) Se uma planta *a Rg/ A rg* fosse cruzada com uma *a rg/ a rg*, que fenótipos e frequências esperaria na descendência?

3. Ainda no milho, considere três pares de genes ligados no mesmo cromossoma para

| <i>Característica</i> | <i>Fenótipos</i> | <i>Alelos</i> |
|-----------------------|--------------------------|---------------|
| cor da planta | <i>green/yellow</i> | <i>Y/y</i> |
| forma do endosperma | <i>full/shrunken</i> | <i>Sh/sh</i> |
| cor da semente | <i>colored/colorless</i> | <i>C/c</i> |

Três plantas diferentes, I, II e III, cada uma heterocigótica nestes três *loci*, foram cruzadas com triplos recessivos, resultando as seguintes frequências fenotípicas:

| Fenótipo da descendência | <i>Plantas heterocigóticas</i> | | |
|--------------------------|--------------------------------|------|------|
| | I | II | III |
| Y Sh C | 25 | 387 | 99 |
| y sh c | 20 | 368 | 96 |
| Y sh c | 2 | 97 | 365 |
| y Sh C | 3 | 98 | 390 |
| Y Sh c | 100 | 1 | 23 |
| y sh C | 95 | 4 | 22 |
| Y sh C | 380 | 24 | 5 |
| y Sh c | 375 | 21 | 0 |
| | 1000 | 1000 | 1000 |

- (a) A partir dos dados da tabela, proponha uma ordem de ligação e as distâncias de recombinação entre os *loci*.
 (b) Com base na sua proposta, calcule o coeficiente de coincidência.
 (c) Descreva as alterações de frequência resultantes de um aumento da interferência.
 (d) Dê os genótipos exatos para cada um dos cromossomos homólogos presentes nas plantas I, II, e III.

4. Faça o mapeamento dos *loci* A, B e F, de acordo com os resultados do seguinte cruzamento (os genes *a*, *b* e *f* são recessivos):

$$AaBbFf \times aabbff \longrightarrow F_1 \text{ (fenótipos):}$$

| | | | | | | | |
|-----|----|-----|----|-----|-----|-----|-----|
| ABF | 91 | ABf | 7 | AbF | 663 | Abf | 238 |
| abf | 89 | abF | 13 | aBf | 657 | aBF | 242 |

Determine também o coeficiente de coincidência.

5. Pretende-se mapear os *loci* *ver*, *caudal* e *dpp*, do coleóptero *Tribolium castaneum*.

(a) Construa esse mapa, tendo em conta a descendência do cruzamento-teste

| | | | | | | |
|-----------------------|---|-----------------------|--------------|------------|----------------|------------|
| + + + | × | <i>ver caudal dpp</i> | Fenótipo | frequência | Fenótipo | frequência |
| <i>ver caudal dpp</i> | | <i>ver caudal dpp</i> | + + + | 137 | ver + + | 1 |
| | | | + + dpp | 60 | ver + dpp | 7 |
| | | | + caudal + | 14 | ver caudal + | 53 |
| | | | + caudal dpp | 0 | ver caudal dpp | 128 |

(b) Quantos recombinantes duplos ocorreriam sem interferência?

(c) Considerando que um outro *locus*, *Pig-22*, se encontra a 7 cM de *dpp*, diga quais dos descendentes do cruzamento $dpp \text{ Pig-22}^A / + \text{ Pig-22}^B \times dpp \text{ Pig-22}^A / dpp \text{ Pig-22}^A$ deverão corresponder a 3,5% do total.

6. Considere três *loci* bialélicos *F*, *G* e *H*

(a) De acordo com os dados de cada uma das seguintes experiências (os genes com letras maiúsculas são dominantes, com penetrância completa), construa os correspondentes mapas de ligação:

| Experiência 1 (FfGgHh × ffgghh) | | Experiência 2 (FfGgHh × ffgghh) | |
|------------------------------------|--------------------|------------------------------------|--------------------|
| <i>fenótipos</i> | <i>frequências</i> | <i>fenótipos</i> | <i>frequências</i> |
| FGH | 17 | FGH | 1 |
| fgh | 19 | fgh | 2 |
| Fgh | 19 | Fgh | 856 |
| fGH | 18 | fGH | 863 |
| FGh | 211 | FGh | 72 |
| fgH | 216 | fgH | 73 |
| FgH | 0 | FgH | 66 |
| fGh | 0 | fGh | 67 |

(b) Explique a diferença de resultados entre as duas experiências, e discuta a possibilidade de utilizar o conjunto dos dados para produzir um mapa eventualmente aperfeiçoado.

7. Considere um gene *A* que determina plumagem malhada, e um gene recessivo *a* para plumagem lisa; pretende-se determinar a sua distância de ligação em relação a um *locus* *B/b* que determina o tamanho do corpo (*B*-: aves anãs; *bb*: aves normais), e em relação ao de um enzima *C*, que apresenta na mesma espécie dois alelos, *C*¹ e *C*² (codominantes).

Achou-se, dos cruzamentos-teste às *F*₁ de dois cruzamentos envolvendo quatro linhas puras (I × II e III × IV):

| I × II | III × IV |
|---|--|
| 88 aves malhado anão <i>C</i> ^{1/2} | 88 aves malhado normal <i>C</i> ² |
| 88 aves liso normal <i>C</i> ² | 88 aves liso anão <i>C</i> ^{1/2} |
| 10 aves malhado normal <i>C</i> ² | 10 aves malhado anão <i>C</i> ^{1/2} |
| 10 aves liso anão <i>C</i> ^{1/2} | 10 aves liso normal <i>C</i> ² |
| 2 aves malhado normal <i>C</i> ^{1/2} | 2 aves malhado anão <i>C</i> ² |
| 2 aves liso anão <i>C</i> ² | 2 aves liso normal <i>C</i> ^{1/2} |

- (a) Determine os fenótipos das linhas puras, I-IV.
 (b) Trace o mapa dos genes envolvidos.
 (c) Discuta a possibilidade de medir-se a interferência com base nestes dados.
 (d) A partir das aves F_2 , qual seria o procedimento mais adequado para isolar uma linha pura malhado anão C^2 ?

8. Observe o seguinte mapa de um autossoma:

| | | |
|----|----|----|
| A | B | C |
| 12 | 17 | 27 |

Cruzaram-se indivíduos (de linhas puras) $Abc \times aBC$ (dominância completa nos três loci). Do cruzamento-teste à F_1 , determine a probabilidade de obter, na descendência F_2 , indivíduos com fenótipo ABC, assumindo:

- (a) uma interferência de 100%;
 (b) uma interferência de 60%;
 (c) o mesmo que na alínea a, mas com uma penetrância de 80% para o gene C.

9. Os loci *gr*, *nou* e *ill* encontram-se nas posições 24, 40 e 50 do respectivo cromossoma, e a interferência neste intervalo é 37,5%. Explícite as classes recombinantes que se espera, e calcule o respectivo número, numa descendência de 200 indivíduos do cruzamento $GR\ nou\ ILL/gr\ NOU\ ill \times gr\ nou\ ill/gr\ nou\ ill$

10. Três genes ligados, *a*, *b*, *c*, ocupam as seguintes posições no mapa dum certo cromossoma:

| | | | |
|----------|----------|----------|----------|
| gene: | <u>a</u> | <u>b</u> | <u>c</u> |
| posição: | 0 | 10 | 30 |

Assuma que não ocorrem *crossovers* duplos dentro da região *a-b* nem na região *b-c*, mas que há *crossover* duplos entre *a* e *c*, para determinar:

(a) As classes fenotípicas e respectivas frequências na descendência F_2 produzida pelos seguintes cruzamentos (os símbolos + representam alelos dominantes "selvagem" em *a* e *c*), com interferência de 50%:

- i) $P_1: a\ c/a\ c \times ++/++ \rightarrow F_1 \times a\ c/a\ c \rightarrow F_2?$
 ii) $P_1: a\ +/a\ + \times +\ c/+c \rightarrow F_1 \times a\ c/a\ c \rightarrow F_2?$

(b) As proporções de células germinais no decurso da meiose que se espera:

- que mostrem dois quiasmas na região *a-b-c*, um entre *a* e *b*, e outro entre *b* e *c*?
- que mostrem um só quiasma na região *a-b-c*?

[Nota: para responder à alínea b), primeiro terá de postular a relação, num segmento do cromossoma, entre número de quiasmas e frequências de recombinação; resolva primeiro com interferência 0, e depois adapte o resultado para interferência de 50%].

11. As três experiências esquematizadas abaixo referem-se a uma tentativa de estabelecer uma relação entre a extensão de um segmento cromossómico (em cM) e a interferência. Em todas se utilizaram linhas puras de *Drosophila melanogaster* como progenitores e as F_2 foram obtidas por cruzamentos-teste às F_1 .

| Experiência | I | II | III |
|--------------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| progenitores | $+++ \times rot\ crl\ kid$ | $+++ \times kar\ pbm\ glu$ | $+++ \times glu\ crl\ spl$ |
| dimensão da F_2 | 1293 | 23502 | 6009 |
| duplo-recombinantes observados | 8 | 2 | 5 |

As posições dos loci referidos, no mapa do cromossoma 3, e os fenótipos que lhes correspondem, são:

| locus | posição | fenótipo mutante |
|------------|---------|---|
| <i>rot</i> | 37,0 | rotação do abdómen |
| <i>glu</i> | 41,1 | olhos colados |
| <i>pbm</i> | 47,7 | probóscis modificado |
| <i>crl</i> | 50,0 | asas encurvadas |
| <i>kar</i> | 52,0 | olhos "karmoisin" |
| <i>spl</i> | 58,5 | <i>spineless bristle</i> : sedas sem veio |
| <i>kid</i> | 64,0 | olhos em forma de rim |

Com os dados fornecidos, calcule a interferência em cada uma das experiências, e apresente a relação obtida em forma de gráfico.

12. Gregory determinou as seguintes taxas de recombinação entre quatro *loci* (*B*, *G*, *S*, *L*) num dos cromossomas da primavera chinesa, *Primula sinensis*: *B–G*, 31.0; *B–L*, 35.7; *B–S*, 7.6; *G–L*, 3.3; *G–S*, 33.5; *S–L*, 37.0.

(a) Com base nestes dados, construa um mapa de ligação.

(b) Aplicando a fórmula de Kosambi, estime a distância entre os *loci* e compare a que está entre os mais extremos com a soma dos segmentos intermédios.

13. Na mesma experiência que do exercício 18 (capítulo 2), Grell, Jacobson e Murphy cruzaram moscas selvagem com o enzima *Adh^S* com moscas *Adh^F* homocigóticas para um certo número de genes recessivos (*b*, *el*, *rd*, *pr*) localizados nas posições 48.5, 50.0, 51.0, e 54.5, respetivamente, do mapa do cromossoma 2. As fêmeas selvagem *F₁* heterocigóticas foram retrocruzadas com machos homocigóticos para *Adh^F*, *b*, *el*, *rd*, e *pr*. As três regiões, *b-el*, *el-rd*, *rd-pr*, foram analisadas para *crossovers* simples entre a descendência do retrocruzamento, e as seguintes associações foram obtidas entre recombinantes e a presença de alelos *Adh*:

| Recombinantes | Alelo transmitido pela <i>F₁</i> | |
|---------------|---|------------------------|
| | <i>Adh^S</i> | <i>Adh^F</i> |
| b + + + | 37 | 0 |
| + el rd pr | 0 | 35 |
| b el + + | 3 | 25 |
| + + rd pr | 17 | 2 |
| b el rd + | 0 | 79 |
| + + + pr | 89 | 0 |

(a) Em qual das três regiões se localiza *Adh*?

(b) Qual a localização precisa de *Adh* neste mapa?

14. Pretende-se introduzir, numa variedade de tomateiro suscetível, um gene de resistência a uma estirpe de fungo parasita (*locus CFP2*), a partir de uma variedade resistente. O alelo de resistência (*Cfp2⁺*) tem dominância completa sobre o de suscetibilidade (*Cfp2⁻*).

No sentido de detetar *loci* codominantes no mesmo grupo de ligação que *CFP2*, que possam servir como marcadores deste último, cruzaram-se estas duas variedades e compararam-se os genótipos na *F₁* obtida com os de cada um dos progenitores. Acharam-se 4 *loci* (*A*, *B*, *L*, e *T*), todos heterocigóticos na *F₁*, tendo-se designado os alelos da variedade resistente com o índice 1 e os alelos da suscetível com o índice 2; os dois haplótipos desta geração eram por isso:

| | | | | |
|-----------|-----------|-----------|-----------|-------------------------|
| <i>A1</i> | <i>B1</i> | <i>L1</i> | <i>T1</i> | <i>Cfp2⁺</i> |
| <i>A2</i> | <i>B2</i> | <i>L2</i> | <i>T2</i> | <i>Cfp2⁻</i> |

Os *loci* marcadores têm as seguintes posições no mapa do cromossoma:

locus A: 16; *locus B*: 31; *locus L*: 48; *locus T*: 65

Do primeiro retrocruzamento com a variedade suscetível, resultaram as seguintes classes de tomateiros recombinantes:

| Genótipo nos <i>loci</i> marcadores | | | | Suscetibilidade ao fungo | |
|-------------------------------------|----------|----------|----------|--------------------------|-------------|
| <i>A</i> | <i>B</i> | <i>L</i> | <i>T</i> | Suscetíveis | Resistentes |
| 22 | 22 | 22 | 12 | 10 | 0 |
| 22 | 22 | 12 | 12 | 11 | 0 |
| 22 | 12 | 12 | 12 | 7 | 4 |
| 12 | 22 | 22 | 22 | 2 | 5 |
| 12 | 12 | 22 | 22 | 0 | 9 |
| 12 | 12 | 12 | 22 | 0 | 11 |

(a) Determine a posição do *locus CFP2* no mapa de ligação.

(b) A necessidade de fazer o teste de suscetibilidade ao fungo, em cada geração após retrocruzamento com a variedade suscetível, além de atrasar o processo de seleção, torna-o dispendioso; por isso os *loci* marcadores podem servir para identificar rapidamente as plantas que provavelmente receberam o gene de resistência. Dos 29 indivíduos resistentes listados na tabela acima, quantos (e quais) poderão ser utilizados para continuar o processo de introgressão do gene *Cfp2⁺*, apenas com a informação dos *loci* marcadores?

