

## MATERIAL DE APOIO

## A Genética Mendeliana

O conceito de um fator hereditário como determinante das características de um indivíduo foi introduzido primeiramente por Gregor Mendel em 1865, embora ele não tenha se referido a este conceito como gene. Até as descobertas de Mendel tinha-se a noção de uma **herança mesclada**, ou seja, tanto o espermatozóide como o óvulo deveriam conter a essência de cada indivíduo, que ao se cruzarem estariam mesclando tais essências para formar um novo ser. Com seus experimentos Mendel propôs uma **nova teoria** para explicar a herança, chamada de teoria da **herança particulada**. Segundo Mendel deveriam existir **unidades genéticas independentes**, as quais seriam herdadas de geração à geração. Na época as idéias de Mendel não foram aceitas. Todavia, por volta de 1900 três cientistas conseguiram, de maneira independente, chegar aos mesmos resultados de Mendel, cujo trabalho pioneiro tornou-se, então, o paradigma da análise genética.

### Monoibridismo e a primeira lei de Mendel

Todos já devem ter ouvido falar nos famosos experimentos de Mendel com ervilhas. Vamos agora descrever detalhadamente como ele concebeu e realizou seus experimentos.

As ervilhas, no caso a espécie *Pisum sativa*, eram fáceis de se obter e de se cultivar. Esta espécie apresentava uma diversidade de formas e cores, facilmente identificáveis. A ervilha poderia ser cruzada artificialmente, bem como autopolinizada de maneira espontânea. Eram baratas e ocupavam pouco espaço. Outro fato importante é que estas ervilhas apresentavam um tempo de geração relativamente curto, produzindo uma descendência farta. Mendel usou uma gama de características, e para cada uma obteve linhagens puras resultantes de autopolinizações ou de cruzamentos dentro de uma mesma população, realizados durante dois anos. Isto foi decisivo para os trabalhos de Mendel, pois a partir daquelas linhagens puras, qualquer alteração surgida teria um significado científico, ou seja, ele estabeleceu um controle para seus experimentos. Mendel estudou 7 características: forma da ervilha, cor da ervilha, cor das pétalas, forma da vagem, cor da vagem, posição da flor na planta, altura da haste. Para **cada uma destas características** Mendel estabeleceu pares de linhagens puras, referentes ao **estado**

**da respectiva característica**. Assim quanto a forma da ervilha, esta poderia ser **lisa** ou **rugosa**; quanto a cor da ervilha, **amarela** ou **verde**; a cor das pétalas, **púrpura** ou **branca**; a forma das vagens, **inflada** ou **sulcada**; a cor das vagens, **verde** ou **amarela**; a posição das flores, **axial** ou **terminal**; e o tamanho das hastes, **longo** ou **curto**. Em seguida Mendel realizou cruzamentos entre duas linhagens de uma mesma característica. Daí este seu primeiro estudo ser referido como **monoibridismo** ou **herança monofatorial**.

Como Mendel obteve os seus resultados? Em um de seus mais famosos experimentos Mendel cruzou plantas de **flores brancas masculinas**, com plantas de **flores púrpuras femininas**, ambas de linhagens puras, denominadas como **geração parental (P)**. Os descendentes deste cruzamento, a chamada **primeira geração filial (F<sub>1</sub>)**, tinham todas **flores púrpuras**. Num segundo experimento ele cruzou **flores brancas femininas** com **flores púrpuras masculinas**. Realizou, assim, um cruzamento recíproco. O mesmo resultado foi obtido, ou seja, todas as plantas da primeira geração filial (F<sub>1</sub>) para aquele cruzamento, apresentavam **flores púrpuras**. Uma primeira conclusão tirada por Mendel a partir desses experimentos era de que a teoria da herança mesclada não conseguia explicar aqueles resultados, pois não havia uma cor intermediária, todas eram púrpuras. Num segundo experimento, Mendel pegou algumas das plantas da geração F<sub>1</sub> e realizou uma autopolinização, ou seja, na mesma flor, transferiu o pólen para o estigma, obtendo uma segunda geração denominada de F<sub>2</sub>. O resultado foi surpreendente, Mendel contou uma à uma todas as plantas obtidas deste experimento, identificando-as quanto a sua cor. Ele obteve **924** plantas (geração F<sub>2</sub>), das quais **705** púrpuras e **224** brancas, uma proporção muito próxima à 3:1. Como explicar que cruzando duas plantas, uma branca e outra púrpura, obtém-se apenas púrpuras (F<sub>1</sub>), e, autopolinizando as flores púrpuras desta F<sub>1</sub>, ressurgem na geração F<sub>2</sub> algumas plantas com flores brancas? É importante frisar que talvez está tenha sido a primeira vez que um cientista usou uma análise quantitativa para avaliar seus dados. Foi um marco importante para a genética.

