



NOME:

MATRÍCULA:

SÉRIE: 3ª

TURMA:

PROVA DISCURSIVA

NOTA:

ENSINO: MÉDIO

DATA: 13/04/2007

BIOLOGIA

MATUTINO

**INSTRUÇÕES:**

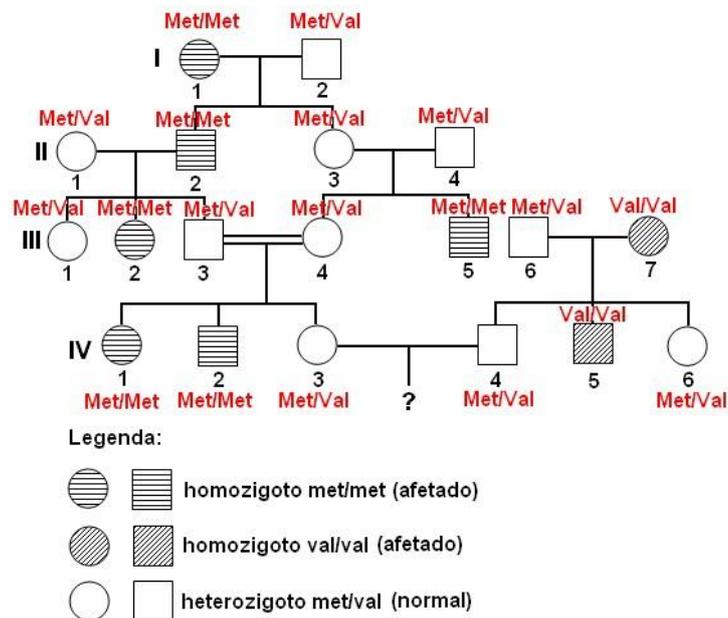
1. Preencha o cabeçalho e confira toda a prova.
2. Esta prova contém **06 questões**.
3. Se observar qualquer irregularidade, fale com o professor.
4. Responda às questões com caneta azul ou preta. As questões a lápis ou rasuradas não darão direito à revisão.
5. Não é permitido o uso de corretivos.
6. Revise sua prova antes de entregá-la.
7. Os cálculos, por mais simples que sejam, devem ser integralmente apresentados.

*Boa Prova!*

01) As encefalopatias espongiformes transmissíveis humanas são doenças associadas a formas anormais da proteína prion (PrP), normalmente expressada em neurônios e codificada pelo gene PRNP, localizado no cromossomo 20. Fazem parte do grupo a doença de Creutzfeldt-Jakob (CJD), a síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS), a insônia familiar fatal (FFI) e o kuru.

Nos casos familiares (herdados) (aproximadamente 15% do total de casos), foram identificadas certas mutações no gene PRNP. Tais mutações favorecem a ocorrência da doença ou de certos padrões patológicos. Como exemplo, podemos citar mutações relacionadas à transcrição do códon 129. Indivíduos homocigotos para a metionina ou para a valina nessa região são proporcionalmente mais numerosos entre os casos de CJD, enquanto a heterocigose met/val ao nível deste códon parece proteger da doença.

O heredograma abaixo representa a herança de CJD familiar em 2 famílias hipotéticas.



Baseando-se no texto, no heredograma e em conhecimentos correlatos, responda:

a) Mediante a incidência da doença nas famílias e o número de indivíduos de ambos os sexos afetados, qual o provável padrão de herança genética da doença? (02 pontos)

**Autossômica recessiva.**

**Critérios de correção:**

01 ponto para autossômica

01 ponto para recessiva

b) Por que os casamentos consanguíneos, como o representado pelo casal III-3 x III-4, favorecem o aparecimento de doenças genéticas na prole (descendentes)? (04 pontos)

**Porque favorecem o encontro de alelos em homocigose.**

**Critério de correção:**

Alunos que colocarem porque favorece o encontro de genes em homocigose: total dos pontos.

c) Qual a probabilidade do casal IV-3 x IV-4 gerar uma criança afetada? (Demonstre o cruzamento e seus cálculos para validar o item). (02 pontos)

**Met/Val x Met/Val " Met/Met Met/Val Met/Val Val/Val**

**Afetada = Met/Met ou Val/Val = 2/4 ou 1/2 = 50%**

d) Caso o casal IV-3 x IV-4 venha a ter 3 crianças, qual a probabilidade de 2 serem normais e uma ser afetada? (Demonstre seus cálculos para validar o item). (06 pontos)

