

Património Genético



MÓDULOS PREPARATÓRIOS PARA A PROVA DE
AVALIAÇÃO DE CAPACIDADES DOS CANDIDATOS
M23

CIÊNCIAS BIOLÓGICAS APLICADAS – BIOLOGIA

INSTITUTO POLITÉCNICO DE PORTALEGRE
ESCOLA SUPERIOR AGRÁRIA DE ELVAS

RUTE SANTOS (RUTESANTOS@ESAELVAS.PT)

Como se transmitem as características ao longo das gerações?



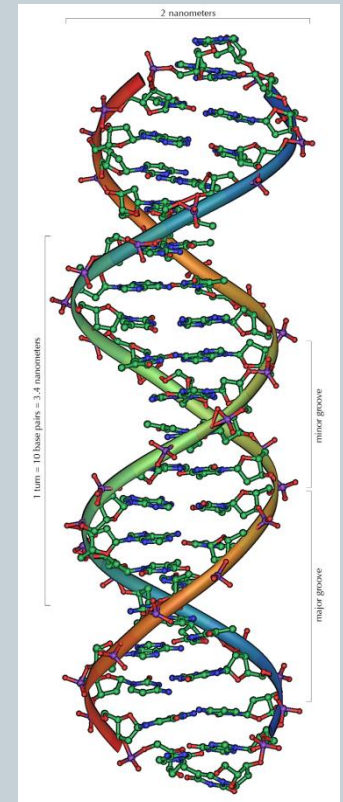
Conceitos



DNA (ou ADN)

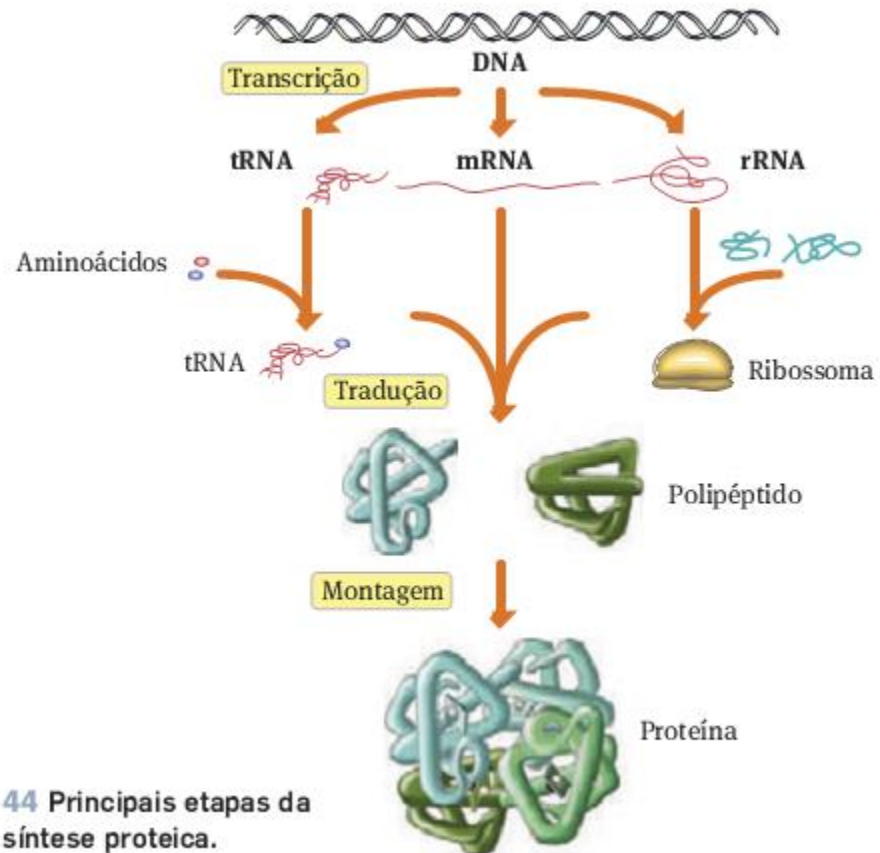
- **Ácido DesoxirriboNucleico;**
- Composto orgânico que se encontra no núcleo das células e que armazena a informação genética do indivíduo;
- O DNA é composto por uma sequência de moléculas diferentes; a “ordem” dessas moléculas corresponde a um “código” (o código genético), que armazena as instruções de funcionamento do organismo.

DNA



Síntese proteica

A informação contida no DNA serve para codificar as diferentes proteínas



Conceitos



Cromossoma

- Composto por uma única molécula de DNA, extremamente longa e associada a proteínas.
- Contém vários **genes**.

Gene

- Fragmento funcional de DNA cuja atividade pode originar o aparecimento de um **fenótipo** observável.
- 1 gene = 1 característica

