

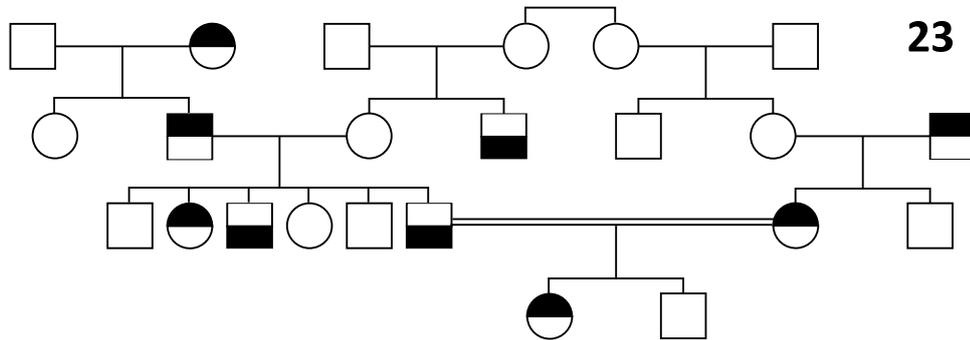
Atualizações no caderno de 2022

Novos exercícios

Consultar as respectivas soluções na versão disponível online.

Capítulo 2

26. 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).



- Identifique os indivíduos que são AB/Y , e os que são ab/Y .
- Determine a probabilidade de III-2 e III-4 serem homocigóticas no *locus* B/b .
- Considerando que III-7 é heterocigótica 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.

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
- O número de corpos de Barr é igual ao número de cromossomas X

Capítulo 3

19. A deficiência da antitripsina alfa-1 (AAT) pode ter consequências mais ou menos graves para a saúde. É um enzima produzido no fígado (*locus* PI do cromossoma 14) para proteger os pulmões da ação da elastase dos neutrófilos; sem essa proteção dá-se uma progressiva destruição dos alvéolos pulmonares. A mutação mais grave (alelo PI^Z) cujos homocigóticos 'ZZ' têm risco elevado de morte por enfisema ou outras formas de deficiência respiratória, enquanto nos heterocigotos 'MZ', com o alelo normal PI^M , há risco moderado de suscetibilidade, que se manifesta 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. Descobriu-se que nos homocigóticos 'ZZ' a maior parte da AAT é retida dentro das células do fígado, o que resulta em acumulações patológicas. Estima-se que nos heterocigotos 'MZ' há uma diminuição de cerca de 30% da AAT circulante. Conhece-se um terceiro alelo, PI^S , frequente nas populações ibéricas, mas só se desenvolve um quadro patológico em heterocigotos 'SZ'.

Com base nestas informações:

- Explique porque se considera o alelo PI^Z recessivo em relação ao alelo PI^M , e discuta outros tipos de dominância entre estes dois alelos.
- Diga qual é a relação de dominância entre os alelos PI^S e PI^Z , justificando.
- Explique porque o alelo PI^Z tem efeito pleiotrópico.
- Pode considerar-se que a maior parte dos casos de patologia em heterocigóticos 'MZ' é uma fenocópia dos 'ZZ'? Justifique a resposta.

26. 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
- A compensação de dose do cromossoma X é a mesma em mamíferos e moscas
- Os ratinhos Agouti também são obesos, por isso o gene tem efeito redundante
- Quando um efeito pleiotrópico que não faz sentido, suspeita-se dum *pseudolocus*

Capítulo 6

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

(a) A partir dum híbrido ETo / etO , 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 $etOI / EToi$. O cruzamento teste a este híbrido deu a seguinte distribuição de recombinantes simples:

Recombinantes	I	i
ETO	1	9
etO	8	2
EtO	6	0
eTo	0	6

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

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

Capítulo 7

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?

Capítulo 8

18. Numa espécie de rouxinol endémica 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 dum 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.

Nova redação dos exercícios

Capítulo 2

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).

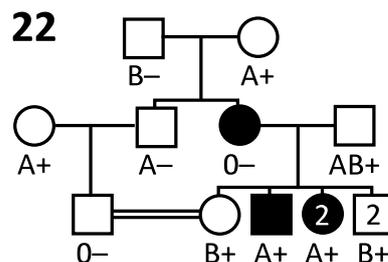
A hipotensão ortostática nesta família é causada por uma deficiência da β -hidroxilase de dopamina (alelo dbh recessivo), cujo locus é tão próximo do do sistema ABO que se considera na análise desta árvore que não há recombinação entre ambos. Já o locus RHD (sistema Rh) está noutra grupo de ligação.

(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 homozigótico ou heterozigótico 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?

Capítulo 7

20. Numeração da árvore genealógica.

Glossário

Revisão geral do texto do glossário (recomenda-se imprimir a nova versão).