(c) Considere a possibilidade de no segmento entre os dois *loci* codominantes mais próximos do *locus CFP2* haver uma dupla recombinação, e que a interferência nesse segmento é 90%; nessas condições, qual seria a probabilidade de ocorrer um falso positivo, isto é, uma planta suscetível ao fungo mas possuidora dos alelos marcadores que indicariam ela ser resistente? E qual o risco de erro que isso representa?

15. Um estudante numa aula prática de genética descobriu em *Drosophila melanogaster* um alelo letal recessivo ℓ ligado ao cromossoma X, e para acompanhar a sua transmissão ao longo das gerações obteve heterozigóticos Muller-5/ ℓ , isto é, possuindo o cromossoma X "Muller-5" como homólogo. Este cromossoma é portador do gene semidominante *Bar* que identifica as moscas heterozigóticas, e um gene "supressor do crossover", que impede a transferência de ℓ para o cromossoma Muller-5.

Para além do seu efeito letal (tanto em machos como em fêmeas homozigóticas), o cromossoma com o gene ℓ não parecia ter outros efeitos fenotípicos [reformule esta frase em termos de interações com os alelos selvagem no mesmo e noutros *loci*].

Para determinar a localização de ℓ , o estudante cruzou uma fêmea Muller-5/ ℓ com um macho com as mutações *sc*, *cv*, *v*, e *f* ligadas ao cromossoma X, cruzando em seguida as fêmeas selvagem da F₁ com os seus irmãos Muller-5. Para as 16 classes possíveis de machos F₂, as contagens obtidas deram:

| Frequência | | | | | Frequência | | | | |
|-----------------|-----------------|----------------|----------------|-----|-----------------|-----------------|----------------|----------------|----|
| sc | cv | v | f | 191 | sc | cv | v ⁺ | f ⁺ | 0 |
| sc ⁺ | cv ⁺ | v ⁺ | f ⁺ | 0 | sc ⁺ | cv ⁺ | v | f | 26 |
| sc | cv | v | f ⁺ | 43 | sc | cv ⁺ | v | f ⁺ | 1 |
| sc ⁺ | cv ⁺ | v ⁺ | f | 20 | sc ⁺ | cv | v ⁺ | f | 0 |
| sc | cv | v ⁺ | f | 0 | sc | cv ⁺ | v ⁺ | f | 6 |
| sc ⁺ | cv ⁺ | v | f ⁺ | 7 | sc ⁺ | cv | v | f ⁺ | 11 |
| sc | cv ⁺ | v | f | 2 | sc | cv ⁺ | v ⁺ | f ⁺ | 0 |
| sc ⁺ | cv | v ⁺ | f ⁺ | 0 | sc ⁺ | cv | v | f | 37 |

(a) Determine em que intervalo genético se localiza ℓ .

(b) Usando as posições do mapa do cromossoma X descritas abaixo, apresente a posição exata de ℓ .

| | | | | |
|----------|-----|------|------|------|
| gene: | sc | cv | v | f |
| posição: | 0,0 | 13,7 | 33,0 | 56,7 |

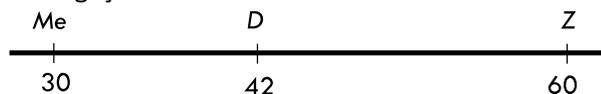
16. Sabe-se que as posições, no mapa dum cromossoma de galináceos, dum *locus* que controla a fertilidade e de dois *loci* marcadores *A* e *B*, são respetivamente 35, 25 e 50. A interferência neste intervalo é de 60%. O alelo *F* (dominante) confere maior fertilidade, e pretende-se introgridi-lo usando os haplótipos de *A*₁*B*₁ como marcadores.

(a) Numa das gerações intermédias durante o processo de introgressão, fez-se uma amostragem de 150 indivíduos, dos quais 57 tinham o haplótipo *A*₁*B*₁; o testes de fertilidade a estes últimos revelaram que 6 não tinham o gene *F*. Considerando o mapa e a interferência, calcule o número de indivíduos com o haplótipo *A*₁*fB*₁ a esperar nesta geração (se fosse exclusivamente a partir de híbridos *A*₁*FB*₁/*A*₂*fB*₂).

(b) Discuta, separadamente, como as duas explicações seguintes serão plausíveis para a discrepância verificada:

- Havia progenitores *ff* (isto é, com os haplótipos *A*₁*fB*₁/*A*₂*fB*₂).
- O valor da interferência baixou para 0.

17. Considere o seguinte mapa de ligação:



(a) Determine a ordem de ligação dos *loci* envolvidos no seguinte cruzamento-teste (todos com dominância simples) e calcule as distâncias entre eles:

| <i>D Es Rce / d es rce</i> × <i>dd eses rcerce</i> | | | | | | | |
|--|------|-----------------|----|-----------------|---|-----------------|----|
| descendência (fenótipos): | | | | | | | |
| <i>D Es Rce</i> | 1073 | <i>D Es rce</i> | 99 | <i>D es rce</i> | 1 | <i>D es Rce</i> | 75 |
| <i>d es rce</i> | 1055 | <i>d es Rce</i> | 98 | <i>d Es Rce</i> | 2 | <i>d Es rce</i> | 97 |

(b) Calcule a interferência.

(c) Determine a posição dum novo *locus Ben* no mapa, a partir dos recombinantes simples obtidos do cruzamento-teste ao híbrido *Me D Z Ben / me d z ben*:

| Fenótipo | frequência | Fenótipo | frequência | Fenótipo | frequência |
|------------|------------|------------|------------|------------|------------|
| Me d z ben | 14 | Me D z ben | 11 | Me D z Ben | 8 |
| me D Z Ben | 12 | me d Z Ben | 15 | me d Z ben | 5 |

(d) Finalmente, determinou-se que a distância entre os *loci Es* e *Ben* é de 5 cM. Complete o diagrama do mapa, com a posição correta de todos os *loci* referidos.

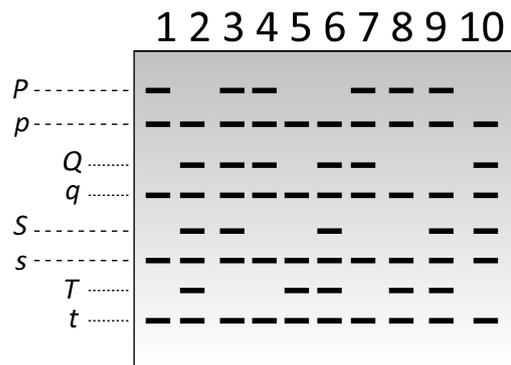
18. Considere um ensaio de melhoramento por introgressão, iniciado com o cruzamento $V \times Z$, onde *V* é a variedade a melhorar e *Z* uma espécie silvestre com um gene *R* de interesse para o melhoramento de *V*.

(a) A partir da F_1 obtida, que tipo de cruzamento se vai realizar para a introgressão?

(b) Na F_1 , os marcadores utilizados para a seleção das plantas contendo *R* têm a disposição ilustrada à direita; as posições no mapa do respetivo cromossoma são 12 (*P/p*), 20 (*Q/q*), 27 (*R/r*), 38 (*S/s*) e 42 (*T/t*). Explique quais são as combinações de marcadores que interessa reter no processo de seleção a partir da F_2 .

(c) Amplificaram-se por PCR os *loci* marcadores de diversas plantas da F_2 , seguindo-se a determinação dos seus genótipos de acordo com as posições do DNA amplificado após eletroforese. Há codominância em todos estes *loci*. A figura à direita mostra os resultados com 10 destas plantas (numeradas de 1 a 10). Em sua opinião, quais delas devem ter *R*?

(d) Identifique os indivíduos representados na figura que são duplo-recombinantes.



19. Realizado o cruzamento teste $CSI/csi \times csi/csi$, obtiveram-se 500 descendentes com os seguintes fenótipos (dominância simples nos 3 *loci*):

| Fenótipo | Frequência | Fenótipo | Frequência |
|----------|------------|----------|------------|
| CSI | 164 | csi | 166 |
| Csi | 46 | cSI | 54 |
| cSi | 33 | CsI | 27 |
| CSi | 3 | csi | 7 |

(a) Determine o mapa de ligação com os três *loci* e calcule a interferência.

(b) Calcule a probabilidade de serem obtidos gâmetas *CSI* a partir dos seguintes heterozigóticos:

- i) CSI/csi
- ii) CsI/cSi
- iii) Csi/cSI

(c) Determine no mapa obtido a posição relativa dum novo *locus A/a* (dominância completa de *A*), situado nesta região, tendo em conta os seguintes dados (descendência dum cruzamento teste a um heterozigótico com os genes dominantes *C, S, I* e *A* em acoplamento):

| Marcadores | | A | | a | | Descendentes (fenótipos): | | A | | a | |
|------------|---|---|-------|----|----|---------------------------|---|---|--|---|--|
| C s I | 9 | 0 | C s i | 1 | 15 | C S i | 0 | 2 | | | |
| c S i | 0 | 9 | c S I | 12 | 2 | c s I | 1 | 0 | | | |

20. Considere o mapa $E - 12 - T - 20 - O$.

(a) A partir dum híbrido $ETo / e t O$, e considerando uma interferência de 80%, qual a probabilidade de obter gâmetas com o haplótipo *ETO*?

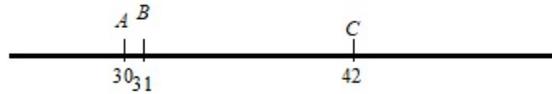
(b) O mesmo híbrido é heterozigótico para um quarto *locus I/i* do mesmo grupo de ligação, haplótipos $e t O I / E T o i$. O cruzamento teste a este híbrido deu a seguinte distribuição de recombinantes simples:

| Recombinantes | <i>l</i> | <i>i</i> |
|---------------|----------|----------|
| <i>ET O</i> | 1 | 9 |
| <i>e t o</i> | 8 | 2 |
| <i>Et O</i> | 6 | 0 |
| <i>e T o</i> | 0 | 6 |

Determine a posição do locus *l/i* em relação aos marcadores *E*, *T* e *O*.

(c) Sabendo que o locus *l/i* está na posição 15 do mapa de ligação, quais as posições dos marcadores *E*, *T* e *O*?

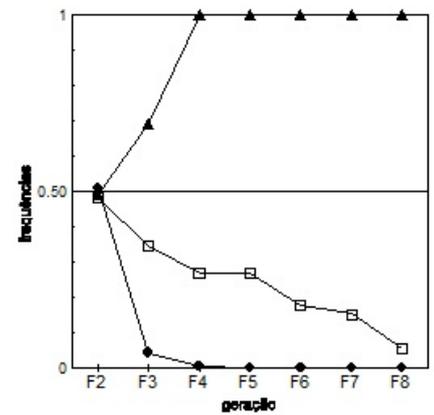
21. Observe o seguinte mapa referente a três loci de um grupo de ligação pertencente a uma espécie vegetal com elevadas taxas de reprodução:



Em cada um destes loci há dois alelos, havendo dominância completa. Verificou-se que um quarto locus, *M/m* (*M* dominante), existe muito próximo de *B*, no segmento entre *B* e *C*. Dos dois cruzamentos-teste abaixo representados (I e II), qual deles é que preferia para determinar com rigor a posição do locus *M/m*, e porquê?

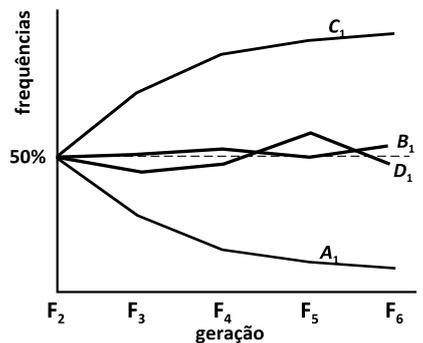
I $Aa Bb Mm \times aa bb mm$ II $Bb Cc Mm \times bb cc mm$

22. Cruzaram-se duas variedades de tomateiro (que chamaremos X e Y), com vista à seleção de novas combinações de características a partir da F_2 . O gráfico à direita mostra como as frequências dos alelos da variedade X para três QTL (*A* – triângulos, *B* – quadrados e *C* – círculos) foram evoluindo à medida que se progrediu nas gerações, até à F_8 .



(a) Explique as frequências iniciais ≈ 0.5 , e porque evoluem a partir da F_2 .
 (b) Dos QTL *A* e *B*, qual deles terá um maior desvio aditivo \underline{a} ? Justifique.

23. Cruzaram-se duas variedades, V1 com sementes grandes e sabor amargo, V2 com sementes pequenas e sabor agradável. Na F_1 identificaram-se vários loci heterozigóticos, e atribuindo-se aos alelos da V1 o designativo 1, aos da V2 o designativo 2. Selecionou-se para sementes grandes e sabor agradável a partir da F_2 , e ao longo das gerações foi-se determinando a evolução das frequências dos alelos provenientes da V1 (gráfico à direita):



(a) Determine qual dos loci estudados (*A*, *B*, *C* ou *D*) é marcador de QTL de sabor da semente, e qual é marcador de QTL de tamanho da semente.
 (b) Discuta se algum destes loci tem segregação independente de quaisquer QTL dos dois caracteres sob seleção.