Conceitos



Célula diplóide

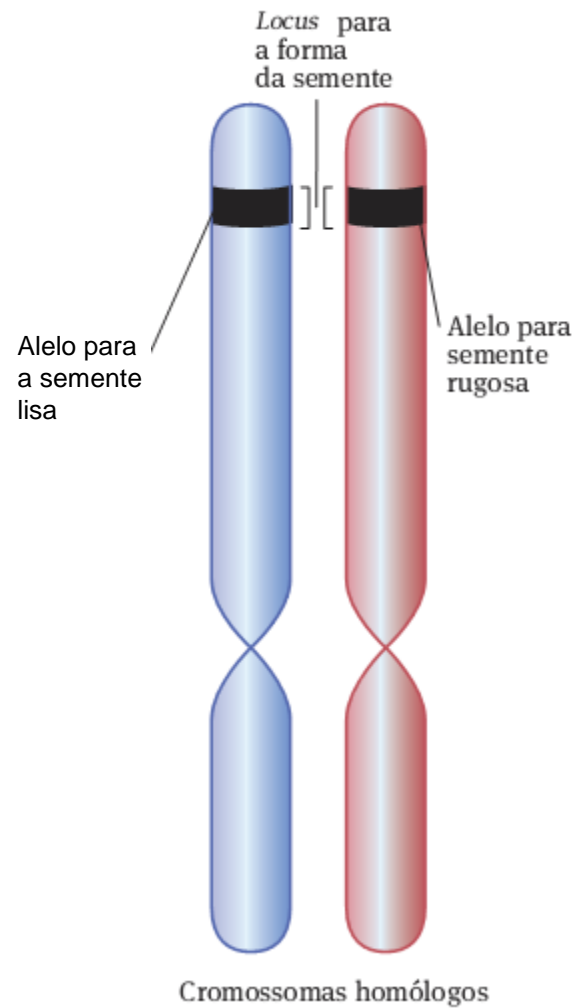
- São aquelas cujos cromossomas se organizam em pares de **cromossomas homólogos**;
- Assim, **para cada característica existem dois genes**, estando cada um deles localizado num cromossoma homólogo.
- Diz-se que estas células possuem **$2n$** cromossomas.

Cromossomas homólogos

- São cromossomas que se encontram emparelhados, e que possuem informação para as mesmas características;
- Cada indivíduo recebe 1 cromossoma homólogo do pai (através do espermatozoide) e um da mãe (através do óvulo)

Cromossomas homólogos

Contém, no mesmo local (chamado locus) os genes para a mesma informação/característica



Conceitos



Genoma

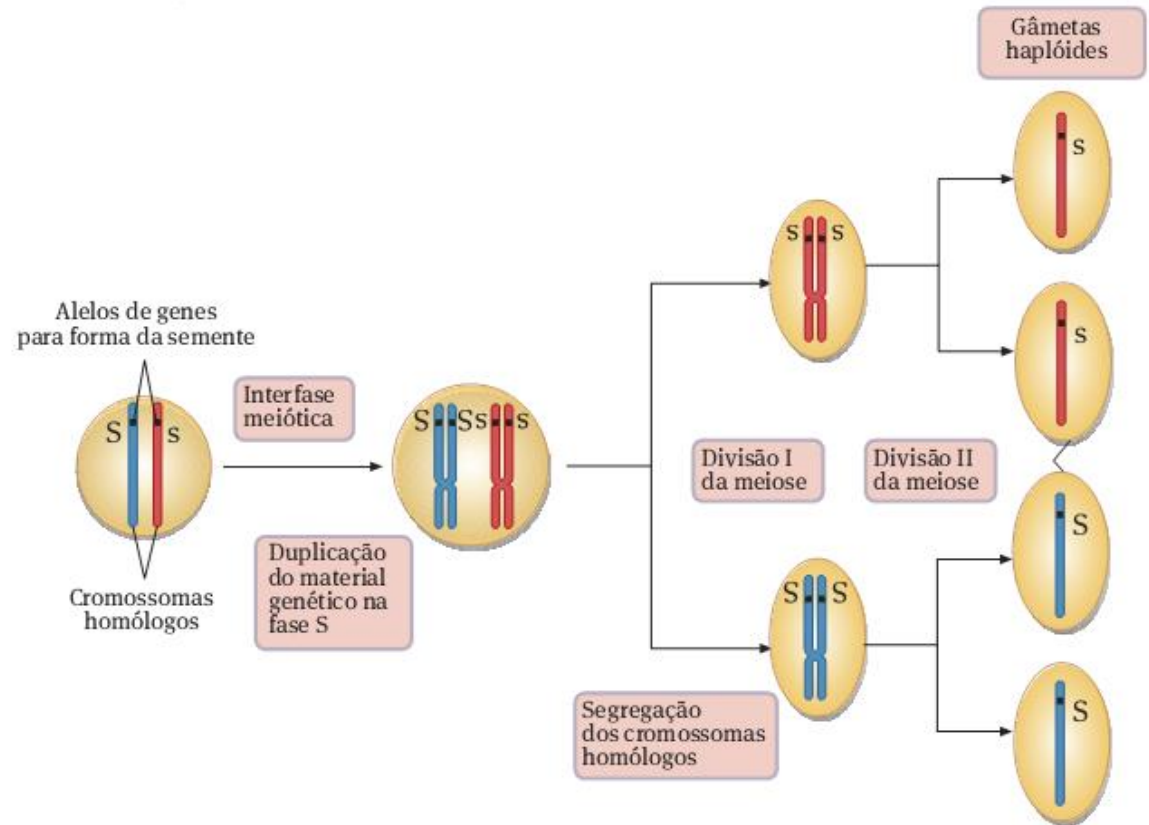
- É o conjunto de todos os genes de um organismo.

Meiose

- É o processo de divisão celular através do qual as células sexuais (espermatozoides e óvulos) reduzem o seu n° de cromossomas de $2n$ para n ;
- Cada espermatozoide ou óvulo contém apenas 1 dos cromossomas de cada par de homólogos;

Meiose

Através de processos de divisão, as células sexuais, ou gametas, ficam apenas com um cromossoma de cada par.



