

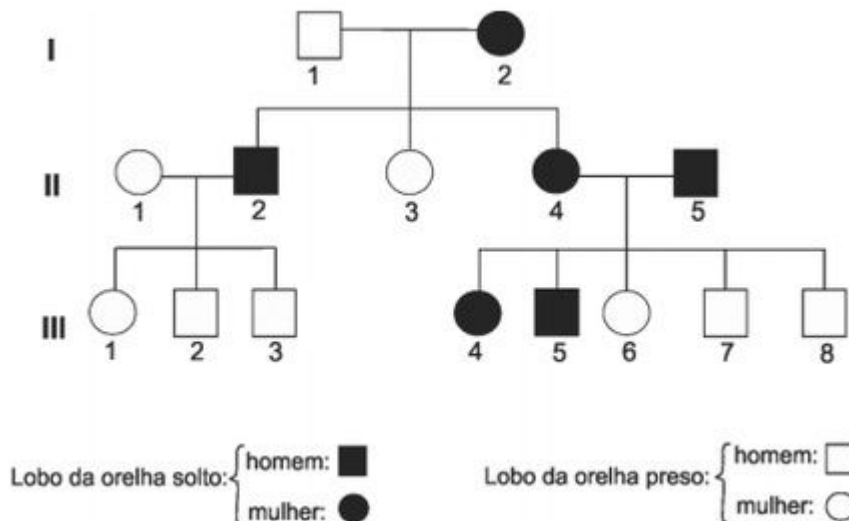
BIO0230 Genética e Evolução
Ciências Biomédicas 2023

Prova 1 (P1)

Instruções:

- i) Leia com calma os enunciados.
- ii) Não responda na folha da prova. Responda cada questão em uma folha separada, somente usando a frente da folha. Não esqueça de colocar seu nome e a questão a ser respondida em cada folha.
- iii) Justifique completamente as suas respostas. Lembre-se a professora não consegue corrigir a questão baseada no que está subentendido na sua resposta. Seja explícito (a) na sua explicação.
- iv) Não será permitido plágio: seja cópia de textos de colegas ou cópia de textos publicados em livros, artigos ou na internet.
- v) Será permitido o uso de calculadora. Não é permitido o uso de celulares ou aparelhos eletrônicos com internet.
- vi) Prova com consulta de material físico pessoal: anotações próprias, livros e artigos.

1) Com base no heredograma fornecido, determine o padrão de herança mais provável para a característica relacionada ao lobo da orelha. Explique sua conclusão considerando todas as possíveis heranças (autossômica recessiva ou dominante, ligada ao X recessiva ou dominante, ligada ao Y e mitocondrial). Refute as outras hipóteses com base nas informações apresentadas no heredograma. (2.0 pontos)



Explicação de herança correta 0,5; explicação de cada outra incorreta vale 0,3

Lobo da orelha solto:

Heranças impossíveis:

autossômica recessiva - todos os filhos de II-4 e II-5 deveriam ser afetados já que ambos são afetados

ligada ao X recessiva: II-4 só poderia ser afetado se I-1 fosse afetado

ligada ao X dominante: todas filhas de II-5 deveriam ser afetadas

ligada ao Y: não existiriam mulheres afetadas

mitocondrial: todos os filhos ou filhas de mulheres afetadas deveriam ser afetados

Herança possível: Autossômica dominante pois casais afetados têm filhos afetados e não afetados. Já que indivíduos heterozigotos apresentam o fenótipo

OU

Lobo da orelha preso:

Heranças impossíveis:

ligada ao X recessiva: III-6 não poderia ter lobo preso pois seu pai tem lobo solto.

ligada ao X dominante: filhas de machos com lobo preso deveriam ter lobo preso. Assim, II-4 deveria ter lobo preso.

ligada ao Y: não existiriam mulheres com lobo de orelha preso

mitocondrial: todos os filhos ou filhas de mulheres com lobo solto deveriam ter lobo solto.

Desta forma, II-3 deveria ter lobo solto.

Herança possível: autossômica recessiva, casais sem lobo preso têm filhos de lobo preso já que estes casais podem ser heterozigotos.

PS. Outras explicações podem ser aceitas desde que corretas.

