

No interesse de difusão da cultura e do conhecimento, os autores e os editores envidaram o máximo esforço para localizar os detentores dos direitos autorais de qualquer material utilizado, dispondo-se a possíveis acertos posteriores caso, inadvertidamente, a identificação de algum deles tenha sido omitida.

First published in the United States

By

W.H. FREEMAN AND COMPANY, New York, New York and Basingstoke
Copyright © 2000, 1996, 1993, 1989, 1986, 1981, 1976 by W.H. Freeman and Company
All Rights Reserved

Originalmente publicado nos Estados Unidos

Por

W.H. FREEMAN AND COMPANY, New York, New York and Basingstoke
Copyright © 2000, 1996, 1993, 1989, 1986, 1981, 1976 by W.H. Freeman and Company
Todos os Direitos Reservados

Direitos exclusivos para a língua portuguesa

Copyright © 2002 by

EDITORA GUANABARA KOOGAN S.A.

Travessa do Ouvidor, 11

Rio de Janeiro, RJ — CEP 20040-040

Tel.: 21-2221-9621

Fax: 21-2221-3202

www.editoraguanabara.com.br

Reservados todos os direitos. É proibida a duplicação ou reprodução deste volume, no todo ou em parte, sob quaisquer formas ou por quaisquer meios (eletrônico, mecânico, gravação, fotocópia, distribuição na Web, ou outros), sem permissão expressa da Editora.

Por que estudar genética? Existem dois motivos básicos. Primeiro, a genética ocupa uma posição central em todo o campo da biologia. Logo, para qualquer estudante sério da vida vegetal, animal, ou microbiana, é essencial a compreensão da genética. Segundo, a genética, como nenhuma outra disciplina científica, é central para vários aspectos das questões humanas. Ela envolve nossa humanidade de muitos modos diferentes. De fato, as questões genéticas estão em nossa vida cotidiana, e nenhum ser pensante pode ignorar suas descobertas. Neste capítulo, teremos uma visão geral da ciência da genética, mostrando como ela veio a ocupar tal posição crucial. Além disso, daremos uma perspectiva dos capítulos subsequentes.

Primeiro, precisamos definir o que é genética. Alguns a definem como o estudo da hereditariedade, mas os fenômenos hereditários eram do interesse humano muito antes da biologia ou a genética existirem como as disciplinas científicas que conhecemos hoje. Antigamente a melhoria de colheitas e animais domesticados era feita selecionando-se os indivíduos desejáveis para cruzar. Os povos antigos também devem ter ficado intrigados quanto à herança da individualidade em humanos e feito perguntas tais como "Por que as crianças se parecem com seus pais?" e "Como várias doenças ocorrem em famílias?" Mas estas pessoas não podiam ser chamadas de geneticistas. A genética como um conjunto de princípios e procedimentos analíticos só começou em 1860, quando um monge agostiniano chamado Gregor Mendel (Fig. 1.1) fez uma série de experimentos que indicaram a existência de elementos biológicos hoje conhecidos como genes. A palavra *genética* vem da palavra "gene", e os genes são o foco do assunto. Não importa que os geneticistas estudem em



Fig. 1.1 Gregor Mendel (Museu de Morávia, Brno).

níveis molecular, celular, organismal, familiar, populacional, ou evolutivo, os genes são sempre centrais em seus estudos. Dito resumidamente, a genética é o estudo dos genes.

O que é um gene? Um gene é uma seção de uma molécula helicoidal filamentar chamada **ácido desoxirribonucléico**, abreviado como **DNA**. A descoberta dos genes e a compreensão de sua estrutura molecular e função têm sido fontes de profunda percepção de dois dos maiores mistérios da biologia:

1. O que faz com que uma espécie seja o que ela é? Sabemos que os gatos sempre têm filhotes e as pessoas sempre têm crianças. Esta observação de senso comum naturalmente leva a perguntas sobre a determinação das propriedades de uma espécie. A determinação deve ser hereditária porque, por exemplo, a habilidade em ter gatinhos é herdada em cada geração de gatos.
2. O que causa a variação dentro de uma espécie? Podemos distinguir uns dos outros bem como nosso gato de outros gatos. Tais diferenças dentro de uma espécie exigem explicação. Algumas das características diferenciais são claramente familiares. Por exemplo, os animais de uma certa cor única sempre têm prole com a mesma cor, e, em famílias humanas, algumas características tais como a forma do nariz obviamente "ocorrem na família". Assim, devemos suspeitar que um componente hereditário explique pelo menos parte da variação dentro de uma espécie.