Cromossomas no Ser Humano



- As células do ser humano possuem **23 pares** de cromossomas homólogos:
 - **22 pares de autossomas** (cromossomas que contém informação sobre as diferentes características do organismo)
 - **1 par de heterossomas ou cromossomas sexuais** (cromossomas que, para além de outras características, contém a informação que determina o sexo do indivíduo):
 - ✦ Quando o par de heterossomas é XX, o indivíduo é do sexo feminino;
 - ✦ Quando o par de heterossomas é XY, o indivíduo é do sexo masculino;

Cromossomas no Ser Humano



- Como já foi dito, as células sexuais (espermatozoides, no caso do homem, e óvulos, no caso da mulher) possuem apenas 23 cromossomas (1 cromossoma de cada par de homólogos);
- Assim:
 - Nos **óvulos**, o 23º cromossoma é **sempre X** (porque as mulheres são XX);
 - Nos **espermatozoides**, o 23º cromossoma **pode ser X ou Y** (porque os homens são XY);

Transmissão da informação de pais para filhos



- Quando se dá a fecundação, o óvulo, que tem um cromossoma X, junta-se a um espermatozoide;
 - No caso desse espermatozoide ter um cromossoma X, o novo indivíduo será do sexo feminino;
 - No caso do espermatozoide ter um cromossoma Y, o novo indivíduo será do sexo masculino;
- Por este motivo pode dizer-se que “quem decide” o sexo da criança é sempre o pai...

Transmissão da informação de pais para filhos



- O mesmo se passa para todos os autossomas: o novo indivíduo recebe, através do óvulo e do espermatozoide, um cromossoma de cada par (um da mãe e um do pai);

Conceitos



Fenótipo

- Aparência física ou evidência de uma dada característica. (I.e., característica detetável que resulta da manifestação do **genótipo**).
- Ex. altura, peso, cor dos olhos, forma das orelhas, presença/ausência de calvice, daltonismo, hemofilia...

Genótipo

- Composição **alélica** específica de um indivíduo, para um dado gene ou para um grupo de genes.

Conceitos



Alelos

- São as diferentes variantes que um determinado gene pode ter;
- Por exemplo, para o gene que codifica a informação da **cor dos olhos**, existe **um alelo** que tem a informação para a **cor castanha** e outro que tem a informação para a **cor azul**;

Homozigótico e Heterozigótico

- Quando um indivíduo apresenta, para um certo gene, dois alelos idênticos, diz-se **Homozigótico**;
- Quando apresenta, para um certo gene, dois alelos diferentes, diz-se **Heterozigótico**;

Genótipo – Exemplo:



- A cor dos olhos é codificada por um gene que pode ter 2 alelos diferentes: Castanho ou Azul.
- O **genótipo** de cada indivíduo para a característica “cor dos olhos” depende dos alelos que recebeu dos pais:
 - Se recebeu o mesmo alelo (“Castaño” ou “Azul”) da mãe e do pai, o indivíduo é **homozigótico**;
 - Se recebeu alelos diferentes da mãe e do pai (“Castaño” da mãe e “Azul” do pai, ou vice-versa), o indivíduo é **heterozigótico**;

Genótipo – Alelos múltiplos



- O número de alelos diferentes para um determinado gene condiciona os diferentes genótipos que os indivíduos podem apresentar;
- Por exemplo, os grupos sanguíneos do ser humano são determinados pelo sistema **ABO**; este sistema está condicionado pela presença ou ausência de proteínas na membrana dos glóbulos vermelhos, chamadas aglutinogénios, e pela presença ou ausência de outras proteínas (chamadas aglutininas) no plasma sanguíneo. Resulta da presença de **3 alelos diferentes**, dando origem aos seguintes genótipos (6) e fenótipos:

Genótipos	Fenótipos	Características
AA	A	Com aglutinogénios A e aglutininas anti-B
AO		
BB	B	Com aglutinogénios B e aglutininas anti-A
BO		
AB	AB	Com aglutinogénios A e B, e sem aglutininas – RECETOR UNIVERSAL
OO	O	Sem aglutinogénios e com aglutininas anti-A e anti-B – DADOR UNIVERSAL

Experiências de Mendel



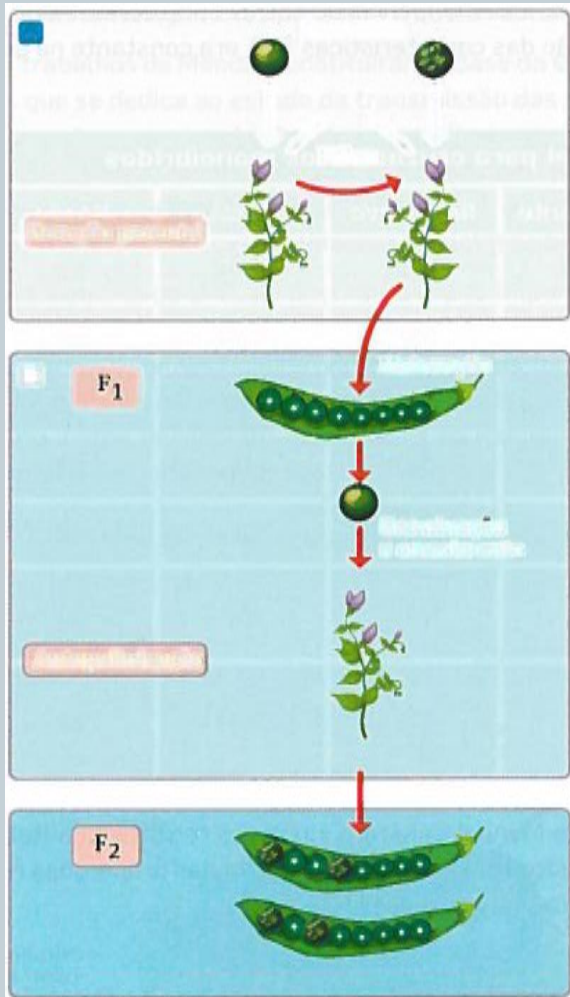
- Gregor Mendel foi um monge austríaco dos finais do séc. XIX, que realizou experiências sobre hereditariedade em ervilheiras (*Pisum sativum*).
- Como resultados dos seus estudos, definiram-se vários conceitos e regras válidas até à atualidade.