24. Fez-se o estudo do teor de colesterol do sangue em murganhos, tendo-se comparado diversas estirpes, separadamente para os dois sexos, e entre animais jovens e idosos, por exemplo (valores médios):

| Estirpe | Sexo | Idade | Colesterol | Estirpe | Sexo | Idade | Colesterol |
|---------|------|---------|------------|---------|------|---------|------------|
| BDP/J | ♂ | elevada | 226 | RF/J | ♂ | elevada | 174 |
| BDP/J | ♂ | jovem | 177 | RF/J | ♂ | jovem | 148 |
| BDP/J | ♀ | elevada | 154 | RF/J | ♀ | elevada | 153 |
| BDP/J | ♀ | jovem | 153 | RF/J | ♀ | jovem | 134 |

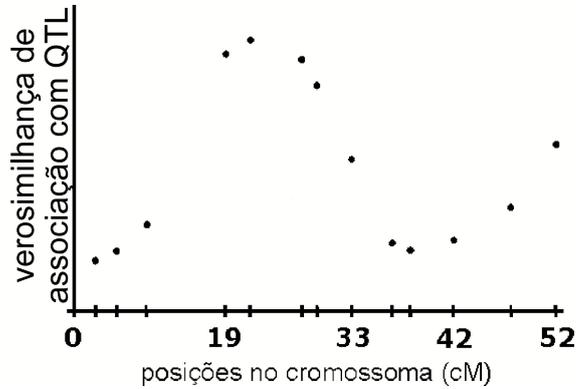
Realizou-se o cruzamento entre estas duas estirpes, e na F_2 (após *selfing* da F_1) estudaram-se diversos segmentos cromossômicos. No cromossoma 19 há um segmento *A — B* com 3 cM onde se determinaram os seguintes valores

médios, segundo o genótipo neste segmento (os índices 1 correspondem ao alelo da estirpe BDP/J e os índices 2 ao da estirpe RF/J):

| Genótipo | Sexo | Idade | Colesterol | Genótipo | Sexo | Idade | Colesterol |
|---|------|---------|------------|---|------|---------|------------|
| A ₁ A ₁ B ₁ B ₁ | ♂ | elevada | 205 | A ₂ A ₂ B ₂ B ₂ | ♂ | elevada | 195 |
| A ₁ A ₁ B ₁ B ₁ | ♂ | jovem | 166 | A ₂ A ₂ B ₂ B ₂ | ♂ | jovem | 161 |
| A ₁ A ₁ B ₁ B ₁ | ♀ | elevada | 154 | A ₂ A ₂ B ₂ B ₂ | ♀ | elevada | 154 |
| A ₁ A ₁ B ₁ B ₁ | ♀ | jovem | 144 | A ₂ A ₂ B ₂ B ₂ | ♀ | jovem | 142 |

Considera que há um QTL para o teor de colesterol no plasma, neste segmento? Justifique.

25. O gráfico à direita sugere que existem, no cromossoma a que se refere o mapa a servir de abcissas, pelo menos 2 QTL. Porquê? E porque se diz pelo menos 2 e não exatamente 2?



26. Determine a distância entre cada locus listado abaixo e o respetivo centrómero (tétradas ordenadas):

| Característica | Nº ascas | |
|--|--------------------------|--------------------------|
| | Segregação na 1ª divisão | Segregação na 2ª divisão |
| i Tipo conjugativo (A vs. a) | 331 | 51 |
| ii Cor dos conídios (pálida vs. laranja) | 73 | 36 |
| iii Crescimento ("fluffy" vs. normal) | 42 | 67 |

27. Dum cruzamento AB × ab, obtiveram-se, entre outros 3 tipos de tétradas ordenadas:

| tétrada | frequência | tétrada | frequência |
|-------------|------------|-------------|------------|
| AB AB ab ab | 73 | Ab Ab aB aB | 2 |
| AB ab AB ab | 5 | Ab aB Ab aB | 5 |

(a) Classifique-as (DP/DNP/T).

(b) Determine a posição relativa (isto é, se há ligação, etc.) entre os loci A/a e B/b.

28. Dois pares de genes, A/a e B/b, estão localizados no mesmo cromossoma de *Neurospora*. Assumindo que o par A/a se encontra mais próximo do centrómero, faça o diagrama dos pontos de *crossover*, na meiose após cruzamento AB × ab que produziram os seguintes ascas. [Nota: os ascósporos de cada asco estão representados de acordo com a sua ordenação linear, da esquerda para a direita.]

- | | |
|-----------------------------|-----------------------------|
| (a) AB AB Ab Ab aB aB ab ab | (e) aB aB Ab Ab AB AB ab ab |
| (b) AB AB ab ab AB AB ab ab | (f) AB AB ab ab aB aB Ab Ab |
| (c) AB AB aB aB Ab Ab ab ab | (g) Ab Ab ab ab aB aB AB AB |
| (d) Ab Ab aB aB AB AB ab ab | (h) Ab Ab Ab Ab aB aB aB aB |

29. Em 1949, Houlahan, Beadle e Calhoun apresentaram os seguintes resultados em tétradas ordenadas de um cruzamento, em *Neurospora*, entre uma estirpe al inos e uma estirpe + +:

| ① | ② | ③ | ④ | ⑤ | ⑥ | ⑦ |
|---------|--------|---------|---------|---------|--------|---------|
| al inos | al + | al + | al + | al inos | al + | al + |
| al inos | al + | + + | al inos | + + | + inos | + inos |
| + + | + inos | al inos | + + | al inos | al + | + + |
| + + | + inos | + inos | + inos | + + | + inos | al inos |
| 4 | 3 | 36 | 23 | 15 | 16 | 22 |

- (a) Justifique a existência ou não de ligação entre os dois genes.
 (b) Identifique o *locus* com maior distância ao centrômero.

30. As tétradas ordenadas de um cruzamento *cys10 pyr1* × + + em *Neurospora crassa* foram as seguintes:

| | | | | | | |
|-------------------|-------------------|----------------|----------------|-------------------|-------------------|-------------------|
| ① | ⑤ | ② | ⑥ | ⑦ | ③ | ④ |
| <i>cys10 pyr1</i> | <i>cys10 pyr1</i> | <i>cys10 +</i> | <i>cys10 +</i> | <i>cys10 pyr1</i> | <i>cys10 pyr1</i> | <i>cys10 pyr1</i> |
| <i>cys10 pyr1</i> | + + | <i>cys10 +</i> | + <i>pyr1</i> | + + | + <i>pyr1</i> | <i>cys10 +</i> |
| + + | <i>cys10 pyr1</i> | + <i>pyr1</i> | <i>cys10 +</i> | <i>cys10 +</i> | <i>cys10 +</i> | + <i>pyr1</i> |
| + + | + + | + <i>pyr1</i> | + <i>pyr1</i> | + <i>pyr1</i> | + + | + + |
| 340 | 8 | 15 | 8 | 9 | 95 | 25 |

Trace o mapa contendo os *loci* em causa.

31. Realizou-se um cruzamento entre uma estirpe de *Neurospora crassa* (tétradas ordenadas) com esporos amarelos (*ylo*) e crescimento lento (*cyt*), com uma estirpe tipo selvagem (esporos escuros e crescimento normal, abreviadamente + +). Com base nas frequências obtidas para cada tipo de tétrada ordenada:

| ① | ② | ③ | ④ | ⑤ | ⑥ | ⑦ |
|----------------|--------------|----------------|----------------|----------------|--------------|----------------|
| <i>ylo cyt</i> | <i>ylo +</i> | <i>ylo cyt</i> | <i>ylo cyt</i> | <i>ylo cyt</i> | <i>ylo +</i> | <i>ylo cyt</i> |
| <i>ylo cyt</i> | <i>ylo +</i> | <i>ylo +</i> | + <i>cyt</i> | + + | + <i>cyt</i> | + + |
| + + | + <i>cyt</i> | + <i>cyt</i> | <i>ylo +</i> | <i>ylo cyt</i> | <i>ylo +</i> | <i>ylo +</i> |
| + + | + <i>cyt</i> | + + | + + | + + | + <i>cyt</i> | + <i>cyt</i> |
| 144 | 3 | 108 | 5 | 36 | 0 | 4 |

- (a) Justifique porque se trata de *loci* ligados.
 (b) Determine a ordem dos *loci* entre si e em relação ao centrômero.
 (c) Calcule as distâncias neste mapa.
 (d) Represente, no mapa obtido, os *crossovers* das tétradas tipo ⑥.

32. Cruzou-se uma estirpe de conídios pálidos e crescimento “fluffy” com outra de conídios laranja e crescimento normal. Obtiveram-se as seguintes tétradas ordenadas:

| | |
|--|----|
| pálido fluffy, pálido normal, laranja fluffy, laranja normal | 49 |
| pálido fluffy, pálido fluffy, laranja normal, laranja normal | 21 |
| pálido fluffy, laranja fluffy, pálido normal, laranja normal | 18 |
| pálido fluffy, laranja normal, pálido fluffy, laranja normal | 5 |
| pálido fluffy, laranja normal, pálido normal, laranja fluffy | 6 |
| pálido normal, pálido normal, laranja fluffy, laranja fluffy | 3 |
| pálido normal, laranja fluffy, pálido normal, laranja fluffy | 7 |

- (a) Classifique estas tétradas e determine o tipo de ligação que há entre os dois *loci*.
 (b) Calcule as distâncias ao centrômero, e compare-as com os dados do exercício 20.
 (c) Calcule a taxa de recombinação, baseada no número de DNP e T, e compare com os resultados das alíneas anteriores.

33. Realizou-se uma experiência para o mapeamento por tétradas ordenadas de dois *loci* de resistência a fungicidas na forma sexuada de *Botrytis cinerea*, um parasita que provoca o apodrecimento em uvas, morangos, etc.. Cruzou-se uma estirpe resistente aos benzimidazóis (*Mbcl^r*) com uma resistente às dicarboximidas (*Daff^r*), obtendo-se 150 tétradas ordenadas. Por uma questão de simplicidade os nomes dos genes foram abreviados para *M/m* e *D/d*, sendo as maiúsculas correspondentes aos alelos de resistência e as minúsculas aos de suscetibilidade:

| | | | | | | | |
|----------------|-------|----------------|-------|----------------|-------|----------------|-------|
| Tétrada | freq. | Tétrada | freq. | Tétrada | freq. | Tétrada | freq. |
| Md, Md, mD, mD | 40 | MD, MD, md, md | 4 | Md, md, MD, mD | 43 | Md, MD, md, mD | 36 |
| Md, mD, Md, mD | 7 | MD, md, MD, md | 11 | MD, md, Md, mD | 9 | | |

- (a) Determine se os *loci* estão ligados, e em caso afirmativo qual a posição relativa ao centrômero.
 (b) Interpretando os intervalos de mapeamento, calcule as distâncias de ligação.

34. Três *loci* (*A*, *B* e *C*) de uma bactéria encontram-se distantes entre si menos de 3 minutos. Os mutantes em *A* e *B* conferem um caráter auxotrófico para dois aminoácidos diferentes, enquanto o mutante para *C* impede o desenvolvimento de uma cor azul no meio de cultura utilizado durante esta experiência.

Infetou-se com um fago uma estirpe prototrófica em *A* e *B*, mas incolor em *C* (fenótipo $A^+B^+C^-$); ao lisado adicionou-se uma DNase (que destrói o DNA), e depois juntou-se esse lisado ao meio contendo uma estirpe auxotrófica em *A* e *B*, mas azul em *C* (fenótipo $A^-B^-C^+$). Desta experiência, os fenótipos recombinantes para 1 ou 2 *loci* (e respectivas frequências) foram:

| | | | | | |
|-------------|-----|-------------|-----|-------------|---|
| $A^+B^-C^+$ | 195 | $A^+B^+C^+$ | 101 | $A^-B^+C^-$ | 6 |
| $A^-B^+C^+$ | 202 | $A^+B^-C^-$ | 97 | | |
| $A^-B^-C^-$ | 199 | | | | |

(a) Diga qual dos três *loci* se encontra entre os outros dois, justificando.

(b) Para quê ter-se destruído o DNA dos lisados antes de os juntar à segunda estirpe?

35. Isolou-se em *Escherichia coli* K12 um mutante *ara^{ts}* (auxotrofo para a arabinose; *ts* significa sensível à temperatura: *ara⁺* à temperatura de 22 °C e *ara⁻* a 37 °C). O DNA destes mutantes foi usado para transformar uma estirpe *F⁻* (auxotrófica *val* para valina, *leu* leucina e *met* metionina) obtiveram-se recombinantes *ara^{ts}val⁻leu⁻met⁻*. Por conjugação destes recombinantes com uma estirpe *HfrC* (*wt*), durante vários intervalos de tempo até 20 minutos, determinou-se a seguinte cinética de recuperação dos prototrofos: *met* (8'), *leu* (11'), *ara* (11'), *val* (17').

(a) Esses prototrofos continuavam a ser *F⁻*? Justifique.

(b) Os recombinantes *ara^{ts}val⁻leu⁻met⁻* foram por sua vez infetados por um bacteriófago, desta vez transduzido de uma estirpe *wt*. Resultaram 250 recombinantes *val⁻ara⁺*, distribuídos da seguinte forma:

| | | | | | | | |
|---------------------------------------|-----|---------------------------------------|---|---------------------------------------|----|---------------------------------------|----|
| <i>met⁻leu⁺</i> | 121 | <i>met⁺leu⁻</i> | 1 | <i>met⁺leu⁺</i> | 83 | <i>met⁻leu⁻</i> | 23 |
|---------------------------------------|-----|---------------------------------------|---|---------------------------------------|----|---------------------------------------|----|

Esclareça o ordenamento dos quatro *loci*.

36. Diga se são verdadeiras ou falsas as seguintes afirmações:

- O centrómero é um *locus* adicional nas tétradas ordenadas
- A transdução é a transferência de DNA que é mediada por uma ponte ligando a célula dadora e a recetora
- O coeficiente de coincidência indica a proporção de gâmetas parentais dum tri-híbrido
- O mapa do cromossoma de *Escherichia coli* é medido em minutos
- Num QTL pode haver efeitos de dominância
- Para haver mapeamento de ligação tem de haver sempre recombinação por *crossover*
- Loci* distanciados entre si cerca de 50 cM segregam independentemente

Justifique as frases que considerou falsas na lista acima.

