



UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
ESCOLA SUPERIOR DE AGRICULTURA "LUIZ DE QUEIROZ" – ESALQ
DEPARTAMENTO DE GENÉTICA
LGN 215 - GENÉTICA

Aula 2 – Genética da Transmissão I

Prof. Michele Jorge Silva Siqueira

2º semestre de 2023

Sumário

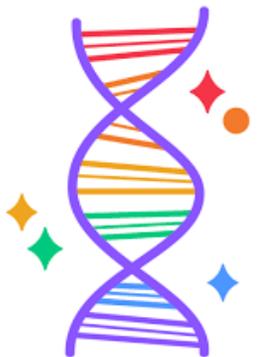
- Os Experimentos de Mendel
- Primeira Lei de Mendel
- Tipos de Interação Alélica
- Análise Estatística dos Dados
- Literatura



Introdução à Genética Mendeliana

=> Conceito de “**gene**” (mas não o termo) => foi proposto pela 1ª vez por *Gregor Mendel* em 1865.

=> Até então, a noção que prevalecia era que o espermatozoide e o ovócito continham uma amostra de essências de várias partes do corpo dos pais => ***herança por mistura***.



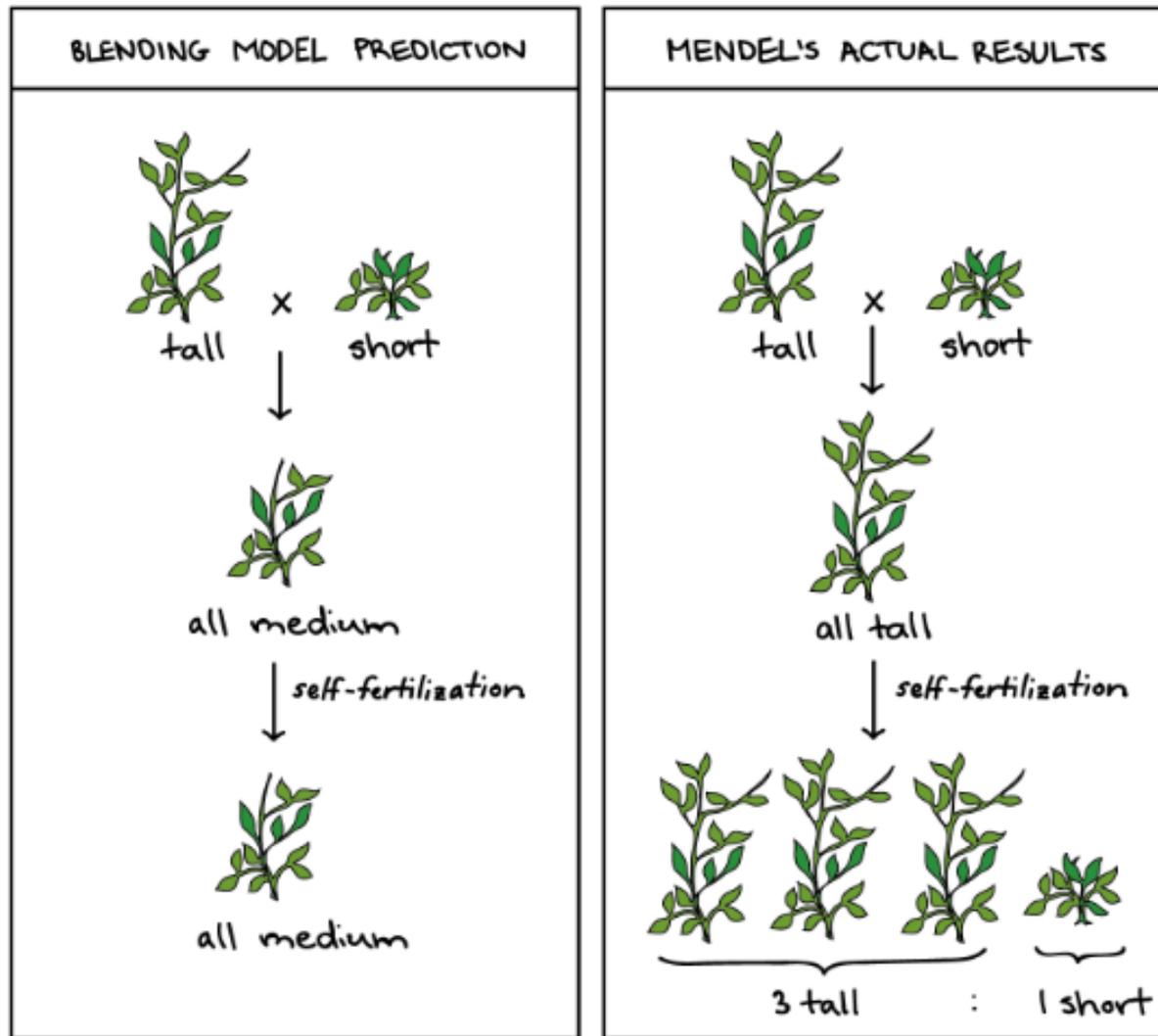


Imagem modificada de "[Mendel seven characters](#)," de Mariana Ruiz Villareal (domínio público).



Introdução à Genética Mendeliana

Mendel propôs a teoria da herança particulada => as características são determinadas por unidades discretas, herdadas intactas através das gerações.

Um par de “fatores” (que hoje sabemos são os alelos – formas alternativas de um gene) são responsáveis por uma determinada característica

Gregor Mendel



1822 - 1884



Mendel Museum - Brno



Um dos jardins de Mendel, em Brno, República Tcheca.