Mendel repetiu os mesmos experimentos para as demais características estudadas, obtendo resultados muito semelhantes como mostra a tabela abaixo.

Ele entendeu que as plantas de flores púrpuras de  $F_1$  tinham a capacidade de produzir, apesar de em proporções diferentes, uma geração  $F_2$  com plantas de flores brancas e púrpuras. O fato de na geração  $F_1$  aparecer apenas flores púrpuras, poderia ser explicado pela dominância do estado de caráter **púrpura** sobre o estado de caráter **branco**, o qual não se expressava. O fenótipo púrpura seria **dominante** sobre o fenótipo branco, o qual seria **recessivo** com relação a púrpura.

Num outro experimento, Mendel analisou a cor das ervilhas. Ele usou duas linhagens puras de plantas originárias de ervilhas verdes e plantas originárias de ervilhas amarelas. Quando cruzou estas duas linhagens, Mendel observou que todas as ervilhas produzidas eram amarelas. Ele plantou esta geração  $F_1$  obtendo plantas adultas que foram, então, autopolinizadas. Mendel observou as ervilhas produzidas nesta geração  $F_2$  e obteve a seguinte proporção: **3/4 de ervilhas amarelas e 1/4 de ervilhas verdes**, uma relação **3:1** como no caso da cor das pétalas.

As **ervilhas verdes** de  $F_2$  quando plantadas e autopolinizadas, produziam uma terceira geração  $F_3$  com apenas ervilhas verdes.

As **ervilhas amarelas** de  $F_2$  quando plantadas e autopolinizadas produziram uma terceira geração  $F_3$  com a seguinte proporção: das **519** plantas autopolinizadas, **353 (2/3)** davam tanto ervilhas amarelas como ervilhas verdes, na proporção **3:1**. As **166 (1/3)** restantes só davam ervilhas amarelas.

A aparente relação **3:1** na geração  $F_2$  poderia ser melhor interpretada como uma relação **1:2:1**. Isto quer dizer: **1/4 amarelo puro; 2/4 amarelo impuro; 1/4 verde puro**. Esta nova relação era válida para todas as demais características analisadas. Mendel tirou algumas importantes conclusões desta relação **1:2:1**.

**1.** Como Mendel não constatou mesclagem de fenótipos, ele concluiu que deveriam haver determinantes hereditários de natureza particulada.

**2.** Havia uma relação de dominância na geração  $F_1$ , ou seja, para cada par de estados de caracteres analisados um era **dominante** sobre o outro que era **recessivo**, o qual não se expressava naquela primeira geração, vindo a ressurgir nas gerações seguintes. Por exemplo, no caso da cor da ervilha o fator determinando a **cor amarela seria dominante** e o outro fator determinando a **cor verde seria recessivo**. Estes fatores, hoje chamamos de genes.

**3.** Estes pares de genes quando da formação dos gametas ou células sexuais, seriam **segregados** ou separados. Assim, **cada gameta** carregaria apenas **um só membro de cada par de genes**.

**4.** Quando os gametas se unem para formar um novo indivíduo, esta união é aleatória com relação a qual gene está em qual gameta. Este foi um modelo proposto por Mendel para explicar os resultados obtidos. Para testar seu novo modelo, ele fez um outro cruzamento, desta vez ele cruzou uma amarela da  $F_1$  com uma verde pura da geração parental **P**. De acordo com seu modelo era de se esperar uma relação **1:1** entre sementes amarelas e verdes. Ele obteve 58 amarelas e 52 verdes, uma relação muito próxima de **1:1**, confirmando assim, o seu modelo de segregação igual. A confirmação de seu modelo, recebeu o nome formal de **primeira lei de Mendel**:

*Quando da formação dos gametas os dois membros de um par de genes segregam, ou se separam; portanto, cada gameta carrega um único membro daquele par de genes.*

O esquema que se segue representa este experimento, interpretando-se daí a primeira lei de Mendel. Denominando-se as amarelas de  $F_1$  por **Aa** e as verdes por **aa**, temos:

$F_1$	Aa x aa	
Segregação dos genes quando da formação dos gametas	$\frac{1}{2} A$ e $\frac{1}{2} a$	todos a

Possíveis Cruzamentos:

	a
a	$\frac{1}{2} aa$
A	$\frac{1}{2} Aa$

Conclusão:

$\frac{1}{2}aa$  (verde) e  $\frac{1}{2} Aa$  (amarela), ou seja, 1:1.

