

## LEIS BÁSICAS DA HEREDITARIEDADE E EXTENSÕES DAS LEIS DE MENDEL

### **META**

Explicitar os princípios básicos da hereditariedade propostos por Mendel e as variações de mecanismos de herança.

### **OBJETIVOS**

Ao final desta aula, o aluno deverá:

compreender os princípios da segregação de alelos (1ª lei) e segregação independente (2ª lei); compreender a relação de dominância e recessividade entre alelos; definir conceitos de homocigose e heterocigose, genótipo, fenótipo e sua relação com o ambiente; interpretar as proporções genotípicas e fenotípicas de descendentes obtidos em um cruzamento; aplicar as regras de proporção e probabilidade nos cruzamentos; conhecer um cruzamento teste; compreender casos de ausência de dominância, alelos múltiplos, herança quantitativa, alelos letais e interação gênica.

### **PRÉ-REQUISITO**

Bases cromossômicas da hereditariedade e noções matemáticas de proporção e probabilidade.

## INTRODUÇÃO

Nesta aula muitos conceitos de Genética deverão ser observados para que você tenha um melhor aproveitamento, como conceitos de genes, alelos, dominância, recessividade, genótipo e fenótipo. A base desta aula é a realização de cruzamentos onde serão observados os genótipos e fenótipos dos descendentes. Para tanto, é importante que você tenha compreendido bem os conceitos de segregação na aula anterior sobre bases cromossômicas da hereditariedade.

A compreensão dos diferentes mecanismos de herança vai lhe proporcionar uma interpretação matemática da Genética. Primeiramente é importante compreender os mecanismos propostos por Mendel de segregação dos alelos na formação dos gametas e a segregação independente de alelos localizados em cromossomos distintos.

Os cruzamentos descritos por Mendel apresentam uma proporção fenotípica de descendentes que caracterizam os princípios básicos da hereditariedade. Os demais mecanismos de herança que serão estudados a seguir (nesta e em outras aulas) poderão obedecer a esses princípios, ou, apresentar variações nessas proporções.

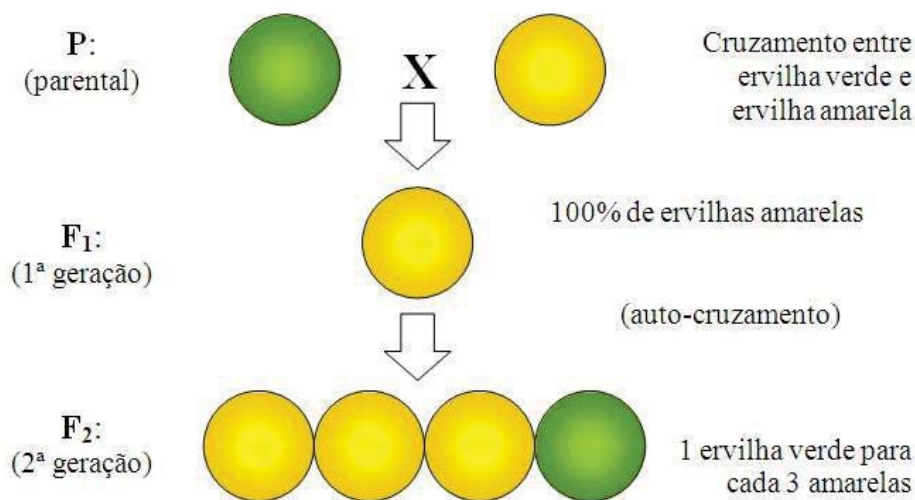


Figura 1. Representação dos cruzamentos realizados por Mendel, observando as proporções entre os fenótipos de cor verde ou amarela das sementes.

Assim, verificou a existência de fatores hereditários que determinavam essas características, sendo que estes fatores existiam aos pares nos organismos, segregando na formação dos gametas. Assim, na fecundação, o novo organismo recebia um desses fatores vindo de cada um dos parentais.