<https://www.youtube.com/watch?v=hkVcvk1tkfl>



Um pouco sobre Mendel:

- **Gregor Johann Mendel** nasceu na Morávia, região que hoje faz parte da **República Tcheca**, no dia 20 de julho de 1822;
- Aos 21 anos de idade, Mendel **entrou para a Ordem de Santo Agostinho** no mosteiro de Brno, na cidade de Brno, na República Tcheca.
- Por volta de 1857, Gregor Mendel começou a realizar seus famosos estudos com ervilhas (*Pisum sativum*);
- Um dos principais trabalhos realizados por Mendel baseava-se no cruzamento de ervilhas a fim de compreender-se melhor os mecanismos de hereditariedade.





- As descobertas de Mendel foram publicadas em 1866, nos anais da Natural History Society de Brno, revista da sociedade científica da cidade em que Mendel viveu e trabalhou.
- Gregor Mendel **faleceu, no dia 6 de janeiro de 1884, sem receber os devidos reconhecimentos pelos seus trabalhos;**
- Em 1900, 16 anos após sua morte, suas teorias foram redescobertas por 3 botânicos: Hugo de Vries, **Carl Correns** e Eric Von Tschermak-Seysenegg. Eles redescobriram os estudos do monge na virada para o século XX, e, a partir daí, seu trabalho começou a ser difundido.



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.



→ A ervilha (*Pisum sativum*) foi interessante porque:

- a) anual -> permite várias gerações num ano;
- b) porte pequeno -> permite o cultivo de muitas plantas mesmo em um pequeno jardim de um mosteiro;
- c) flor completa -> fácil de fazer o cruzamento;
- d) autógama -> se autofecunda naturalmente;
- e) cada vagem tem várias sementes -> muitos descendentes, mesmo com poucos cruzamentos;
- f) diplóide -> mais fácil o estudo genético.



Os sete caracteres estudados por Mendel

Cor da corola	Posição da flor	Comprimento do caule	Forma da vagem	Cor da vagem	Forma da semente	Cor do cotilédone
 Branca	 Terminal	 Curto	 Com constrictões	 Amarela	 Rugoso	 Verde
 Púrpura	 Axial	 Longo	 Lisa	 Verde	 Lisa	 Amarelo

Redescoberta das Leis de Mendel

→ Ano 1900 por três cientistas



Hugo de Vries
(1848-1935)



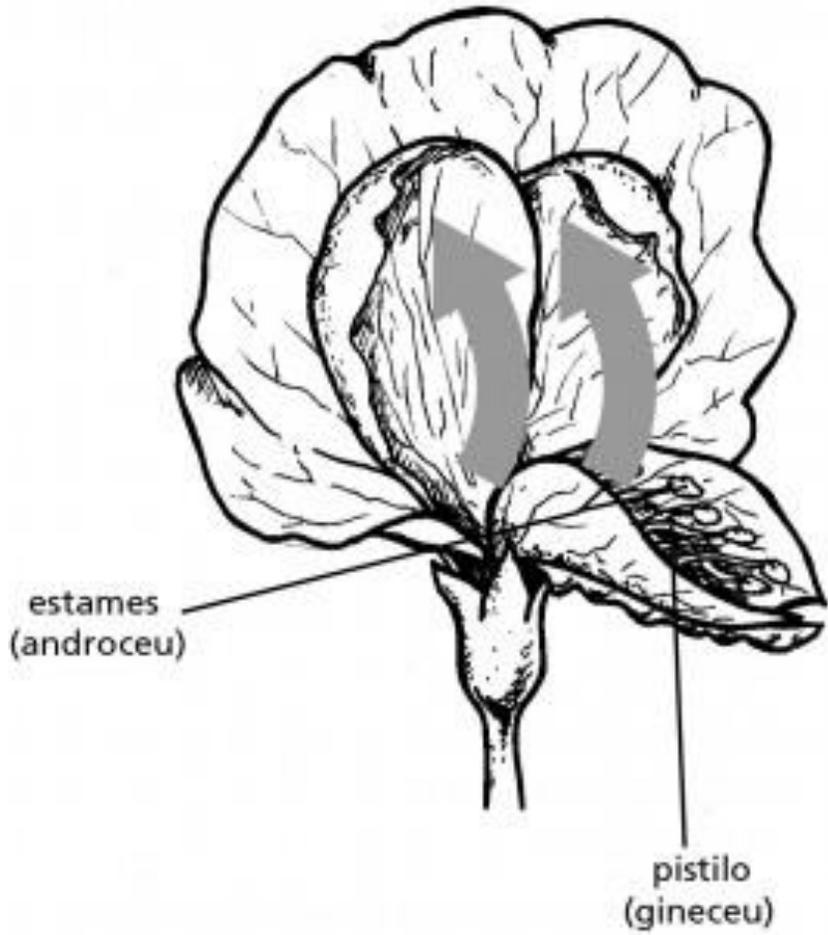
Carl Correns
(1864-1933)



