

# LGN 215 - GENÉTICA

## Aula 2 - Genética da Transmissão I

Antonio Augusto Franco Garcia

Filipe Inácio Matias

Marianella F. Quezada Macchiavello

Departamento de Genética  
Escola Superior de Agricultura "Luiz de Queiroz"  
Universidade de São Paulo

# Sumário

Os Experimentos de Mendel

Primeira Lei de Mendel

Tipos de Interação Alélica

Análise Estatística dos Dados

Literatura

## Conceitos Essenciais

- ▶ A existência de genes pode ser deduzida observando-se as proporções padrão na prole descendente de reproduções entre fenótipos diferentes
- ▶ Diferenças fenotípicas em uma característica pode ser determinada por uma diferenças nos genes (genótipos), além da ação do ambiente ( $F = G + E$ )
- ▶ Nas plantas e animais, cada tipo de gene é representado duas vezes em cada célula, uma vez em cada membro de um par cromossômico (diploides)

# Conceitos Essenciais

- ▶ Os padrões de herança são baseados no comportamento cromossômico na meiose
- ▶ Na formação de gametas, cada membro de um par de genes se separando para metade dos gametas
- ▶ Na formação dos gametas, os pares de genes em pares cromossômicos diferentes comportam-se de forma independente

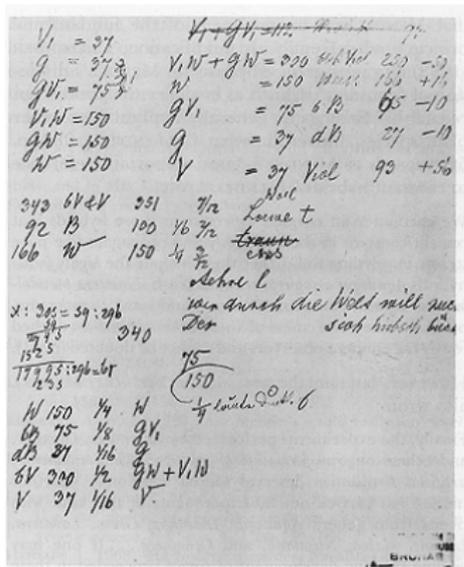
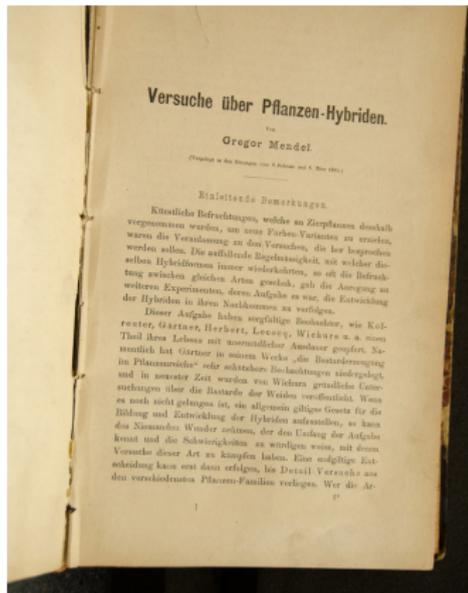
# Os Experimentos de Mendel

- ▶ O gene, a unidade funcional básica da hereditariedade, é o ponto focal da disciplina **Genética** moderna
- ▶ O conceito gene foi apresentado pela primeira vez em 1865 por Gregor Mendel
- ▶ Como resultado de sua pesquisa com ervilhas, Mendel propôs uma teoria de **herança particulada**. De acordo com a teoria de Mendel, as características são determinadas por unidades discretas que são herdadas intactas ao longo das gerações
- ▶ A importância das idéias de Mendel só foi reconhecida por volta de 1900 (após sua morte)