Experiências de Mendel



- **Mendel realizou os seus estudos sem conhecer o DNA, os cromossomas e os genes!!!**
- **Linhagem pura:** indivíduos cujos descendentes apresentam, ao longo de gerações, sempre a mesma característica para um dado carácter (ex.: sempre sementes lisas).

Experiências de Mendel

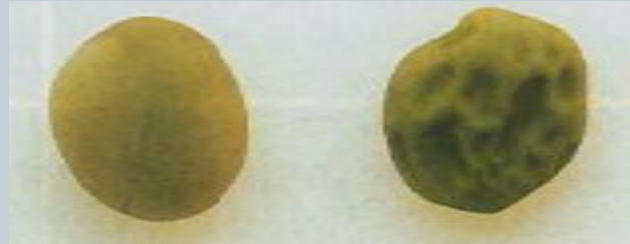


- **Geração Parental (P):** Cruzou 2 linhagens puras (sementes lisas x sementes rugosas) por polinização artificial.
- **Primeira geração filial (F1):** todas as sementes eram lisas. Permitiu a autopolinização.
- **Segunda geração filial (F2):** sementes lisas e rugosas, numa proporção de 3: 1.

Experiências de Mendel



- Com base nos resultados da F1, Mendel considerou que a característica lisa das sementes era **dominante** sobre a rugosa.



- Repetiu a experiência, trocando as linhagens puras na geração parental (pólen da linhagem lisa nos estigmas da linhagem rugosa, e vice-versa), obtendo os mesmos resultados; concluiu que a transmissão das características resulta numa mistura dos dois progenitores, e que **não depende do sexo** dos progenitores.

Experiências de Mendel



- Na segunda geração filial (F2), Mendel cruzou indivíduos F1;
- Os resultados de F2 podem explicar-se hoje através do nosso conhecimento sobre os genes e os cromossomas homólogos:
- As linhagens puras (“Liso” e “Rugoso”) só produzem gametas “Liso” ou “Rugoso”, respetivamente.
- Cada **F1** recebeu um alelo “Liso” e um alelo “Rugoso” dos progenitores (linhagens puras, “Liso” e “Rugoso”);
- Nos **F2**, 25% dos indivíduos recebeu um alelo “Liso” de cada um dos progenitores; 50% dos indivíduos recebeu um alelo “Liso” de um progenitor e um alelo “Rugoso” do outro progenitor; e 25% dos indivíduos recebeu um alelo “Rugoso” de cada um dos progenitores;

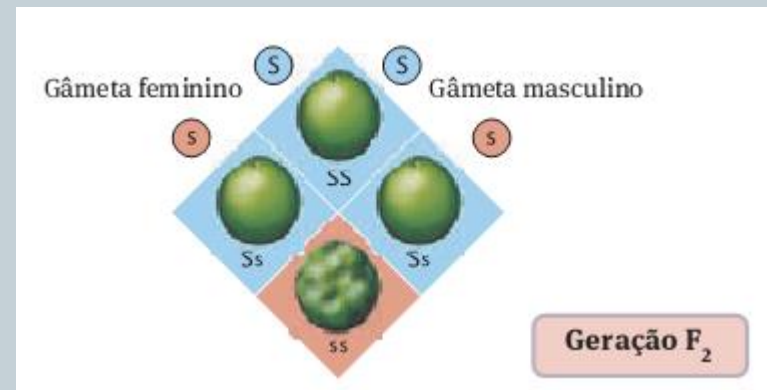
	Liso	Rugoso
Liso	Liso Liso	Liso Rugoso
Rugoso	Rugoso Liso	Rugoso Rugoso

Experiências de Mendel



- Como o alelo “Liso” é Dominante sobre o alelo “Rugoso”, os fenótipos correspondentes aos genótipos obtidos na F₂ são os seguintes:

Genótipo	Fenótipo
Liso Liso	Liso
Liso Rugoso	Liso
Rugoso Liso	Liso
Rugoso Rugoso	Rugoso



E assim se explica a proporção de 3 sementes lisas para cada semente rugosa obtida por Mendel na F₂

Conceitos



Alelo Dominante

- Um alelo que expressa os seus efeitos fenotípicos, mesmo nos heterozigóticos.

Alelo Recessivo

- Os seus efeitos fenotípicos não se verificam nos heterozigóticos, mas apenas nos homozigóticos recessivos.