A resposta à primeira pergunta é que os genes ditam as propriedades inerentes a uma espécie. Os produtos da maioria dos genes são as **proteínas** específicas. As proteínas são as principais macromoléculas de um organismo. Quando você olha um organismo, o que você vê é ou proteína ou algo que foi feito por uma proteína. A seqüência de aminoácidos de uma proteína é codificada por um gene. O momento e a taxa de produção de proteínas e outros componentes celulares são uma função tanto dos genes dentro das células quanto do ambiente no qual o organismo se desenvolve e funciona.

A resposta para a segunda pergunta é que qualquer gene pode existir sob várias formas que diferem umas das outras, geralmente de pouco modo. Estas formas de um gene são chamadas de **alelos**. A variação alélica causa variação hereditária dentro de uma espécie. Ao nível de proteína, a variação alélica torna-se variação proteica.

As duas seções seguintes mostram como a genética influencia as propriedades inerentes a uma espécie e como a variação alélica contribui para a variação dentro de uma espécie. Estas seções são uma visão geral. A maioria dos detalhes será apresentada em capítulos seguintes.

Genes como determinantes das propriedades inerentes às espécies

Qual a natureza dos genes, e como eles desempenham seus papéis biológicos? Três propriedades fundamentais são necessárias aos genes e DNA dos quais são compostos.

1. **Replicação.** As moléculas hereditárias devem ser capazes de serem copiadas em dois estágios principais do ciclo vital (Fig. 1.2). O primeiro estágio é a produção do tipo celular que irá assegurar a continuidade de uma espécie de uma geração para a seguinte. Nas plantas e animais, estas células são gametas: ovócitos e espermatozoides. O outro estágio é quando a primeira célula de um novo organismo sofre multiplicações para produzir um organismo multicelular. Nas plantas e animais,

1

GENÉTICA E O ORGANISMO



Varição genética na cor dos grãos de milho

Cada grão representa um indivíduo separado com uma constituição genética distinta. A foto simboliza a história do interesse da humanidade pela hereditariedade. Os humanos cultivam o milho há milhares de anos antes do advento da disciplina moderna da genética. Estendendo esta herança, o milho é um dos principais organismos de pesquisa na genética clássica e molecular.

(William Sheridan, University of North Dakota; fotografia de Travis Amos.)

Conceitos Essenciais

O material hereditário é o DNA.

O DNA é uma dupla hélice composta de cadeias nucleotídicas orientadas em sentidos opostos.

Na replicação do DNA, as cadeias se separam e servem como moldes para fazer duas moléculas filhas idênticas de DNA.

As unidades funcionais do DNA são os genes.

Um gene é um segmento de DNA que pode ser copiado para fazer RNA.

A seqüência de nucleotídeos no RNA é traduzida na seqüência de aminoácidos de uma proteína.

As proteínas são os determinantes principais das propriedades estruturais e fisiológicas básicas de um organismo.

As características de uma espécie são codificadas por seus genes.

A variação dentro de uma espécie pode ser uma variação hereditária, ambiental, ou ambas.

A variação hereditária é causada por formas variantes dos genes (alelos).

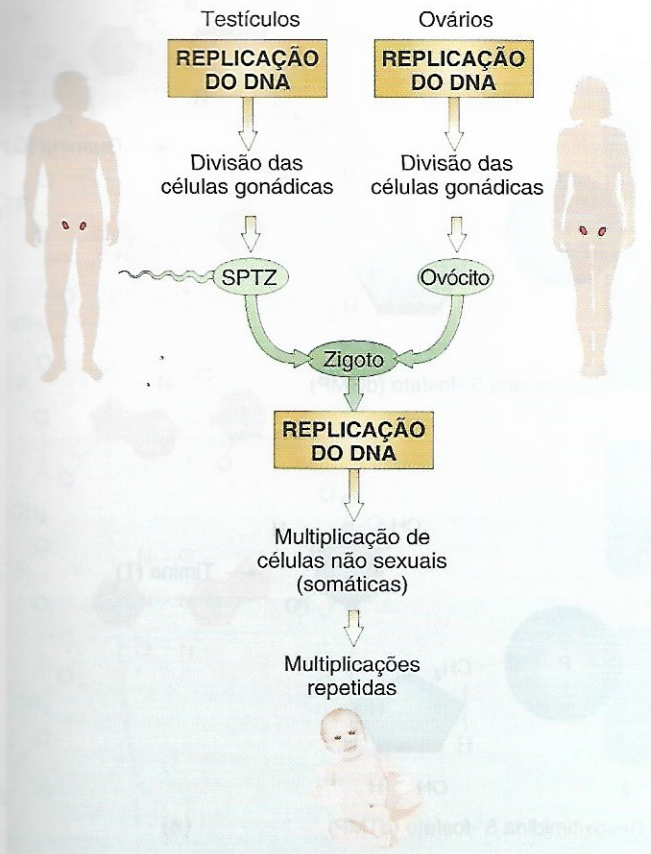


Fig. 1.2 A replicação do DNA é a base da perpetuação da vida ao longo do tempo.

este é o estágio no qual o ovócito fertilizado, o **zigoto**, se multiplica repetidamente para produzir o organismo completo que reconhecemos.