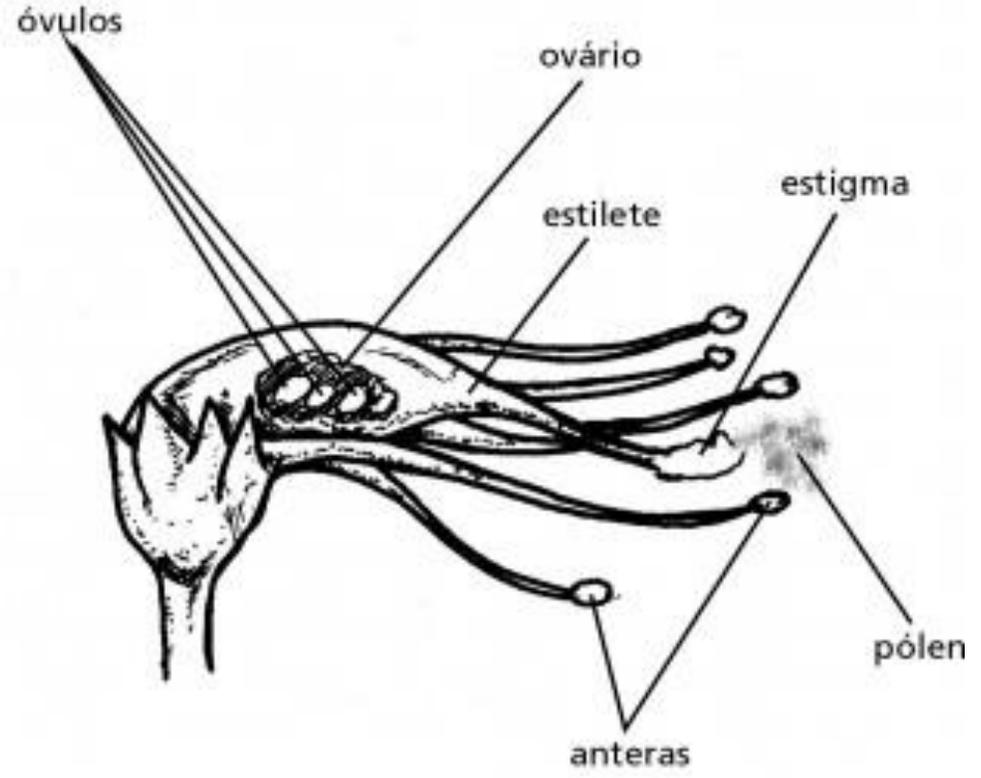
Erich von Tschermak
(1871-1962)

Trabalho de Mendel:

- Cruzou indivíduos de populações contrastantes, com a característica fixada;
- Considerou inicialmente uma característica de cada vez;
- Considerou posteriormente pares de características e até conjuntos de três caracteres;
- Em cada geração obtida, classificou os indivíduos e determinou quantos haviam em cada classe de expressão do caráter;
- Interpretou seus resultados, utilizando princípios de probabilidade.