Dominante e Recessivo - Exemplo



- O alelo “Castanho” da cor dos olhos é dominante sobre o alelo “Azul”;
- Isto significa que:
 - Os indivíduos **homozigóticos** para o alelo “**Castanho**” têm os olhos **castanhos**;
 - Os indivíduos **heterozigóticos** também têm os olhos **castanhos**;
 - Os indivíduos **homozigóticos** para o alelo “**Azul**” têm os olhos **azuis**

Algumas características herdadas no ser humano

Dominante

Com sardas



Terminação em bico do cabelo



Lóbulo auricular solto



Recessivo

Sem sardas



Terminação recta



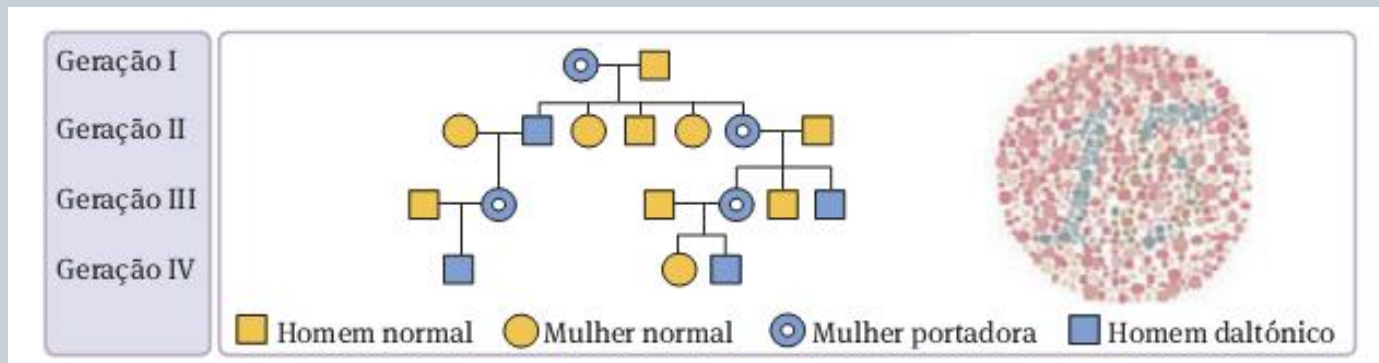
Lóbulo auricular aderente



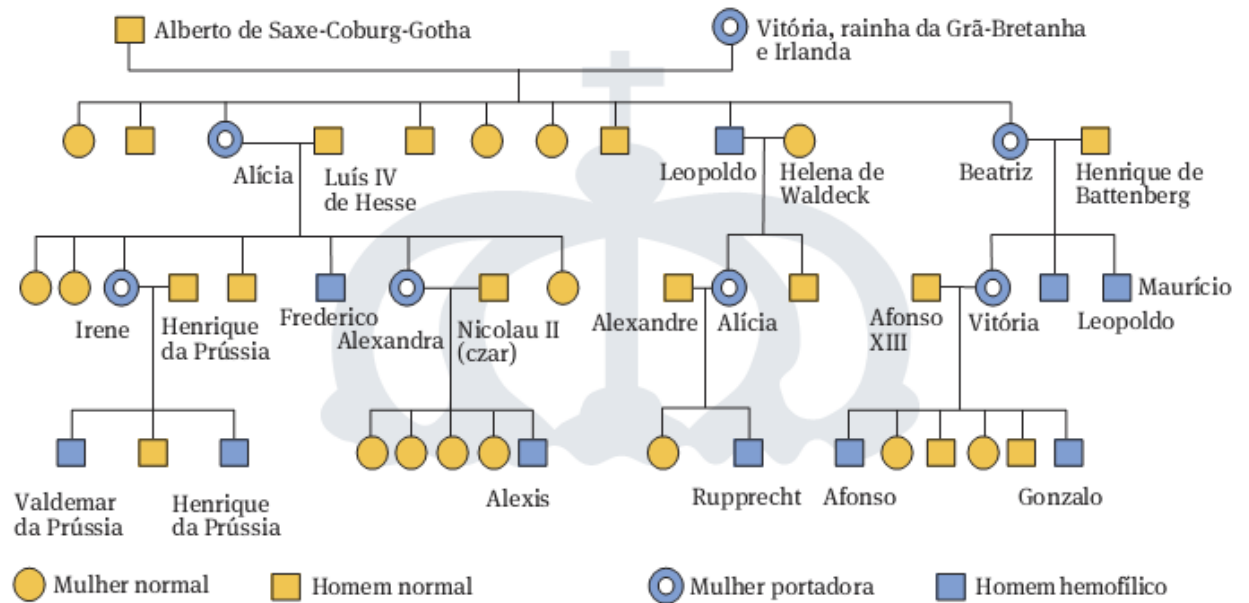
Hereditariedade ligada ao sexo



- O **cromossoma X** humano possui milhares de genes, sendo que os alelos desses genes expressam-se fenotipicamente em função do sexo do indivíduo;.
- O daltonismo verde-vermelho é um exemplo de doença associada à presença de um alelo recessivo no Homem. Aparece em indivíduos que são homozigóticos recessivos (mulheres que recebem o alelo do pai e da mãe) ou **hemizigóticos** (homens que recebem o alelo no cromossoma X da mãe).