2. **Produção da forma.** As estruturas funcionais que constituem um organismo podem ser tidas como forma ou substância. Vistas deste modo, o DNA tem a "informação" essencial. Em outras palavras, "a que é necessária para dar a forma".
3. **Mutação.** Um gene que mudou de uma forma alélica para outra sofreu mutação, um evento que acontece raramente mas regularmente. A mutação não é apenas uma base para a variação dentro de uma espécie mas, a longo prazo, também a matéria-prima para a evolução.

Examinaremos a replicação e a geração da forma nesta seção e a mutação na seguinte.

O DNA e sua replicação

O complemento básico de DNA de um organismo é chamado de seu **genoma**. As células corpóreas da maioria das plantas e animais contêm dois genomas (Fig. 1.3). Estes organismos são **diploides**. As células da maioria dos fungos, algas e bactérias contêm apenas um genoma. Estes organismos são **haploides**. O genoma em si é feito de uma ou mais moléculas extremamente longas de DNA que são organizadas em **chromossomos**. Por exemplo, as células humanas contêm dois conjuntos de 23 cromossomos, em um total de 46. Os genes são simplesmente as regiões funcionais do DNA cromossômico. Cada cromossomo no genoma leva uma composição diferente de genes. Nas células diploides, cada cromossomo e os genes componentes estão presentes duas vezes. Dois cromossomos com a mesma disposição de genes são ditos **homólogos**. Quando uma célula se multiplica, todos os cromossomos (um ou dois genomas) são replicados, de modo que cada célula-filha contém o complemento total. Assim, a unidade de replicação é o cromossomo. Quando um cromossomo é replicado, todos os genes do cromossomo são automaticamente replicados junto com ele.

Para compreender a replicação, precisamos compreender a natureza básica do DNA. O DNA é uma estrutura linear em dupla hélice, similar a uma escada em caracol. A dupla hélice é composta de duas cadeias intercaladas de materiais estruturais chamados **nucleotídeos**. Cada nucleotídeo consiste em um grupo fosfato, um açúcar desoxirribose e uma das quatro bases nitrogenadas diferentes, adenina, guanina, citosina ou timina. Cada um dos quatro nucleotídeos é geralmente designado pela primeira letra da base que contém: A, G, C ou T. Os quatro nucleotídeos são mostrados na Fig. 1.4a e b. Os carbonos no açúcar desoxirribose recebem números seguidos de apóstrofo (1', 2', e assim em diante) para distingui-los na numeração dos átomos nas bases. No DNA, os nucleotídeos são conectados uns aos outros nas posições 3' e 5', como mostrado na Fig. 1.4(c). Assim, cada cadeia é dita como tendo uma **polaridade**, com uma ponta tendo um grupo fosfato 5' e a outra um grupo 3' OH. As ligações entre os grupos repetidos de fosfato e açúcar são chamadas **ligações fosfodiéster**.

As polaridades das duas cadeias de nucleotídeos entrelaçadas estão em sentidos opostos. As duas cadeias de nucleotídeos são mantidas juntas por ligações fracas chamadas **pontes de hidrogênio**. As pontes de hidrogênio são muito específicas devido a um ajuste tipo "chave e fechadura" entre a forma e a carga atômica das bases. A adenina pareia-se apenas com timina, e a guanina apenas com citosina. As bases que formam os pares são ditas **complementares**. Assim, um segmento curto de DNA com uma seqüência qualquer de nucleotídeos poderia ser:

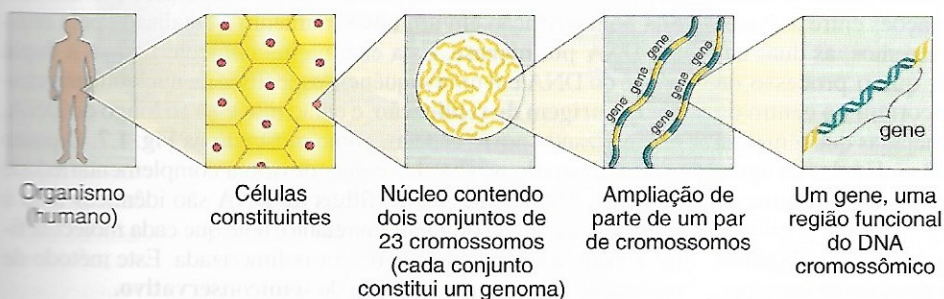


Fig. 1.3 Aumentos sucessivos enfocando o material genético de um organismo.