

Gabarito - Exercício 5

(As perguntas 2 a 5 foram discutidas mais detalhadamente no plantão de dúvidas de 08/09, que foi gravada e disponibilizada no drive do email usp)

1-

(1) a. RR: vermelha, Rr: púrpura, rr: branca. LL: longo, Ll: oval, ll: arredondado.

Gametas possíveis: RL, Rl, rL, rl

	RL	Rl	rL	rl
RL	RRLL	RRLl	RrLL	RrLl
Rl	RRLl	RRll	RrLl	Rrll
rL	RrLl	RrLl	rrLL	rrLl
rl	RrLl	Rrll	rrLl	rrll

1/16 vermelhas longas RRLL

2/16 vermelhas ovais RRLl

2/16 púrpuras longas RrLL

1/16 vermelhas arredondadas RRll 4/16 púrpuras ovais RrLl

2/16 púrpuras arredondadas Rrll 1/16 brancas longas rrLL

2/16 brancas ovais rrLl

1/16 brancas arredondadas rrll.

b. Co-dominância é definida como a expressão em um heterozigoto dos fenótipos que aparecem nos homozigotos para cada um dos alelos, enquanto que na dominância incompleta o heterozigoto aparece com um fenótipo intermediário entre aqueles dos homozigotos.

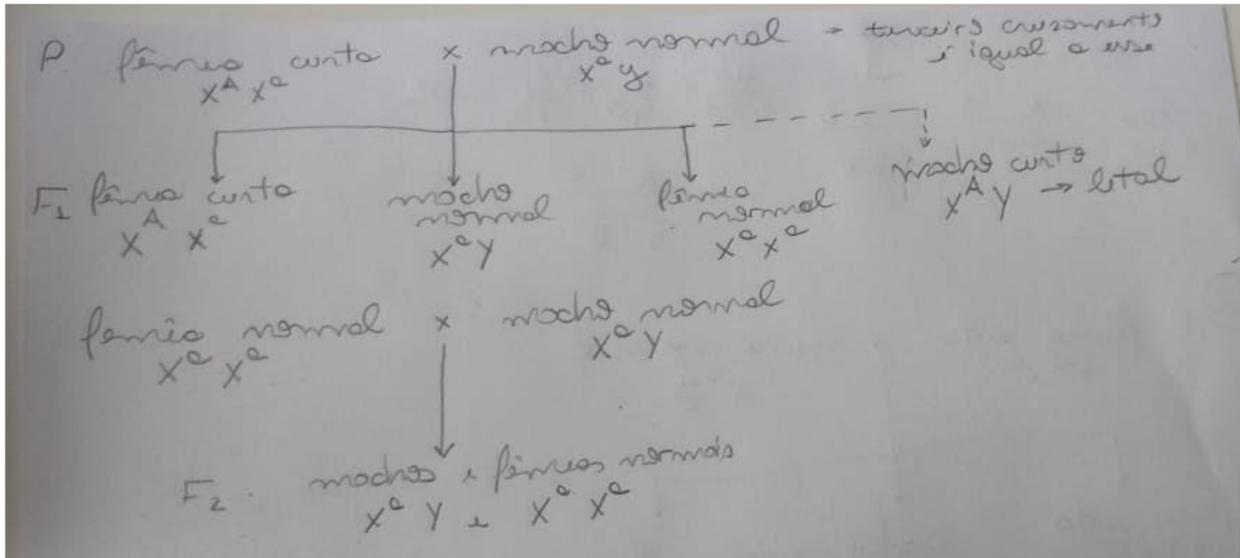
c. A co-dominância (e a dominância incompleta) é uma extensão das leis de Mendel porque os resultados dos cruzamentos podem ser interpretados como mendelianos, podendo ser observadas as proporções previstas para os cruzamentos realizados por ele. O que diferencia a codominância da dominância mendeliana é que o que aparece em um híbrido são os dois fenótipos apresentados pela geração parental. No caso da dominância incompleta os resultados dos cruzamentos também apresentam-se nas mesmas proporções genotípicas esperadas pela lei mendeliana, a maior diferença é que, diferentemente dos fenótipos causados pela dominância mendeliana, os heterozigotos possuem fenótipo intermediário, de forma que um alelo não inibe a expressão de outro, mas sim se complementam.