# Gregor Mendel



# Gregor Mendel



► <http://www.mendelweb.org>

# Redescoberta das Leis de Mendel

- ▶ Ano 1900 por três cientistas



**Hugo de Vries**  
(1848-1935)



**Carl Correns**  
(1864-1933)



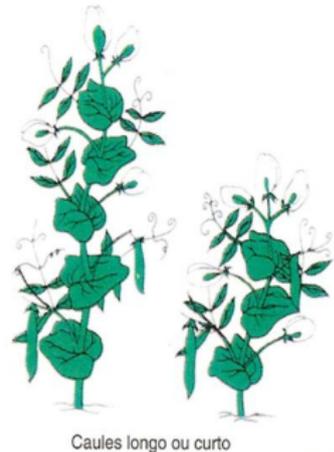
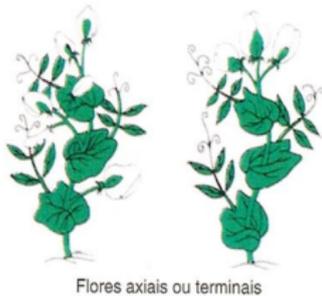
**Erich von Tschermak**  
(1871-1962)

# Friedrich Gustav Brieger

- ▶ Breslávia(11/10/1900 — 6/2/1985)
- ▶ Iniciou a cátedra de Citologia e Genética, ESALQ

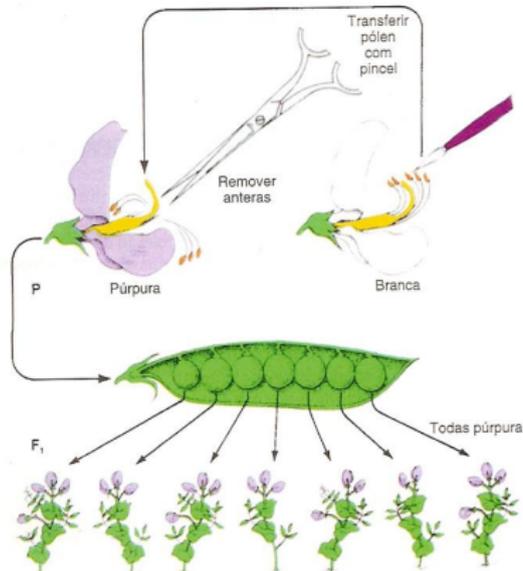


- ▶ Os experimentos de Mendel constituem um exemplo marcante da boa técnica científica. Ele escolheu um material de pesquisa bem adequado ao estudo do problema abordado, planejou cuidadosamente seus experimentos, coletou uma grande quantidade de dados e usou análise matemática para mostrar que seus resultados eram consistentes com sua hipótese
- ▶ O termo *fenótipo* significa literalmente “a forma que é apresentada”. É o termo usado hoje pelos geneticistas (proposto por Johanssen). Muito embora vários termos como *gene* e *fenótipo* não tenham sido criados por Mendel, podemos usá-los para descrever os resultados e hipóteses de Mendel (notação moderna)

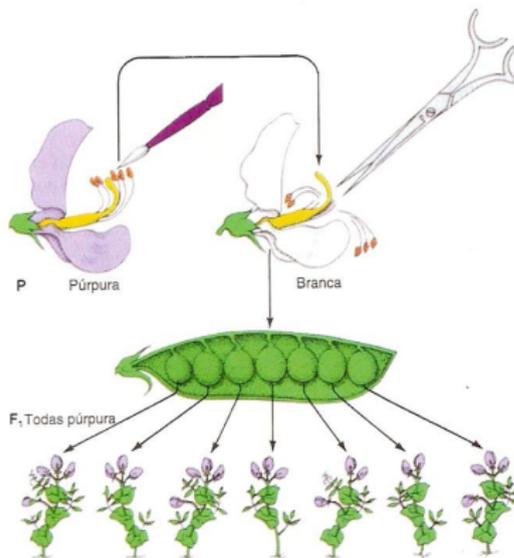


- ▶ As sete diferentes características estudadas por Mendel

## ► Cruzamentos recíprocos entre linhagens puras



Cruzamento de Mendel  
entre  
Flor Púrpura feminina x  
Flor Branca masculina



Cruzamento de Mendel  
entre  
Flor Branca feminina x  
Flor Púrpura masculina

- ▶ Ambos cruzamentos apresentaram flores púrpuras idênticas aos pais com flores púrpuras
- ▶ Mendel autofecundou as plantas  $F_1$
- ▶ Obteve 929 semente de ervilha dessa autofecundação (indivíduos  $F_2$ ) e as plantou, obtendo algumas plantas de *flor branca*, ou seja, as flores brancas *reapareceram*
- ▶ *Contou* o número de plantas com cada fenótipo. Este procedimento possivelmente nunca tinha sido usado em estudos de herança antes do trabalho de Mendel

