

PROCESSO SELETIVO – 01/2023

Área de Conhecimento: Genética

PROVA ESCRITA – PADRÃO DE RESPOSTA

QUESTÃO 1: Genética Quantitativa

GRIFFITHS, A.J.F. Introdução à genética. 11. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017. Páginas 629-660: Capítulo 19 – Herança de Traços Complexos.

Conhecimentos mínimos que a banca espera na resposta da questão:

Traços que demonstram uma amplitude de variação contínua e que não se comportam do modo mendeliano simples, são conhecidos como traços quantitativos. Um traço contínuo é um traço que pode assumir um número possivelmente infinito de estados ao longo de uma variação contínua. Os traços contínuos tipicamente apresentam uma herança complexa, que envolve múltiplos genes, além de fatores ambientais. Quando os geneticistas quantitativos estudam a herança de um traço, eles trabalham com um grupo de indivíduos em particular, ou população. Portanto, geneticistas quantitativos estudam tipicamente apenas um subconjunto, ou amostra, da população total. A amostra deve ser escolhida aleatoriamente, se a amostra satisfizer a esse critério, então podemos utilizar medidas realizadas na amostra para fazer inferências a respeito da população inteira. Além da média, também precisamos de uma medida para quantificar a variação existente nas populações. Podemos quantificar a variação em uma população ao utilizar a variância, que mede a extensão até a qual os indivíduos na população se desviam da média da população. Tendo em vista que a variância é uma medida de desvio da média. Conhecendo o valor médio em relação à variável aleatória, podemos calcular o desvio do referido indivíduo da média ao subtrair das observações individuais. A distribuição normal se aplica aos traços contínuos que são investigados na Genética Quantitativa. Os fenótipos podem ser decompostos em suas contribuições genéticas e ambientais. $X = \mu + g + e$; de forma que $V_x = V_g + V_e$. Portanto, a variância fenotípica é a soma da variância em virtude dos diferentes genótipos na população e da variância em virtude dos diferentes ambientes nos quais os organismos são criados. Ao utilizar clones ou linhagens endocruzadas, os geneticistas podem estimar as contribuições genéticas e ambientais em relação a um traço ao criar os clones em ambientes atribuídos aleatoriamente. Todos os indivíduos nas referidas linhagens são geneticamente idênticos, tendo em vista que são totalmente endocruzados a partir de um genitor ou genitores em comum. A herdabilidade no sentido amplo (H^2) significa a parte da variância fenotípica que ocorre em virtude de diferenças genéticas entre os indivíduos em uma população. Matematicamente, escrevemos isso como a razão entre variância genética e a variância total na população. A herdabilidade no sentido amplo nos informa a proporção da variância em uma população que ocorre em virtude de fatores genéticos. A herdabilidade no sentido amplo expressa o grau até o qual as diferenças nos fenótipos entre os indivíduos em uma população são determinadas por diferenças nos seus genótipos. Entretanto, até mesmo quando existe variação genética em uma população, conforme medida pela herdabilidade no sentido amplo, ela pode não ser transmissível para a próxima geração de modo previsível. Nesta seção, exploraremos como a variação genética se apresenta de dois modos – a variação aditiva (V_a) e de dominância (V_d). Enquanto a variação aditiva é transmitida de modo previsível dos genitores para a descendência, a variação de dominância não é. $V_g = V_a + V_d$. Também definiremos outro tipo de herdabilidade, denominada herdabilidade no sentido restrito, que é a razão entre a variância aditiva e a variância fenotípica. A herdabilidade no sentido restrito fornece uma medida do grau em que a constituição genética dos indivíduos determina os fenótipos de sua descendência. Conforme descrito anteriormente, os traços controlados por genes com ação gênica aditiva responderão de modo muito diferente daqueles com dominância. Portanto, os geneticistas precisam quantificar o grau de dominância e aditividade. O efeito aditivo (A) proporciona uma medida do grau de alteração no fenótipo que ocorre com a substituição de um alelo por um outro alelo. O efeito aditivo é calculado como a diferença entre as duas classes homozigotas dividida por 2. O efeito da dominância (D) é o desvio do heterozigoto do ponto médio das duas classes homozigotas. A razão de D/A fornece uma medida do grau de dominância. A interação do genótipo com o ambiente ocorre quando o desempenho de diferentes genótipos é afetado de modo desigual por uma alteração no ambiente. Desta forma, $V_x = V_g + V_e$. V_{ge} . As interações também podem ocorrer entre os alelos em genes separados. Esse tipo de interação é denominado epistasia (I), portanto $V_g = V_a + V_d + V_i$. O diferencial de seleção (S) é a diferença entre a média do grupo selecionado e aquela da população de base. A resposta à seleção (R) é a diferença entre a média da descendência e aquela da população original, geralmente, com base na herdabilidade no sentido restrito. $h^2 = R/S$.