37. Considere dois *loci* cuja distância no respetivo grupo de ligação é 60 cM. Qual a taxa de recombinação que se espera observar entre eles experimentalmente? (apenas uma das opções abaixo é a correta)

- 50% < 50% 60% > 50%

38. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

- | | |
|--|--------------------------------|
| i) distância de ligação e taxa de recombinação | iv) transdução e transformação |
| ii) gâmetas recombinantes e tétradas recombinantes | v) plasmídeo e epissoma |
| iii) QTL e <i>locus</i> marcador | |

Soluções

1. a) *C*-(2.32)-*Sh*-(19.94)-*Wx*; b) 0.1507, 84.93%. **2.** *a-d*, 50; *a-rg*, 20; coincidência .67; menos parentais e duplos recombinantes, e mais recombinantes simples. **3.** *sh-c*, 5.0; *c-y*, 20.0; coinc. 50%; I - *Y sh C / y Sh c*; II - *y sh c / Y Sh C*; III - *y Sh C / Y sh c*. **4.** 0.4. **5.** a) distâncias 5,5 e 28,5 cM; b) 6,27. **6.** a) $rec_{FH} = 7.2\%$ na exp. 1, 6.8% na exp. 2. b) no conjunto das duas experiências, $I = 76,4\%$ donde < 1 duplo-recombinante na exp. 1. **7.** a) I - malhado-anão C^1 ; II - liso-normal- C^2 (etc.); d) se os dois descendentes do cruzamento III \times IV com fenótipo malhado anão C^2 não forem do mesmo sexo, cruzá-los entre si produz o resultado desejado logo na F_3 , mas se forem, a melhor solução é cruzá-los com os descendentes liso anão C^2 do cruzamento I \times II, e dos indivíduos malhado anão C^2 de ambos os sexos nessa F_3 obter na F_4 os homocigóticos pretendidos. **8.** a) 2.5%; b) 2.4%; c) 2%. **9.** Duplos recombinantes *GR NOU ILL* e *gr nou ill*, 1 cada. **10.** a) 14.5% para cada classe recombinante; b) 2%, 56% (interferência 50%). **11.** $I = 66, 97$ e 89%. **12.** b) 47,5 cM. **13.** $rec_{rd,ei} = 47$; $el + = 5 \Rightarrow (5/47) \times (51 - 50) \approx 50.1$. **14.** a) 21; b) 20 indivíduos com o haplótipo A^1B^1 ; c) risco de ser suscetível com haplótipo indicativo de ser resistente: $0,00025/0,425 = 1/1700$. **15.** v^+f^+ é a única

combinação wt que é sempre letal (nestes dois *loci*, viáveis só são os vf , e v^+f ou vf^+); recombinantes $v-f$: 88; recombinantes $v-l$: 26; recombinantes $l-f$: 62; l está a 40,0 no mapa. **16.** a) 0,45; b) i: 10% dos progenitores; ii: 1,125. **17.** b) $l = 78,6\%$; c) posição 54. **18.** a) $F_1 \times V$; d) 8, 9 e 10. **19.** a) $l = 35\%$; b) 1,6 e 10% c) $d_{A-1} = 2$ cM. **20.** a) 9,76%; c) 0, 12, 32. **21.** Cruzamento I. **23.** b) *loci B e D*. **26.** 6.7, 16.5, 30.7. **27.** Ligados, em braços diferentes. **29.** b) *al*. **31.** c) 7,5 cM, 20,5 cM. **32.** b) 16,5 cM (*or*), 33,5 cM (*fl*); c) 42,7 cM. **35.** Quer *leu* esteja antes ou depois de *ara*, os recombinantes $met^- leu^+$ e $met^+ leu^+$ têm a mesma interpretação, a diferença está nos outros recombinantes; só uma das soluções, *leu* antes de *ara* é compatível com uma razão de 23:1. **36.** VFFVVVF.

Capítulo 8 Cariótipos

1. Para cada uma das seguintes alíneas, onde é feita uma descrição da morfologia dos cromossomas numa célula, determine se existe correspondência com uma das seguintes fases do ciclo celular: metafase, G_1 , G_2 , S:

- (a) Cromossoma distendido, com uma cromátide
- (b) Cromossoma distendido, com bolhas de replicação
- (c) Cromossoma distendido, com duas cromátides
- (d) Cromossoma compactado, com uma cromátide
- (e) Cromossoma compactado, com bolhas de replicação
- (f) Cromossoma compactado, com duas cromátides



2. A imagem à direita representa (selecione, em cada alínea, a resposta correta):

- (a) um cromossoma mitótico um cromossoma interfásico
- (b) um cromossoma acrocêntrico um cromossoma metacêntrico
- (c) um cromossoma politénico um cromossoma prometáfásico
- (d) um braço p e um braço q dois braços q

3. Realizou-se o cruzamento entre duas variedades de laranjeira, uma com 18 cromossomas e outra com 36.

- (a) Sabendo que $x = 9$, escreva a fórmula cariotípica da descendência.
- (b) Foi feita a contagem dos cromossomas por célula, em metafases de calos produzidos a partir dos grãos de pólen desta descendência. Explique porque é que os números eram muito variáveis de calo para calo, com a seguinte distribuição:

| | | | | | | | |
|----------------|----|----|----|----|----|----|----|
| nº cromossomas | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 |
| frequência | 8 | 17 | 25 | 28 | 16 | 5 | 1 |

4. Determine a percentagem de tétradas equilibradas (em todos os 12 grupos de ligação) num autotetraplóide com $n = 12$, quando a probabilidade de se produzir uma segregação equilibrada de homólogos de cada tetravalente for: (a) 60%. (b) 95%.

5. Num estudo no Brasil sobre forrageiras do género *Pennisetum* (capins), faz-se a seguinte descrição: «Dentro do género *Pennisetum*, o milho é anual, alógama, com $2n = 2x = 14$ e genoma AA e integrante do conjunto gênico primário, juntamente com outras duas espécies silvestres diplóides (*P. mollissimum* e *P. violaceum*). O capim-elefante é perene, alógama, com $2n = 4x = 28$ e genomas A'A'BB e compõe o conjunto gênico secundário».

- (a) Descreva a constituição cromossómica do híbrido entre o milho e o capim-elefante.
- (b) Explique a importância da propagação vegetativa para este híbrido.
- (c) Que objetivo se tem ao tratar-se plântulas deste híbrido com um antimitótico?
- (d) Em todos os tratamentos com antimitótico, uma parte das plantas tratadas passava a ser um mosaico mixoplóide, por exemplo numa das experiências contaram-se na mesma planta células com 14, 21, ou 28 cromossomas. Como entende isso?

6. Duas espécies de algodoeiro são caracterizadas da seguinte maneira:

Gossypium hirsutum $2n = 4x = 52$, AADD *Gossypium thurberi* $2n = 2x = 26$, DD

- (a) Explique as diferenças e semelhanças entre os seus cariótipos.
- (b) Tendo em conta a frase «a maior parte dos loci para a qualidade e produção das fibras encontram-se no subgenoma D», que explicações podem dar-se para que a produção de algodão se faça só com *G. hirsutum* e não com espécies DD?
- (c) Determine a fórmula cariotípica da descendência dum cruzamento entre estas duas espécies, e discuta se poderia ser fértil.

7. No trigo hexaploide AABBDD, definem-se três loci Pr^A , Pr^B e Pr^D que codificam uma determinada proteína de reserva. Estes loci homeólogos permitem que existam no mesmo indivíduo até 6 variantes dessa proteína de reserva. Numa situação de 3 variantes, 1 por homeólogo, determine quantos gametas diferentes existem a segregarem combinações de genes *Pr*.

8. As bananeiras cultivadas são plantas com 33 cromossomas e produzem frutos (bananas) partenocárpicas, isto é, sem fertilização. Algumas cultivares têm fórmulas cariotípicas AAB, outras são ABB, e outras são AAA. As couves têm genoma CC, $2n = 18$, os nabos têm genoma AA, $2n = 20$, e a colza tem genoma AACC, $2n = 38$. Critique a utilização das seguintes terminologias:

- (a) As bananeiras são $2n = 3x = 33$.
 (b) A colza é um alotetraploide.

9. A configuração cromossómica duma planta foi descrita como sendo AAA, $3n = 3x = 18$. Assinale com V (verdadeiro) ou F (falso), as seguintes afirmações sobre essa planta (justifique onde assinalou F):

- | | | | |
|------------------------|-------|--------------------------------------|-------|
| i. É um autopoliploide | _____ | iii. É um trissómico no cromossoma A | _____ |
| ii. É um alotriploide | _____ | iv. Tem 3 conjuntos de cromossomas A | _____ |
| | | v. É estéril | _____ |

10. Realizou-se a análise de células metafásicas dum planta infértil, e verificou-se que era triploide. A planta infértil era proveniente da autopolinização duma planta diploide ($2x$) normal. Para cada uma das seguintes frases, indique se é verdadeira ou falsa:

- (a) Triploide significa que tem 3 cromossomas a mais.
 (b) Triploide significa que tem 1 cromossoma a mais.
 (c) Esta planta infértil não pode ser aloploiploide.
 (d) O número de cromossomas que foi contado na triploide é múltiplo inteiro de n .
 (e) A planta é infértil, apesar de realizar segregações equilibradas na meiose.
 (f) A esmagadora maioria dos gametófitos produzidos por esta planta são aneuploides.

11. As seguintes frases são para serem preenchidas com palavras com terminações baseadas em 'ploide', 'ploidia', 'sómico' ou 'somia': a síndrome de Turner ($45, X0$) é uma _____ do cromossoma X, enquanto as mulheres _____ $47, XXX$ são normais. A triplicação do número básico de cromossomas dá um cariótipo _____, que pode ser viável em diversas espécies vegetais mas é estéril. Também o trigo rijo, $2n = 4x = 28$, é uma _____, sendo que o múltiplo de x o classifica como _____. Neste caso, porque cada conjunto de 4 cromossomas compreende dois pares homeólogos entre si, trata-se duma espécie _____, que é fértil.

12. Numa espécie autogâmica descobriu-se uma planta com crescimento vegetativo alterado, mas que era fértil. Determinou-se que tinha 29 cromossomas, sendo nesta espécie $n = 14$.

- (a) Como se classifica esta anomalia do cariótipo?
 (b) Na sua descendência por autocruzamento, metade dos indivíduos tinham 29 cromossomas, e 28 nos restantes. Só os de 29 cromossomas tinham o mesmo tipo de crescimento alterado. O facto de não haver descendência com 30 cromossomas foi explicado por haver tubos polínicos que, pela sua característica genética, não cresceram o suficiente para fecundarem os óvulos. Identifique essa característica, justificando com os resultados acima.

13. Selecione as respostas corretas em cada uma das seguintes questões:

- (a) As drogas antimitóticas usadas para a duplicação cromossómica
 i) provocam a síntese de mais DNA ii) inibem a citocinese
 iii) impedem que o fuso acromático (fuso mitótico) realize a separação cromossómica
 iv) impedem que se dê a síntese de DNA
- (b) Do cruzamento entre *Fragaria moschata* (42 cromossomas) e *F. virginiana* (14 cromossomas) resultou descendência com 28 cromossomas, fértil, interpretada como autotetraploide. Isto indica que
 i) os híbridos formados só ficaram férteis após duplicação do número de cromossomas
 ii) os cromossomas das duas espécies segregaram equilibradamente na meiose
 iii) os cromossomas das duas espécies são homólogos
 iv) houve duplicação do número de cromossomas nos gametas da *F. virginiana*
- (c) Com $x = 5$, uma contagem de 16 cromossomas deve implicar uma
 i) tetrassomia ii) triploidia iii) pentassomia iv) aneuploidia

(d) Uma inversão paracêntrica envolve

- i) um só cromossoma, mas não o seu centrómero
- ii) dois cromossomas, sem envolver o centrómero
- iii) apenas um braço do cromossoma
- iv) dois cromossomas fundidos no centrómero (Robertsoniana)

14. Explique como é que uma não disjunção na 2ª divisão da meiose, num homem, pode produzir um gâmeta de cariótipo 24, XX.

15. O cavalo tem 64 cromossomas e 18 pares de autossomas acrocêntricos, o burro tem 62 e 11 pares, respetivamente. A esterilidade das mulas deve-se apenas ao número ímpar de cromossomas? Justifique.

16. Em *Drosophila melanogaster*, cruzou-se uma fêmea de olhos brancos (*white*: gene recessivo *w* ligado ao cromossoma X) com um macho selvagem.

- (a) Determine a expectativa de descendência deste cruzamento, discriminando para os dois sexos.
- (b) Os resultados foram: machos 95% *white*, 5% selvagem; fêmeas 95% selvagem, 5% *white*. Havia também algumas superfêmeas, todas selvagem. Explique estes resultados baseado na hipótese que a mãe era X^wX^{wy} , e identifique os indivíduos euplóides.

17. Dê um exemplo de animal cujo sexo feminino é heterogamético. Supondo que tem 10 pares de autossomas, faça a descrição do cariótipo dessas fêmeas.

18. Um casal normal teve uma filha com síndrome de Turner e hemofílica. Dado que o pai é normal, como é que se explica que esta filha seja hemofílica?

19. Traduza as seguintes fórmulas cariotípicas da espécie humana:

- | | | |
|---------------------|-------------------------|--|
| i. 47,XY,+21 | viii. t(1;3)(p21;q21) | xiv. del(15q11.3), del(6)(p14p23) |
| ii. 46,X,+16 | ix. 5p- | xv. dup(8q22.1→qter), del(8pter→p23.1) |
| iii. 44, X0, -22 | x. t(14;22) | xvi. 46, XX, 1p+, t(1;9)(p31;qter) |
| iv. 48, XXXY | xi. dup(17)(p11.2) | xvii. 46,XY,6q+,9p-,der(9)t(6;9)(q23.1;p22)mat |
| v. 69, XYY | xii. r(20) | xviii. 46,XY,+13,dic(13;14)(p11.2;p11.2) |
| vi. del(15)(q24) | xiii. del(13)(q31→qter) | xix. 46,XX, 17+, dup(17)(q21→qter) |
| vii. inv(3)(q24q27) | | |

20. Para cada uma das situações seguintes, indique se resulta de não-disjunção na meiose (A), duas ou mais fases S sem divisão celular (B), ou perda somática de cromossomas (C):

- | | | |
|-----------------------|--|-------------------------------|
| i. Gâmetas dissómicos | iv. Machos estéreis em <i>Drosophila</i> | vii. Duplo-haploides |
| ii. Gâmetas diploides | v. Cromossomas politénicos | viii. Síndrome de Klinefelter |
| iii. Síndrome de Down | vi. Cancros aneuploides | ix. Trigo hexaploide |
| | | x. Mosaico |

21. Classifique com V (verdadeiro) ou F (falso) as seguintes afirmações:

- (a) Entre as duas divisões da meiose não há fase S.
- (b) Os cromossomas metafásicos estão distendidos e têm 2 cromátides cada.
- (c) A não-disjunção na meiose produz aneuploidias.
- (d) Mosca com 2 conjuntos de autossomas e só um heterossoma X é macho.
- (e) Uma planta com $2n = 4x = 16$ cromossomas forma 4 bivalentes.
- (f) As aneuploidias alteram o fenótipo por desequilíbrio das doses genéticas.
- (g) Uma translocação recíproca implica perda ou ganho de genes.
- (h) Translocação Robertsoniana altera o número de cromossomas metacêntricos.
- (i) Um aloploiploide deriva dum híbrido interespecífico.
- (j) Nos cromossomas politénicos dos dípteros, as bandas observadas são visíveis na interfase.
- (k) Uma translocação recíproca altera o número de cromossomas, mas nem sempre tem implicações fenotípicas.
- (l) O híbrido artificial *Triticale*, com fórmula cariotípica AABBSeSe, tem 2 conjuntos de homeólogos.
- (m) O efeito de posição acarreta alterações fenotípicas.