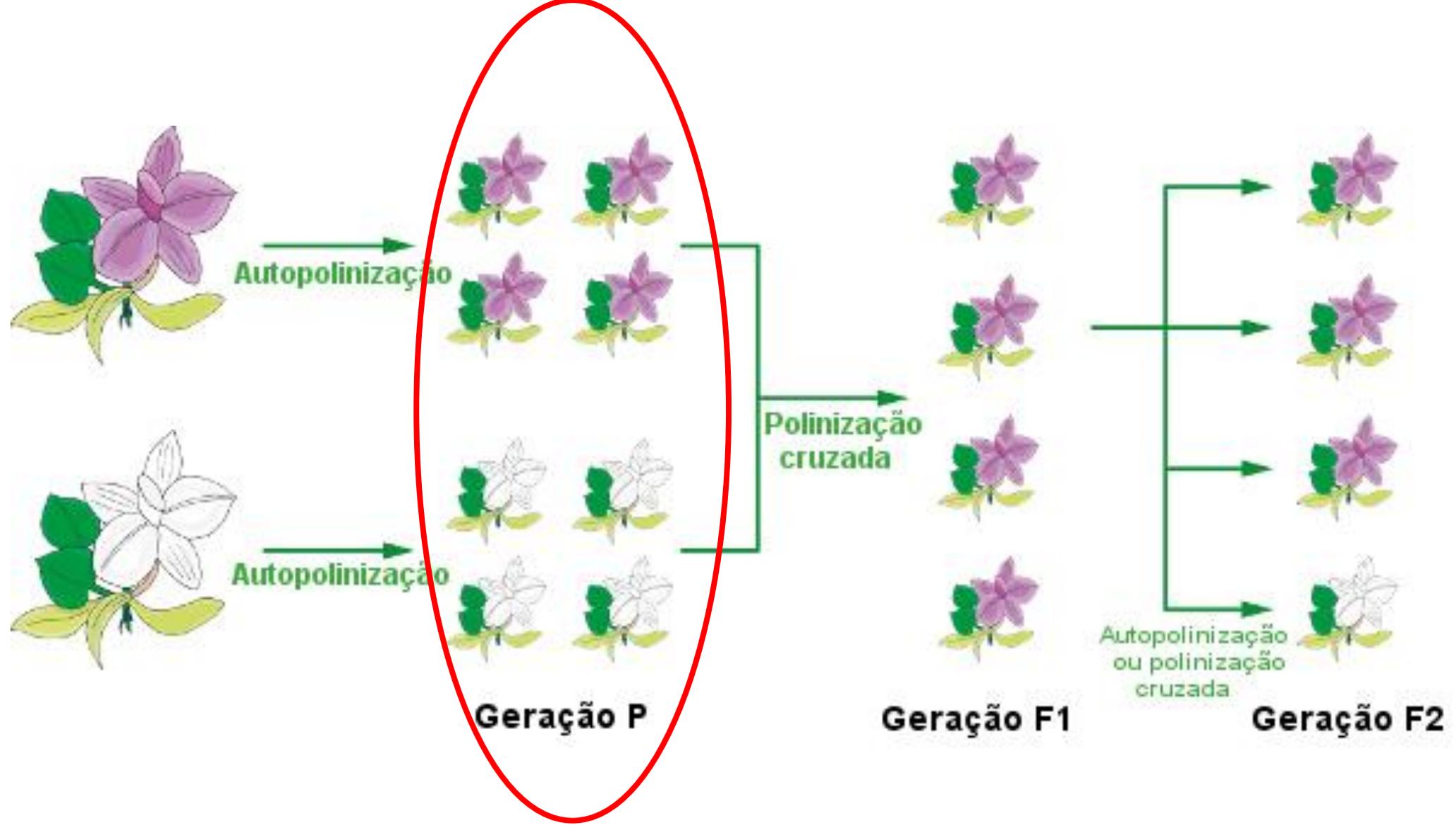


FLOR ABERTA
MOSTRANDO OS ELEMENTOS
REPRODUTIVOS

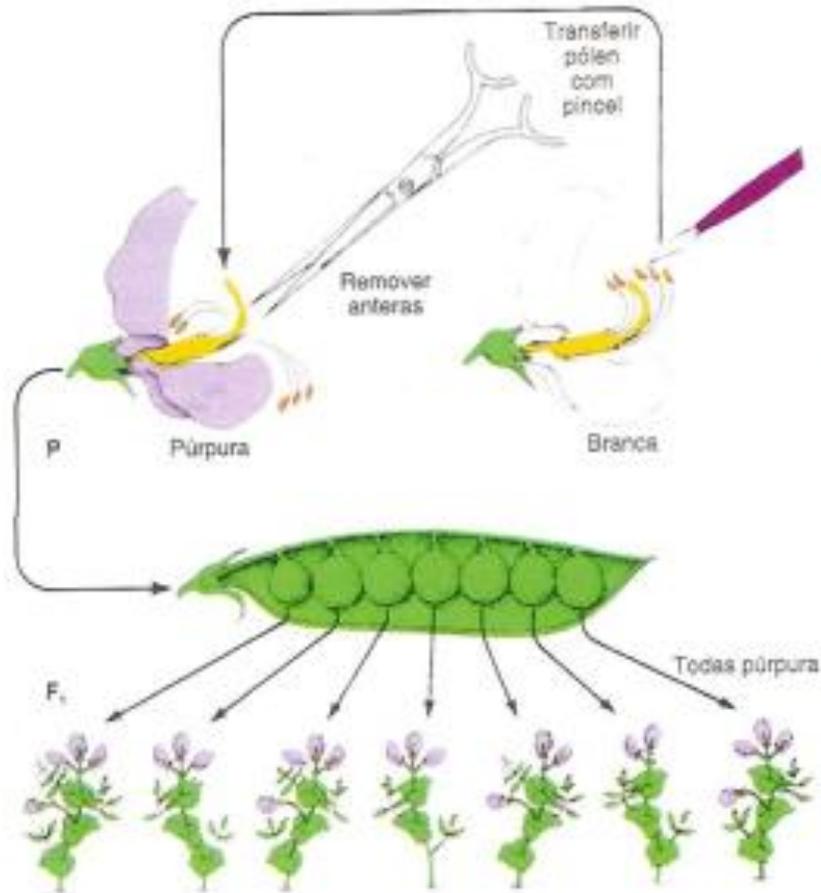


ELEMENTOS REPRODUTIVOS
MASCULINOS E FEMININOS

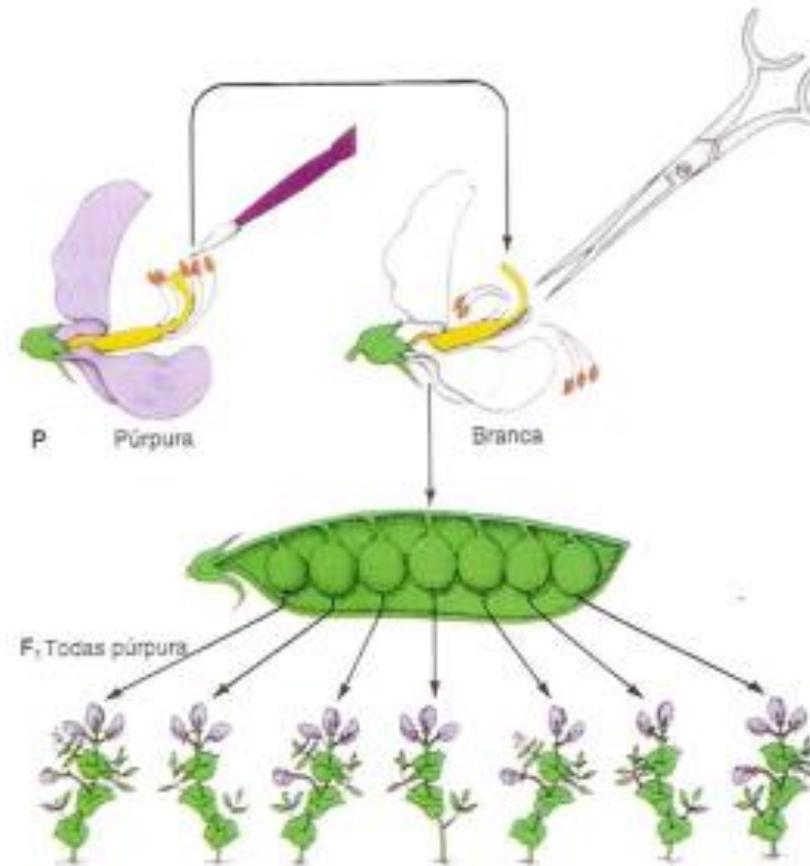
Flor da ervilha e os órgãos reprodutivos



Cruzamentos recíprocos entre linhagens puras



Flor Púrpura feminina x
Flor Branca masculina



Flor Branca feminina x
Flor Púrpura masculina

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

Contou o número de plantas com cada fenótipo.

