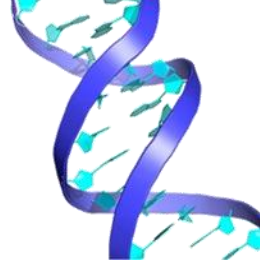


HEREDITARIEDADE



O que é a hereditariedade?



Músculos



Cor dos olhos



Cor do cabelo

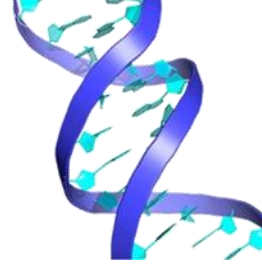


Membro
amputado



Que caracteres são herdados
de geração em geração?

O que é a hereditariedade?



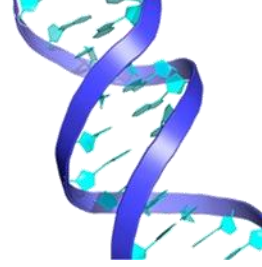
- ▶ Existem características que são transmitidas de geração em geração – **caracteres hereditários**.

Ex.: cor dos olhos, da pele e do cabelo; forma do nariz; lobo da orelha; etc.

- ▶ Existem características que são adquiridas ao longo da vida e não se transmitem à geração seguinte – **caracteres não hereditários**.

Ex.: corpo musculado; falta de um membro; etc.

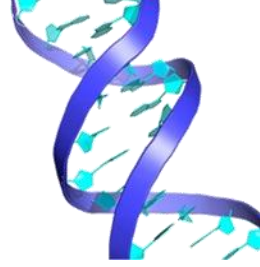
O que é a hereditariedade?



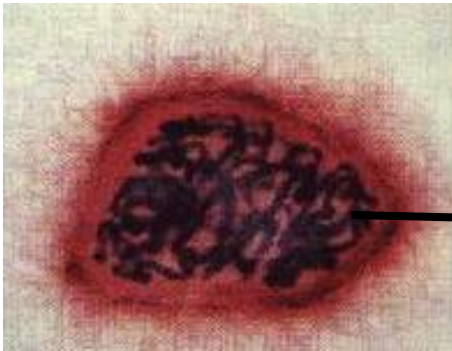
Gregor Mendel
(1822–1884)

- ▶ A **hereditariedade** é a transmissão da informação que determina as características de um indivíduo para os seus descendentes.
- ▶ O modo como ocorre a hereditariedade é estudado por uma ciência denominada **Genética**.
- ▶ **Mendel** é considerado o “pai” da genética, por ter descoberto os princípios da transmissão de caracteres, através de experiências feitas com ervilheiras de cheiro.

Onde se encontra a informação genética?



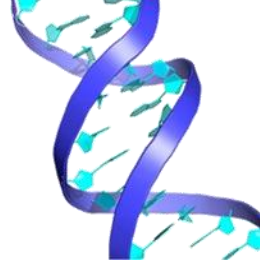
- ▶ A **informação genética** é a informação que determina as características de um determinado ser vivo (espécie, cor do revestimento...).



No núcleo da célula eucariótica existem moléculas de ADN, que formam cromossomas.