- (n) Um indivíduo com uma inv(3)(p21q32) num dos homólogos vai formar uma ansa de emparelhamento pericêntrica na profase I.
(o) O número de corpos de Barr é igual ao número de cromossomas X.
(p) Em *Drosophila*, indivíduo com 2 conjuntos de autossomas e heterossomas XXY, pode ser macho.
(q) Uma trissomia implica esterilidade.

22. Estabeleça a distinção entre os seguintes conceitos:

- | | |
|-----------------------------------|---|
| i) fase S e interfase | iv) genótipo e cariótipo |
| ii) homólogo e homeólogo | v) translocação recíproca e <i>crossover</i> |
| iii) autoploidia e alopoliploidia | vi) cromossomas politénicos e cromossomas metafásicos |

Soluções

3. a) $3n = 27$; b) $3n/2 = 13,5$. **4.** a) 0,2%; b) 54%. **5.** a) AA'B. **6.** c) $3x = 39$, ADD. **7.** 1. **13.** a) iii; b) ii, iii; c) i, iv; d) i, iii. **16.** a) fêmeas selvagem, machos *white*. **17.** 22, ZW. **21.** a) V; b) F; c) V; d) V; e) F; f) V; g) F; h) V; i) V; j) V; k) F; l) F; m) V; n) V; o) F; p) F; q) F.

Demonstração do equilíbrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamento | | | Descendência | | |
|--------------------|-------------------|---------------|-------------------------|-------------------------|-------------------------|
| Genótipo masculino | Genótipo feminino | Probabilidade | <i>AA</i> | <i>Aa</i> | <i>aa</i> |
| <i>AA</i> | <i>AA</i> | $f^2(AA)$ | $f^2(AA)$ | 0 | 0 |
| | <i>Aa</i> | $f(AA)f(Aa)$ | $\frac{1}{2}f(AA)f(Aa)$ | $\frac{1}{2}f(AA)f(Aa)$ | 0 |
| | <i>aa</i> | $f(AA)f(aa)$ | 0 | $f(AA)f(aa)$ | 0 |
| <i>Aa</i> | <i>AA</i> | $f(AA)f(Aa)$ | $\frac{1}{2}f(AA)f(Aa)$ | $\frac{1}{2}f(AA)f(Aa)$ | 0 |
| | <i>Aa</i> | $f^2(Aa)$ | $\frac{1}{4}f^2(Aa)$ | $\frac{1}{2}f^2(Aa)$ | $\frac{1}{4}f^2(Aa)$ |
| | <i>aa</i> | $f(Aa)f(aa)$ | 0 | $\frac{1}{2}f(Aa)f(aa)$ | $\frac{1}{2}f(Aa)f(aa)$ |
| <i>aa</i> | <i>AA</i> | $f(AA)f(aa)$ | 0 | $f(AA)f(aa)$ | 0 |
| | <i>Aa</i> | $f(Aa)f(aa)$ | 0 | $\frac{1}{2}f(Aa)f(aa)$ | $\frac{1}{2}f(Aa)f(aa)$ |
| | <i>aa</i> | $f^2(aa)$ | 0 | 0 | $f^2(aa)$ |

Frequências genotípicas na descendência (somadas por coluna):

$$f(AA)' = f^2(AA) + f(AA)f(Aa) + \frac{1}{4}f^2(Aa)$$

$$f(Aa)' = \frac{1}{2}f^2(Aa) + f(AA)f(Aa) + f(Aa)f(aa) + 2f(AA)f(aa)$$

$$f(aa)' = f^2(aa) + f(Aa)f(aa) + \frac{1}{4}f^2(Aa)$$

Frequências genéticas nos progenitores:

$$p = f(AA) + \frac{1}{2}f(Aa)$$

$$q = f(aa) + \frac{1}{2}f(Aa)$$

$$p + q = 1$$

donde $f(AA) = p - \frac{1}{2}f(Aa)$ e $f(aa) = q - \frac{1}{2}f(Aa)$

substituindo $f(AA)$ e $f(aa)$ nas somas por coluna obtém-se:

$$f(AA)' = p^2$$

$$f(Aa)' = 2pq$$

$$f(aa)' = q^2$$

Donde as frequências na descendência $p' = p^2 + \frac{1}{2}(2pq) = p$ e $q' = q^2 + \frac{1}{2}(2pq) = q \Rightarrow$ EQUILÍBRIO

Mapeamento de seis loci do 1º grupo de ligação de *Drosophila*

(Bridges & Olbrycht, 1926)

I

| | | | | | |
|---------------------------------|--------------------------|-----------------|------------------------|-------|--------------|
| $\frac{ec\ sc\ cv}{ec\ sc\ cv}$ | × | $\frac{+++}{Y}$ | | | |
| F ₁ : | $\frac{+++}{ec\ sc\ cv}$ | × | $\frac{ec\ sc\ cv}{Y}$ | | |
| F ₂ : | 934 | ec sc cv | 140 | sc | 124 |
| | 1174 | + | 99 | ec cv | 164 |
| | <u>80,0%</u> | | <u>9,1%</u> | | <u>10,9%</u> |

II

| | | | | | |
|-------------------------------|----------------------------|--------------------|------------------------|-------|--------------|
| $\frac{sc\ +\ cv}{sc\ +\ cv}$ | × | $\frac{+ec\ +}{Y}$ | | | |
| F ₁ : | $\frac{+ec\ +}{sc\ +\ cv}$ | × | $\frac{sc\ ec\ cv}{Y}$ | | |
| F ₂ : | 1779 | ec | 148 | sc ec | 227 |
| | 1828 | sc cv | 139 | cv | 217 |
| | <u>83,2%</u> | | <u>6,6%</u> | | <u>10,2%</u> |

III

(semelhante à II mas com maior amostragem)

| | | | | | | |
|------------------|---------------|-------|--------------|-------|--------------|----------|
| F ₂ : | 8576 | ec | 681 | sc ec | 1002 | ec cv |
| | 8808 | sc cv | 716 | cv | 997 | sc |
| | <u>83,64%</u> | | <u>6,72%</u> | | <u>9,62%</u> | |
| | | | e ainda: | | 4 | sc ec cv |
| | | | | | 1 | + |
| | | | | | <u>0,02%</u> | |

Mapa (incorporando estes dados e os de outros três loci no mesmo grupo de ligação):

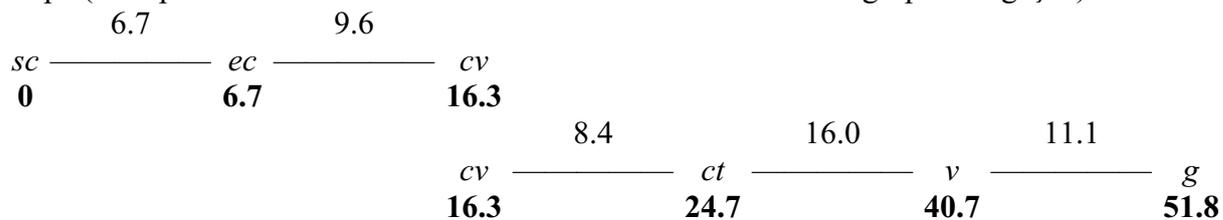


Tabela Z para estimação de taxas de recombinação (r) entre loci ligados a partir de uma F₁ di-híbrida, AaBb, em acoplamento (AB/ab) ou em repulsão (Ab/aB), com dominância completa.

Z=(produto da frequências dos recombinantes)/(produto das frequências dos parentais)

Recombinantes e parentais referem as classes fenotípicas da F₂. Apresentam-se em cada caso (acoplamento ou repulsão) as proporções teóricas de cada classe fenotípica (para o teste χ^2), o valor Z respectivo, e os valores de r

| acoplamento | | | | | | repulsão | | | | | |
|-------------|-------|-------|-------|---------|------|----------|-------|-------|-------|---------|------|
| A-B- | A-bb | aaB- | aabb | Z(ac) | r | A-B- | A-bb | aaB- | aabb | Z(re) | r |
| 0,750 | 0,000 | 0,000 | 0,250 | 0,00000 | 0 | 0,500 | 0,250 | 0,250 | 0,000 | 0,00000 | 0 |
| 0,745 | 0,005 | 0,005 | 0,245 | 0,00014 | 0,01 | 0,500 | 0,250 | 0,250 | 0,000 | 0,00020 | 0,01 |
| 0,740 | 0,010 | 0,010 | 0,240 | 0,00055 | 0,02 | 0,500 | 0,250 | 0,250 | 0,000 | 0,00080 | 0,02 |
| 0,735 | 0,015 | 0,015 | 0,235 | 0,00126 | 0,03 | 0,500 | 0,250 | 0,250 | 0,000 | 0,00180 | 0,03 |
| 0,730 | 0,020 | 0,020 | 0,230 | 0,00228 | 0,04 | 0,500 | 0,250 | 0,250 | 0,000 | 0,00321 | 0,04 |
| 0,726 | 0,024 | 0,024 | 0,226 | 0,00363 | 0,05 | 0,501 | 0,249 | 0,249 | 0,001 | 0,00503 | 0,05 |
| 0,721 | 0,029 | 0,029 | 0,221 | 0,00532 | 0,06 | 0,501 | 0,249 | 0,249 | 0,001 | 0,00727 | 0,06 |
| 0,716 | 0,034 | 0,034 | 0,216 | 0,00737 | 0,07 | 0,501 | 0,249 | 0,249 | 0,001 | 0,00992 | 0,07 |
| 0,712 | 0,038 | 0,038 | 0,212 | 0,00979 | 0,08 | 0,502 | 0,248 | 0,248 | 0,002 | 0,01301 | 0,08 |
| 0,707 | 0,043 | 0,043 | 0,207 | 0,01262 | 0,09 | 0,502 | 0,248 | 0,248 | 0,002 | 0,01653 | 0,09 |
| 0,703 | 0,048 | 0,048 | 0,203 | 0,01586 | 0,10 | 0,503 | 0,248 | 0,248 | 0,003 | 0,02051 | 0,10 |
| 0,698 | 0,052 | 0,052 | 0,198 | 0,01954 | 0,11 | 0,503 | 0,247 | 0,247 | 0,003 | 0,02495 | 0,11 |
| 0,694 | 0,056 | 0,056 | 0,194 | 0,02369 | 0,12 | 0,504 | 0,246 | 0,246 | 0,004 | 0,02986 | 0,12 |
| 0,689 | 0,061 | 0,061 | 0,189 | 0,02832 | 0,13 | 0,504 | 0,246 | 0,246 | 0,004 | 0,03527 | 0,13 |
| 0,685 | 0,065 | 0,065 | 0,185 | 0,03347 | 0,14 | 0,505 | 0,245 | 0,245 | 0,005 | 0,04118 | 0,14 |
| 0,681 | 0,069 | 0,069 | 0,181 | 0,03915 | 0,15 | 0,506 | 0,244 | 0,244 | 0,006 | 0,04763 | 0,15 |
| 0,676 | 0,074 | 0,074 | 0,176 | 0,04540 | 0,16 | 0,506 | 0,244 | 0,244 | 0,006 | 0,05462 | 0,16 |
| 0,672 | 0,078 | 0,078 | 0,172 | 0,05225 | 0,17 | 0,507 | 0,243 | 0,243 | 0,007 | 0,06218 | 0,17 |
| 0,668 | 0,082 | 0,082 | 0,168 | 0,05973 | 0,18 | 0,508 | 0,242 | 0,242 | 0,008 | 0,07033 | 0,18 |
| 0,664 | 0,086 | 0,086 | 0,164 | 0,06787 | 0,19 | 0,509 | 0,241 | 0,241 | 0,009 | 0,07911 | 0,19 |
| 0,660 | 0,090 | 0,090 | 0,160 | 0,07671 | 0,20 | 0,510 | 0,240 | 0,240 | 0,010 | 0,08854 | 0,20 |
| 0,656 | 0,094 | 0,094 | 0,156 | 0,08628 | 0,21 | 0,511 | 0,239 | 0,239 | 0,011 | 0,09865 | 0,21 |
| 0,652 | 0,098 | 0,098 | 0,152 | 0,09663 | 0,22 | 0,512 | 0,238 | 0,238 | 0,012 | 0,10948 | 0,22 |
| 0,648 | 0,102 | 0,102 | 0,148 | 0,10780 | 0,23 | 0,513 | 0,237 | 0,237 | 0,013 | 0,12107 | 0,23 |
| 0,644 | 0,106 | 0,106 | 0,144 | 0,11984 | 0,24 | 0,514 | 0,236 | 0,236 | 0,014 | 0,13345 | 0,24 |
| 0,641 | 0,109 | 0,109 | 0,141 | 0,13279 | 0,25 | 0,516 | 0,234 | 0,234 | 0,016 | 0,14667 | 0,25 |
| 0,637 | 0,113 | 0,113 | 0,137 | 0,14671 | 0,26 | 0,517 | 0,233 | 0,233 | 0,017 | 0,16077 | 0,26 |
| 0,633 | 0,117 | 0,117 | 0,133 | 0,16164 | 0,27 | 0,518 | 0,232 | 0,232 | 0,018 | 0,17581 | 0,27 |
| 0,630 | 0,120 | 0,120 | 0,130 | 0,17766 | 0,28 | 0,520 | 0,230 | 0,230 | 0,020 | 0,19185 | 0,28 |
| 0,626 | 0,124 | 0,124 | 0,126 | 0,19481 | 0,29 | 0,521 | 0,229 | 0,229 | 0,021 | 0,20894 | 0,29 |
| 0,623 | 0,128 | 0,128 | 0,122 | 0,21318 | 0,30 | 0,523 | 0,228 | 0,228 | 0,023 | 0,22715 | 0,30 |
| 0,619 | 0,131 | 0,131 | 0,119 | 0,23283 | 0,31 | 0,524 | 0,226 | 0,226 | 0,024 | 0,24654 | 0,31 |
| 0,616 | 0,134 | 0,134 | 0,116 | 0,25383 | 0,32 | 0,526 | 0,224 | 0,224 | 0,026 | 0,26721 | 0,32 |
| 0,612 | 0,138 | 0,138 | 0,112 | 0,27627 | 0,33 | 0,527 | 0,223 | 0,223 | 0,027 | 0,28922 | 0,33 |
| 0,609 | 0,141 | 0,141 | 0,109 | 0,30025 | 0,34 | 0,529 | 0,221 | 0,221 | 0,029 | 0,31268 | 0,34 |
| 0,606 | 0,144 | 0,144 | 0,106 | 0,32585 | 0,35 | 0,531 | 0,219 | 0,219 | 0,031 | 0,33767 | 0,35 |
| 0,602 | 0,148 | 0,148 | 0,102 | 0,35317 | 0,36 | 0,532 | 0,218 | 0,218 | 0,032 | 0,36431 | 0,36 |
| 0,599 | 0,151 | 0,151 | 0,099 | 0,38234 | 0,37 | 0,534 | 0,216 | 0,216 | 0,034 | 0,39270 | 0,37 |
| 0,596 | 0,154 | 0,154 | 0,096 | 0,41346 | 0,38 | 0,536 | 0,214 | 0,214 | 0,036 | 0,42299 | 0,38 |
| 0,593 | 0,157 | 0,157 | 0,093 | 0,44667 | 0,39 | 0,538 | 0,212 | 0,212 | 0,038 | 0,45531 | 0,39 |
| 0,590 | 0,160 | 0,160 | 0,090 | 0,48211 | 0,40 | 0,540 | 0,210 | 0,210 | 0,040 | 0,48980 | 0,40 |
| 0,587 | 0,163 | 0,163 | 0,087 | 0,51993 | 0,41 | 0,542 | 0,208 | 0,208 | 0,042 | 0,52663 | 0,41 |
| 0,584 | 0,166 | 0,166 | 0,084 | 0,56029 | 0,42 | 0,544 | 0,206 | 0,206 | 0,044 | 0,56599 | 0,42 |
| 0,581 | 0,169 | 0,169 | 0,081 | 0,60337 | 0,43 | 0,546 | 0,204 | 0,204 | 0,046 | 0,60806 | 0,43 |
| 0,578 | 0,172 | 0,172 | 0,078 | 0,64937 | 0,44 | 0,548 | 0,202 | 0,202 | 0,048 | 0,65307 | 0,44 |
| 0,576 | 0,174 | 0,174 | 0,076 | 0,69850 | 0,45 | 0,551 | 0,199 | 0,199 | 0,051 | 0,70126 | 0,45 |
| 0,573 | 0,177 | 0,177 | 0,073 | 0,75098 | 0,46 | 0,553 | 0,197 | 0,197 | 0,053 | 0,75289 | 0,46 |
| 0,570 | 0,180 | 0,180 | 0,070 | 0,80709 | 0,47 | 0,555 | 0,195 | 0,195 | 0,055 | 0,80824 | 0,47 |
| 0,568 | 0,182 | 0,182 | 0,068 | 0,86708 | 0,48 | 0,558 | 0,192 | 0,192 | 0,058 | 0,86763 | 0,48 |
| 0,565 | 0,185 | 0,185 | 0,065 | 0,93128 | 0,49 | 0,560 | 0,190 | 0,190 | 0,060 | 0,93142 | 0,49 |
| 0,563 | 0,188 | 0,188 | 0,062 | 1,00000 | 0,5 | 0,563 | 0,187 | 0,187 | 0,063 | 1,00000 | 0,5 |