Este procedimento possivelmente nunca tinha sido usado em estudos de herança antes do trabalho de Mendel.

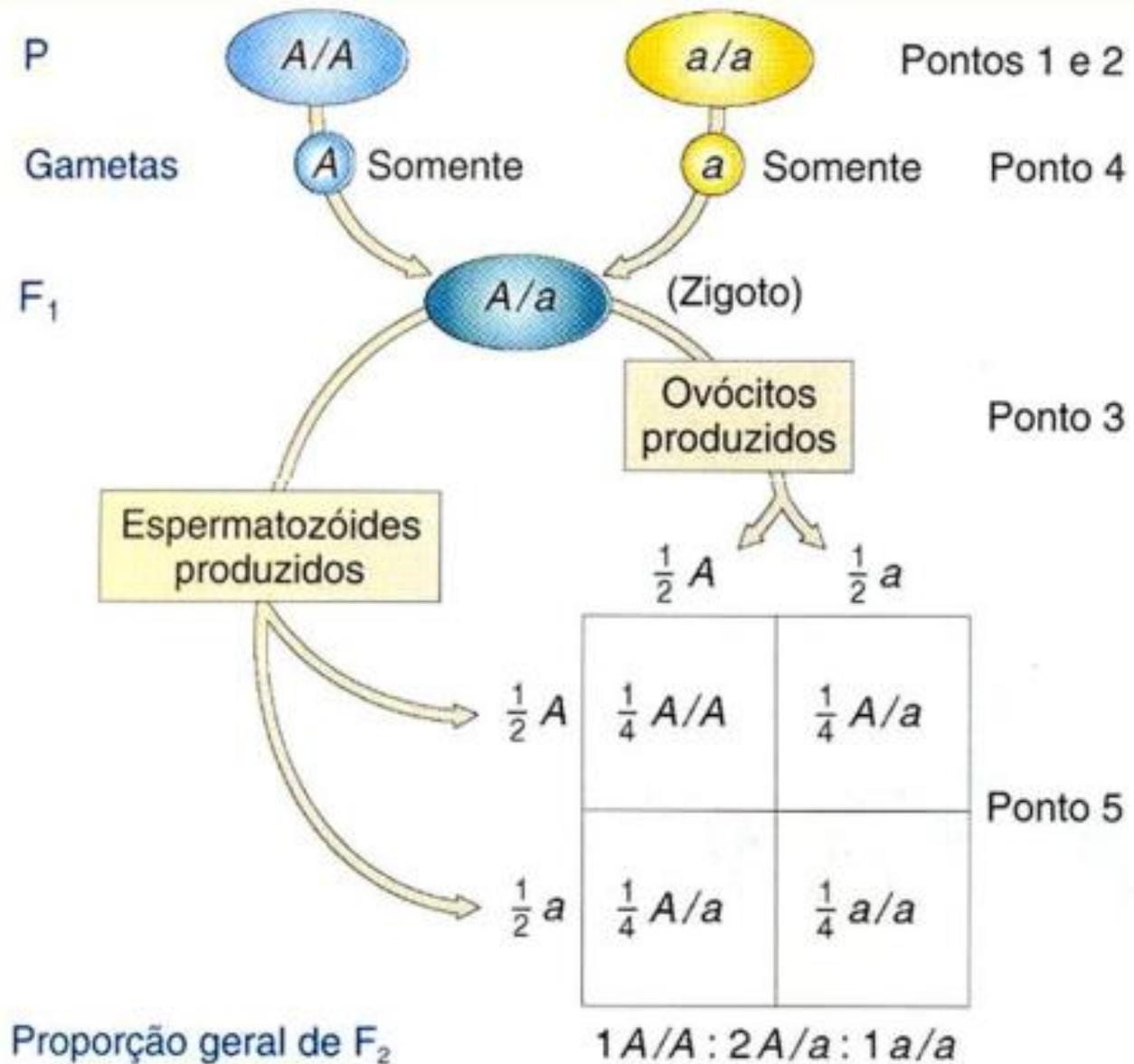
► Autofecundação dos F_2

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

Ainda houve
segregação

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

Não segregava



Modelo mendeliano dos determinantes hereditários de uma diferença de característica nas gerações P, F₁, e F₂. Os cinco pontos são os citados no texto.

Conclusões de Mendel:

- ▶ Existência de genes;
- ▶ Os genes estão aos pares: as formas diferentes de um tipo de gene são chamadas **de alelos**;
- ▶ Existe o princípio da segregação;
- ▶ Fertilização aleatória.