Entre esses fatores, um deles era dominante sobre o outro, definindo com isso a dominância e a recessividade. Mais tarde, esses fatores foram denominados “genes”. Observe o esquema do primeiro cruzamento onde são originadas apenas ervilhas amarelas na Figura 2:

	$v$	$v$
$V$	$Vv$ amarela	$Vv$ Amarela
$V$	$Vv$ amarela	$Vv$ amarela

Figura 2. Diagrama representando o cruzamento entre ervilhas verdes puras e ervilhas amarelas puras, resultando em 100% de descendentes híbridos com fenótipo amarelo.

Neste caso, as ervilhas verdes ( $vv$ ) e amarelas ( $VV$ ) cruzadas eram puras e, nos cruzamentos, foram produzidos os híbridos ( $Vv$ ) que apresentavam a cor amarela devido a seu fator de hereditariedade ser dominante para esta característica.

Em seguida, em um auto-cruzamento dos descendentes da primeira geração (F1) originou a segunda geração de descendentes (F2) com ervilhas amarelas e verdes, respectivamente, na proporção 3:1 (Figura 3). Neste cruzamento temos a demonstração dos princípios da primeira lei de Mendel que postula a segregação dos alelos na formação dos gametas.

	$V$	$v$
$V$	$VV$ amarela	$Vv$ amarela
$v$	$Vv$ amarela	$vv$ verde

Como podemos observar, para a manifestação da característica da cor verde das ervilhas, é necessário que estejam presentes os dois genes recessivos ( $vv$ ), enquanto para a característica amarela existem ervilhas puras ( $VV$ ) e híbridas ( $Vv$ ), devido a dominância do gene para cor amarela. Na genética, o indivíduo híbrido é conhecido como heterozigoto, e os indivíduos puros, homocigoto dominante e homocigoto recessivo.

Em um segundo momento, Mendel observou o comportamento de duas características nos cruzamentos (Figura 4). Neste cruzamento são obtidas as proporções 9:3:3:1. A observação de duas características independentes em um mesmo cruzamento demonstra os princípios da segunda lei de Mendel que propõe a segregação independente dos alelos na formação dos gametas.

amarela (VV); lisa (RR) X verde (vv); rugosa (rr)



100% amarelas (Vv); lisas (Rr)



	<i>VR</i>	<i>Vr</i>	<i>vR</i>	<i>vr</i>
<i>VR</i>	<i>VVRR</i> amarela lisa	<i>VVRr</i> amarela lisa	<i>VvRR</i> amarela lisa	<i>VvRr</i> amarela lisa
<i>Vr</i>	<i>VVRr</i> amarela lisa	<i>VVrr</i> amarela rugosa	<i>VvRr</i> amarela lisa	<i>Vvrr</i> amarela rugosa
<i>vR</i>	<i>VvRR</i> amarela lisa	<i>VvRr</i> amarela lisa	<i>vvRR</i> verde lisa	<i>vvRr</i> verde lisa
<i>vr</i>	<i>VvRr</i> amarela lisa	<i>Vvrr</i> amarela rugosa	<i>vvRr</i> verde lisa	<i>vvrr</i> verde rugosa

Figura 4. Cruzamento entre ervilhas amarelas/lisas com ervilhas verde/rugosas.

A constituição genética de um indivíduo é denominada genótipo, ou seja, os genes que ele possui, dominantes ou recessivos, em homozigose (puros) ou heterozigose (híbridos). Este genótipo produz um resultado de expressão que é denominado fenótipo, sendo este, dependente das condições ambientais e podendo ter sua manifestação alterada pelo ambiente, por exemplo, a cor da pele de um indivíduo claro que se torna mais escura pela exposição ao sol.

Os genes estão localizados nos cromossomos e ocupam posições específicas determinadas lócus. As variações de um gene são denominadas alelos e estes ocorrem aos pares nos indivíduos, ocupando o mesmo lócus no par de cromossomos homólogos.

