

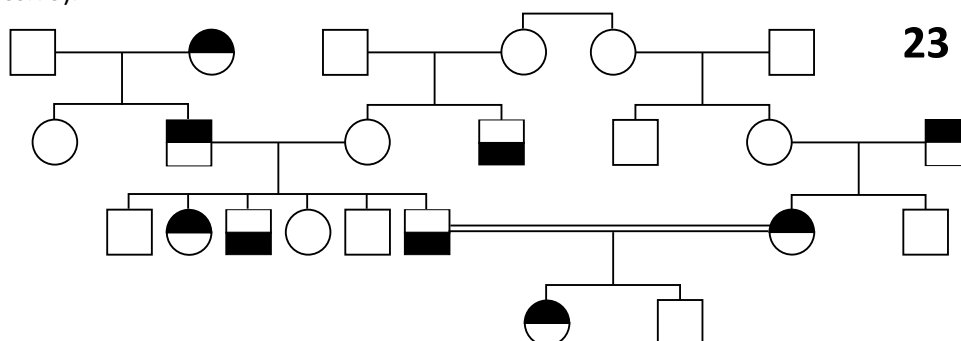
## Atualizações no caderno de 2022

### 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).



- (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.

**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 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 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 homozigóticos 'ZZ' a maior parte da AAT é retida dentro das células do fígado, o que resulta em acumulações patológicas. Estima-se que 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 só se desenvolve um quadro patológico em heterozigotos 'SZ'.

Com base nestas informações:

- (a) 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.  
(b) Diga qual é a relação de dominância entre os alelos  $PI^S$  e  $PI^Z$ , justificando.  
(c) Explique porque o alelo  $PI^Z$  tem efeito pleiotrópico.  
(d) Pode considerar-se que a maior parte dos casos de patologia em heterozigóticos '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 heterozigóticas
- 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  $ET o / e t O$ , 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	$I$	$i$
$ET O$	1	9
$e t o$	8	2
$E t O$	6	0
$e T o$	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* duma  $F_1$  de Al-Khali  $\times$  Muscat), demonstre pelo teste  $\chi^2$  (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 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.

## 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).

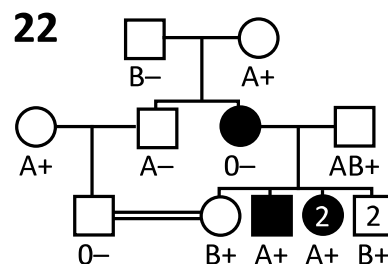
A hipotensão ortostática nesta família é causada por uma deficiência da  $\beta$ -hidroxilase de dopamina (alelo  $dbh$  recessivo), cujo locus é tão próximo do do sistema ABO que se considera na análise desta árvore que não há recombinação entre ambos. Já o locus  $RHD$  (sistema Rh) está noutro grupo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