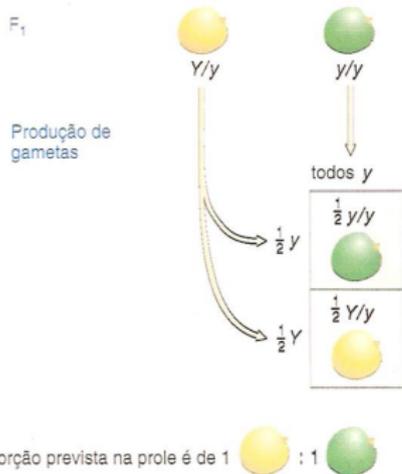
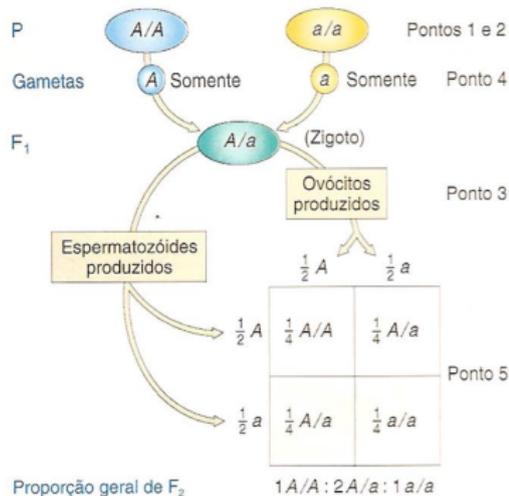
► Resultados de todos os cruzamentos Mendelianos nos quais os genitores diferiam por uma característica

Fenótipo Parental	$F_1$	$F_2$	Proporção na $F_2$
1. Sementes lisa × rugosa	Todas lisas	5.474 lisas; 1.850 rugosas	2,96:1
2. Sementes amarela × verde	Todas amarelas	6.022 amarelas; 2.001 verdes	3,01:1
3. Pétalas púrpura × branca	Todas púrpura	705 púrpura; 224 branca	3,15:1
4. Vagem inflada × murcha	Todas infladas	882 inflada; 299 murchas	2,95:1
5. Vagem verde × amarela	Todas verdes	458 verdes; 152 amarelas	2,82:1
6. Flores axiais × terminais	Todas axiais	651 axiais; 207 terminais	3,14:1
7. Caules longo × curto	Todos longos	787 longos; 277 curtos	2,84:1

► Autofecundação dos  $F_2$

$\frac{3}{4}$  amarelas  $\begin{cases} \rightarrow \frac{1}{4}$  amarelas puras  
 $\rightarrow \frac{1}{2}$  amarelas “impuras”

$\frac{1}{4}$  verdes  $\longrightarrow \frac{1}{4}$  verdes puras



Modelo mendeliano dos determinantes hereditários de uma diferença de característica nas gerações  $P, F_1, F_2$

Uso de linhagens puras para deduzir os genótipos, dominância e recessividade

# Conclusões

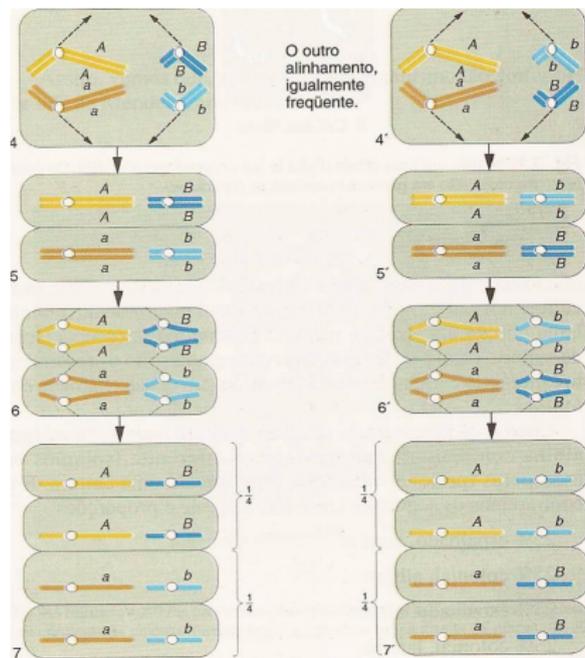
- ▶ Existência de genes
- ▶ Os genes estão aos pares: as formas diferentes de um tipo de gene são chamadas de **alelos**
- ▶ O princípio da segregação
- ▶ Conteúdo gamético
- ▶ Fertilização aleatória