2) Um casal planeja ter filhos e está preocupado com o risco de ter uma criança com síndrome de Down (trissomia do 21). Eles decidem realizar um exame genético para avaliar a não-disjunção cromossômica em potenciais descendentes. A mãe possui dois cromossomos 21, um herdado de sua mãe (Avó Materna) e outro de seu pai (Avô Materno). O pai também possui dois cromossomos 21, um herdado de sua mãe (Avó Paterna) e outro de seu pai (Avô Paterno).

a. Suponha que ocorra uma não-disjunção durante a meiose I materna. Quais configurações cromossômicas podem estar presentes na criança em relação aos cromossomos 21 herdados dos avós maternos? Explique sua resposta. (1.0 ponto)

amm= avó materna

apm= avô materno

amp= avó paterno

app= avô paterno

(0,5 ponto) Não ocorreu a separação dos cromossomos homólogos da mãe. Não separou amm de apm

(0,25 ponto) 3 x 21: amm; apm; amp

(0,25 ponto) 3 x 21: amm; apm; app

b. Agora considere a possibilidade de uma não-disjunção durante a meiose II paterna. Quais configurações cromossômicas podem estar presentes na criança em relação aos cromossomos 21 herdados dos avós paternos? Explique sua resposta. (1.0 ponto)

(0,5 ponto) Não ocorreu a separação das cromátides irmãs do pai. Não separou amp de amp ou de app de app

(0,125 ponto) 3 x 21: amm; amp; amp

(0,125 ponto) 3 x 21: amm; app; app

(0,125 ponto) 3 x 21: apm; amp; amp

(0,125 ponto) 3 x 21: apm; app; app

c. Suponha que, durante a meiose I paterna **ocorreu uma não disjunção e no embrião formado ocorreu um resgate cromossômico** resultando em uma configuração cromossômica equilibrada em termos de herança dos cromossomos 21. Como isso afetaria as configurações cromossômicas na criança? (1.0 pontos)

(0,3 ponto) Não ocorreu a separação dos cromossomos homólogos do pai. Não separou amp de app

(0,35 ponto) 3 x 21: amm; amp; app com resgate pode ficar: amm/amp ou amm/app ou amp/app

(0,35 ponto) 3 x 21: apm; amp; app com resgate pode ficar: apm/amp ou apm/app ou amp/app

ou seja cinco combinações diferentes

3) Considere uma condição genética que apresenta duas formas de herança: uma autossômica dominante e outra recessiva, ambas resultando na mesma doença, porém com diferentes padrões de herança.

a) Qual dos termos a seguir melhor descreve essa situação? Expressividade variável; Penetrância incompleta, Herança mitocondrial; Consanguinidade; Heterogeneidade genética; Mosaicismo germinativo; Mutação nova. Justifique sua resposta (1.0 pontos)

(0,3 pontos) O termo que melhor descreve essa situação é "Heterogeneidade genética".

(0,7 pontos)A heterogeneidade genética se refere à presença de diferentes mutações em genes diferentes, que podem resultar na mesma condição ou doença. Nesse caso, há duas

formas de herança para a mesma doença, uma autossômica dominante e outra recessiva, o que implica que mutações diferentes em genes diferentes estão envolvidas na manifestação da doença. Portanto, a heterogeneidade genética é a explicação apropriada para essa situação, pois diferentes mutações em diferentes genes podem levar à mesma doença, com diferentes padrões de herança.

b) Explique como os conceitos de "ganho de função" e "perda de função" podem estar relacionados a essas formas de herança. (1.0 pontos)

Os conceitos de "ganho de função" e "perda de função" estão relacionados às formas de herança autossômicas dominantes e recessivas, respectivamente.

(0,5 pontos) Ganho de função: Em uma herança autossômica dominante, a mutação resulta em uma função anormal ou aumentada do gene afetado. Isso significa que uma única cópia da mutação é suficiente para causar a doença, mesmo quando a outra cópia do gene é normal. Essa função anormal ou aumentada pode ter efeitos prejudiciais no organismo, levando à manifestação da doença.