| CLASSE DE SEGREGAÇÃO | DIVISÃO EM QUE OCORRE A SEGREGAÇÃO | | ORDEM DOS PRODUTOS DA MEIOSE NA TÉTRADA | INTERPRETAÇÃO DOS CROSSOVERS | | |
|----------------------|------------------------------------|------------|---|---|--|--|
| | LOCUS Aa | LOCUS Bb | | LOCI NÃO-LIGADOS | BRAÇOS DIFERENTES | LOCI LIGADOS |
| ① | 1ª | 1ª | | <p>nenhum</p> | <p>nenhum</p> | <p>nenhum</p> |
| ② | 1ª | 1ª | | nenhum | <p>dupla troca envolvendo 4 cromátides: no braço I ou no braço II</p> | <p>dupla troca envolvendo 4 cromátides em II</p> |
| ③ | 1ª | 2ª | | <p>troca envolvendo 2 cromátides em II</p> | <p>troca envolvendo 2 cromátides no braço II</p> | <p>troca envolvendo 2 cromátides em II</p> |
| ④ | 2ª | 1ª | | <p>troca envolvendo 2 cromátides em I</p> | <p>troca envolvendo 2 cromátides no braço I</p> | <p>dupla troca envolvendo 2 cromátides em I e em II</p> <p>ou:</p> <p>dupla troca envolvendo 4 cromátides em I e em II</p> |
| ⑤ | 2ª | 2ª | | <p>troca envolvendo 2 cromátides em I e em II</p> | <p>dupla troca envolvendo 2 cromátides no braço I e no II</p> | <p>troca envolvendo 2 cromátides em I</p> |
| ⑥ | 2ª | 2ª | | como acima | <p>dupla troca envolvendo 4 cromátides: uma no braço I e a outra no II</p> | <p>tripla troca: uma envolvendo 2 cromátides em I, duas envolvendo 4 cromátides em II</p> |
| ⑦ | 2ª | 2ª | | como acima | <p>dupla troca envolvendo 3 cromátides, uma no braço I e outra no braço II</p> | <p>dupla troca envolvendo 3 cromátides, uma em I e outra em II</p> |

Tabelas estatísticas

| g.l. | χ^2 | | | | | | | | |
|------|----------|------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| | 90% | 50% | 30% | 10% | P | | | | |
| | | | | | 5% | 1% | 0,5% | 0,1% | 0,01% |
| 1 | 0,02 | 0,45 | 1,07 | 2,71 | 3,84 | 6,63 | 7,88 | 10,83 | 15,13 |
| 2 | 0,21 | 1,39 | 2,41 | 4,61 | 5,99 | 9,21 | 10,60 | 13,82 | 18,42 |
| 3 | 0,58 | 2,37 | 3,66 | 6,25 | 7,81 | 11,34 | 12,84 | 16,27 | 21,10 |
| 4 | 1,06 | 3,36 | 4,88 | 7,78 | 9,49 | 13,28 | 14,86 | 18,47 | 23,51 |
| 5 | 1,61 | 4,35 | 6,06 | 9,24 | 11,07 | 15,09 | 16,75 | 20,51 | 25,75 |
| 6 | 2,20 | 5,35 | 7,23 | 10,64 | 12,59 | 16,81 | 18,55 | 22,46 | 27,85 |
| 7 | 2,83 | 6,35 | 8,38 | 12,02 | 14,07 | 18,48 | 20,28 | 24,32 | 29,88 |
| 8 | 3,49 | 7,34 | 9,52 | 13,36 | 15,51 | 20,09 | 21,95 | 26,12 | 31,83 |
| 9 | 4,17 | 8,34 | 10,66 | 14,68 | 16,92 | 21,67 | 23,59 | 27,88 | 33,72 |
| 10 | 4,87 | 9,34 | 11,78 | 15,99 | 18,31 | 23,21 | 25,19 | 29,59 | 35,56 |

| g.l. | t | | | | | | | | |
|------|------|------|------|------|-------|-------|--------|--------|--------|
| | 90% | 50% | 30% | 10% | P | | | | |
| | | | | | 5% | 1% | 0,5% | 0,1% | 0,01% |
| 1 | 0,16 | 1,00 | 1,96 | 6,31 | 12,71 | 63,66 | 127,32 | 636,58 | 6371 |
| 2 | 0,14 | 0,82 | 1,39 | 2,92 | 4,30 | 9,92 | 14,09 | 31,60 | 100,14 |
| 3 | 0,14 | 0,76 | 1,25 | 2,35 | 3,18 | 5,84 | 7,45 | 12,92 | 28,01 |
| 4 | 0,13 | 0,74 | 1,19 | 2,13 | 2,78 | 4,60 | 5,60 | 8,61 | 15,53 |
| 5 | 0,13 | 0,73 | 1,16 | 2,02 | 2,57 | 4,03 | 4,77 | 6,87 | 11,18 |
| 6 | 0,13 | 0,72 | 1,13 | 1,94 | 2,45 | 3,71 | 4,32 | 5,96 | 9,08 |
| 7 | 0,13 | 0,71 | 1,12 | 1,89 | 2,36 | 3,50 | 4,03 | 5,41 | 7,89 |
| 8 | 0,13 | 0,71 | 1,11 | 1,86 | 2,31 | 3,36 | 3,83 | 5,04 | 7,12 |
| 9 | 0,13 | 0,70 | 1,10 | 1,83 | 2,26 | 3,25 | 3,69 | 4,78 | 6,59 |
| 10 | 0,13 | 0,70 | 1,09 | 1,81 | 2,23 | 3,17 | 3,58 | 4,59 | 6,21 |
| 12 | 0,13 | 0,70 | 1,08 | 1,78 | 2,18 | 3,05 | 3,43 | 4,32 | 5,70 |
| 15 | 0,13 | 0,69 | 1,07 | 1,75 | 2,13 | 2,95 | 3,29 | 4,07 | 5,24 |
| 20 | 0,13 | 0,69 | 1,06 | 1,72 | 2,09 | 2,85 | 3,15 | 3,85 | 4,84 |
| 30 | 0,13 | 0,68 | 1,05 | 1,70 | 2,04 | 2,75 | 3,03 | 3,65 | 4,48 |

Glossário de Genética

Conceitos básicos

Gene: determinante de uma característica biológica com uma posição específica num cromossoma.

Cromossoma: estrutura celular, contendo informação genética replicável, que normalmente conserva a sua individualidade e integridade através das divisões celulares.

Locus: latim de lugar (plural *loci*), que em Genética designa a posição específica de um gene no respetivo cromossoma.

Alelos: variantes alternativas num mesmo *locus*; o facto de pertencerem a um mesmo *locus* implica o uso duma letra, abreviatura ou sigla representativa do *locus*, em comum para todos os alelos, distinguindo-se estes por índices, expoentes, maiúscula/minúscula, etc. ($A/a/a^n$, w^+/w , Hb^A/Hb^S ...). Cada lista de alelos é uma série alélica.

Homozigótico: *locus* que na fase diploide possui duas réplicas do mesmo alelo, uma por cada cromossoma homólogo (não é correto dizer que tem dois alelos iguais). Se num diploide houver dois alelos, o *locus* em causa é heterozigótico. Designa-se também o organismo como sendo homozigótico ou heterozigótico, em referência a um *locus* (por exemplo, um organismo de genótipo $AaBB$ é homozigótico para o *locus* B e heterozigótico para o *locus* A). Termos relacionados: homozigoto, heterozigoto, homozigose, heterozigose.

Genótipo: fórmula que descreve a composição genética num ou mais *loci* ($AaBB$ quer dizer que o indivíduo é diploide, por ter 2 genes por *locus*).

Fenótipo: característica biológica observável, resultado da expressão de um determinado genótipo. A relação entre genótipo e fenótipo pode ser mais ou menos modificada pelo ambiente fisiológico ou pela ação direta de fatores extrínsecos (ambiente biótico e/ou abiótico).

Dominância completa ou simples: quando a expressão num *locus* heterozigótico corresponde apenas a um dos alelos presentes, dito dominante ($Aa = AA$; em rigor, se não for possível comparar com o respetivo homozigoto, não se pode dizer que o alelo expresso no heterozigoto é dominante). Todos os genótipos que produzem o fenótipo do alelo dominante podem ser representados coletivamente com esse alelo, seguido dum traço para simbolizar a incógnita sobre o segundo gene ($AA = Aa = Aa^n \dots = A-$).

Alelo recessivo: alelo que só se expressa no homozigótico. Usa-se em geral minúscula para um alelo recessivo: por exemplo, o grupo sanguíneo B é determinado pelo gene I^B , mas os indivíduos podem ser homozigóticos $I^B I^B$ ou heterozigóticos $I^B i$, sendo i o alelo cujo fenótipo (o grupo sanguíneo 0) só é observável nos homozigóticos (genótipo ii). Em qualquer destas situações que não sejam de dominância completa, é incorreto falar de recessividade. Há ainda situações em que a série alélica inclui vários alelos recessivos com o mesmo fenótipo (por exemplo i_1, i_2, i_3 etc., todos do grupo sanguíneo 0), de tal maneira que os heterozigotos entre eles equivalem fenotipicamente aos homozigotos: $i_1 i_1 = i_1 i_2 = i_2 i_2 \dots = ii$; para esses heterozigotos usa-se a expressão compound heterozygotes (mas ver adiante, complementaridade alélica).

Tipo selvagem: em organismos experimentais distingue-se o tipo selvagem, isto é, o fenótipo normal na natureza, dos fenótipos mutantes, usando um + para o alelo normal mas designando o *locus* de acordo com o fenótipo mutante; e o nome do *locus* tem minúscula se o alelo mutante é recessivo, e maiúscula se o alelo mutante é dominante. Assim, em *Drosophila melanogaster*, para o fenótipo *white* (olhos brancos, alelo recessivo) usa-se w , e w^+ para olhos normais, mas para o fenótipo *curly* (asas enroladas, alelo dominante) usa-se Cy , e Cy^+

para asas normais. A abreviatura wt (de *wild type*) também designa alelos e fenótipos do tipo selvagem.

Dominância incompleta, parcial ou intermédia (ou ainda semidominância, ou haploinsuficiência): quando o fenótipo do heterozigoto é intermédio entre os fenótipos dos homozigotos que lhe correspondem (por exemplo, fenotipicamente $AA > Aa > aa$).

Sobredominância: quando o fenótipo do heterozigoto, sendo diferente do de qualquer dos homozigotos, se situa fora do intervalo definido entre estes (por exemplo, $Aa > AA > aa$; se o fenótipo de Aa for o mínimo dos três, alguns usam o termo subdominância ou “sobredominância negativa”). Uma forma particular de sobredominância é a complementaridade alélica ou intragénica, em que o heterozigoto, de dois alelos não funcionais isoladamente, adquire função, produzindo um fenótipo distinto do dos respetivos homozigotos.