**MATERIAL DE APOIO**

**Conceitos importantes da genética mendeliana**

Na genética como em toda a biologia se faz necessário a utilização de diversos conceitos, importantes para a compreensão de certos processos e fenômenos. Na genética mendeliana usamos quatro conceitos importantes relacionados ao estado de determinada característica. O termo **heterozigoto** ou **híbrido** é usado para designar os indivíduos que carregam um par de genes diferentes, por exemplo um **dominante** e um **recessivo (Aa)**. Já o termo **homozigoto** é usado para designar indivíduos de linhagens puras, que carregam um par de genes iguais, **dominantes** ou **recessivos (AA ou aa)**. Desta maneira, um indivíduo **AA** é dito **homozigoto dominante**; um indivíduo **Aa**, **heterozigoto**; e um indivíduo **aa**, **homozigoto recessivo**.

Outros dois conceitos muito comuns, são o de **genótipo** e **fenótipo**. Como vimos anteriormente, no caso da cor das ervilhas, se um indivíduo for **Aa** e outro for **AA**, isto quer dizer que temos dois **genótipos** (cada par de genes) diferentes, que expressam o mesmo **fenótipo**, a cor amarela, já que **A** domina sobre **a**, e, portanto, tanto **Aa**, como **AA** irão determinar a cor amarela. Muitas vezes utiliza-se o termo **alelo** para designar um **gene**. Assim o par de alelos (ou genes) **AA** determina a cor amarela e o par de alelos (ou genes) **aa**, a cor verde.

É bom saber que o gene até pouco tempo atrás era um conceito puramente abstrato, ou seja, a existência deste fator hereditário só podia ser inferida (podendo ainda hoje) da observação das relações matemáticas precisas nas gerações filiais originadas de dois indivíduos parentais geneticamente diferentes.

**Resumo**

De maneira concisa, Mendel, cruzando dois indivíduos com aspectos (fenótipos) diferentes, amarela e verde, observou, na primeira geração que todas as plantas apresentavam o mesmo aspecto, amarela. Deduziu que haveria um fator para amarelo (**A**) mais forte que dominava o verde (**a**). A partir disso Mendel descartou a herança mesclada. Na geração seguinte a cor verde reapareceu, em proporção menor. Mendel deduziu que o fator para verde (**a**) deveria estar presente nos indivíduos amarelos da primeira geração, porém este fator **recessivo** estaria encoberto pelo fator **domi-**

**nante** amarelo, na forma heterozigota **Aa**. Assim tais fatores estariam combinados aos pares nos indivíduos, e seriam segregados ou separados quando da formação dos gametas. Estes quando unidos pela fecundação formariam novamente pares ao acaso. Novamente; o amarelo **A** como prevalecia deveria ser dominante sobre o verde **a**. Assim se a ervilha fosse amarela ela poderia ser **AA** ou **Aa**. Se fosse verde obrigatoriamente deveria ser **aa**.

**Diibridismo e a segunda lei de Mendel**

Vamos ver agora o caso onde existem dois genes que controlam a expressão de duas características distintas, o chamado diibridismo. Acrescentemos à cor da ervilha, a forma desta. Vimos que a cor da ervilha, amarela e verde, é determinada pelos genes **A** e **a**. Aos genes que controlam a forma da ervilha, lisas ou rugosas, denominaremos de **R** e **r**. O que acontece quando estudamos cruzamentos de plantas puras que diferem em duas características? Uma linhagem pura **RRaa**, ao se autopolinizar, vai produzir sementes lisas e verdes apenas. Já uma linhagem pura **rrAA**, ao se autopolinizar produz somente sementes rugosas e amarelas. Mendel cruzou estas duas linhagens e obteve na geração **F<sub>1</sub>** sementes lisas e amarelas apenas, como era de se esperar. Ao cruzar os indivíduos desta geração **F<sub>1</sub>**, ele obteve sementes lisas e amarelas; lisas e verdes; rugosas e amarelas, e, rugosas e verdes na proporção **9:3:3:1**. Ele repetiu este experimento para outros pares de características e obteve a mesma relação.