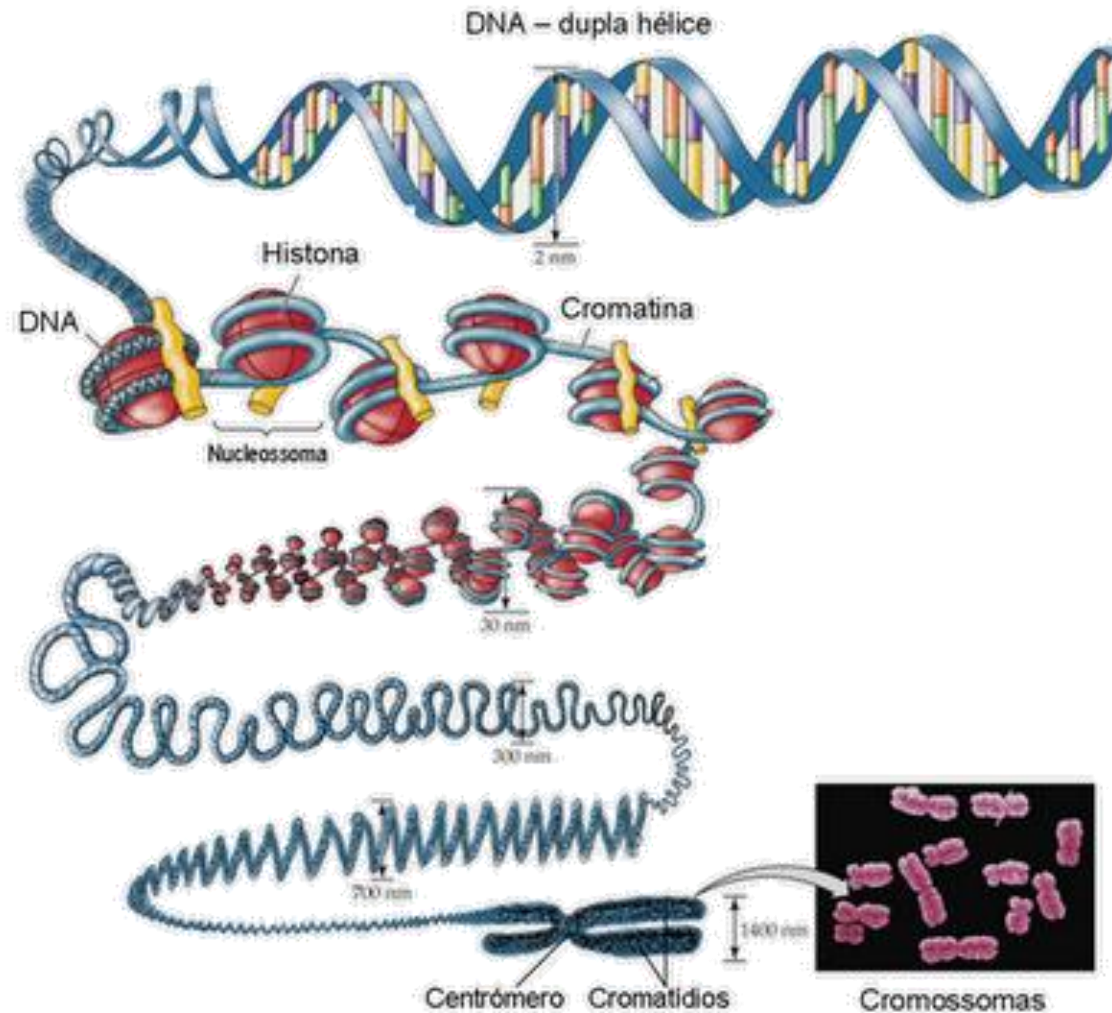
Onde se encontra a informação genética?



- ▶ A informação genética encontra-se no interior das células.
- ▶ No caso de células eucarióticas, a informação genética encontra-se no núcleo, em moléculas **ADN** – Ácido Desoxirribonucleico.

O ADN e os cromossomas

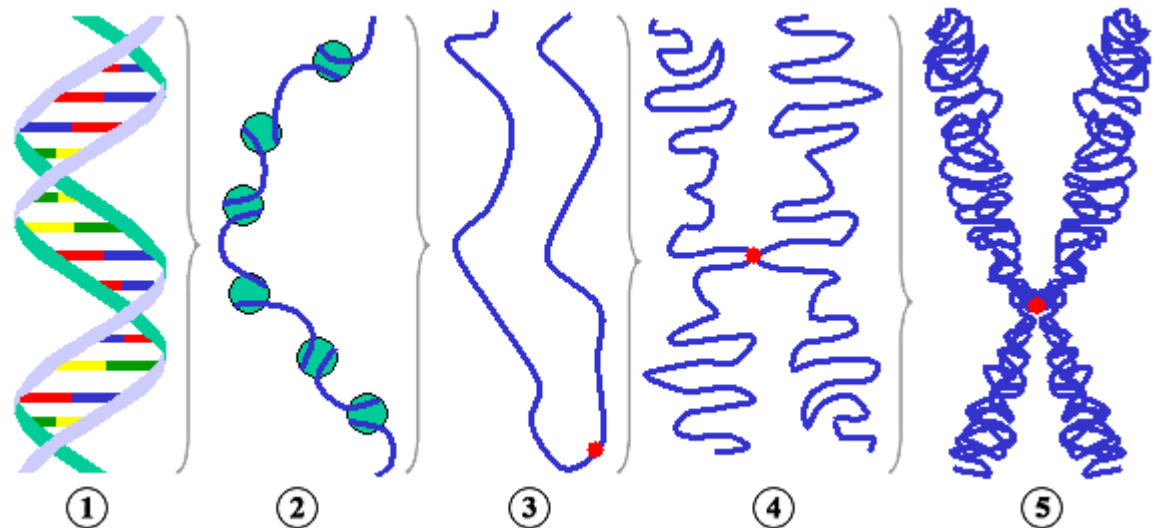
- ▶ O ADN é uma molécula complexa com uma estrutura em dupla hélice no caso dos seres eucariotas.
- ▶ Cada molécula de ADN, associada a certas proteínas, forma um cromossoma.