Hemofilia



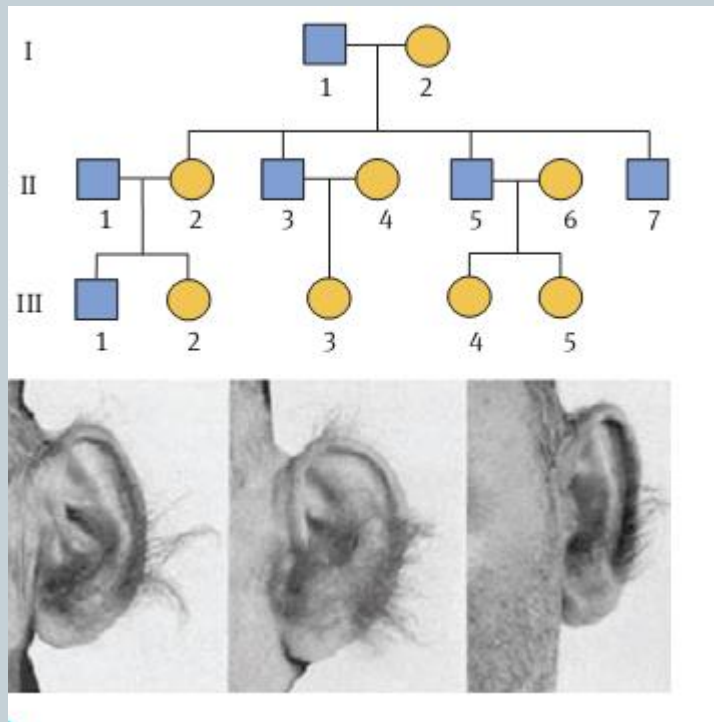
30 Árvore genealógica relativa à transmissão da hemofilia nas famílias reais europeias.

A hemofilia é uma doença genética que também está ligada ao cromossoma X;

Hereditariedade ligada ao sexo



- Também existem características hereditárias situadas no cromossoma Y, como é o caso da **Hipertricose Auricular**:



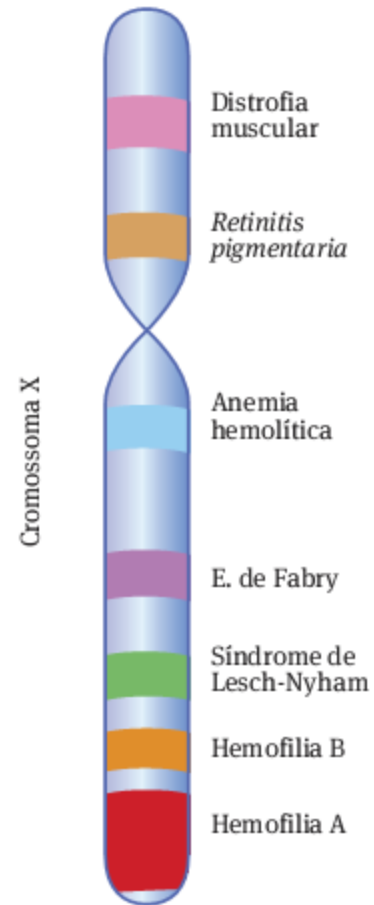
Hereditariedade ligada ao sexo



- Nos fenótipos **recessivos** ligados ao **cromossoma X** (ex. daltonismo, hemofilia) podemos concluir que:
 - O fenótipo surge com muito maior frequência em homens do que em mulheres, pois estas necessitariam dos dois alelos recessivos;
 - Um homem com a doença apenas a pode transmitir às suas filhas, pois os filhos recebem o cromossoma Y do pai;
 - As filhas que recebem um cromossoma X com o alelo para a doença são heterozigóticas, apresentando-se fenotipicamente normais, mas portadoras da doença. Neste caso, podem transmitir a doença à sua descendência (tanto aos filhos como às filhas);
 - O fenótipo da doença pode não aparecer em algumas gerações, se o cromossoma portador passar do pai para a filha (portadora) e desta para o seu filho.
- Quando o alelo responsável pela doença se localiza no **cromossoma Y**, todos os filhos (homens) de progenitores com a anomalia apresentam a característica.

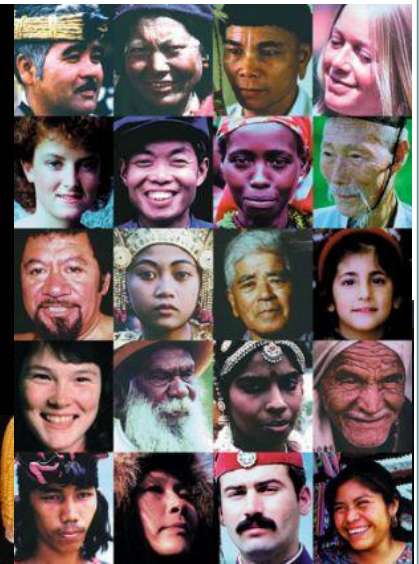
Cromossoma X

Localização de alguns genes funcionais associados a doenças



43 Localização de diversos genes funcionais, associados a doenças, no cromossoma X.

Como se altera o material genético?



Conceitos



Mutação

- Qualquer modificação ou alteração de genes ou de cromossomas.
- Pode provocar uma variação hereditária ou uma mudança fenotípica no indivíduo.
- Esta característica pode ser favorável num dado ambiente e desfavorável noutro.
- Normalmente ocorrem por erros no processo de divisão celular; a reduzida frequência destes erros, bem como a existência de mecanismos de reparação de DNA, fazem com que muitas das mutações não tenham significado ao nível do genótipo e do fenótipo.
- Em determinadas situações, as mutações podem acarretar graves consequências para o indivíduo mutante, bem como para a sua descendência, se a mutação se localizar nas células da linha germinativa.

