

EXERCÍCIOS GENÉTICA MENDELIANA

1) "Cada caráter é condicionado por um par de fatores que se separam na formação dos gametas". Mendel ao enunciar essa lei já admitia, embora sem conhecer, a existência das seguintes estruturas e processo de divisão celular, respectivamente:

- a) cromossomos, mitose.
- b) núcleos, meiose.
- c) núcleos, mitose.
- d) genes, mitose.
- e) genes, meiose.

2) Com relação à lei de Mendel, só não é correto dizer que:

- a) o gameta recebe apenas um dos alelos referentes a cada caráter, sendo, portanto, sempre puro.
- b) entre outros nomes, essa lei recebe o nome de lei da pureza dos gametas.
- c) os alelos são segregados e passam aos gametas em proporções fixas e definidas.
- d) cada gameta é puro, isto é, só contém um alelo de cada par.
- e) cada caráter é determinado por um par de alelos, que se une na formação dos gametas.

3) Qual é o fenômeno citológico observado na divisão celular, que geralmente constitui evidência indireta da primeira lei de Mendel?

- a) Segregação dos cromossomos homólogos na primeira divisão meiótica.
- b) Segregação das cromátides-irmãs na segunda divisão meiótica.
- c) Segregação das cromátides-irmãs nas mitoses.
- d) Pareamento dos cromossomos na primeira divisão meiótica.
- e) Duplicação dos cromossomos na mitose e na meiose.

4) Dizemos que um determinado alelo é recessivo quando sua expressão (fenótipo):

- a) só acontece em heterozigose.
- b) só ocorre quando em homozigose.
- c) independe da presença de seu alelo.
- d) depende de características congênitas.
- e) reproduz uma característica provocada pelo ambiente.

5) Na espécie humana, um determinado caráter é causado por um alelo autossômico recessivo. A probabilidade de um homem heterozigoto (ou "híbrido") produzir espermatozóides contendo esse alelo recessivo é de:

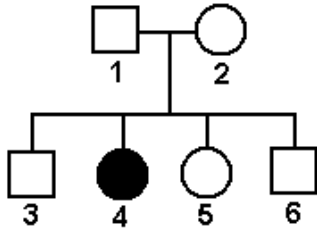
- a) 25%
- b) 30%
- c) 50%
- d) 75%
- e) 100%

6) O albinismo é uma anomalia de herança autossômica recessiva. Uma mulher albina casada com um homem de fenótipo normal teve duas crianças fenotipicamente normais e uma albina. Qual a probabilidade de que outra criança que o casal venha a ter seja albina? Justifique a resposta.

7) Um casal de visão normal tem quatro filhos de visão normal e uma filha míope. Essa filha é casada com um homem míope e seus filhos e filhas são todos míopes. É possível afirmar, com base nesses dados, que o caráter miopia é:

- a) autossômico recessivo
- b) autossômico dominante
- c) ligado ao sexo recessivo
- d) ligado ao sexo dominante
- e) restrito ao sexo

8) Analisando a genealogia adiante, responda:



- a) Qual a probabilidade de o indivíduo 3 ser heterozigoto?
b) Qual a probabilidade de o indivíduo 6 ser homozigoto dominante?

9) Dois irmãos (Pedro e Paulo) casam-se com duas irmãs (Maria e Joana), todos normais. O primeiro casal, Pedro e Maria, tem uma criança afetada por uma doença muito rara de herança autossômica recessiva.

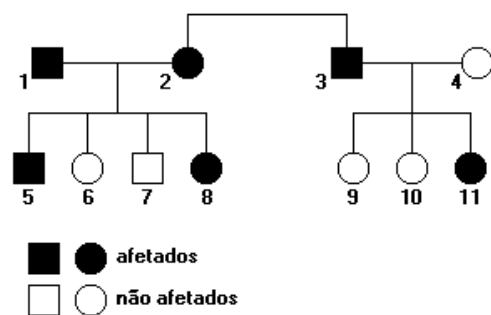
- a) Desenhe o heredograma representando os dois casais e seus respectivos pais.
b) Qual é a probabilidade de que uma futura criança de Paulo e Joana venha a ser afetada por essa mesma doença genética? Considere desprezível a probabilidade de uma nova mutação.
c) Se Paulo e Joana tiverem uma primeira criança afetada pela mesma doença genética, qual será o risco de que uma segunda criança desse casal também seja afetada por essa mesma doença? Por quê?
d) Justifique suas respostas, mostrando como chegou aos resultados dos itens b e c.

10) Um determinado casal normal, mas heterozigoto para o albinismo, solicitou aconselhamento genético sobre a possibilidade de vir a ter crianças apresentando a condição albina. Qual a probabilidade desse casal ter:

- a) quatro crianças albinas?
b) uma criança albina e do sexo feminino?
c) uma criança normal heterozigota e do sexo masculino?
d) Represente o provável heredograma desse casal, admitindo-se que as suposições feitas nas letras (b) e (c), realmente se concretizem.

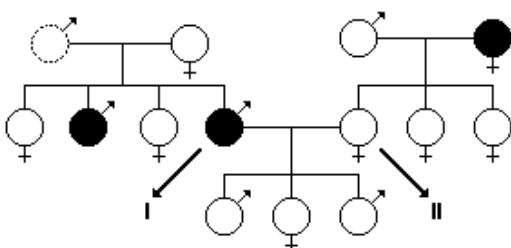
11) Uma mulher normal, casada com um portador de doença genética de herança autossômica dominante, está grávida de um par de gêmeos. Qual é a probabilidade de que pelo menos um dos gêmeos venha a ser afetado pela doença no caso de serem, respectivamente, gêmeos monozigóticos ou dizigóticos? Justifique.