Os cromossomas

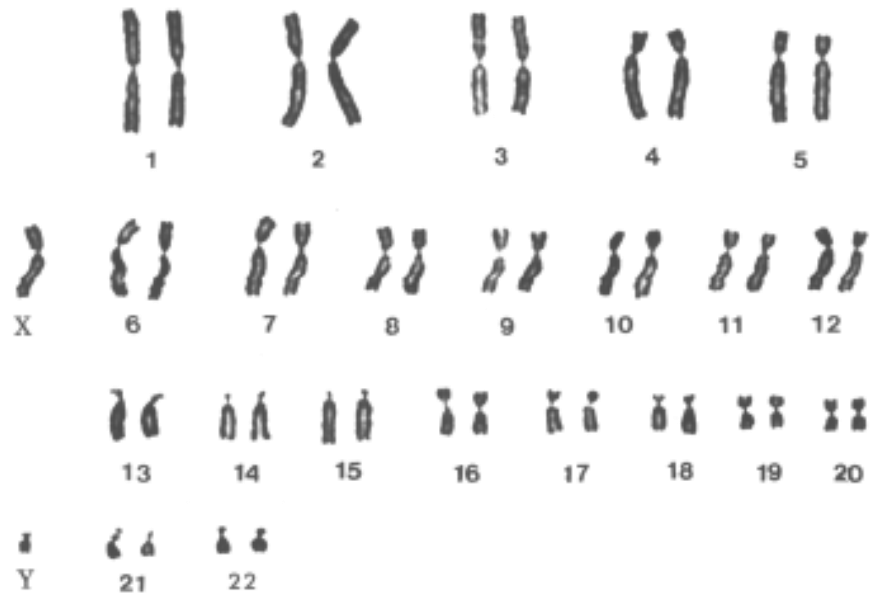
- ▶ Os cromossomas só são visíveis ao microscópio quando as células se encontram em divisão.
- ▶ Nessa altura, as moléculas de ADN enrolam-se sobre si próprias e produzem uma cópia de si mesmas. Assim, ficam mais curtas e com a forma característica de um x, tornando-se mais visíveis.

1. Molécula de ADN
2. Molécula de ADN com proteínas
3. Cromossoma
4. Cromossoma duplicado
5. Cromossoma duplicado e “enrolado”

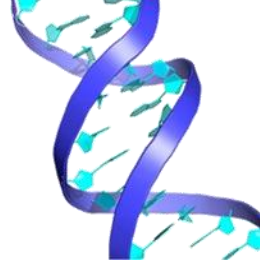


O cariótipo humano

- ▶ O **cariótipo** é o conjunto de todos os cromossomas de uma espécie.
- ▶ O cariótipo humano é constituído por **46 cromossomas**:
 - 44 cromossomas com uma estrutura semelhante – **autossomas**;
 - 2 responsáveis pelo sexo do indivíduo – **cromossomas sexuais (X e Y)**.
- ▶ Metade dos cromossomas de um indivíduo provém do pai e metade provém da mãe. Assim, cada cromossoma tem um equivalente, formando um par – **cromossomas homólogos**.
- ▶ O cariótipo humano tem 23 pares de cromossomas homólogos – 22 pares de autossomas e 1 par sexual.

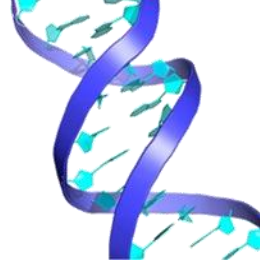


O genoma humano



- ▶ Cada cromossoma possui milhares de pequenas porções de ADN – os **genes**.
- ▶ A totalidade dos genes típica de uma espécie é o **genoma**.
- ▶ Cada gene está associado a uma função/característica do organismo.
- ▶ Cada gene de um cromossoma, tem o seu correspondente no cromossoma homólogo.
- ▶ Os genes dos cromossomas homólogos, embora sejam responsáveis pelas mesmas características, pode dar uma informação alternativa das mesmas. Estas formas alternativas dos mesmos genes chamam-se **alelos**.

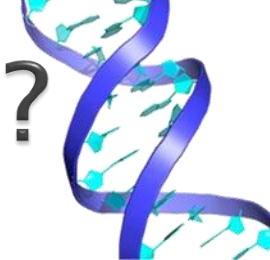
Tipos de alelos



- ▶ **Alelo dominante** – alelo que se manifesta, mesmo que presente apenas num dos cromossomas homólogos.
- ▶ **Alelo recessivo** – alelo que só se manifesta se estiver presente nos dois cromossomas homólogos.