2.

A. Uma hipótese possível é a de penetrância incompleta. Podemos pensar nisso porque não é possível obter uma prole apenas de platinas a partir do cruzamento entre raposas platinas e só temos dois fenótipos (normal e platina). Assim mesmo que se tenha um casal homozigoto para o gene que codifica a cor do pelo, irá nascer raposas normais.

B. Fatores ambientais e até mesmo outros genes podem estar influenciando na determinação da cor do pelo desses animais, tornando mais difícil conseguir uma linhagem pura de raposas platinas.

3. Sendo o gene A aquele que codifica para a cerdas das moscas, podemos testar hipóteses para testar o resultado. A que melhor se encaixa é que o alelo que codifica cerdas curtas ("A") é dominante sobre cerdas longas ("a"), e este gene encontra-se ligado ao cromossomo X. Desse modo, o gene A é letal em homozigose, e os machos que apresentam ele (só precisam de uma cópia) não nascem, por isso não observamos machos com cerdas curtas.



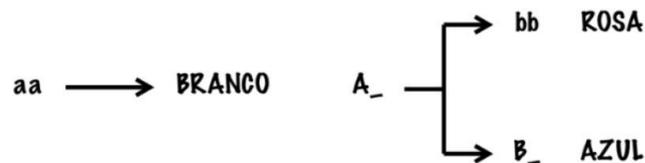
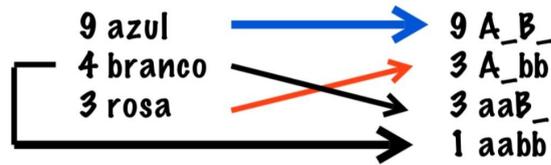
4-

- A) As principais diferenças entre o terceiro e os dois primeiros cruzamentos são:
- O fenótipo da F1 do terceiro cruzamento não é encontrado em nenhum dos genitores
 - No F2 do terceiro cruzamento, observa-se três fenótipos
 - A proporção fenotípica da F2 do terceiro cruzamento é diferente que as outras duas
- B) A complementação é definida como a produção de um fenótipo do tipo selvagem a partir do cruzamento de dois organismos que possuem mutações recessivas em genes diferentes, mas que produzem fenótipos similares. Isso não pode ser observado no terceiro cruzamento, pois embora as duas mutações sejam recessivas, eles expressam fenótipos distintos (branco e rosa).
- C) Proporções fenotípicas:
- Primeiro e segundo cruzamento - 3 : 1
 - Terceiro cruzamento - 9 : 4 : 3
- Genótipos da F1:
- Primeiro cruzamento - AaBB
 - Segundo cruzamento - AABb
 - Terceiro cruzamento - AaBb

Podemos montar uma via biossintética resumida como a que segue:

S/ Pigmento $\xrightarrow{\text{(enzima A)}}$ Pigmento rosa $\xrightarrow{\text{(enzima B)}}$ Pigmento azul
 A planta terá pétalas azuis se ambas as enzimas estiverem presentes (A_B_). As pétalas rosas são expressas se tiver a enzima A, mas não tiver a enzima B. As

pétalas terão coloração branca se não tiver a enzima A, independentemente da enzima B estar presente ou não.