P	RRaa x rrAA	
	RRaa (lisas verdes)	rrAA (rugosas amarelas)
Gametas	R e a	r e A
F <sub>1</sub>	Todas lisas amarelas RrAa F <sub>1</sub> x F <sub>1</sub>	
F <sub>2</sub>	315 lisas amarelas 108 lisas verdes 101 rugosas amarelas 32 rugosas verdes	
Total	556	

Mendel, em seguida, quis comparar a proporção de cada estado de caracteres, na geração  $F_2$ , num cruzamento diíbrido para ver se era equivalente a proporção num cruzamento monoíbrido. Por exemplo: será que a relação entre amarela e verde num cruzamento diíbrido é igual a relação entre amarelo e verde num cruzamento monoíbrido? Mendel contou todas as sementes amarelas da  $F_2$ , não importando se eram rugosas ou lisas. O mesmo ele fez para as verdes. Depois ele contou as lisas e as rugosas, da mesma maneira. Ele chegou as seguintes proporções: **3:1** (amarelas e verdes) e **3:1** (lisas e rugosas). A mesma proporção encontrada para as mesmas características analisadas num cruzamento monoíbrido. Mendel concluiu que os dois sistemas de herança são independentes. A relação **9:3:3:1** seria uma combinação aleatória de duas proporções **3:1**.

## Regras de Probabilidade

A medida em que numa ciência qualquer se faz necessário a quantificação dos resultados obtidos, para uma melhor compreensão dos mesmos, temos que procurar nos familiarizar com certos conceitos e regras de probabilidade, sem os quais seria impossível analisar os resultados. Vimos que Mendel foi um dos primeiros, se não o primeiro, a quantificar seus dados, identificando-os de acordo com os estados de caracteres estudados. Tantas ervilhas eram amarelas, outras tantas eram verdes; a proporção entre amarela e verde e etc. Assim ele criou seu modelo de cruzamento, a sua primeira lei, onde, durante a formação dos gametas os dois membros de um par de genes segregam, ou se separam; portanto, cada gameta carrega um único membro daquele par de genes. Assim, a probabilidade de um gameta carregar este ou aquele gene será igual a frequência com que aquele tipo de gameta aparece na população: **gametas A = gametas a =  $\frac{1}{2}$**   
**gametas R = gametas r =  $\frac{1}{2}$**

A partir deste modelo podemos calcular qual a probabilidade de que certo genótipo produza este ou aquele gameta e, em seguida, a probabilidade de que certo cruzamento produza um determinado genótipo. **Probabilidade, regra do produto e regra da adição** Podemos dizer que a probabilidade é a razão entre o número de vezes que se **espera** que um evento aconteça e o número de possibilidades relacionadas ao evento:

**1- Probabilidade:** Número de vezes que se espera acontecer um evento/número de possibilidades relacionadas àquele evento. Por exemplo: Qual a probabilidade de se obter um **cinco**, jogando-se um dado apenas uma vez? Pela regra acima, sabemos que o dado tem seis faces, cada face com um número. Se jogarmos o dado apenas uma vez podemos esperar que o cinco apareça uma única vez, em seis possibilidades representadas pelas seis faces do dado. Em outras palavras, jogando-se o dado apenas **uma** vez é igualmente provável que nesta única tentativa apareça qualquer uma das **seis** faces: ou o **um**, ou o **dois**, ou o **três**, ou o **quatro**, ou o **cinco**, ou o **seis**, portanto **1/6**.

**2- Regra do produto:** Se quisermos saber qual a probabilidade de que dois eventos independentes ocorram simultaneamente, devemos multiplicar cada uma das probabilidades associadas a cada evento. Por exemplo, no caso dos dados, se quisermos saber qual a probabilidade de que ocorra o cinco nos dois dados, jogando-se cada um deles apenas uma vez, devemos: **P(cinco) x P(cinco) =  $\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{36}$**  Novamente; devemos esperar que na única jogada do primeiro dado saia o cinco e que na única jogada do segundo dado, também saia cinco.

Portanto **P(5) x P(5) =  $\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{36}$** .