Exemplos:

Alelo dominante	Alelo recessivo
Dobrar a língua longitudinalmente	Não dobrar a língua
Cabelos escuros	Cabelos claros
Lóbulo da orelha solto	Lóbulo da orelha aderente
Lábios grossos	Lábios finos
Queixo fendido	Queixo sem “fenda”
Cabelos encaracolados	Cabelos lisos
Linha do cabelo em bico	Linha do cabelo direita



Como se representam os alelos?

1. Escolhe-se a inicial do alelo dominante
2. O alelo dominante representa-se com letra maiúscula
3. O alelo recessivo representa-se com letra minúscula

Exemplo:

Característica – cor das pétalas de uma flor

Esta característica resulta da interação de dois genes de dois cromossomas homólogos.

Cada gene contém a informação sobre a cor das pétalas. O conteúdo dessa informação corresponde aos alelos.

Então temos:

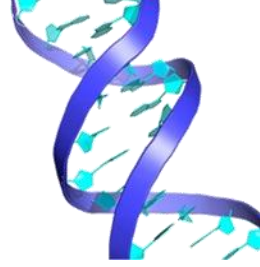
- Alelo para a cor branca
- Alelo para a cor púrpura

Se o alelo responsável pela cor púrpura for dominante, tem-se:

- Letra escolhida: P (inicial da característica dominante)
- Alelo dominante (cor púrpura) – P (letra maiúscula)
- Alelo recessivo – p (letra minúscula)

Nota: a letra é a mesma porque está em estudo a mesma característica.

Os genes e os alelos



Genes:

□ Gene que determina a cor das pétalas de uma flor;

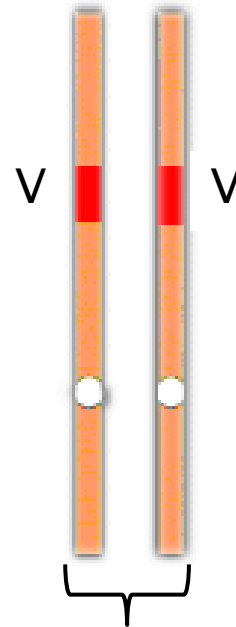
Formas alternativas:

■ (V maiúsculo) Alelo da cor vermelha

▤ (v minúsculo) Alelo da cor branca

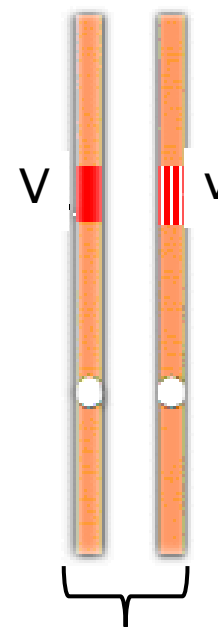
Os 2 alelos do gene podem ser iguais (**situações 1 e 3**) ou diferentes (**situação 2**)

Situação 1



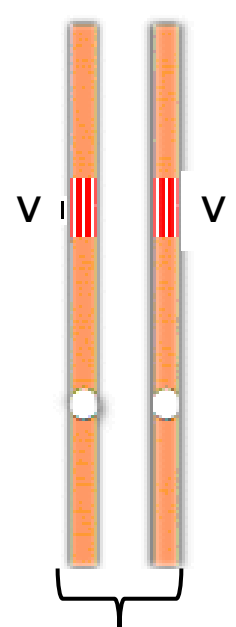
2 cromossomas homólogos

Situação 2



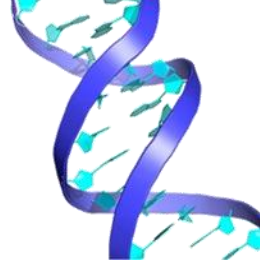
2 cromossomas homólogos

Situação 3



2 cromossomas homólogos

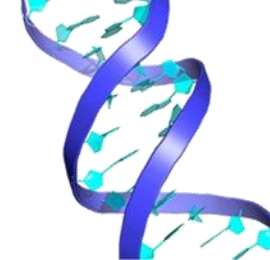
Genótipo vs Fenótipo



- ▶ **Genótipo** – corresponde à composição genética de um indivíduo quanto a uma dada características (é o tipo de alelos que possui para uma característica – 2 alelos para uma característica).
- ▶ **Fenótipo** – expressão dos alelos presentes no genótipo. É o resultado da interação dos alelos para uma dada característica. É o que vê.