*O padrão de resposta deve estar fundamentado nas bibliografias exigidas pelo Edital, para evitar problemas o professor deverá citar o capítulo/página do livro utilizado.



QUESTÃO 2: Relação entre alelos de genes diferentes sobre determinada característica, exemplificando para justificar a tua resposta

GRIFFITHS, A.J.F. Introdução à genética. 11. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017. Páginas 198-213: Capítulo 6 -Interação Genética.

SNUSTAD, D.P.; SIMMONS, M.J. Fundamentos de Genética. 7 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2018. Páginas 101-139: Capítulo 4 - Extensões do Mendelismo.

Conhecimentos mínimos que a banca espera na resposta da questão:

A interação gênica é inferida a partir do fenótipo do mutante duplo: se os genes interagem, então o fenótipo difere da simples combinação de ambos os fenótipos monogênicos mutantes. Se os alelos mutantes de diferentes genes interagem, então inferimos que os genes do tipo selvagem também normalmente interagem.

1. Complementação. Ex: Planta Campândula;

A complementação é definida como a produção de um fenótipo do tipo selvagem quando dois genomas haploides que contêm mutações recessivas diferentes estão unidos na mesma célula.

2. Proporção 9 : 3 : 3 : 1 Ex: Cobra do Milho; Crista de Galinhas.

O caso mais simples, esperado se não houver interação gênica e se as duas mutações em teste estiverem em cromossomos diferentes. O fenótipo presente no único 1/16 da progênie representa o mutante duplo. A proporção de 9:3:3:1 é produzida em virtude de os dois genes para pigmento atuarem de modo independente no nível celular.

3. Proporção 9 : 7 (Genes de mesma via Bioquímica) Ex: Planta Campândula;

A proporção da F2 do cruzamento di-híbrido da campânula demonstra ambas as plantas azuis e brancas em uma proporção de 9:7. A proporção de 9:7 é claramente uma modificação da proporção di-híbrida de 9:3:3:1, com 3:3:1 combinadas para perfazer 7; portanto, é inferido algum tipo de interação. Claramente, nesse caso, o único modo por meio do qual é possível uma proporção de 9:7 é se o mutante duplo apresentar os mesmos fenótipos que os dois mutantes únicos. Portanto, a proporção modificada constitui um modo de identificar o fenótipo do mutante duplo. Além disso, os fenótipos idênticos dos mutantes únicos e duplos sugerem que cada alelo mutante controla uma etapa diferente na mesma via bioquímica. Os resultados demonstram que uma planta apresentará pétalas brancas se for homocigota em relação ao alelo mutante recessivo de qualquer um dos genes ou de ambos os genes. Para apresentar o fenótipo azul, uma planta deve apresentar no mínimo uma cópia do alelo dominante de ambos os genes, tendo em vista que ambos são necessários para completar as etapas sequenciais na via. Não importa qual esteja ausente, a mesma via bioquímica falha, produzindo o mesmo fenótipo. Portanto, três das classes genotípicas produzirão o mesmo fenótipo e, assim, em geral, resultam apenas dois fenótipos. O exemplo nas campânulas envolveu etapas diferentes em uma via de síntese. Resultados semelhantes podem surgir a partir da regulação gênica. Um gene regulador com frequência atua por meio da produção de uma proteína que se liga a um sítio regulador upstream de um gene-alvo, facilitando a transcrição do gene. Na ausência da proteína reguladora, o gene-alvo será transcrito em níveis muito baixos, inadequados para as necessidades celulares.

4. Proporção 9 : 3 : 4 (Epistasia recessiva) Ex: Planta Maria-Olhos-Azuis; Pelagem de cães da raça labrador;

Uma proporção de 9:3:4 na F2 sugere um tipo de interação gênica denominado epistasia. Essa palavra significa "predominância sobre", e se refere à situação na qual o mutante duplo demonstra o fenótipo de uma mutação, mas não de outra. A mutação que "predomina sobre" é epistática, enquanto a que "fica sob" é hipostática. A epistasia também resulta de os genes estarem na mesma via bioquímica. Em uma via de síntese simples, a mutação epistática é carregada por um gene que está mais upstream (mais inicialmente na via) do que o gene da mutação hipostática. Na F2, a proporção fenotípica de 9:3:4 é diagnóstica de epistasia recessiva. Essa interação é denominada epistasia recessiva, tendo em vista que um fenótipo recessivo supera o outro fenótipo.