**3. Regra da adição:** Usamos a regra da adição se quisermos saber qual a probabilidade de que ocorra um ou outro evento mutuamente exclusivos. No caso dos dados, qual seria a probabilidade de que saia dois cincos ou dois quatros, jogando-se os dois dados uma única vez? Ora, primeiro devemos calcular qual a probabilidade de aparecer dois cincos, o que já foi feito anteriormente pela regra da multiplicação, **P(cinco) x P(cinco) =  $\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{36}$** . O mesmo raciocínio segue no caso de aparecer dois quatros:  **$\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{36}$** . Como foram considerados eventos mutuamente exclusivos, ou seja, a probabilidade de aparecer ou um, ou outro, precisamos da regra da soma. Deste modo a probabilidade de sair dois cincos **ou**, então, dois quatros é:  **$\frac{1}{36} + \frac{1}{36} = \frac{1}{18}$** .

Vimos que no exemplo das ervilhas a composição da geração  $F_2$  de um cruzamento diíbrido pode ser prevista somente se considerarmos que a segregação do gene **A** ou **a** num gameta se dá de maneira independente da segregação do gene **R** ou **r**, naquele mesmo

**MATERIAL DE APOIO**

gameta. Vamos considerar primeiramente que estamos tratando de duas características independentes, cor da semente e forma da semente, sendo que cada uma delas apresenta dois estados determinados por pares de genes: **AA, Aa (amarela) e aa (verde)**, e **RR, Rr (lisa) ou rr (rugosa)**. Numa planta de genótipo **RrAa** o gameta formado na época da reprodução, deverá conter um gene de cada característica, ou seja, um gene relacionado a cor da semente e outro, relacionado a forma da semente. Assim, este gameta (tomado ao acaso) poderá carregar os genes **R e A**; ou **R e a**; ou **r e a**; ou, finalmente, **r e A**. Qual seria, então, a probabilidade de que tal gameta carregue um destes pares de genes?

Pela primeira Lei de Mendel sabemos que a probabilidade de um gameta ser **A** é igual a dele ser **a** que é igual a  $\frac{1}{2}$ . O mesmo raciocínio é válido para o caso de **R** e **r**. A probabilidade do gene ser **R** é igual a de ser **r**, que é igual a  $\frac{1}{2}$ .

Vamos calcular, agora, a probabilidade deste gameta carregar um gene de cada par, usando a regra do produto, descrita acima:

$p(\text{RA}) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

$p(\text{Ra}) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

$p(\text{ra}) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

$p(\text{rA}) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

Com os possíveis gametas, podemos agora calcular os possíveis cruzamentos e os possíveis genótipos:

X C	RA 1/4	Ra 1/4	ra 1/4	rA 1/4
RA 1/4	RRAA ● 1/16	RRAa ● 1/16	RrAa ● 1/16	RrAA ● 1/16
Ra 1/4	RRaA ● 1/16	RRaa ● 1/16	Rraa ● 1/16	RrAa ● 1/16
ra 1/4	RrAa ● 1/16	Rraa ● 1/16	rraa ● 1/16	rrAa ● 1/16
rA 1/4	RrAA ● 1/16	RrAa ● 1/16	rrAa ● 1/16	rrAA ● 1/16

Em cada quadrado da matriz acima temos o valor da probabilidade de cada um dos possíveis genótipos, resultantes de cada um dos possíveis cruzamentos. O valor **1/16** para cada resultado possível foi calculado da seguinte maneira: No caso do zigoto ter a constituição genética **RRAA** é porque houve a combinação do gameta masculino **RA** com o gameta feminino **RA**. En-

tão, a probabilidade do zigoto ter o genótipo **RRAA** é igual a probabilidade de um gameta ser **RA** multiplicado pela probabilidade do outro gameta ser, também, **RA**, ou seja:  $p(\text{RA}) \times p(\text{RA})$ , é:  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ . Este valor é o mesmo para todos os genótipos possíveis, como mostra a tabela.

Se agruparmos todos os tipos de ervilha que tem aparência igual quanto a cor e a forma (fenótipo), vamos obter a famosa relação **9:3:3:1**

Assim:

Lisas e amarelas	9/16	9
Lisas e verdes	3/16	3
Rugosas e amarelas	3/16	3
Rugosas e verdes	1/16	1

Feitos todos estes cruzamentos, onde as linhagens parentais puras diferem em dois caracteres (cruzamento diíbrido), que serão segregados de maneira independente, **Mendel concluiu a sua segunda lei: Durante a formação dos gametas a segregação ou separação de um par de genes é independente da segregação ou separação de outros pares de genes.**

Fonte: [www.biotemas.com.br](http://www.biotemas.com.br)