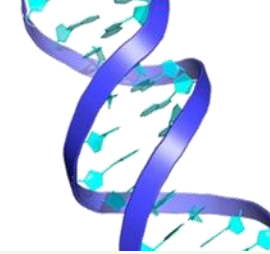
Exemplo

- ▶ Característica – cor das pétalas de uma flor
- ▶ Genótipos possíveis – PP, Pp, pp
- ▶ Fenótipos possíveis – cor branca, cor púrpura

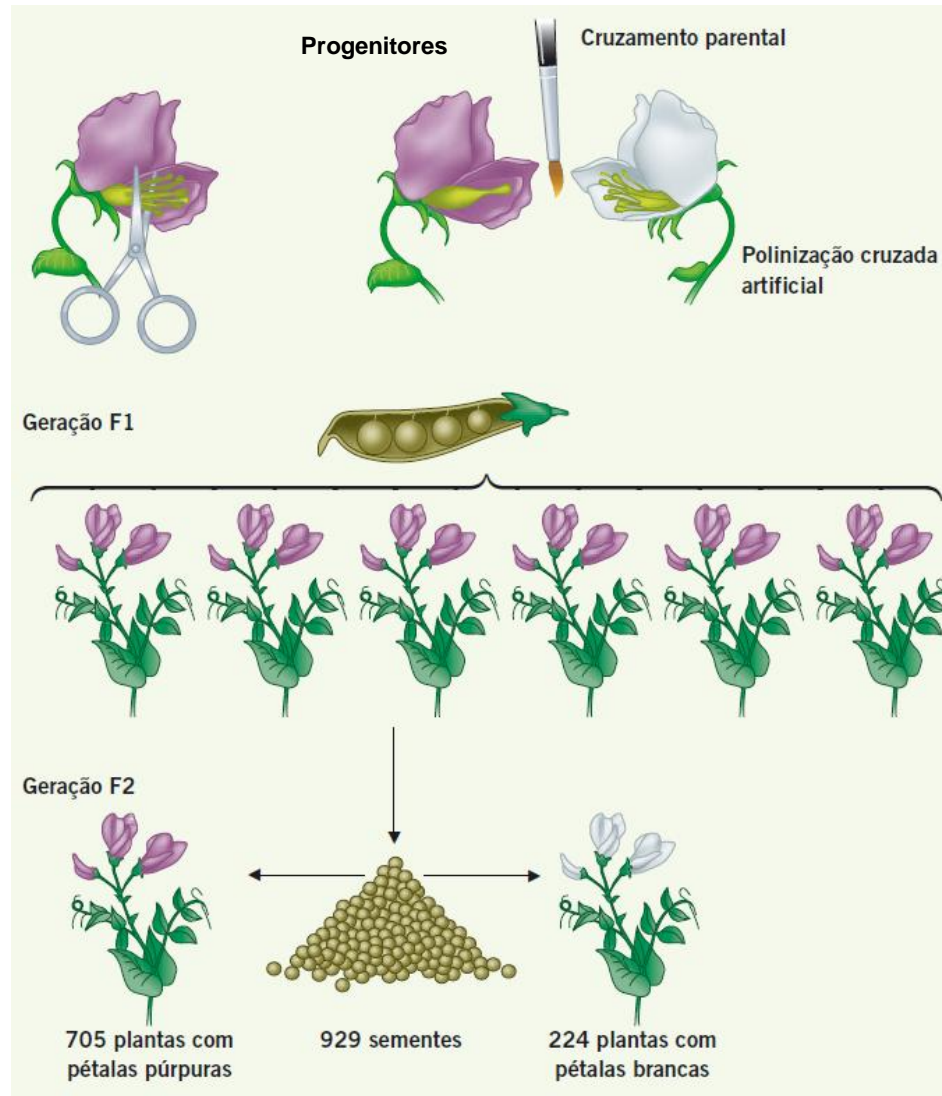


- ▶ Existem, portanto, 3 genótipos possíveis, que se classificam da seguinte forma:
 - **Homozigótico recessivo** – pp (os dois alelos iguais e recessivos)
 - **Homozigótico dominante** – PP (os dois alelos iguais e dominantes)
 - **Heterozigótico** – Pp (os dois alelos diferentes – um dominante e um recessivo)

Transmissão da informação genética



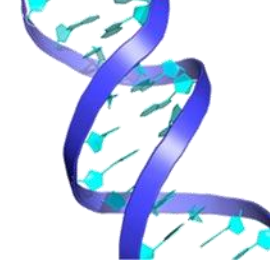
- Analise-se a seguinte situação:



Os órgãos masculinos das plantas com pétalas púrpuras foram cortados. O pólen da planta com pétalas brancas foi colocado artificialmente nos órgãos femininos das plantas com pétalas púrpuras.

As sementes obtidas a partir do cruzamento anterior foram semeadas, dando origem a novas plantas – plantas da 1.^a geração filial (F1).

As plantas obtidas anteriormente foram autopolinizadas, ou seja, permitiu-se que, em cada flor o seu pólen contactasse com os seus óvulos. Obtiveram-se, assim, plantas de 2.^a geração (F2).