5. Proporção 12 : 3 : 1 (Epistasia dominante) Ex: Planta Dedaleira; Cor da pelagem Branca Dominante em gatos.

Em dedaleiras (*Digitalis purpurea*), dois genes interagem na via que determina a coloração das pétalas. Os dois genes não estão ligados. Um gene afeta a intensidade do pigmento vermelho na pétala; o alelo *d* resulta na cor vermelho-clara observada em populações naturais de dedaleiras, enquanto *D* é um alelo mutante que produz a cor vermelho-escura. O outro gene determina em quais células o pigmento é sintetizado: o alelo *w* possibilita a síntese do pigmento por todas as pétalas assim como no tipo selvagem, mas o alelo mutante *W* confina a síntese do pigmento às pequenas manchas na garganta. A proporção nos informa que o alelo dominante *W* é epistático, produzindo a proporção 12:3:1. Os dois genes atuam em uma via comum do desenvolvimento: *W* evita a síntese do pigmento vermelho, mas apenas em uma classe especial de células que constituem a área principal da pétala; a síntese é limitada às manchas da garganta. Quando a síntese é permitida, o pigmento pode ser produzido em concentrações altas ou baixas.



6. Supressores. Ex: Polidactilia; olhos roxos em *Drosophila*;

Um supressor é um alelo mutante de um gene que reverte o efeito de uma mutação de outro gene, resultando em um fenótipo do tipo selvagem ou próximo do tipo selvagem. A supressão implica que o gene-alvo e o gene supressor normalmente interagem em algum nível funcional em seus estados do tipo selvagem. A triagem de supressores é bem direta. Inicie com um mutante em algum processo de interesse, exponha esse mutante a agentes que causem mutação, tal como radiação de alta energia, e trie os descendentes em relação aos tipos selvagens. Em haploides tais como fungos, a triagem é realizada simplesmente por meio do plaqueamento de células mutagenizadas e da observação das colônias com fenótipos do tipo selvagem. Na maior parte, os tipos selvagens que são originados desse modo são meramente reversões do evento mutacional original e são denominados revertentes. Entretanto, alguns serão "pseudorevertentes", mutantes duplos nos quais uma das mutações é um supressor. Um supressor cancela a expressão de um alelo mutante e restaura o fenótipo do tipo selvagem correspondente. Além disso, com frequência apenas dois fenótipos segregam (assim como nos exemplos precedentes).

7. Modificadores. Ex: Expressão do Gene Leaky em leveduras; A expressão da cor da pelagem Baio em cavalos.

Uma mutação modificadora em um segundo locus altera o grau de expressão de um gene mutado no primeiro locus. Os genes reguladores fornecem uma ilustração simples. Assim como em um exemplo anterior, as proteínas reguladoras se ligam à sequência do DNA upstream do sítio de início da transcrição.

8. Letais Sintéticos. Ex: *Drosophila*.

Em alguns casos, quando dois mutantes únicos viáveis são intercruzados, os mutantes duplos resultantes são letais. Em uma F2 diploide, esse resultado seria manifestado como uma proporção de 9:3:3, tendo em vista que o mutante duplo (que seria o componente "1" da proporção) estaria ausente. Esses letais sintéticos podem ser considerados uma categoria especial de interação gênica. Eles podem apontar para tipos específicos de interações de produtos gênicos. Por exemplo, a análise do genoma revelou que a evolução produziu muitos sistemas duplicados dentro da célula. Uma vantagem desses sistemas duplicados pode ser o fornecimento de "cópias de segurança". Se houver mutações nulas nos genes em ambos os sistemas duplicados, então um sistema defeituoso não apresentará uma cópia de segurança, e o indivíduo não apresentará a função essencial e morrerá.

9. Penetrância. Ex: Acondroplasia;

A penetrância é definida como a porcentagem de indivíduos com um determinado alelo que exibem o fenótipo associado àquele alelo. Dentre os motivos temos a influência do ambiente, influência de interação com outros genes e sutileza do fenótipo mutante.

10. Expressividade. Ex: Coloração da pelagem de cães da raça Beagle.

A expressividade mede o grau no qual um determinado alelo é expresso no nível fenotípico; ou seja, a expressividade mede a intensidade do fenótipo. Em relação à penetrância, a expressividade variável pode ocorrer em virtude da variação na constituição alélica do restante do genoma ou de fatores ambientais.

Membros da Banca:



Presidente: Prof. Carlos André Rosa




Avaliador: Miklos Maximiliano Bajay

Avaliador: Pedro Volkmer de Castilho