Recordando a divisão celular, os cromossomos homólogos são aqueles que se separam na formação dos gametas e que, na fecundação, o indivíduo recebe um lote de cada um dos pais que formarão novamente os pares de homólogos.

### CRUZAMENTO TESTE

Um indivíduo que apresenta fenótipo dominante para uma determinada característica pode ser tanto um homozigoto recessivo quanto

um heterozigoto. Assim, para determinarmos seu genótipo é necessário realizar o que chamamos de cruzamento teste que consiste em cruzar um indivíduo de fenótipo dominante com outro de fenótipo recessivo para a mesma característica.

O indivíduo de fenótipo recessivo só pode apresentar um genótipo homozigoto recessivo, portanto, os descendentes deste cruzamento serão 100% com fenótipo dominante e genótipos heterozigotos se o indivíduo em questão for um homozigoto dominante. Sendo um heterozigoto, o cruzamento resultará 50% de indivíduos com fenótipo recessivo e 50% com fenótipo dominante (sendo estes, heterozigotos). Observe os exemplos de diagrama de cruzamentos teste na Figura 5.

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

100% fenótipo dominante e genótipo heterozigoto (Aa)

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

50% fenótipo recessivo (genótipo aa)  
50% fenótipo dominante (genótipo Aa)

Figura 5. Cruzamentos teste.

## PROBABILIDADE NOS CRUZAMENTOS

Utilizando os conhecimentos da genética é possível estimar a probabilidade de um determinado evento acontecer, por exemplo, a frequência esperada de indivíduos com determinada característica, descendentes de um dado cruzamento, ou então, a possibilidade de nascimento de um ou mais indivíduo que apresente uma característica em questão.

No cruzamento entre dois indivíduos, ambos heterozigotos, as chances de nascer um que apresente fenótipo com a característica recessiva é de  $\frac{1}{4}$  ou 25% (Figura 6).

	<i>B</i>	<i>b</i>
<i>B</i>	<i>BB</i> $\frac{1}{4}$	<i>Bb</i> $\frac{1}{4}$
<i>b</i>	<i>Bb</i> $\frac{1}{4}$	<i>bb</i> $\frac{1}{4}$

Figura 6. Proporções observadas no cruzamento entre indivíduos heterozigotos.

## DETERMINAÇÃO DA PROBABILIDADE DE MAIS DE UM EVENTO INDEPENDENTE

### Regra do “ou”

Ocorrência de um ou outro evento: somam-se as frações

Ex.: No cruzamento entre dois indivíduos heterozigotos, qual a probabilidade de gerar um indivíduo de fenótipo dominante, seja ele homozigoto ou heterozigoto?

Genótipo homozigoto (AA) =  $\frac{1}{4}$

Genótipo heterozigoto (Aa) =  $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2} \rightarrow \frac{1}{4} + \frac{1}{2} = \frac{3}{4}$

As chances de gerar um indivíduo de fenótipo dominante, seja ele homozigoto ou heterozigoto, são de  $\frac{3}{4}$ .

### Regra do “e”

Ocorrência de um evento e outro, necessariamente: multiplicam-se as frações.

Ex.: Considerando o cruzamento de heterozigotos, qual a probabilidade de gerar um indivíduo de característica recessiva e outro dominante?

Fenótipo recessivo (aa) =  $\frac{1}{4}$

Fenótipo dominante (AA + Aa) =  $\frac{3}{4} \rightarrow \frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$

As chances de gerar um indivíduo com característica dominante e outra com característica recessiva, são de  $\frac{3}{16}$ .

## AUSÊNCIA DE DOMINÂNCIA

Dominância incompleta: É um tipo de ausência de dominância onde o indivíduo heterozigoto apresenta fenótipo intermediário ao dominante e ao recessivo.

Ex.: Flor de *Mirabilis jalapa* (conhecida como boca de leão) (Figura 7).