**Como não foi dada a ordem:**  $C_{(3,2)} = \frac{3!}{(3-2)!} = \frac{3 \times 2 \times 1}{1!} = \frac{3 \times 2 \times 1}{1 \times 2 \times 1} = 3$  ou  $C_{(3,1)} = \frac{3!}{(3-1)!} = \frac{3 \times 2 \times 1}{2!} = 3$

**$P_{(normal)} = 1/2$**

**$P_{(afetado)} = 1/2$**

$$P_{(\text{total})} = 3 \times \left(\frac{1}{2}\right)^2 \times \frac{1}{2} = 3 \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8} = 0,375 = 37,5\%$$

Critérios de correção:

Alunos que não fizeram a combinação, mas fizeram o restante corretamente: 02 pontos

Alunos que só fizeram a combinação corretamente: 02 pontos

OBS.: desde que o cruzamento tenha sido demonstrado anteriormente (corretamente).

- e) A doença ocorre quando a proteína príon sofre uma alteração conformacional, passando de sua isoforma normal (Prp<sup>c</sup> – rica em estrutura  $\alpha$ -hélice) para uma isoforma alterada (PrP<sup>sc</sup> – rica em estrutura  $\beta$ -pregueada). A alteração conformacional pode ocorrer espontaneamente a taxas extremamente baixas, resultando nos casos esporádicos; com frequência mais alta como em certas mutações no gene PRNP; ou mesmo através da dieta ou inoculação em hospedeiros susceptíveis (forma infecciosa). Se o animal tiver sido geneticamente modificado para não produzir a proteína PrP através de inativação do gene PRNP, este animal será resistente à infecção.

Que argumento biologicamente correto pode ser usado para justificar a frase sublinhada? (03 pontos)

A proteína alterada (PrP<sup>sc</sup>), quando presente, promove a alteração conformacional nas moléculas vizinhas da proteína PrP normal.

- f) Acredita-se que uma doença de príon espontânea tenha iniciado a epidemia de kuru, que, no século passado, dizimou a tribo Foré, em Papua Nova Guiné. A teoria é que a doença de Creutzfeldt-Jakob tenha ocorrido em um indivíduo, cujo cérebro foi então consumido por seus companheiros em um rito funerário que envolvia canibalismo. A prática continuada deflagrou a epidemia de kuru. Pergunta-se: como o ritual canibalístico pôde deflagrar a epidemia de kuru, uma vez que os cadáveres não eram ingeridos crus e as partes ingeridas eram processadas no trato digestório? (04 pontos)

O príon alterado é resistente ao calor e a proteases, não sendo destruído pelo cozimento ou digestão.

Critério de correção:

02 pontos para a resposta resistência ao calor e 02 pontos para a resposta resistência a proteases.

- 02) **Tibetanos demonstram evolução em ação: um alelo novo para alta oxigenação do sangue está se espalhando no Himalaia.**

Mães tibetanas estão fornecendo aos antropólogos um notável exemplo de evolução humana em ação. Pesquisadores foram ao Himalaia para ver se poderiam encontrar a população local no processo de adaptação aos níveis baixos de oxigênio encontrados a 4.000 metros de altitude. Depois de se eliminarem fatores ambientais, foi identificado um conjunto de pessoas como tendo uma capacidade de oxigenação do sangue 10% maior que o normal. A herança dessa característica é mendeliana. Os resultados sugerem que o alelo de alta oxigenação do sangue (considere como **A'**) confere ao portador uma vantagem reprodutiva e está se espalhando pela população tibetana, substituindo o alelo normal (considere como **A**). Se isso for de fato confirmado por outros estudos, estima-se que em 2000 anos, toda a população do Tibet portará o alelo novo.

(BEALL, C. M. *et al. Higher offspring survival among Tibetan women with high oxygen saturation genotypes residing at 4,000 m.* PNAS, USA, 101(39): 14300-4, 2004; adaptado)

Sabendo-se que a herança dessa característica nova segue o padrão autossômico dominante, responda:

- a) Qual é a proporção esperada de descendentes heterozigotos e homozigotos **AA** e **A'A'** de um casamento entre um homem homozigoto para o alelo mutado e uma mulher heterozigota? (Demonstre os cruzamentos e seus cálculos para validar o item.) (03 pontos)

Cruzamento e cálculos: **A'A' x A A'**

Gametas	A	A'
A'	AA'	A'A'

Proporção esperada de heterozigotos: **½ ou 50%**

Proporção esperada de homozigotos **AA**: **0**

Proporção esperada de homozigotos **A'A'**: **½ ou 50%**

Critério de correção:

01 ponto para cada, desde que demonstrado o cruzamento corretamente.