► 1º Cruzamento (parental)

Genótipo das flores púrpura – PP

Genótipo das flores brancas – pp

	P	P
p	Pp	Pp
p	Pp	Pp

A geração F1 resultante tem as seguintes características:

Genótipo
Pp (100%)

Fenótipo
Púrpura (100%)

► 2º cruzamento

Genótipo das flores púrpura resultantes do 1º cruzamento – Pp

	P	p
P	PP	Pp
p	Pp	pp

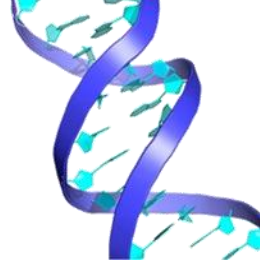
A geração F2 resultante tem as seguintes características:

Genótipos
PP (25%)
Pp (50%)
pp (25%)

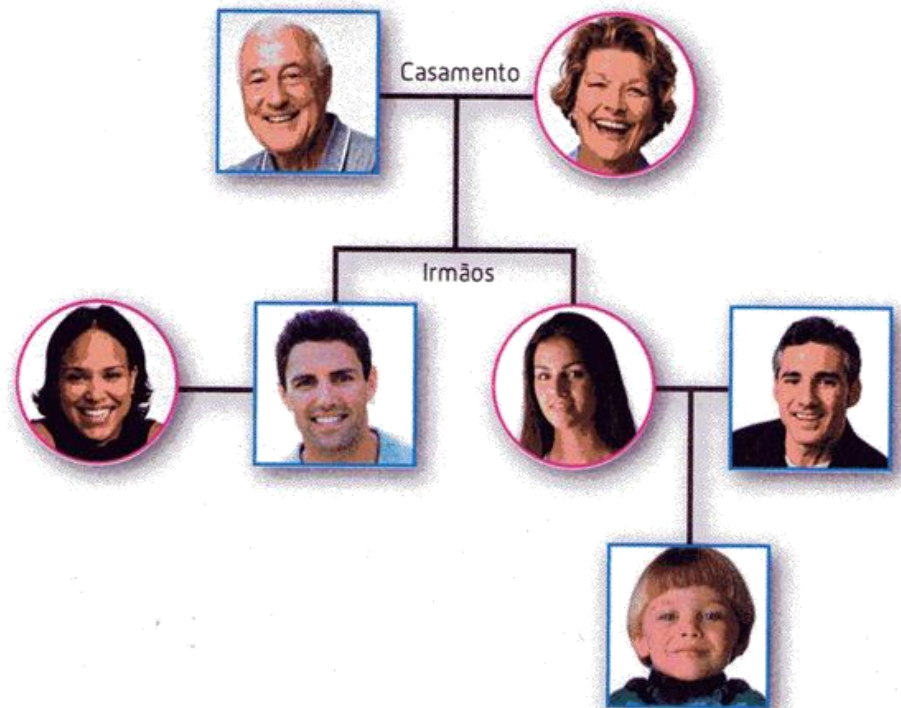
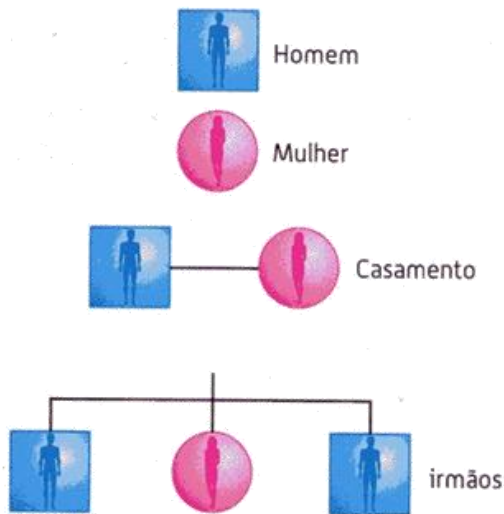
Fenótipos
Púrpura (25%)
Púrpura (50%)
Branco (25%)

(75%)

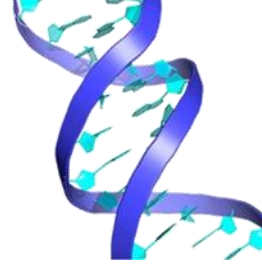
Árvores genealógicas



- ▶ Para estudar a transmissão genética de características nos seres humanos, estuda-se a característica de interesse na família.
- ▶ O estudo é feito através de um esquema designado **árvore genealógica**, que se interpreta da seguinte forma:



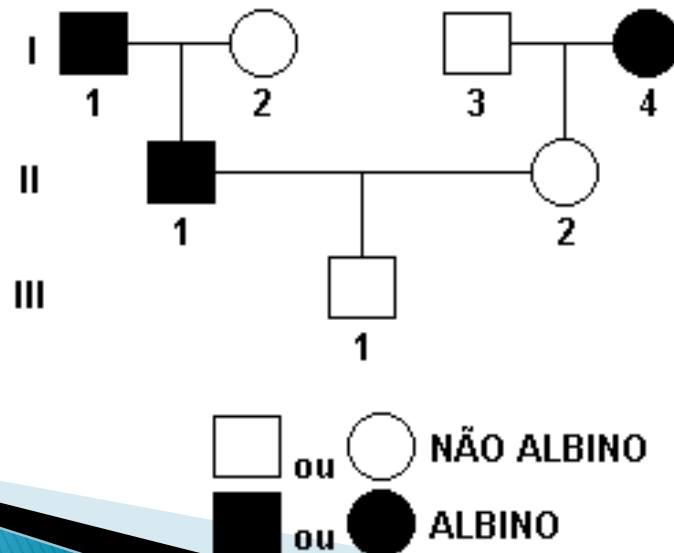
Exemplo do albinismo



- ▶ Fenótipos – Normal; Albino
- ▶ Genótipos – AA; Aa; aa

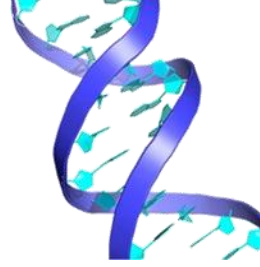
Nota: no caso de doenças, utiliza-se a inicial da doença para representar o genótipo.

Exemplo de uma possível árvore genealógica e xadrez mendeliano do cruzamento de 1 com 2 da geração I:



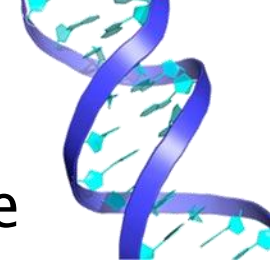
2 \ 1	a	a
	Aa	Aa
a	aa	aa

Determinação do sexo



- ▶ O 23º par de cromossomas é o sexual.
- ▶ Os cromossomas deste par podem ser o X ou Y.
- ▶ Par XX – sexo feminino
- ▶ Par XY – sexo masculino
- ▶ Quando se formam os gâmetas, cada gâmeta recebe 1 cromossoma de cada par de cromossomas homólogos, nomeadamente os sexuais.
- ▶ Assim, como a mãe é mulher e tem o par XX, os óvulos podem “levar” o cromossoma X ou X.
- ▶ O pai, como é homem, tem o par XY, logo, os espermatozoides podem “levar” o X ou o Y.
- ▶ Então:
Óvulo X + Espermatozoide X = Menina XX
Óvulo X + Espermatozoide Y = Menino XY

Caracteres ligados ao sexo



- ▶ Há características determinadas por genes que se encontram nos cromossomas sexuais.
- ▶ **Se o gene se encontrar no cromossoma Y**, apenas se transmite aos homens e manifesta-se sempre (não há dois cromossomas Y num par, logo, não se fala em dominância e recessividade).

Exemplo: hipertricose auricular.

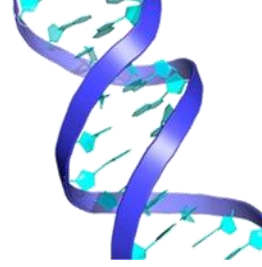
- ▶ **Se o gene se encontrar no cromossoma X**, nos homens manifesta-se sempre (só existe um cromossoma X). Nas mulheres, o mecanismo de transmissão é idêntico aos genes que se encontram nos autossomas.

Exemplo: Daltonismo, hemofilia,

- ▶ Os genótipos representam-se utilizando a letra da característica em expoente no cromossoma em que o gene se encontra.

Exemplo: Daltonismo – X^d

Exemplo do daltonismo



- ▶ Fenótipos/Genótipos:
 - Homem normal – XY
 - Homem daltónico – $X^d Y$
 - Mulher normal – XX
 - Mulher portadora – $X^d X$
 - Mulher daltónica – $X^d X^d$

▶ Exemplo de um cruzamento:

	X^d	Y
X^d	$X^d X^d$	$X^d Y$
X	$X^d X$	XY

Resultados:

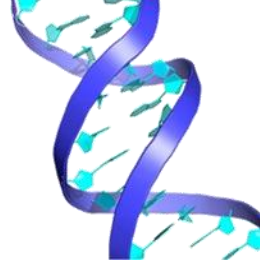
Genótipos

$X^d X^d$ (25%)
 $X^d X$ (25%)
 $X^d Y$ (25%)
XY (25%)

Fenótipos

♀ daltónicas (25%);
♀ normais(portadoras) (25%)
♂ daltónicos (25%)
♂ normais (25%)