VV – flor vermelha

Vv – flor rósea

vv – flor branca



Figura 7. Flor boca de leão (*Mirabilis jalapa*) (Fonte: <http://www.theora.com/>).

Co-dominância: Outro tipo de ausência de dominância. Neste caso, o indivíduo heterozigoto manifesta as duas características.

Ex.: Pelagem do gado da raça Shorthorn

VV – pelagem avermelhada

Vv – tipo ruão (pelos brancos e avermelhados)

Vv – pelagem branca



Figura 8. Gado da raça Shorthorn apresentando a pelagem do tipo ruão (Fonte: <http://www.infoescola.com/pecuaria/gado-shorthorn/>).

## ALELOS MÚLTIPLOS

Considera-se alelos múltiplos a ocorrência de mais de dois alelos para um mesmo gene.

Ex.: determinação da cor da pelagem de coelhos onde existem 4 alelos diferentes na espécie, mas, o indivíduo possui apenas um par desses alelos (Figura 9).

Nesta situação, os alelos ainda apresentam uma ordem de dominância:

$$C^+ > c^{ch} > c^h > c$$

Fenótipo	Genótipo
Aguti	$C^+C^+, C^+c^{ch}, C^+c^h, C^+c$
Chinchila	$c^{ch}c^{ch}, c^{ch}c^h, c^{ch}c$
Himalaia	$c^hc^h, c^hc$
Albino	$Cc$



Figura 9. Coelhos com pelagem aguti, chinchilla, himalaia e albino (Fonte: [http://crv.educacao.mg.gov.br/sistema\\_crv/index](http://crv.educacao.mg.gov.br/sistema_crv/index)).

### GRUPOS SANGUÍNEOS

Um caso de alelos múltiplos na espécie humana é a herança do sistema ABO, onde existem os genes IA, IB, i. Sendo que entre os alelos IA e IB também existe uma co-dominância, pois ambos se expressam.

As células apresentam mecanismos de identificação em suas membranas por meio dos antígenos que são expressos nas mesmas. Quando uma célula em um organismo apresenta um antígeno estranho ao mesmo são produzidos anticorpos de defesa que consideram estes elementos como um corpo estranho.

Estes alelos IA e IB produzem antígenos que se expressam nas membranas das hemácias, enquanto o alelo i não produz esses antígenos de membrana.



Fenótipo	Genótipos	Antígeno de membrana	Anticorpo	Doa para	Recebe de
A	$I^A I^A, I^A i$	A	Anti-B	A e AB	A e O
B	$I^B I^B, I^B i$	B	Anti-A	B e AB	B e O
AB	$I^A I^B$	A e B	-	AB	A, B e O
O	$ii$	-	Anti-A e Anti-B	A, B e AB	O

O fator Rh nos grupos sanguíneos é determinado por um outro gene localizado em cromossomo diferente e, portanto, independente do locus de determinação do fator ABO.

Fenótipo	Genótipos	Antígeno de membrana	Anticorpo	Doa para	Recebe de
Rh <sup>+</sup>	$RR, Rr$	Rh	-	Rh <sup>+</sup>	Rh <sup>+</sup> e Rh <sup>-</sup>
Rh <sup>-</sup>	$rr$	-	Anti-Rh	Rh <sup>+</sup> e Rh <sup>-</sup>	Rh <sup>-</sup>

Heritroblastose fetal: mulheres que apresentam fator Rh – quando casadas com homem Rh<sup>+</sup> devem ficar atentas para essa questão. Tendo um filho Rh<sup>+</sup> ocorre o contato de sangue durante o parto fazendo com que a mulher inicie a produção de anticorpos anti-Rh. Esses anticorpos são capazes de atravessar a placenta, e no caso de outra gravidez seguinte com filho Rh<sup>+</sup>, este seria espontaneamente abortado por rejeição do corpo da mãe. Ciente dessa condição, estas mulheres devem procurar um médico que iniciará o tratamento para evitar que ocorra a heritroblastose fetal.