# Primeira Lei de Mendel

*Os dois membros de um par de genes segregam um do outro para os dois gametas; assim, metade dos gametas leva um membro do par e a outra metade dos gametas leva o outro membro do par*

- ▶ Os indivíduos representados por A/a são chamados de **heterozigotos**
- ▶ Os indivíduos nas linhagens puras são chamados de **homozigotos**

# Bases Cromossômicas da Genética Mendeliana



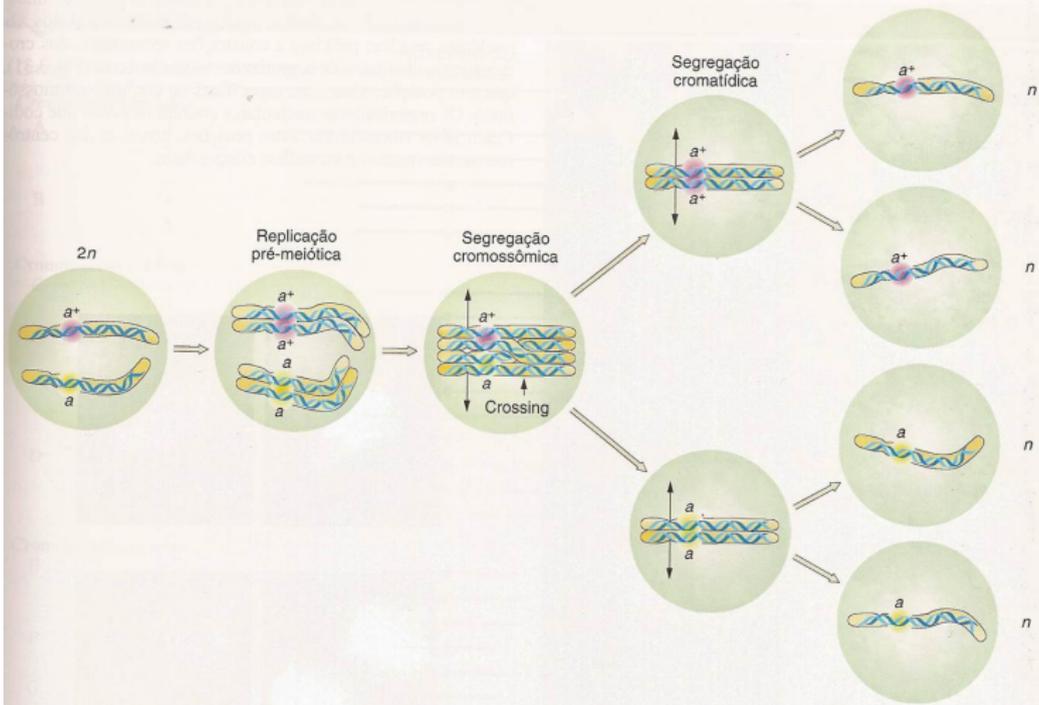
# Base Molecular da Genética Mendeliana

- ▶ DNA de dois alelos de um gene. A letra “X” representa uma diferença na sequência de nucleotídeos



- ▶ Uma situação comumente encontrada é que o alelo dominante codifica uma proteína funcional, e o alelo recessivo codifica a falta da proteína (ou uma forma não funcional)