Codominância: onde ocorrem no heterozigoto os dois fenótipos dos homozigotos que lhe correspondem; por exemplo, se os homozigotos KK e kk têm respetivamente fenótipo K ou k, o heterozigoto Kk apresenta ambos, K e k. A codominância está geralmente associada a fenótipos moleculares (nomeadamente aglutinação de anti-soros, eletroforese de DNA ou de proteínas, etc.).

Auto-cruzamento (*selfing*): também designa cruzamento entre indivíduos do mesmo genótipo.

Cruzamento-teste (*testcross*): cruzamento com um homozigótico “testador” de genótipo conhecido, tal que as classes fenotípicas na descendência correspondem a uma única classe de gâmetas produzidos pelo indivíduo testado. Caso haja dominância completa, o testador terá de ser o homozigótico do alelo recessivo. Por exemplo, o cruzamento $A- \times aa$ (alelo a recessivo) dá apenas descendência com fenótipo A se o testado for AA , pois este só produz gâmetas A , mas dá descendência com fenótipos A e a se o testado for Aa , respetivamente para os gâmetas A e a que ele produz, na proporção de $\frac{1}{2}$ cada.

Retrocruzamento (*backcross*): cruzamento entre um indivíduo e um dos seus progenitores (ou indivíduos do mesmo genótipo que um dos progenitores).

Cruzamentos recíprocos: por exemplo, entre duas linhas puras I e II, o cruzamento $I_{(fem.)} \times II_{(masc.)}$ é recíproco de $II_{(fem.)} \times I_{(masc.)}$; tem importância na deteção de situações em que a escolha do progenitor feminino pode fazer diferença, nomeadamente genes heterossómicos ou citoplásmicos, ou ainda efeito materno e outros efeitos ambientais.

Prototrofo: estirpe microbiana capaz de crescer em meio mínimo para a espécie.

Auxotrofo: estirpe microbiana incapaz de crescer em meio mínimo para a espécie, por deficiência na produção autónoma dum metabolito essencial (é auxotrofo para esse metabolito).

Não-disjunção: erro na distribuição dos cromossomas durante a mitose ou a meiose, de tal maneira que migram conjuntamente para o mesmo pólo da célula em vez de segregarem, originando aneuploidias.

Grupo de ligação: conjunto dos *loci* que se encontram ligados no mesmo cromossoma; expressando noutra forma, conjunto de *loci* sinténicos num determinado cromossoma. Genes do mesmo grupo de ligação não segregam independentemente (exceção à 2ª lei de Mendel).

Haplótipo: genótipo dum cromossoma. Por definição, os genes que formam um haplótipo não são alélicos.

Acoplamento: quando dois genes de interesse num grupo de ligação se encontram no mesmo haplótipo; repulsão: quando dois genes de interesse num grupo de ligação se encontram em haplótipos homólogos, requerendo recombinação entre os respetivos *loci* para ficarem em acoplamento.

Recombinação: novas combinações, em fase haploide, entre genes não-alelos, resultantes da redistribuição de material genético durante a meiose (por *crossover* se no mesmo grupo de ligação, pelas anafases nos restantes

casos); os gametas portadores de novas combinações dizem-se recombinantes, em oposição aos parentais, estendendo-se a designação de recombinantes aos indivíduos ou classes, numa descendência, que representam fenotipicamente os gametas recombinantes produzidos pela geração anterior. Por exemplo, a classe lisa verde, na F_2 proveniente dum cruzamento entre as linhas puras lisa amarela e rugosa verde, diz-se recombinante.

Taxa de recombinação: proporção de gametas recombinantes entre dois *loci*; pela 2ª lei de Mendel, tem valor 0,5 entre *loci* de segregação independente, enquanto entre *loci* do mesmo grupo de ligação varia de 0 a 0,5 em função da distância que os separa. Só se pode medir em indivíduos heterozigóticos em ambos os *loci*.

Autossoma: cromossoma existente em número igual em ambos os sexos; um heterossoma existe em número diferente entre ambos os sexos, sendo também designado cromossoma sexual (X e Y, Z e W). Diz-se heterogamético o sexo com os dois tipos de heterossomas (machos no sistema XY, fêmeas no sistema ZW).

Hemizigótico: situação de haploidia num indivíduo diploide; aplica-se à maioria dos *loci* dos heterossomas (no sexo heterogamético), mas também num *locus* heterozigótico para uma deleção (como é o caso dos indivíduos Rh+ heterozigóticos, cujo genótipo seria mais corretamente R do que Rr, já que o “alelo” r representa a deleção do *locus*); aplica-se também à inserção dum novo *locus* (por exemplo um transgene) quando só se encontra num dos homólogos.

Compensação de dose: mecanismo de regulação da expressão genética nos heterossomas, num dos sexos, de modo a equipará-la com a do outro sexo. O mecanismo que se conhece nos mamíferos, de inativação da quase totalidade do cromossoma X nas fêmeas, também opera localmente em certas regiões autossómicas, igualmente nos dois sexos.

Genes redundantes: dois ou mais genes não-alélicos que produzem um mesmo fenótipo, juntos ou separadamente ($A- = B-$). Genes complementares: dois ou mais genes não-alélicos que produzem um determinado fenótipo só em conjunto ($A-B-$), não isoladamente. Esta situação é frequentemente designada complementaridade intergénica, para distinguir da intragénica. Há exemplos de genes que são complementares para um determinado fenótipo mas redundantes para um outro fenótipo quando isolados (por exemplo, $A-B- > A-bb = aaB- > aabb$), produzindo uma forma de aditividade entre *loci*.

Efeito epistático: caso especial de interação entre genes não-alélicos, em que a expressão de um determinado gene (epistático) se sobrepõe à de qualquer dos genótipos possíveis noutra *locus* (que se diz hipostático), por exemplo $A-BB = A-Bb = A-bb = A- - -$. Se o gene epistático for recessivo, então há epistasia só nos homozigotos para esse gene, por exemplo $aaBB = aaBb = aabb (aa - -)$. É incorreto dizer “epistasia recessiva” ou “epistasia dominante”, pois não há interações de dominância entre genes não-alélicos. É também comum o uso “lato” do termo epistasia, abrangendo todos os tipos de interações entre não-alelos, mesmo quando são mais adequadamente descritas como complementaridade ou redundância.

Aditividade: relação entre genes, tanto alélicos como não-alélicos, tal que cada um dá uma contribuição quantitativa para o fenótipo, expresso numa escala. Por exemplo com $A = 2, a = 0, B = 1$ e $b = 0,5$, o fenótipo irá variar entre 1 ($aabb$) e 6 ($AABB$), por exemplo $AaBB$ produz um fenótipo 4, mas $AABb$ tem fenótipo 5,5. Note-se que nesta situação os genótipos heterozigóticos são exatamente equidistantes entre os homozigotos respetivos (um caso especial de semidominância). O conceito de variância aditiva tem a ver com efeito médio de substituição dum alelo (em termos de descendência obtida, a nível populacional), e não deve ser confundido com aditividade.

Efeito pleiotrópico: vários efeitos fenotípicos atribuíveis a um só gene.

Penetrância: percentagem de indivíduos cujo fenótipo é aquele que se prevê pelo seu genótipo. Subentende-se completa (100%) se não houver referência à penetrância; havendo penetrância incompleta, convém conhecer-se a percentagem.

Expressividade: grau de expressão de um genótipo. Se essa expressão for invulgarmente diversificada de indivíduo para indivíduo dentro dum genótipo, especialmente se isso dificulta a sua distinção doutras classes genotípicas, diz-se expressividade variável.

Fenocópia: fenótipo semelhante ao que é produzido por um gene, mas atribuído a causas ambientais.

Efeito materno: todas as situações em que o fenótipo expresso resulta da ação, não dos genes do indivíduo, mas sim dos do seu progenitor feminino, por exemplo quando um indivíduo *aa* expressa o genótipo *Aa* da sua mãe. Em regra trata-se de genes que se expressam no gâmeta feminino.

Perda de heterozigose: num heterozigoto com uma variante funcional no *locus* e outra não funcional, a mutação somática na variante funcional resulta num fenótipo de perda de função que se expressa apenas na linhagem de células que descendem daquela onde ocorreu essa mutação, enquanto nas outras mantém-se o fenótipo do alelo funcional.

Letalidade: inviabilidade dos indivíduos com um certo genótipo. Se há uma percentagem parcial de indivíduos inviáveis (uma forma de penetrância incompleta), o genótipo diz-se subletal.

Pseudolocus: dois ou mais *loci* tão próximos entre si que são interpretados como um só *locus*.

Frequência genética ou alélica: proporção de genes num determinado *locus*, numa população, representados por um dado alelo. Numa população de *N* indivíduos diploides, a frequência do gene autossômico *a*, em $2N$ genes do respetivo *locus*, contabiliza os homozigóticos *aa*, com duas cópias desse alelo, e os heterozigóticos *a-* com uma cópia.

Polimórfico: geneticamente, designação que se emprega para um *locus* que, numa população natural, comporta mais do que um alelo frequente.

Lei de Hardy-Weinberg: prevê frequências genotípicas iguais aos produtos probabilísticos entre as frequências genéticas respetivas; a frequência dum homozigótico para um alelo é assim o quadrado da frequência desse alelo, $f(A_1A_1) = [f(A_1)]^2$, e a frequência dum heterozigótico é o dobro do produto entre as duas frequências dos alelos representados nesse genótipo, $f(A_1A_2) = 2 \times f(A_1) \times f(A_2)$.

Equilíbrio: situação em que as frequências genéticas são constantes de geração em geração. Em certos contextos, também se aplica este conceito a frequências genotípicas.

Panmíctica: população na qual os cruzamentos são ao acaso e com igual fertilidade (para efeitos do equilíbrio de Hardy-Weinberg, inclui-se neste conceito a condição de todos os genótipos resultantes terem iguais probabilidades de desenvolverem-se e sobreviverem até à reprodução sexuada na geração seguinte).

Fitness: medida da capacidade relativa, para cada genótipo numa dada população, de produzir descendência fértil na geração seguinte. Havendo um genótipo com *fitness* máximo ($W = 1$), a redução do *fitness* noutros genótipos dá os respetivos valores do coeficiente de seleção *S* (para cada genótipo os seus valores, por exemplo $W_{aa} = 1 - S_{aa}$); não confundir com diferencial de seleção *S*, usado noutro contexto, ver 'Variação contínua e evolução'.

Taxa de migração: proporção de genes num determinado *locus*, da população inicial, que no espaço de uma geração é substituída por genes, no mesmo *locus*, da população imigrante/introduzida.

Estratificação: subdivisão duma população em subpopulações não panmícticas entre si. Usa-se o termo deme para as subdivisões da população que são, cada uma, panmícticas.

Desequilíbrio gamético: associação preferencial entre genes não-alélicos nos gâmetas.

Desequilíbrio de ligação: persistência de desequilíbrios gaméticos nas populações, em resultado da ligação cromossômica.

Deriva genética: oscilação ao acaso, de geração em geração, das frequências dos genes.

Fixação: processo pelo qual um *locus* se torna monomórfico, isto é, com um alelo de frequência 1 e perda

de todos os outros alelos.

Efeito fundador: diferença entre as frequências genéticas numa população e as da população que lhe deu origem, meramente por erro de amostragem no grupo fundador.

Variação contínua e evolução

Caracteres quantitativos: fenótipos cuja variação

- i) é contínua em sentido estrito (tudo o que pode ser *medido* e portanto ter qualquer valor numa escala de números reais, como dimensões, pesos, quantidades, tempos/durações), ou
- ii) é de variação descontínua assimilável a uma distribuição contínua (tudo o que pode ser *contado* e portanto ter qualquer valor numa escala de números naturais; neste caso, cada valor inteiro não representa uma classe fenotípica por si mesmo, é apenas a manifestação de um fenótipo descontínuo com uma distribuição contínua subjacente), ou
- iii) consiste de duas ou mais classes dependentes duma distribuição contínua subjacente (nomeadamente, uma predisposição ou suscetibilidade genética).

Caracteres poligénicos: cuja variação fenotípica, na componente que é determinada genotipicamente, depende de vários *loci* (em número indeterminado), sendo o contributo da variação alélica em cada *locus* relativamente pequeno em relação ao desvio-padrão da distribuição fenotípica.

Valor genotípico G: componente do fenótipo dum indivíduo que corresponde à ação do genótipo.

Valor melhorador A: correspondente ao fenótipo médio da descendência do indivíduo, obtida por *selfing*.

Variância aditiva V_A : variância dos valores melhoradores presentes numa população. Não confundir com aditividade.

Heritabilidade h^2 : proporção da variância fenotípica V_p que corresponde à V_A ($h^2 = V_A/V_p$).

Componentes da variância fenotípica V_p : variância genotípica V_G (variância de valores genotípicos), composta pela V_A e pela variância não aditiva V_{NA} , sendo esta última composta pela variância de dominância V_D (resultante das interações de dominância) e a variância de interação V_I (resultante das interações entre genes não alelos); variância ambiental V_E (componente devida aos efeitos ambientais E, incluindo efeitos maternos); e covariância genótipo-ambiente COV_{GE} , que pode ser positiva ou negativa (correspondente à dependência dos efeitos ambientais E em função dos valores genotípicos G). Podem ainda definir-se de várias maneiras duas ou mais componentes da V_E , *por exemplo* para a determinação da repetibilidade $(V_G + V_{Ep})/(V_G + V_{Ep} + V_{Et})$, um majorante da heritabilidade, sendo V_{Et} a componente temporal e V_{Ep} a componente permanente. Em resumo:

$$V_p = V_G + V_E + 2COV_{GE}$$

$$V_G = V_A + V_{NA}$$

$$V_{NA} = V_D + V_I$$

$$V_E = V_{Ep} + V_{Et} \text{ (ou outras decomposições)}$$

Diferencial de seleção S: diferença, na escala fenotípica, entre os indivíduos selecionados como progenitores da geração seguinte e a média da população donde foram retirados. Não confundir com coeficiente de seleção (Conceitos básicos), também representado com S. Intensidade de seleção i: expressão do valor de S como múltiplo do desvio-padrão fenotípico, ou seja $S = i\sqrt{V_p}$; por ser adimensional, permite comparar a seleção aplicada em simultâneo sobre caracteres diferentes, ou entre diferentes experiências sobre o mesmo caráter.