#### “Falso O”

Existe um gene que é precursor da expressão dos antígenos de membrana do fator ABO. Para que o indivíduo expresse esses antígenos é importante que o indivíduo tenha genótipo HH ou Hh. Indivíduos com genótipo hh não apresentam antígenos do fator ABO e pertencendo ao grupo O, mesmo tendo os genes para antígenos A ou B. Este fenômeno é conhecido como “efeito Bombaim”.

## INTERAÇÃO GÊNICA

Existem vários casos onde os genes se interagem, havendo mais de um par de alelos determinando uma única característica. Um exemplo clássico de interação gênica é encontrado na determinação do formato da crista de galinhas (Figura 10).

Fenótipo	Genótipos
Noz	RREE, RrEE, RREe, RrEe
Rosa	RRee, Rree
Ervilha	rrEE, rrEe
Simples	Rree

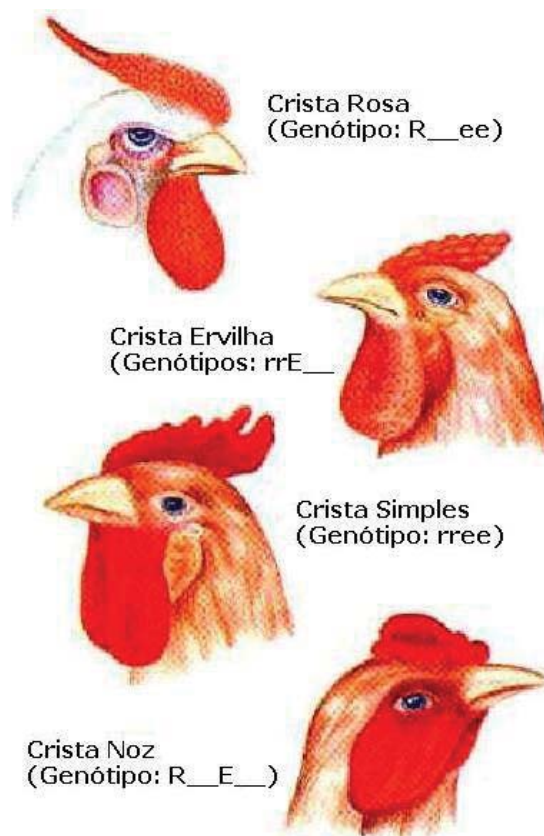


Figura 10. Diferentes fenótipos para cristas de galinhas (Fonte: <http://www.iped.com.br/sie/uploads/18609.jpg>).

## PLEIOTROPIA

Ao contrário da interação gênica, alguns alelos são responsáveis por mais de uma característica, ocasionando assim casos de pleiotropia, que ocorre algumas vezes devido aos genes para estas características estarem localizados muito próximos em um mesmo cromossomo, ou então por uma característica ser consequência da outra, como é o caso do albinismo (indivíduos com ausência de pigmentação na pele) que também determina outras características como hipersensibilidade à luz e maior predisposição ao câncer de pele (Figura 11).



Figura 11. Indivíduo albino (Fonte: <http://www.cecilletheteller.files.wordpress.com>).

Outro exemplo clássico de pleiotropia é o caso da cebola arroxeadada, que é resistente à infecção de um fungo, enquanto a cebola branca é suscetível (Figura 12).