- D) Genitores - AAbb (rosa) x aaBB (branca); F₁ - AaBb; F₂ - 9 A₋B₋, 4 aa₋, 3 aaB₋
 E) Epistasia recessiva

Genitores	F ₁	F ₂	PF
Azul × Branca AABB aaBB	azul AaBB	101 azuis, 33 brancas 3 A ₋ BB, 1 aaBB	3:1
Azul × Rosa AABB AAbb	azul AABb	192 azuis, 63 rosa 3 AAB ₋ , 1 AAbb	3:1
Rosa × Branca AAbb aaBB	azul AaBb	272 azuis, 121 brancas, 89 rosa	9:4:3
		9 A ₋ B ₋ , 4 aa ₋ , 3 A ₋ bb	

5-

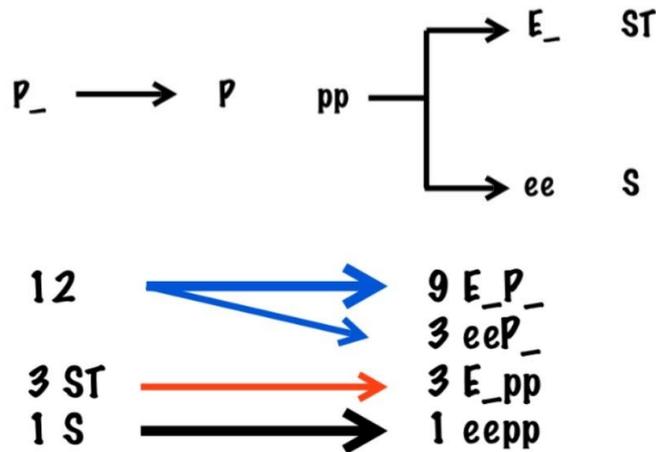
- A) As principais diferenças entre esses cruzamentos e a da questão 4:
- O fenótipo da F₁ não é toda igual
 - Todos os fenótipos da F₁ podem ser encontrados na geração parental do cruzamento correspondente
 - A proporção fenotípica do terceiro cruzamento é 12:3:1

- B) Nomes dos genes (arbitrário): gene E e gene P

Genótipos:

- P- EEPP x eepp
- F₁ - EePp
- F₂ - 12 __P₋, 3 E₋pp, 1 eepp

Portanto, o gene P determina se a folha vai ter algum tipo de espinho ou não: se tiver um alelo dominante P, as folhas não terão nenhum tipo de espinho. Se for pp, o abacaxi terá o fenótipo ST se tiver pelo menos um alelo dominante E. Se for duplo homocigoto, o fenótipo é S.



C) Epistasia dominante.

Cruzamento	Parental		Fenótipos		PF
			F ₁	F ₂	
1	ST × S		ST	99 ST:34 S	3:1
	EEpp	eepp	Eepp	3 E_pp, 1 eepp	
2	P × ST		P	120 P:39 ST	3:1
	EEPP	EEpp	EEPp	3 EEP_, 1 EEpp	
3	P × S		P	95 P:25 ST:8 S	12:3:1
	EEPP	eepp	EePp	12 __P_, 3 E_pp, 1 eepp	

6-

A)- Lys576Val: Não altera tamanho ou quantidade de mRNA. Trata-se de uma mutação pontual pois apenas um aminoácido é substituído por outro. Assim, o tamanho do mRNA permanece o mesmo sendo a única diferença a substituição de um aminoácido. A quantidade de mRNA também não é alterada posto que a mutação se dá no meio do gene e não na sua região promotora ou de sinal de término.

- Mutação no promotor: Provavelmente altera a quantidade de mRNA. Como o promotor é responsável pelo início da transcrição do gene, mutações nesta região podem acarretar em aumento/diminuição da transcrição do gene. Apesar das diferenças em quantidade, o tamanho da molécula de mRNA é o mesmo já que não ocorreram inserções/deleções.

- IVS18DS, G-A, +1: Altera o tamanho do mRNA pois o éxon 19 é excluído da molécula. Durante o amadurecimento do mRNA, os introns são excluídos e os éxons são mantidos. Portanto, uma mutação que acarreta na exclusão de um éxon leva à formação de uma molécula de mRNA mais curta. Além disso, a mutação pode levar à redução de mRNA produzido, uma vez que pode causar uma alteração da afinidade de proteínas reguladoras da transcrição gênica.