Mutações



Mutações



- No que diz respeito às consequências fenotípicas da mutação, estas podem ser:
 - **Nulas**, se a mutação ocorre numa zona redundante do DNA (informação repetida);
 - **Letais**, sendo que podem:
 - ✦ Levar a que o indivíduo nem sequer surja (anomalias que impedem a viabilidade ao nível embrionário)
 - ✦ Levar a que o indivíduo morra precocemente
 - **Não letais**, podendo tornar-se vantajosas ou desvantajosas, consoante as condições ambientais

Mutações



- As mutações podem ser divididas em duas categorias:
 - Mutações génicas afetam um único gene, em que um dos alelos sofre modificações devido a pequenas alterações no número ou na sequência de **nucleótidos** (as “peças” que compõem o DNA);
 - Mutações cromossómicas podem alterar a posição ou o sentido de um segmento de DNA, podendo implicar a perda ou ganho de um segmento de DNA, ou mesmo de um ou mais cromossomas.

Exemplo de mutações



- A Síndrome do X Frágil é uma síndrome causada pela mutação do gene FMR1 no cromossoma X, um gene ligado à formação dos dendritos nos neurónios, uma mutação encontrada em 1 de cada 2000 homens e 1 em cada 4000 mulheres.
- Os homens que manifestam a doença nunca a transmitem aos filhos, mas as filhas são sempre portadoras;
- As mulheres portadoras têm 50% de probabilidades de transmitir a doença quer às filhas quer aos filhos; nesta doença, em cerca de metade dos casos as portadoras exibem sintomas da doença.
- A doença pode ser mais ou menos grave, consoante a mutação impede parcial ou totalmente a produção da proteína FMR1.

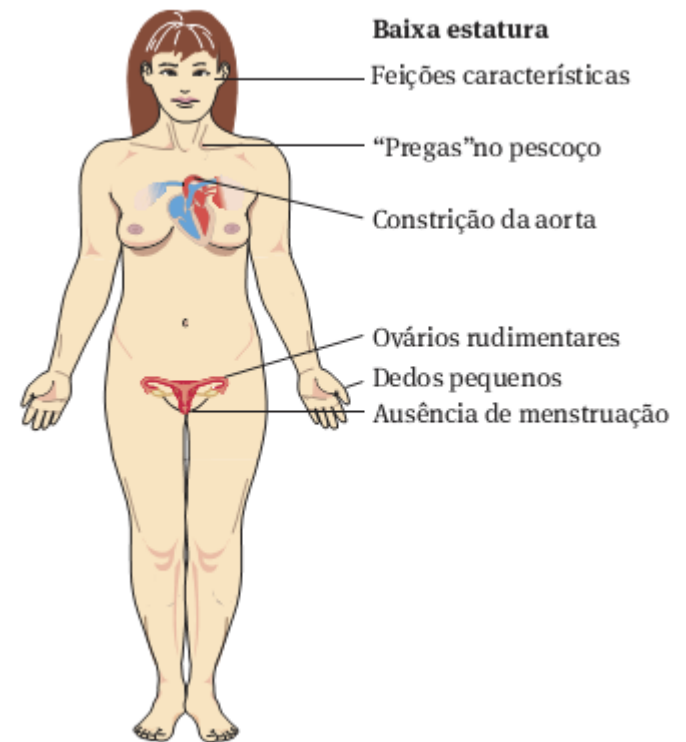
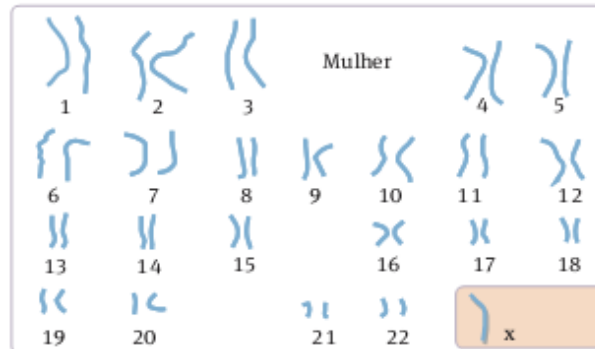
Exemplos de mutações



- Entre outras, as **Alterações Numéricas** são mutações que geralmente provocam fenótipos com graves anomalias. Ex.:
 - **Monossomia** – falta um dos cromossomas homólogos (ex. Síndrome de Turner)
 - **Trissomia** – não dissociação dos homólogos na meiose, pelo que o indivíduo fica com um “trio” em vez de um “par” (ex. Síndrome de Down e Síndrome de Klinefelter)

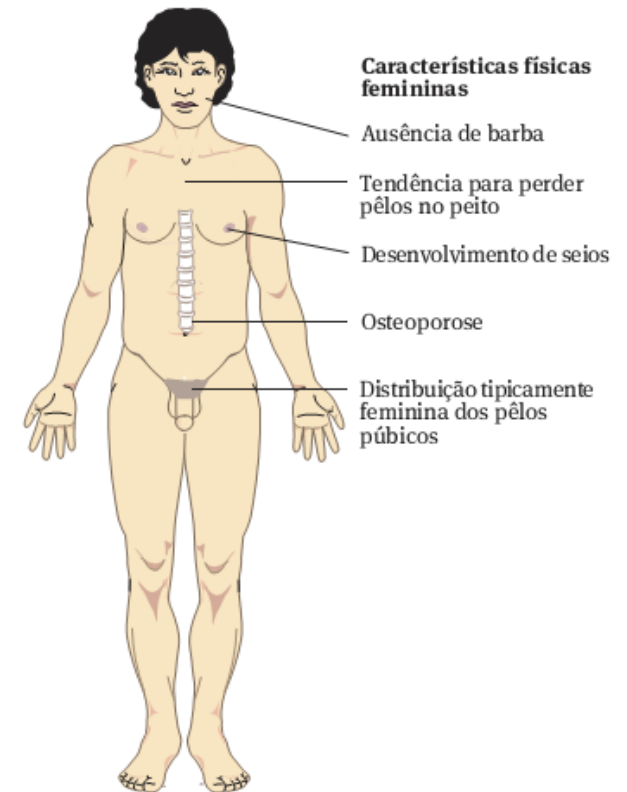
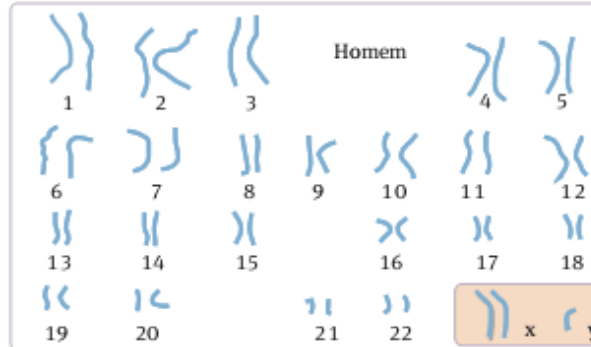
Alterações Numéricas