Meiose em um diplóide  $a^+/a$



# Premissas básicas da Primeira Lei de Mendel

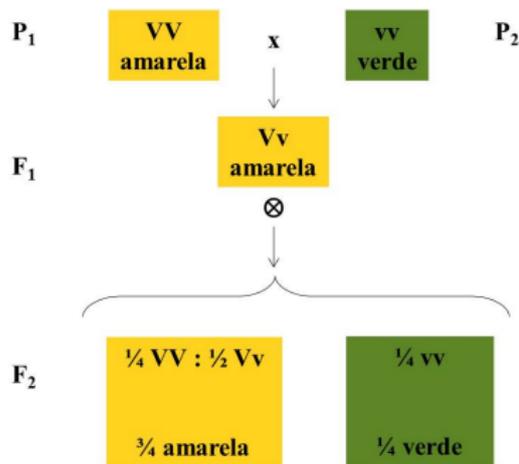
- ▶ Os genes devem ser estáveis: mutação deve ser um evento raro
- ▶ Os indivíduos estudados devem permanecer nas mesmas condições ambientais

Fenótipo = Genótipo + Ambiente

- ▶ A meiose deve ser normal (se anormal, as proporções de gametas serão diferentes com diferentes segregações)
- ▶ Não deve haver alteração nas frequências gaméticas  
Ex: indivíduo  $Aa \Rightarrow$  gametas 50%  $A$  + 50%  $a$
- ▶ Não deve haver fertilização preferencial
- ▶ Não deve haver alteração das frequências zigóticas (recessivo deve ser viável)

# Tipos de Interação Alélica

- ▶ **Dominância completa** - Quando existem 2 fenótipos em  $F_2$ 
  - Cor em ervilhas (Mendel)

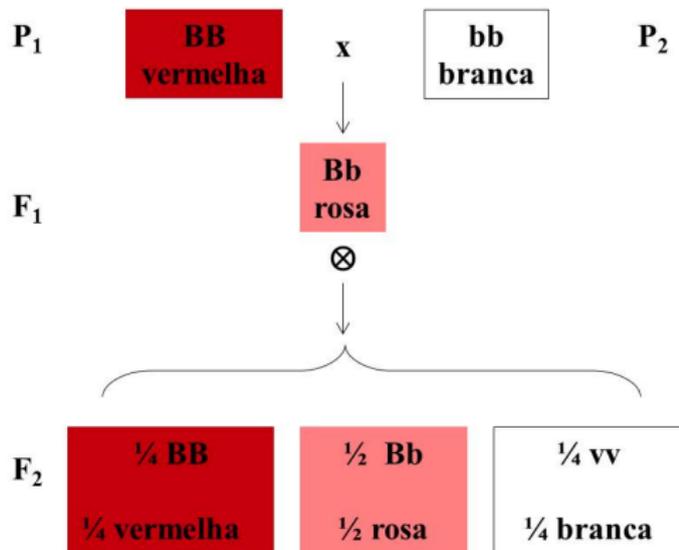


## Proporção Fenotípica 3 : 1

- ▶ **Dominante**: alelo que impede a manifestação fenotípica do outro
- ▶ **Recessivo**: alelo que é impedido de se manifestar

► **Dominância incompleta**- Existem 3 fenótipos em  $F_2$

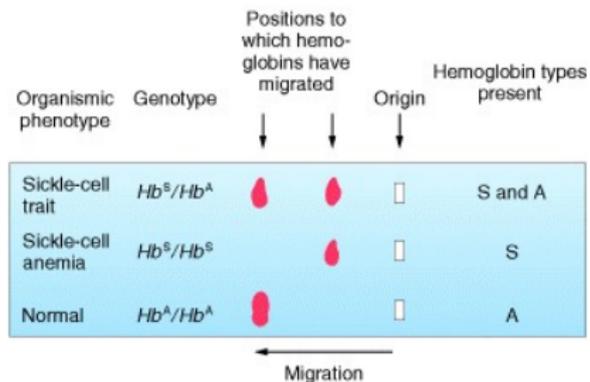
– Ex: Flor maravilha (Correns)