- Inserção de 1000pb: Não altera o tamanho do mRNA maduro posto que o íntron com a inserção é excluído durante o splicing. Por outro lado, ela pode afetar a quantidade de mRNA se alterar a afinidade de proteínas reguladoras da transcrição gênica.

B)- Lys576Val: O tamanho e a quantidade do produto protéico não são alterados por uma mutação de sentido trocado pois ela só leva à troca de um aminoácido no meio do gene.

- Mutação no promotor: Provavelmente altera a quantidade de produto protéico. Normalmente, a quantidade do produto protéico é diretamente proporcional à quantidade de mRNA. Se a mutação no promotor levou a uma transcrição aumentada/diminuída do gene, então a quantidade de proteína também é alterada. Por outro lado, o tamanho da proteína permanece o mesmo em relação ao original já que o tamanho do mRNA não foi alterado.

- IVS18DS, G-A, +1: Altera o tamanho da proteína visto que o éxon 19 não foi incluído no mRNA maduro. Além disso, se houver uma redução de mRNA produzido por causa da perda de afinidade de proteínas reguladoras, o produto protéico também será diminuído.

- Inserção de 1000pb: Não altera o tamanho do produto protéico já que a inserção não está presente no mRNA maduro. Contudo, se a inserção acarretar em uma redução ou aumento no nível de transcrição gênica, pode influenciar a quantidade de proteína produzida.

C)A alteração de um único aminoácido (I) pode levar à formação de uma proteína não-funcional por: ela não formar a estrutura quaternária de forma correta, abolir uma sequência necessária para sua ativação e/ou afetar o sítio ativo da enzima. Mutações no promotor (II) também podem ser nulas, uma vez que podem causar a abolição da produção de mRNA. Mutações que levam à não inclusão de éxons (III) também podem causar mal funcionamento da proteína, uma vez que este éxon pode conter uma região fundamental para sua ativação, formação estrutural ou associação a multímeros, por exemplo. O único caso que não pode ser considerado como uma mutação nula é a inserção de 1000pb no sexto íntron (IV) pois, como esta região é excluída do mRNA maduro, ela não afeta a estrutura e o funcionamento da proteína.

D)A mutação Lys576Va provavelmente resulta em um alelo recessivo ao selvagem pois , como a troca de aminoácidos é pontual, a proteína resultante ainda deve possuir alguma atividade residual. Além disso, mesmo que esta atividade seja baixa, o segundo alelo selvagem deve ser suficiente para que o indivíduo não exiba fenótipo. Mutações que acarretam alteração na quantidade de mRNA/proteína produzidos como mutações no promotor do gene (II) e em regiões regulatórias do gene (III) podem comportar-se como recessivas, uma vez que apenas reduzem a quantidade de proteína produzida, sendo assim, o outro alelo normal (dominante) pode ser suficiente para a não expressão fenotípica dessa mutação, ou então, pode haver compensação dos efeitos do dominante aumentando sua expressão.

E)Mutações que acarretam a alteração de um aminoácido (I) ou então a não inclusão de um éxon todo (III) podem fazer com o que o alelo mutado tenha um efeito dominante negativo em relação ao selvagem, uma vez que causa a produção de uma proteína anormal. Caso essa proteína anormal não seja degradada, ela pode interferir nos processos moleculares e fisiológicos em que atua também a proteína normal, o que faz com que o fenótipo “anormal” apareça mesmo em heterozigose. Esses eventos são muitos comuns quando a mutação

ocorre em um gene que codifica para uma proteína que interage com outras na formação de multímeros, onde a presença de uma proteína anormal altera toda a interação das outras. Além disso, alteração do aminoácido pode acarretar em uma nova função da proteína como ligação a um outro substrato. Este efeito seria dominante.