(0,5 pontos) Perda de função: Em uma herança autossômica recessiva, a mutação resulta na perda total ou significativa da função do gene afetado. Nesse caso, ambas as cópias do gene devem conter a mutação para que a doença se manifeste, porque uma única cópia funcional do gene é geralmente suficiente para manter a função normal do organismo. Quando ambas as cópias do gene têm a mutação, ocorre uma perda de função crítica, levando à manifestação da doença recessiva.

Portanto, a relação entre os conceitos de "ganho de função" e "perda de função" e as formas de herança descritas na pergunta está na maneira como as mutações afetam a função dos genes e como isso se relaciona com a manifestação da doença em indivíduos portadores dessas mutações.

4) Uma geneticista está estudando a herança de duas características em moscas da fruta, a cor do corpo e a forma das asas. Ela suspeita que essas características estejam ligadas em um único par de cromossomos. A cor do corpo pode ser cinza (C) ou preta (c), e a forma das asas pode ser curta (S) ou longa (s). O geneticista realiza cruzamentos para investigar a ligação entre essas características.

Ela realiza um cruzamento entre uma mosca de corpo preto e asas **longas curtas** (cc ss) e uma mosca de corpo cinza e asas **curtas longas** (Cc Ss). A progênie desse cruzamento consiste em 180 moscas de corpo cinza e asas curtas, 20 moscas de corpo cinza e asas longas, 20 moscas de corpo preto e asas curtas e 180 moscas de corpo preto e asas longas.

a. Com base nos resultados do cruzamento, o que você pode inferir sobre a ligação entre as características de cor do corpo e forma das asas? Os genes estão ligados ou segregam independentemente? Faça o teste do Qui-quadrado usando a tabela abaixo. (2.0 pontos)

TABLE 5.1 Critical Chi Square Values							
Degrees of Freedom	p Values						
	Cannot Reject the Null Hypothesis				Null Hypothesis Rejected		
	0.99	0.90	0.50	0.10	0.05	0.01	0.001
χ^2 calculations							
1	—	0.02	.45	2.71	3.84	6.64	10.83
2	0.02	0.21	1.39	4.61	5.99	9.21	13.82
3	0.11	0.58	2.37	6.25	7.81	11.35	16.27
4	0.30	1.06	3.36	7.78	9.49	13.28	18.47
5	0.55	1.61	4.35	9.24	11.07	15.09	20.52

χ^2 values that lie in the yellow-shaded region of this table allow you to reject the null hypothesis with > 95% confidence, and for recombination experiments, to postulate linkage.

Fórmula do Qui-quadrado

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-E)^2}{E}$$

O= Observado

E= Esperado

g= graus de liberdades (número de classes -1).

a. Para determinar se os genes que controlam a cor do corpo e a forma das asas estão ligados ou segregam independentemente, podemos realizar o teste do qui-quadrado. Primeiro, devemos criar uma tabela de contingência com base nos resultados do cruzamento:

(1,0 pontos)

	Corpo Cinza (Cc)	Corpo Preto (cc)	Total
Asas Curtas (Ss)	180	20	200
Asas Longas (ss)	20	180	200
Total	200	200	400

$$\chi^2 = (180-100)^2/100$$

+

$$(20-100)^2/100$$

+

$$(180-100)^2/100$$

+

$$(20-100)^2/100$$

(0,5 pontos) Formulação do Ho

(0,5 pontos) Comparação correta do qui-quadrado com o p valor.

=64 x4= 256. 3 graus de liberdade > 7.81, rejeita Ho de que genes não estão ligados.

b. Calcule a frequência de recombinação entre esses dois genes e explique como esse valor pode ser usado para determinar a distância relativa entre os genes no cromossomo. (1.0 pontos)

b. A frequência de recombinação entre dois genes ligados em um cromossomo pode ser calculada usando a seguinte fórmula:

(0,5 pontos) $\text{somatório das classes recombinantes} / \text{sobre N total} = 40/400. = 10\%$

(0,5 pontos) Isso significa que os dois genes estão ligados no cromossomo e estão separados por uma distância de 10 centimorgans (cM). A frequência de recombinação é uma medida da distância genética entre dois genes em um cromossomo. Quanto maior a frequência de recombinação, maior a distância entre os genes.