Resposta à seleção R: diferença entre a média da descendência dos indivíduos selecionados e a média da população onde foi feita a seleção (isto é, na geração anterior); o fator de proporcionalidade entre a resposta à seleção e o diferencial de seleção é a heritabilidade ($R = h^2S$).

Heritabilidade realizada: a que se deduz pelo quociente R/S, isto é, *a posteriori*.

Cromossomas

Centimorgan (cM): unidade de mapa de ligação correspondente a 1% de recombinantes por *crossover* na meiose.

Coefficiente de coincidência: quociente entre a frequência observada de duplos *crossovers* num segmento cromossômico e a que é esperada na expectativa de independência entre *crossovers* simples, isto é, como produto entre as frequências de *crossovers* simples no mesmo segmento.

Interferência: inibição do duplo *crossover* num segmento cromossômico [$1 - (\text{coeficiente de coincidência})$]; é a medida da proporção de duplos recombinantes esperados que não ocorrem.

Função de Kosambi: $x = \ln[(1+2y)/(1-2y)]/4$ em que x é uma estimativa da distância entre dois *loci* e y é o valor observado da respetiva taxa de recombinação. Por exemplo, se $r = 30\%$, $y = 0,3$ e $x = 0,35$ (35 cM).

Marcador cromossômico: *locus* mapeado que serve de referência para o acompanhamento da segregação doutro *locus* que lhe esteja ligado em suficiente proximidade.

Introgressão: processo experimental iniciado com um cruzamento entre dois genótipos com fenótipos complementares, e seguido duma série de *backcrosses* com o genótipo que vai sofrer introgressão, realizando-se em cada descendência dos *backcrosses* a seleção para uma característica nova proveniente do outro parceiro do cruzamento inicial; no final resulta um genótipo congénico, isto é, praticamente idêntico ao que sofre introgressão exceto pela presença da componente genotípica selecionada em cada geração.

Genoma: conjunto de material genético com um modo de transmissão distinto, seja através das divisões celulares ou, no caso dos vírus, entre células. Nas células eucarióticas existem em geral dois ou três genomas: o nuclear, o mitocondrial, e ainda o plastidial nas células vegetais (e de diversas “algas”). Os plasmídeos, epissomas e vírus dizem-se também elementos extra-cromossômicos dos genomas procarióticos e eucarióticos, mas com a particularidade (no caso dos epissomas e de alguns vírus) de poderem integrar-se nos genomas cromossômicos (onde perdem, temporariamente ou não, a sua autonomia).

Cariótipo: fórmula ou representação gráfica da constituição cromossômica dum indivíduo ou célula. A informação para o cariótipo deriva normalmente da imagem dos cromossomas em metafase ou prometáfase.

Cromatina: substância do núcleo interfásico, constituída principalmente por DNA e proteínas. A unidade estrutural da cromatina é o nucleossoma, constituído por um octâmero de histonas e o DNA (em média, 200 pares de bases) que se lhe encontra associado.

Cromossomas politénicos: presentes em células especializadas (glândulas salivares de larvas de dípteros), são constituídos por muitas cópias dum mesmo cromossoma interfásico, em perfeito alinhamento entre si, tal que se evidencia uma estrutura linear extremamente detalhada, numa sucessão de regiões mais ou menos condensadas (bandas e interbandas, respetivamente); crê-se que uma sucessão linear de regiões mais ou menos condensadas, com o mesmo nível de detalhe embora variando com os tipos celulares, existe em todos os cromossomas interfásicos ativos das espécies eucarióticas.

Euromatina: cromatina interfásica menos condensada, exemplificada pelas interbandas dos cromossomas politénicos; heterocromatina: cromatina interfásica mais condensada (bandas dos cromossomas politénicos).

Cromómeros: zonas mais condensadas dos cromossomas observáveis na profase I da meiose, desde o leptóteno ao paquíteno, intercaladas por "espaçadores" menos condensados, formando uma imagem análoga a "colares de pérolas".

Fase S: período interfásico do ciclo celular caracterizado pela síntese de DNA (duplicação cromossômica). A fase G₁ é o intervalo na interfase que precede a fase S, onde por isso os cromossomas apresentam 1 cromátide, a fase G₂ sucede à fase S e por isso os cromossomas apresentam 2 cromátides.

Euploidia: cariótipo caracterizado por um número de cromossomas múltiplo inteiro de n .

Poliploide: euploidia com um múltiplo de n superior a 2 (mas ver conceito de alopoliploide).

Autopoliploide: eupoliploide ($3n$, $4n$, etc.) formado por endoduplicação, sem hibridismo. Na meiose, os cromossomas homólogos emparelham entre si, formando-se n trivalentes no caso dos autotriploides, n tetralentes nos autotetraploides, etc..

Alopoliploide: euploide formado por hibridismo seguido de endoduplicação; apesar do que indica o "poli", geralmente trata-se de verdadeiros diploides ($2n$) em que cada n é constituído por 2 ou mais conjuntos homeólogos. Cromossomas homeólogos são os que entre si contêm informação genética semelhante, mas proveniente de espécies diferentes e não emparelhando entre si na meiose (característica dos homólogos). Se só houver um conjunto de cada espécie não há emparelhamentos, por isso sem endoduplicação um alopoliploide será infértil. Nos alopoliploides, n continua a ser o número de emparelhamentos cromossômicos discerníveis na metafase I da meiose (geralmente n bivalentes, correspondendo à fórmula $2n$). As diferentes espécies representadas num alopoliploide são identificadas por letras, cada uma para um conjunto de cromossomas equivalente à fase haploide dessas espécies; por exemplo usa-se A, B e D para as 3 espécies que originaram o trigo mole, e neste caso $2n = 6x$, AABBDD, em que se usa x para o número básico de cromossomas em comum entre todas as espécies presentes (mas nem sempre há um número x em comum).

Homoploide: euploide formado por hibridismo, sem requerer endoduplicação para ser fértil (não só os cromossomas provenientes de espécies diferentes emparelham entre si na meiose, mas preservam o mesmo número n das espécies parentais).

Duplo-haploide: cariótipo diploide inteiramente homozigótico, formado por endoduplicação a partir duma célula haploide.

Aneuploidia: cariótipo caracterizado por um número de cromossomas não múltiplo inteiro de n . Resulta de não-disjunção (meiótica quando presente em todo o organismo, mitótica quando em mosaico).

Trissomia: num contexto diploide, é uma aneuploidia em que há um trio de homólogos em vez de um par, enquanto monossomia é uma aneuploidia em que falta um cromossoma dum par de homólogos.

Efeito de dose: consequência fenotípica dum desequilíbrio na representação de grupos de genes, quer por aneuploidia, quer por deleção ou duplicação de segmentos cromossômicos.

Centrómero: região cromossômica de cada cromossoma metafásico onde aparentemente se unem as cromátides, também designada constricção primária; é pelo cinetocoro, uma estrutura associada ao centrómero, que as cromátides vão ser puxadas para cada um dos pólos do fuso mitótico durante a anafase.

Telómero: extremidade dum braço cromossômico.

Braço cromossômico: subdivisão principal do cromossoma, entre o centrómero e um dos telómeros.

Metacêntrico: cromossoma com dois braços facilmente discerníveis por cromátide, prolongando-se em sentidos opostos a partir dum centrómero medial, distinguindo-se um braço mais curto (p) do mais longo (q);

o termo submetacêntrico pode usar-se para cromossomas com braço q substancialmente maior que o braço p; acrocêntrico ou telocêntrico: cromossoma aparentando ter um braço por cromátide (q), independentemente de apresentar em maior ou menor grau satélites em lugar do braço p.

Satélites: braços cromossômicos de cromossomas acrocêntricos, relativamente diminutos e em geral variáveis no tamanho dentro duma espécie, aos quais tradicionalmente não se atribuía conteúdo genético (embora atualmente se saiba que existe, mesmo sendo pouco). Não confundir com o conceito de DNA satélite.

Região organizadora do nucléolo (NOR): reconhecível no cariótipo como uma constricção secundária, presente em pelo menos um par cromossômico, à volta da qual o nucléolo se reconstitui na telofase.

Alterações estruturais: no cariótipo duma célula, considera-se como tal qualquer diferença em relação ao cariótipo de referência da respetiva espécie, nomeadamente as que resultam de perdas de material (deleções), aumentos por cópia adicional dum segmento (duplicações; não confundir com o conceito de endoduplicação, uma duplicação do conjunto dos cromossomas que origina alterações na ploidia), alteração da ordem dentro do cromossoma (inversões) ou por troca entre cromossomas não homólogos (translocações). Há deleções e duplicações que têm origem em translocações na geração anterior. Cromossoma em anel resulta da circularização dum cromossoma por fusão entre os telómeros, e pode considerar-se um caso especial de inversão abrangendo a totalidade do cromossoma.

Translocação Robertsoniana: fusão ou cisão de cromossomas ao nível do centrómero, por exemplo a criação de um cromossoma metacêntrico por fusão entre dois acrocêntricos, ou vice-versa por cisão.

Efeito de posição: consequência fenotípica da presença de um *locus* numa posição anormal (geralmente resultante de inversão, translocação, ou cromossoma em anel), seja pela alteração da expressão desse *locus* ou da de *loci* na sua vizinhança (nota: o mesmo termo usa-se em Biologia do Desenvolvimento com um sentido muito diferente).

Genética molecular

Polimerases (DNA, RNA): enzimas que catalizam - por incorporação sequencial de (desoxir)ribonucleótidos, ou polimerização - a replicação, a transcrição ou a retrotranscrição de cadeias polinucleotídicas; a polimerização realiza-se sempre no sentido 5' → 3' (da cadeia que é sintetizada), e depende de uma cadeia complementar anti-paralela.

Transferases: enzimas que adicionam grupos químicos ou resíduos nucleotídicos, por exemplo metilo (metil-transferases), fosfato (quinases), nucleótidos (terminal-transferases).

Nucleases: enzimas que catalizam a hidrólise de ácidos nucleicos (as DNases são desoxirribonucleases; RNases, ribonucleases); exonucleases: nucleases que digerem o seu substrato (DNA ou RNA, de cadeia simples ou de cadeia dupla, dependendo dos casos) pela extremidade (5' ou 3'). As endonucleases atacam num ponto interno da cadeia nucleotídica, especificado ou não pela sequência de nucleótidos do substrato (cf. enzimas de restrição).

Replicação: processo de biossíntese catalizado por uma polimerase dependente do DNA (cromossomas não-virais), por complementaridade com cadeias pré-existentes. Nos cromossomas das células é semiconservadora, mas em certos plasmídeos e vírus é por círculo rolante.

Transcrição: processo de síntese de moléculas de RNA de cadeia simples por uma polimerase dependente do DNA (RNA no caso de certos vírus), por complementaridade com uma cadeia -.

Nucleossoma: unidade estrutural da cromatina, formado pelo DNA e por um octâmero de histonas em torno do qual o DNA se enrola (duas voltas correspondendo a aproximadamente 200 pares de bases - bp - por unidade).

Promotor: região do gene, geralmente não-codificante, onde se efectua, pela combinação de uma série específica de factores de regulação proteicos, o controlo da respectiva transcrição.

Processamento dos transcritos (núcleos de células eucariotas): conjunto de processos de maturação do mRNA a partir do correspondente transcrito primário; capping, poliadenilação, e splicing.

Intrão: segmento intermédio de um gene, cuja sequência é transcrita mas excisada no processamento por splicing; exões: sequências do DNA, não-contíguas, que são transcritas e se tornam contíguas no mRNA após splicing.

Tradução: processo de bio-síntese duma cadeia polipeptídica, dependente de GTP e ATP, envolvendo mRNA (codificante), os diversos aminoacil-tRNA, e o ribossoma como sistema de reconhecimento-emparelhamento-catálise.

Codão: sequência de 3 resíduos de ribonucleótidos do mRNA, definido posicionalmente em relação ao codão de iniciação, e que por emparelhamento com um anti-codão de um a.a.-tRNA determina o progresso na tradução desse mRNA.

As mutações missense alteram a estrutura primária das proteínas, num dos tipos seguintes: pontuais quando por substituição de um nucleótido, deleções ou inserções *in frame* por remoção ou intercalação de um ou mais codões (isto é, um múltiplo de 3 bp, de tal maneira que não sai da grelha de leitura pelo ribossoma), deleções ou inserções frameshift por remoção ou intercalação de um número não-múltiplo de 3 de bp, tal que saem da grelha de leitura pelo ribossoma e assim substituem pelo menos o codão seguinte e outros os que estejam a 3'.

As mutações nonsense substituem um codão *sense* por um codão de terminação, resultando um polipéptido

truncado; as mutações supressoras de nonsense incidem sobre os tRNA e resultam na tradução de um certo codão de terminação num codão *missense*, levando à não-terminação da tradução onde ela normalmente aconteceria.

Plasmídeo: molécula de DNA, em regra circular, que se replica mais ou menos autonomamente em relação ao cromossoma da célula. A mesma definição serve para epissomas ou para vírus, quando não-integrados num cromossoma da célula.

Enzimas de restrição: endonucleases que reconhecem sequências específicas do DNA de cadeia dupla (dsDNA), hidrolisando-o num ponto próximo, que segundo os casos é constante ou variável.

Ligases do DNA: enzimas que catalizam a reacção de condensação entre cadeias de DNA, unindo uma extremidade 3'-OH e uma extremidade HO-P -O-5'.

Complexidade do genoma: extensão total das sequências únicas de um genoma, sem contar a sua repetitividade.

Cloning: isolamento duma sequência de DNA, propagada num clone (geralmente bacteriano), ligada a um vector (plasmídeo, fago, cromossoma artificial).

Hibridação: reacção de emparelhamento entre cadeias de ácidos nucleicos de origens diferentes (donde se fala de "híbridos"). Renaturação refere processo semelhante envolvendo cadeias da mesma origem.

Transcrição inversa ou retrotranscrição: síntese dependente de RNA, catalizada por uma transcriptase inversa (*reverse transcriptase*), donde resultam moléculas de dsDNA (DNA complementar ou cDNA) onde uma das cadeias tem a mesma sequência que a molécula de RNA que lhe serve de molde.

Amplificação de DNA: "reacção em cadeia" de polimerização de DNA, utilizando uma polimerase dependente de DNA (termostável, por exemplo a *Taq*), uma cadeia de molde e oligonucleótidos primer.