Primeira Lei de Mendel

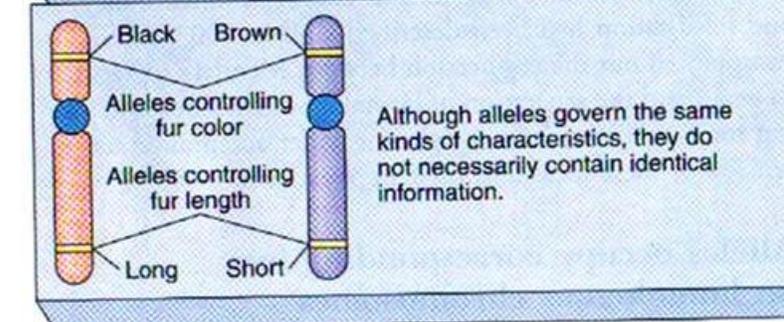
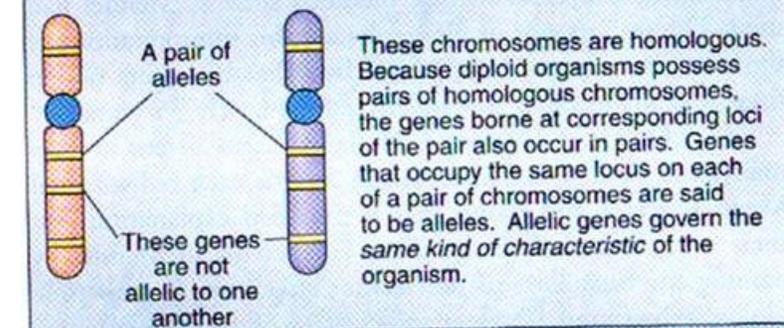
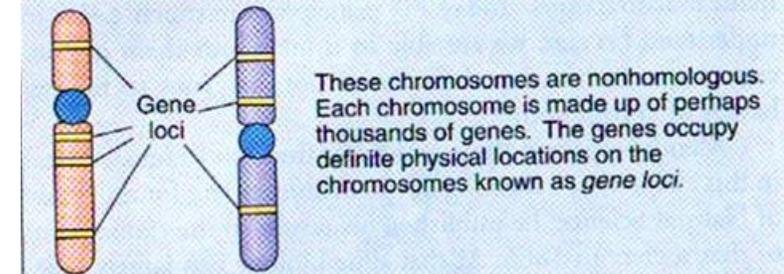
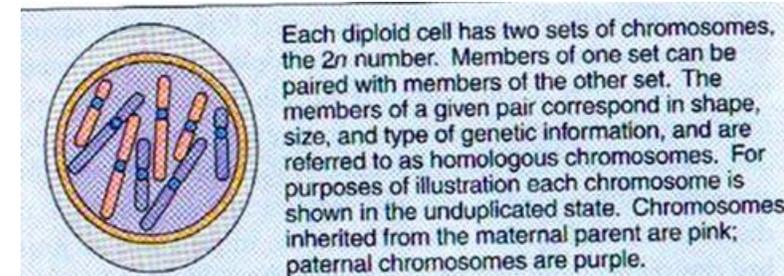
Os dois membros de um par de genes segregam um do outro para os dois gametas; assim, metade dos gametas leva um membro do par e a outra metade dos gametas leva o outro membro do par;

- Os indivíduos representados por Aa são chamados de heterozigotos;
- Os indivíduos nas linhagens puras são chamados de homozigotos (AA e aa).

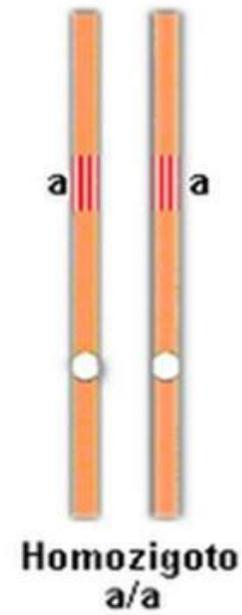
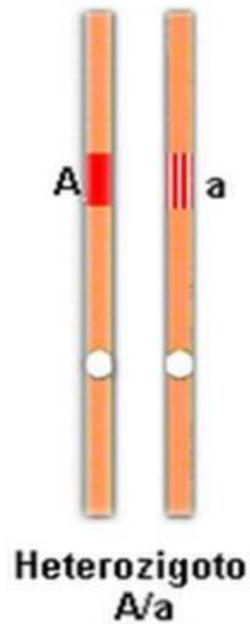
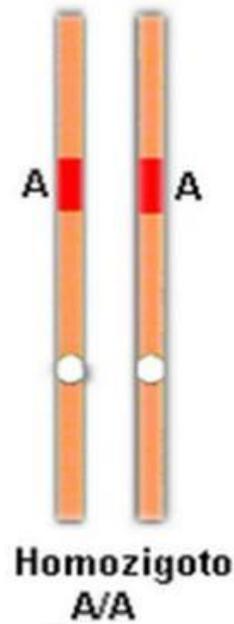
Gene → é o fator responsável pela determinação de uma característica;

Loco → é a posição ocupada por um gene em um cromossomo;

Alelos → forma alternativa do gene.



Espécie diplóide => cada cromossomo está presente duas vezes nas células somáticas ($2n$)



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

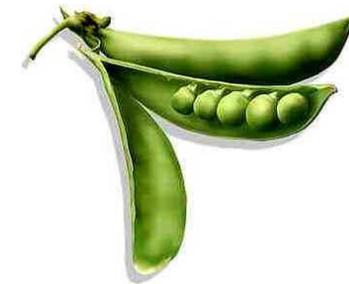
- ▶ A meiose deve ser normal (se anormal, as proporções de gametas serão diferentes com diferentes segregações);
- ▶ Não deve haver alteração nas frequências gaméticas
Ex: indivíduo Aa => gametas 50% A + 50% a

Interação Alélica

Tipos de Interação Alélica:

- Dominância Completa
- Dominância Incompleta ou Parcial
- Codominância
- Sobredominância