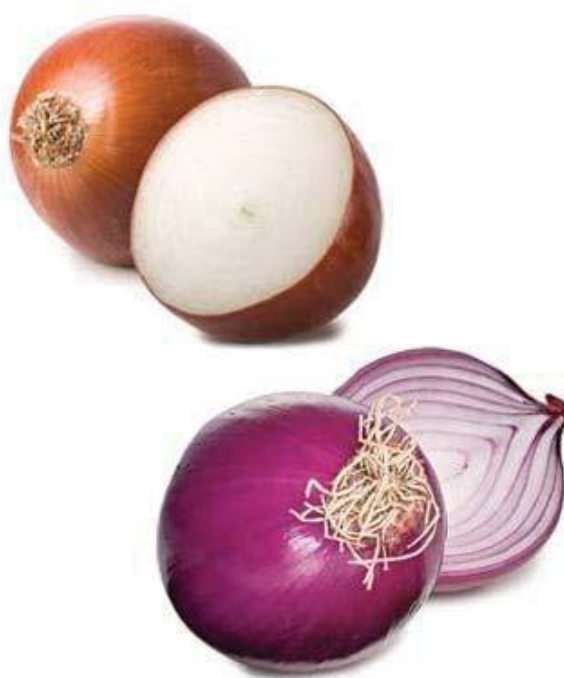


Figura 12. Cebolas roxas e brancas (Fonte: <http://www.saude.abril.com.br/imagens/0312/20-trocas-14.jpg>).

## HERANÇA QUANTITATIVA

Para uma mesma característica existem dois ou mais pares de genes situados em cromossomos de pares distintos. Cada alelo dominante apresenta um efeito aditivo sobre o fenótipo.

É o tipo de herança observada em características como a cor da pele (Figura 13), altura e cor dos olhos. Nesse tipo de herança cada característica apresenta mais de dois fenótipos. A relação entre alelos e fenótipos é expressa pela fórmula a seguir:

$$N^{\circ} \text{ de fenótipos} = N^{\circ} \text{ de alelos} + 1$$



Figura 13. Diferença quantitativa na pigmentação da pele (Fonte: <http://www.citasimundoevari-ascaras.blogspot.com>).

Vejam os exemplos da cor da pele:

Negros: <i>AABB</i> .	Onde temos:
Mulatos escuros: <i>AABb, AaBB</i> .	$N^{\circ}$ de classes = 5
Mulatos médios: <i>AAbb, AaBb, aaBB</i> .	$N^{\circ}$ de alelos = 4
Mulatos claros: <i>Aabb, aaBb</i> .	
Branco: <i>aabb</i> .	

As proporções para cada classe podem ser calculadas construindo-se o triângulo de pascal.

1	Havendo 5 classes fenotípicas, temos as seguintes proporções:  Negros: <b>1</b> Mulatos escuros: <b>4</b> Mulatos médios: <b>6</b> Mulatos claros: <b>4</b> Brancos: <b>1</b>
1 1	
1 2 1	
1 3 3 1	
1 4 6 4 1	
1 5 10 10 5 1	
1 6 15 20 15 6 1	

### GENES LETAIS

Em alguns casos, determinados genótipos são letais para o indivíduo, alterando a frequência esperada de descendentes para determinada característica.

Ex.: foi detectado em alguns camundongos que no cruzamento entre indivíduos de pelagem preta, 100% dos descendentes eram pretos, enquanto no cruzamento entre indivíduos marrons, sempre encontravam em torno de 33% de indivíduos pretos, nunca havendo uma descendência exclusiva de indivíduos marrons.

O gene A determina a cor marrom da pelagem nesses indivíduos, enquanto a, determina a cor preta. Os resultados observados nesses cruzamentos mostraram que não existiam indivíduos marrons homocigotos (AA), mas apenas heterocigotos (Aa).

Estudos posteriores mostraram que os indivíduos de genótipo AA morriam ainda no útero, mostrando que este genótipo era letal para os camundongos. Assim, a frequência esperada de descendentes nos cruzamentos entre camundongos marrons era de 1/3 de indivíduos pretos para 2/3 com pelagem marrom (Figura 14).






 	<b>A</b>	<b>a</b>
<b>A</b>	× morte <b>AA</b>	 <b>Aa</b>
<b>a</b>	 <b>Aa</b>	 <b>aa</b>

Figura 14. Diagrama representando o cruzamento para alelos letais.