– Proporção Fenotípica 1: 2 : 1

- **Sobredominância** – o heterozigoto manifesta efeito fenotípico superior

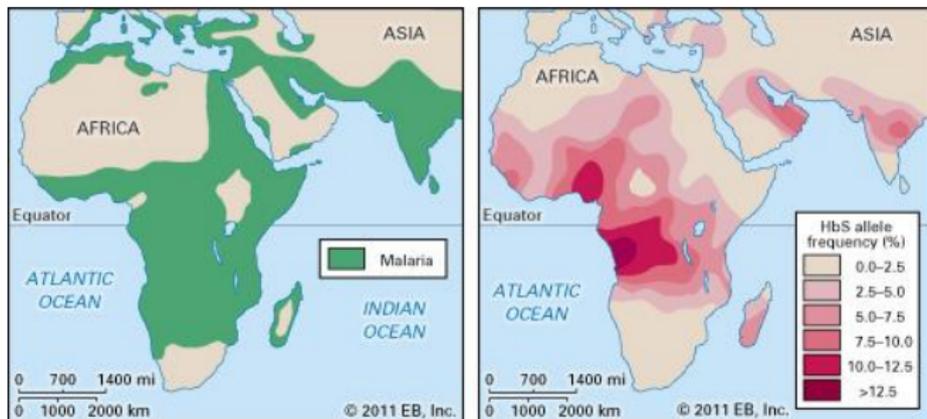
– Ex: Anemia falciforme **na África**



Obs: Pode ser considerando como **Codominância**, o heterozigoto apresenta dois genes funcionais, produz os dois fenótipos parentais

► **Sobredominância** – o heterozigoto manifesta efeito fenotípico superior

– Ex: Anemia falciforme **na África**



# Análise Estatística dos Dados

- ▶ Ex: Flor maravilha

$F_2$	$\frac{1}{4}$ BB	$\frac{1}{2}$ Bb	$\frac{1}{4}$ vv
	$\frac{1}{4}$ vermelha	$\frac{1}{2}$ rosa	$\frac{1}{4}$ branca

- ▶ Observou-se em  $F_2$ :
  - 25 Vermelhas; 60 Rosas; 27 Brancas
- ▶ Segregação 1 : 2 : 1 ?
- ▶ Usualmente aplica-se o teste de Qui-quadrado ( $\chi^2$ )

► Ex: Flor maravilha

Freq Observada ( $f_o$ )	Freq. Esperada ( $f_e$ )	$(f_o - f_e)$	$(f_o - f_e)^2$	$[(f_o - f_e)^2]/(f_e)$
25	$\frac{1}{4}n = 28$	-3	9	0,32
60	$\frac{1}{2}n = 56$	4	16	0,28
27	$\frac{1}{4}n = 28$	-1	1	0,04
112 (n)	112	0	-	$\chi^2 = 0,64$

► Graus de liberdade:  $3 - 1 = 2$

► Tabela de  $\chi^2$ :

– 5%: 5,99

– 1%: 9,21

►  $0,64 < 5,99 \therefore \chi^2$  : não significativo

- ▶ As diferenças das freqüências observadas e esperadas podem ser atribuídas ao acaso
- ▶ Conclui-se que a proporção 1:2:1 explica os resultados do cruzamento
- ▶ NOTA:
  - Se  $\chi^2$  obtido  $>$   $\chi^2$  tabelado
    - ▶  $f_o \neq f_e$
    - ▶ A segregação não está na proporção esperada

# Leitura recomendada

-  A.J.F. GRIFFITHS, S.R. WESSLER, R.C LEWONTIN, and S.B. CARROLL.  
Capítulo 2: Herança monogênica.  
*Fundamentos de Genética, 2010.*
-  M.A.P RAMALHO, J.B. SANTOS, and C.A.B.P. PINTO.  
Capítulo 5: Mendelismo.  
*Genética na Agropecuária, 2004.*
-  M.A.P RAMALHO, J.B. SANTOS, and C.A.B.P. PINTO.  
Capítulo 7: Biometria.  
*Genética na Agropecuária, 2004.*
-  D.P SNUSTAD and M.J SIMMONS.  
Capítulo 3: Mendelismo, os princípios básicos da herança.  
*Fundamentos de Genética, 2010.*