- b) Caso um casal de heterozigotos venha a ter 2 crianças, qual a probabilidade da primeira ser do sexo masculino e ter o mesmo genótipo dos pais e da segunda ser do sexo feminino e homozigota? (Demonstre os cruzamentos e seus cálculos para validar o item.) (06 pontos)

Cruzamento e cálculos: **AA' x AA'**

Gametas	A	A'
A	AA	AA'
A'	AA'	A'A'

$$P_{(\text{sexo masculino})} = \frac{1}{2}$$

$$P_{(\text{sexo feminino})} = \frac{1}{2}$$

$$P_{(\text{heterozigota} = AA')} = \frac{2}{4} = \frac{1}{2} = 0,5 = 50\%$$

$$P_{(\text{homozigota})} = AA \text{ ou } A'A' = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$$

1ª criança:  $\frac{1}{2}$  (sexo masculino) x  $\frac{1}{2}$  (AA') =  $\frac{1}{4}$  = 0,25 = 25%

2ª criança:  $\frac{1}{2}$  (sexo feminino) x  $\frac{1}{2}$  (AA ou A'A') =  $\frac{1}{4}$  = 0,25 = 25%

**Resposta final:**  $0,25 \times 0,25 = 0,0625 = 6,25\%$  ou  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = 1/16$

Critério de correção:

02 pontos para cada, desde que demonstrados o cruzamento e os cálculos.

03) Um anestesista, ao administrar certo medicamento para relaxar as vias aéreas superiores de determinada paciente (F.A.) que iria se submeter a uma cirurgia abdominal, relatou que a mesma apresentou uma reação anormal, com episódios de apnéia (interrupção da respiração) durante todo o ato cirúrgico. E mais, ao acordar, a paciente mostrou-se completamente paralisada, efeito que só desapareceu algum tempo depois. Solicitado a esclarecer a causa, o anestesista, após fazer diversos exames laboratoriais no sangue do paciente, alegou que as respostas a medicamentos são influenciadas por fatores genéticos e que F.A. possuía um fenótipo denominado atípico: deficiência da enzima colinesterase sérica.

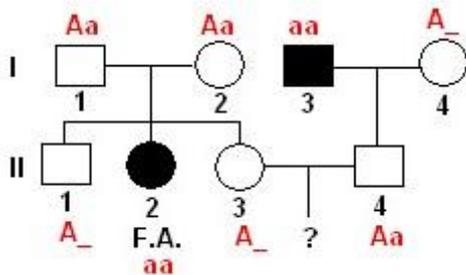
Pergunta-se:

a) Justifique por que o anestesista alegou que as respostas a medicamentos são influenciadas por fatores genéticos. (04 pontos)

Por que a resposta a medicamentos é dada por meio da atividade de enzimas, cuja produção depende da informação contida nos genes.

b) De acordo com o trecho grifado, qual o genótipo provável de F.A.? (02 pontos) **aa**

Analise o heredograma abaixo, representativo da família de F.A., para responder o item c:



c) Qual a probabilidade da irmã de F.A. ter uma criança com o fenótipo atípico para a enzima colinesterase sérica? (Demonstre o cruzamento e seus cálculos para validar o item.) (06 pontos)

Probabilidade de II-3 ser Aa (para poder gerar criança aa) = 2/3

Pais de II-3: Aa x Aa " AA Aa Aa aa " E como 2/3 já nasceu e é normal, a probabilidade dela ser aa é de 2/3.

Então teremos:

Aa (2/3) x Aa " AA Aa Aa aa " 1/4

$P_{(final)} = 2/3$  (de II-3 ser Aa) x  $1/4$  (de nascer uma criança aa) =  $2/12 = 1/6 = 0,16666... = 16,666...%$

Critérios de correção:

Alunos que só fizeram o cruzamento corretamente: 01 ponto

Alunos que só não fizeram a probabilidade de II-3 ser heterocigota (incluindo cruzamento) corretamente: 03 pontos

Alunos que só fizeram a probabilidade de II-3 ser heterocigota corretamente: 02 pontos

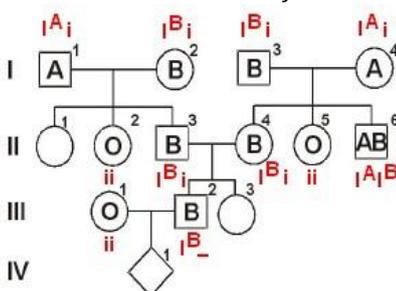
Alunos que fizeram tudo corretamente e se esqueceram de fazer a probabilidade final: 04 pontos

d) Caso o casal II-3 x II-4 já tenha gerado uma criança com deficiência da enzima colinesterase sérica, qual a probabilidade de nascer outra criança com a mesma deficiência? (Demonstre o cruzamento e seus cálculos para validar o item.) (04 pontos)

$P = 1/4$ , pois se já nasceu uma criança aa é porque os pais são heterocigotos.