## CONCLUSÃO

Ao final desta aula podemos concluir que as interpretações matemáticas dos resultados obtidos nos cruzamentos facilitaram a compreensão dos diversos mecanismos de herança. Será muito importante essa compreensão das proporções de fenótipos e genótipos entre os descendentes nos cruzamentos para que o conteúdo das próximas aulas (Ligação gênica e mapeamento cromossômico e herança ligada ao sexo) sejam bem assimilados.



## RESUMO

Com a observação de cruzamentos realizados com ervilhas, Mendel descreveu os princípios básicos da hereditariedade, postulados como 1ª Lei de Mendel: segregação dos alelos na formação dos gametas, e 2ª Lei de Mendel: segregação independente dos alelos. Conceitos muito importantes para a Genética também foram descritos por Mendel, como a relação de dominância e recessividade. Variações das leis de Mendel podem ser observadas diversas características em diferentes organismos, que não obedecem as proporções descritas por Mendel, como nos casos de ausência de dominância, alelos letais, alelos múltiplos, herança quantitativa e interação gênica. Em alguns desses outros mecanismos a proporção de descendentes encontrada nos cruzamentos pode diferir do que foi proposto por Mendel, como no caso dos alelos letais onde um tipo de genótipo é eliminado e na ausência de dominância onde um terceiro fenótipo é determinado pelo indivíduo híbrido.

## ATIVIDADES

1. Esta atividade consiste em um jogo que aborda a determinação genética dos grupos sanguíneos. Acesse o jogo pelo endereço a seguir, imprima, leia as informações, monte as peças e jogue com pessoas da sua família ou até mesmo sozinho.

[http://www.geneticanaescola.com.br/ano4vol1/MS11\\_004.pdf](http://www.geneticanaescola.com.br/ano4vol1/MS11_004.pdf)

2. Faça uma listagem relacionando diferentes mecanismos de herança abordados na aula que você encontra no jogo da atividade 1:



## COMENTÁRIO SOBRE AS ATIVIDADES

1. O aprendizado de conteúdos de genética pode ser facilitado por meio da utilização de recursos como jogos e modelos didáticos. Essa atividade lúdica é bastante útil para rever conceitos e fixar grande parte do conteúdo estudado.

2. Esta atividade aborda diferentes conteúdos da aula de bases da hereditariedade. Além de rever, exercitar e fixar o conteúdo de determinação genética dos grupos sanguíneos você poderá encontrar exemplos de segregação independente, ausência de dominância, alelos múltiplos e interação gênica.

## AUTOAVALIAÇÃO

Após, estudar esta aula, consigo:

1. Explicar a relação alélica de dominância e recessividade?
2. Explicar como o ambiente pode influenciar em um fenótipo?
3. Conhecer a base citológica para explicar a 1ª e a 2ª lei de Mendel?
4. Descrever como são realizados cruzamentos testes e explique qual sua finalidade?
5. Conhecer qual aspecto diferencia um caso de co-dominância de outro com dominância incompleta?
6. Saber qual a influência de um alelo letal dominante na proporção esperada de descendentes?
7. Conhecer no cruzamento de um casal de coelhos chinchila, no qual foi gerado um coelho albino, qual o genótipo para esta característica dos parentais?
8. Defina o conceito de pleiotropia?



## PRÓXIMA AULA

Na próxima aula, serão estudados genes localizados em um mesmo cromossomo, diferente, do que estudamos nessa aula (genes de segregação independente). Tenha como base os conhecimentos desta aula de cruzamentos e segregação de alelos e da aula anterior, da segregação de cromossomos homólogos na meiose.

## REFERÊNCIAS

- GRIFFITHS AJF, MILLER JH, SUZUKI DT, LEWONTIN RC, GELBART WM. 2009. Introdução à Genética. 8<sup>a</sup> ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 794p.
- PIERCE BA. 2004. Genética: um enfoque conceitual. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 758p.
- SNUSTAD DP, SIMMONS MJ. 2008. Fundamentos de Genética. 4<sup>a</sup> ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 903p.