Interação Alélica



A) Dominância completa:

→ O heterozigoto (Aa) tem o mesmo fenótipo de um dos parentais

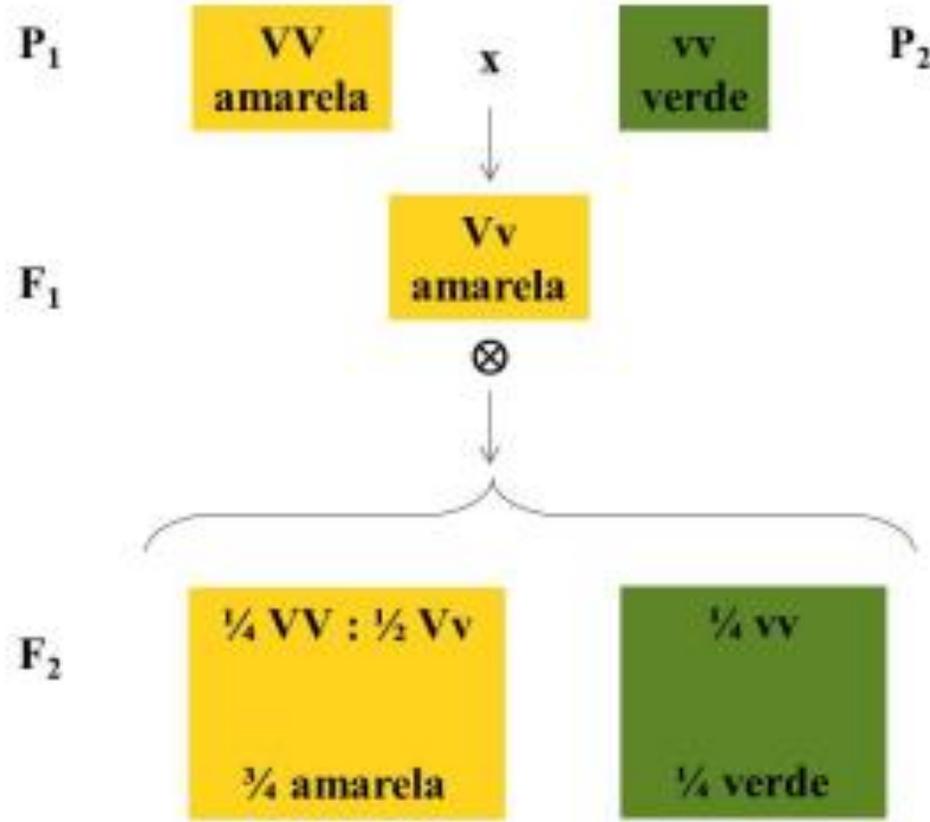
Ex: Forma da semente da ervilha -> herança determinada por um único gene (herança monogênica) com duas formas alélicas

$$\begin{array}{ccc} AA & \times & aa \\ (lisa) & \downarrow & (enrugada) \\ & Aa & \\ & (lisa) & \end{array}$$

A = alelo dominante -> impede a manifestação fenotípica do outro alelo;
a = alelo recessivo -> alelo que é impedido de se manifestar.

Interação Alélica

A) Dominância completa:

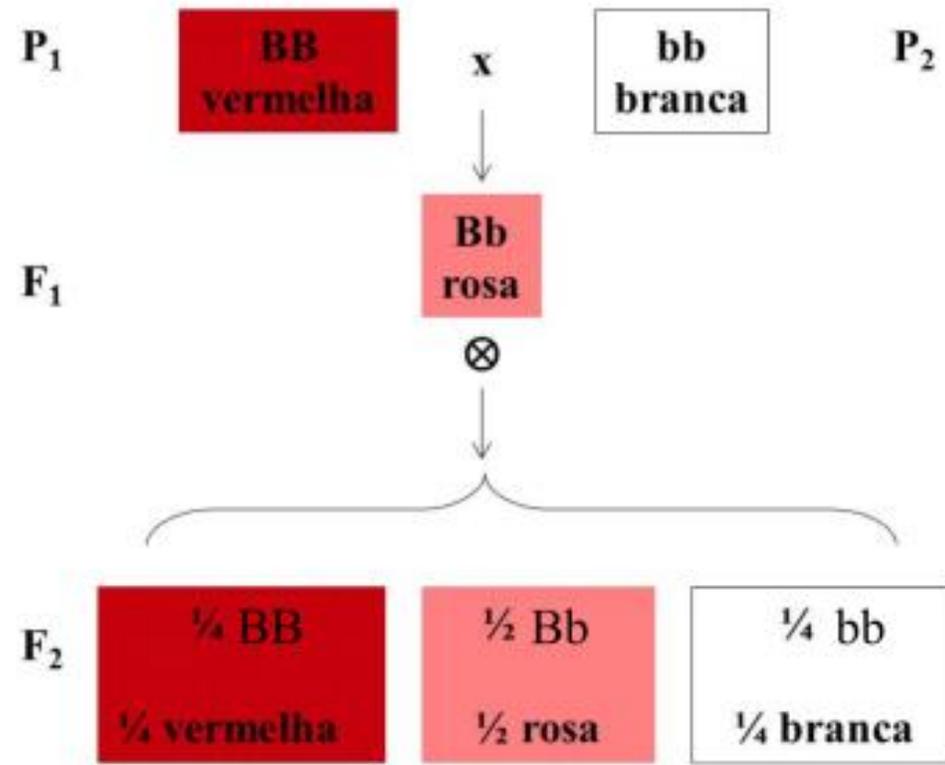


Proporção Fenotípica 3 : 1

B) Dominância parcial ou incompleta

→ O heterozigoto tem fenótipo diferente daquele dos homozigotos;