Aa x Aa " AA Aa Aa aa

04) Levando em consideração o heredograma abaixo sobre a genética sangüínea do sistema ABO, responda:



a) Qual a probabilidade de o indivíduo IV-1 ser um menino que apresente o mesmo genótipo sangüíneo de sua mãe? (06 pontos)

**Condição:** o indivíduo III-2 deve ser heterocigoto ( $I^B i$ ).

1º passo) Calcular a probabilidade de III-2 ser  $I^B i$ :

Pais de III-2 " II-3 x II-4 "  $I^B i$  x  $I^B i$

Gametas	$I^B$	$i$
$I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
$i$	$I^B i$	$ii$

Retirado do espaço amostral, pois III-2 já é  $I^B$

Logo, a probabilidade de III-2 ser  $I^B i$  = 2/3.

NOME:

MATRÍCULA:

ENSINO: MÉDIO

SÉRIE: 3ª

TURMA:

BIOLOGIA

2º passo) Considerando os 2/3 de probabilidade de III-2 ser I<sup>B</sup>i, teremos:  
ii x I<sup>B</sup>i

<b>Gametas</b>	i	i
I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> i	I <sup>B</sup> i
i	ii	ii

$$P(ii) = \frac{1}{2}$$

$$P(\text{menino}) = \frac{1}{2}$$

Assim:

$$P_{(\text{final})} = \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{2}{12} = \frac{1}{6} = 0,16666... = \mathbf{16,67\%}$$

Critérios de correção:

Alunos que só fizeram o cruzamento corretamente: 01 ponto

Alunos que não fizeram a probabilidade de II-3 ser heterozigota, mas fizeram o restante corretamente (incluindo cruzamento): 03 pontos

Alunos que só fizeram a probabilidade de II-3 ser heterozigota (incluindo cruzamento) corretamente: 02 pontos

Alunos que só se esqueceram de multiplicar pela probabilidade de ser menino (incluindo cruzamento): 04 pontos

Alunos que fizeram tudo corretamente e se esqueceram de fazer a probabilidade final (incluindo cruzamento): 04 pontos

b) Supondo que o tio avô paterno do indivíduo IV-1 se case com uma mulher que apresente um genótipo idêntico ao dele e que esse casal tenha 04 filhos, determine a probabilidade de que sejam 03 meninas e 01 menino e que todos tenham o mesmo tipo sanguíneo dos pais. (08 pontos)

I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> x I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>

<b>Gametas</b>	I <sup>A</sup>	I <sup>B</sup>
I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>
I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup>

$$P_{(AB)} = \frac{2}{4} = \frac{1}{2}$$

$$P_{(4 \text{ crianças } AB)} = \left(\frac{1}{2}\right)^4 = \frac{1}{16}$$

Como a ordem dos nascimentos dos filhos não importa, teremos

$$C_{(4,1)} = \frac{4!}{(4-1)!1!} = \frac{4 \times 3!}{3! \times 1} = 4 \text{ ou } C_{(4,3)} = \frac{4!}{(4-3)!3!} = \frac{4 \times 3!}{1 \times 3!} = 4$$

$$P_{(\text{menino})} = \frac{1}{2}$$

$$P_{(\text{menina})} = \frac{1}{2}$$

Existem 04 combinações para se ter 03 meninas e 01 menino. Logo:  $4 \times \left(\frac{1}{2}\right)^3 \times \frac{1}{2} = \frac{4}{16} = \frac{1}{4}$

$$P_{(3\text{meninas } 1\text{menino e todos } AB)} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{16} = \frac{1}{64} = 0,0156 = \mathbf{1,56\%}$$

Critérios de correção:

Alunos que só fizeram o cruzamento corretamente: 01 ponto

Alunos que não fizeram a combinação, mas fizeram o restante corretamente: 04 pontos

Alunos que só fizeram a combinação corretamente: 02 pontos

Alunos que se esqueceram de fazer a probabilidade de todos os filhos serem AB, mas fizeram o restante corretamente: 04 pontos

Alunos que só se esqueceram de fazer a probabilidade final, mas fizeram o restante corretamente: 06 pontos