Manipulação genética



- ▶ **Manipulação genética** – Alteração do ADN de um ser vivo, de modo a obter-se um determinado fim.
- ▶ **Engenharia genética** – conjunto de técnicas laboratoriais que permitem isolar, multiplicar, reorganizar os genes e alterar o genoma de um ser vivo.
- ▶ Podem-se manusear os cromossomas como um todo, ou apenas certos genes.
- ▶ Exemplo de técnicas de manipulação genética:
 - Clonagem
 - Produção de organismos transgénicos

Clonagem

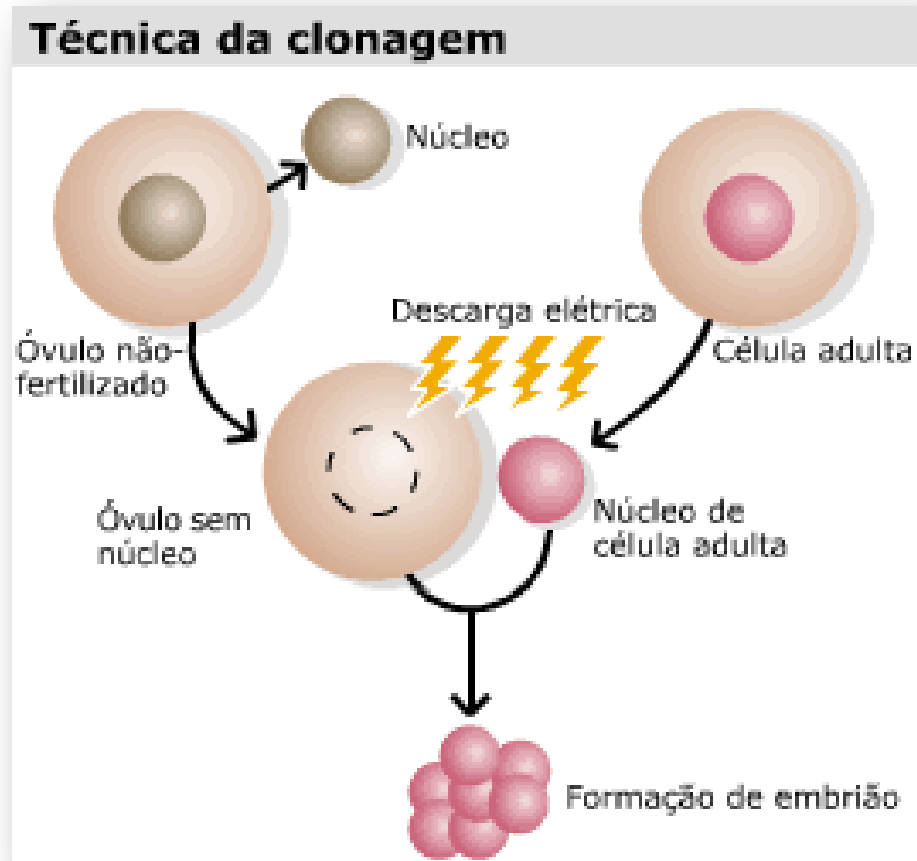
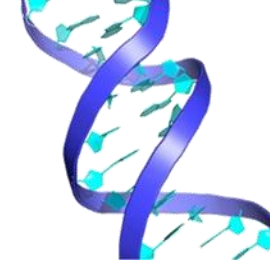
- ▶ Técnica que permite a produção de cópias de um organismo inteiro ou de genes de um organismo.

- ▶ **Clonagem reprodutiva**

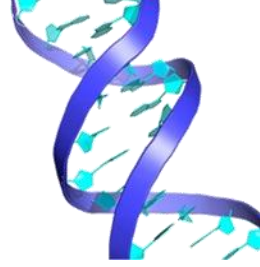
Técnica que permite obter um indivíduo geneticamente idêntico ao progenitor.

- ▶ **Clonagem terapêutica**

Técnica que permite obter tecidos ou órgãos iguais aos do paciente para tratamento de doenças, a partir de células estaminais (indiferenciadas).



Transgênicos



- ▶ São também chamados organismos geneticamente modificados – **OGM**.
- ▶ Introdução de genes responsáveis por características vantajosas no ADN de certos organismos.
- ▶ **Vantagens**
 - Maior resistência de plantas a pragas → redução do uso de pesticidas
 - Atraso no apodrecimento da fruta e legumes após a colheita
 - Aumento da produção agrícola
 - Produção de alimentos mais nutritivos
- ▶ **Desvantagens**
 - Redução da biodiversidade (os OGM são mais competitivos na Natureza que os organismos naturais)
 - As pragas podem adquirir resistência e tornam-se incontroláveis
 - Aumento de alergias nas pessoas alérgicas