– Ex: Flor maravilha (Correns)



– Proporção Fenotípica 1: 2 : 1

B) Dominância parcial ou incompleta

Ex: forma da raiz do rabanete

P: r^1r^1 x r^2r^2
(raiz longa) (raiz esférica)

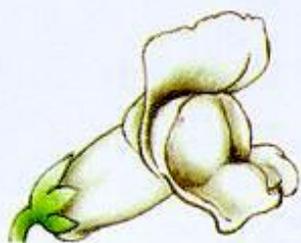
F1: r^1r^2
(raiz oval)

F2: r^1r^1 r^1r^2 r^2r^2
(raiz longa) (raiz oval) (raiz esférica)
(1/4) (2/4) (1/4)

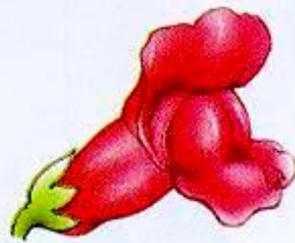


Cor da flor boca-de-leão

P



bb



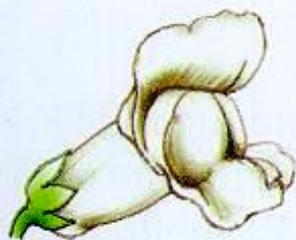
BB

F₁



Bb

F₂



bb



Bb



Bb



BB

Monoibridismo com dominância incompleta em boca-de-leão.

P

Flores
vermelhas

Flores
brancas

F₁

Flores
rosa

F₂

1 : 2 : 1
Vermelha : Rosa : Branca



C) Codominância

→ Quando o heterozigoto tem o fenótipo dos dois homozigotos.

Geração P



VV

X



BB

Geração F1



VB

Autofecundação

Geração F2

BB — VB — VB — VV
Branca Malhado Vermelha

C) Codominância

Ex: Grupo sanguíneo no homem:

$L^M L^M$ --> grupo M (presença do antígeno “M” nas hemácias)

$L^M L^N$ --> grupo MN (presença dos antígenos M e N nas hemácias)

$L^N L^N$ --> grupo N (presença do antígeno “N” nas hemácias)

Grupo Sanguíneo	Fenótipos	Genótipos
M	Antígeno M	$L^m L^m$
N	Antígeno N	$L^n L^n$
MN	Antígeno M e N	$L^m L^n$

C) Codominância

Ex: Resistência do linho a duas raças de ferrugem

Planta M1M1 -> resistente à raça 1

Planta M2M2 -> resistente à raça 2

Planta M1M2 -> resistente às duas raças

Campo F2: 25% resistente apenas à raça 1

50% resistente às duas raças

25% resistente apenas à raça 2

1:2:1



Análise Estatística dos Dados

As leis da genética são de natureza estatística

→ Ex: Proporção fenotípica = 3:1
F2 = 100 indivíduos -> 75 : 25



Porém, existem desvios em relação a esses valores!

→ Testes estatísticos comprovarão se os desvios são significativos ou não (se são devido ao acaso ou não)

→ Teste mais indicado: X^2 (Qui-quadrado)

Ex: Flor maravilha

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

► Observou-se em F_2 :

– 25 Vermelhas; 60 Rosas; 27 Brancas

► Segregação 1 : 2 : 1 ???

As diferenças das frequências observadas e esperadas podem ser atribuídas ao acaso;

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	-	$\chi^2 = 0,64$

$$\chi^2 = \sum \frac{(f_o - f_e)^2}{f_e} = 0,32 + 0,28 + 0,04 = 0,64$$

χ^2 calculado (χ_c^2): 0,64

→ Graus de liberdade: número de classes -1: $3 - 1 = 2$

- Hipótese nula (H_0): A frequência observada = frequência esperada. Ou seja a frequência é 1:2:1.
- Hipótese alternativa (H_1): A frequência observadas \neq frequências esperadas. Ou seja a frequência é \neq de 1:2:1.

Tabela usada para o teste de Qui-quadrado

gl	Probabilidade					
	0,995	0,99	0,975	0,10	0,05	0,01
1	---	---	0,001	2,706	3,841	6,635
2	0,010	0,020	0,051	4,605	5,99	9,210
3	0,072	0,115	0,216	6,251	7,815	11,345
4	0,207	0,297	0,484	7,779	9,488	13,277
5	0,412	0,554	0,831	9,236	11,070	15,086
6	0,676	0,872	1,237	10,645	12,592	16,812
7	0,989	1,239	1,690	12,017	14,067	18,475
8	1,344	1,646	2,180	13,362	15,507	20,090
9	1,735	2,088	2,700	14,684	16,919	21,666
10	2,156	2,558	3,247	15,987	18,307	23,209
11	2,603	3,053	3,816	17,275	19,675	24,725
12	3,074	3,571	4,404	18,549	21,026	26,217

→ Tabela de χ^2 tabelado (X_t^2):

– 5%: 5,99

– 1%: 9,21

$$\begin{array}{ll} X_C^2 > X_t^2 & \text{Rejeito } H_0 \\ X_C^2 < X_t^2 & \text{Rejeito } H_0 \end{array}$$

→ $0,64 < 5,99$: Não rejeita H_0 . Ou seja:

A proporção 1:2:1 explica os resultados do cruzamento.

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.