A Síndrome de Turner



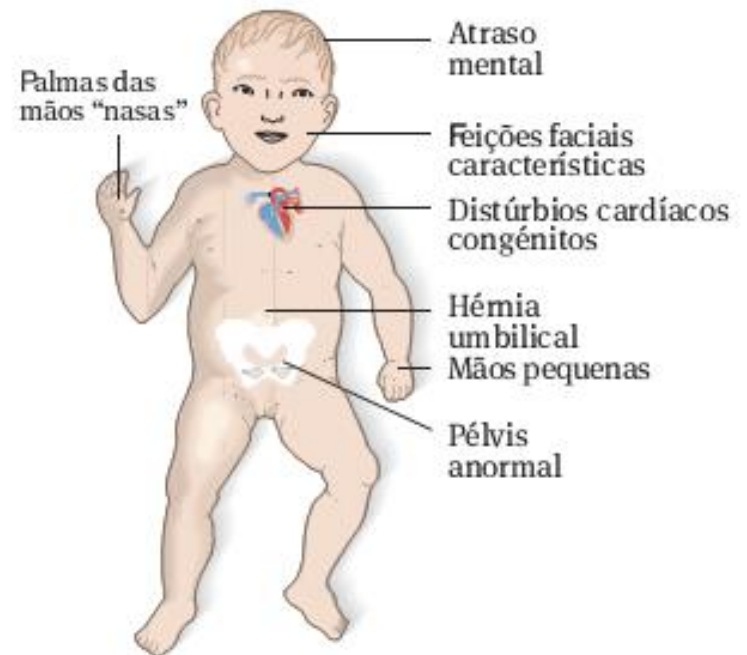
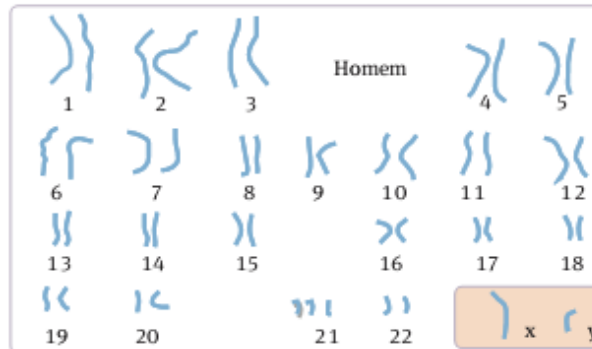
Alterações Numéricas

B Síndrome de Klinefelter



Alterações Numéricas

C Síndrome de Down



Causas de mutação



Mutações espontâneas

- As mutações espontâneas correspondem a mutações permanentes no genoma, sem que haja qualquer influência externa.
- A sua ocorrência deve-se a erros nos processos celulares.
- Este tipo de mutação pode ocorrer devido a erros na replicação do DNA e a erros na divisão celular.

Mutações induzidas

- As mutações induzidas são mutações provocadas por **agentes mutagénicos** externos que causam alterações permanentes no DNA, como o fumo do tabaco e as radiações ionizantes (ex. Raios X).

Mutações e diversidade



- Em última instância, pode dizer-se que a variabilidade que observamos nas diferentes espécies foi causada pelo surgimento de mutações que, num determinado contexto, se tornaram favoráveis (ou, pelo menos, que não se revelaram desfavoráveis), e que foram, por isso, sendo transmitidas ao longo de gerações.
- Numa primeira fase, a seleção natural encarregou-se de fazer desaparecer as mutações favoráveis e de manter as mutações favoráveis;
- Com a ação do Homem, características determinadas por mutações que, na natureza, seriam desfavoráveis, tornaram-se desejáveis e foram sendo selecionadas.



Sendo da mesma espécie, como podem ser tão diferentes???

Exemplos de seleção por ação do Homem



Bovinos de raça Angus – sem cornos



Cães de raça Shar Pei



Uvas sem grainha



Tomate Cereja

Engenharia Genética



- Os progressos tecnológico e científico das últimas décadas permitiram o desenvolvimento de novas técnicas para o estudo e manipulação do material genético.
- A Engenharia Genética recorre a técnicas de biologia molecular para manipular os genes (DNA), alterando a sua estrutura e características.
- É frequentemente referida como tecnologia do DNA recombinante (rDNA), pois permite transformar um organismo com um gene (ou um segmento de DNA) de uma outra espécie e assim recombinar o material genético.

Ratos fluorescentes!



OBRIGADA PELA ATENÇÃO!