12) Observe o heredograma.



Se os indivíduos 5 e 11 se casarem, qual a probabilidade desse casal ter uma filha com fenótipo normal?

13) (Unesp) O esquema mostra a genealogia de uma família. Os símbolos escuros representam os indivíduos míopes e os claros, os indivíduos de visão normal.



A probabilidade do casal I x II ter uma criança míope é

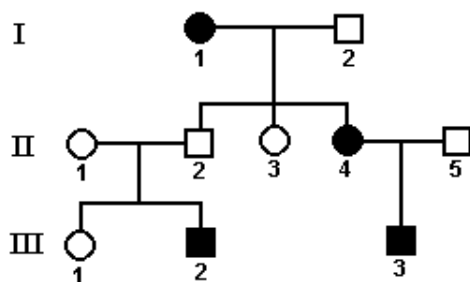
- a) imprevisível, porque a mulher tanto pode ser homozigota como heterozigota.
b) nula, porque a mulher tem o alelo dominante em homozigose.
c) 1/2, porque 50% dos gametas da mulher transportam o alelo recessivo.
d) 1/4, porque o casal já tem três filhos com visão normal.

e) $1/4$, porque o alelo para a miopia é recessivo.

14) (UniRio) Fenilcetonúria é uma doença hereditária humana resultante da inabilidade do organismo de processar o aminoácido fenilalanina, que está presente nas proteínas da dieta humana, e é causada por um alelo recessivo por herança Mendeliana simples. Um casal decide ter um filho, mas consulta um geneticista porque o homem tem uma irmã com fenilcetonúria, e a mulher tem um irmão com esta mesma doença. Não há outros casos conhecidos nas famílias. A probabilidade de sua primeira criança ter fenilcetonúria é de:

- a) $1/2$.
b) $1/4$.
c) $1/9$.
d) $2/3$.
e) $4/9$.

15) (Unesp) Na genealogia adiante, os indivíduos em escuro apresentam uma doença hereditária, enquanto os outros exibem fenótipo normal. Os círculos representam as mulheres e os quadrados, os homens. Analise a genealogia e responda.



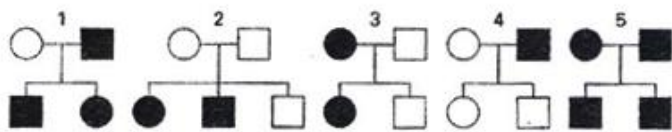
a) Esta doença hereditária é condicionada por gene dominante ou recessivo?

b) Dos dez indivíduos que compõem esta genealogia, qual o único que não pode ter seu genótipo definido? Explique por quê.

16) A queratose (anomalia da pele) é condicionada por um alelo dominante. Um homem com queratose, heterozigoto, casa-se com uma mulher normal. Se o casal tiver cinco filhos, qual a probabilidade de serem dois normais e três com queratose?

- a) 12% c) 46% e) 97%
b) 31% d) 52%

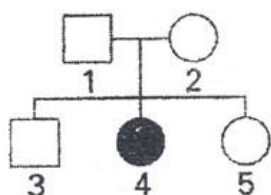
17) Os heredogramas apresentam padrão de herança de um mesmo caráter em cinco diferentes famílias, identificadas por 1, 2, 3, 4 e 5. Os círculos representam as mulheres e os quadrados, os homens. Os símbolos cheios indicam que o indivíduo é portador do caráter.



Supondo que não haja mutação, analise os heredogramas e assinale a alternativa correta:

- a) A família 1 permite concluir que se trata de um caráter dominante ligado ao cromossomo X.
b) A família 2 permite concluir que se trata de um caráter autossômico recessivo.
c) A família 3 permite concluir que se trata de um caráter recessivo, ligado ao cromossomo X.
d) A família 4 permite concluir que se trata de um caráter recessivo, ligado ao cromossomo Y.
e) A família 5 mostra que o caráter não pode ser controlado por gene ligado ao cromossomo X.

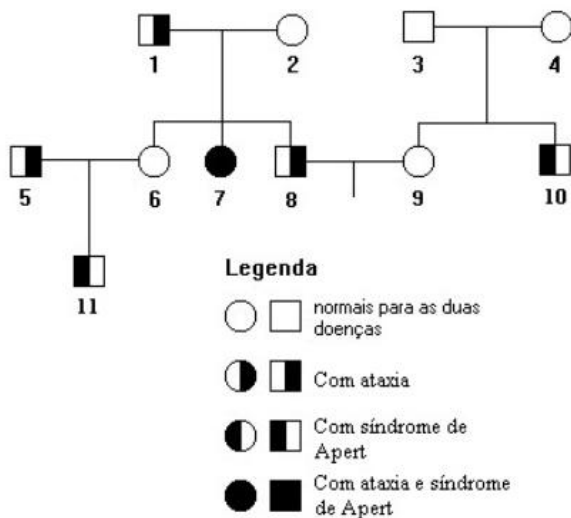
18) Na genealogia abaixo, determine qual é a probabilidade de o indivíduo 5 ser homozigoto:



- a) $1/2$ b) $1/3$ c) $1/4$ d) $2/3$ e) zero

19) A síndrome de Apert é uma doença de herança autossômica dominante que produz mal-formações no crânio, mãos e pés (sindactilia – dedos fundidos), além de outras alterações funcionais, como aumento da pressão intracraniana, problemas cardio-respiratórios, deficiência mental, cegueira, perda da audição etc. Muitos casos ocorrem por mutações esporádicas durante a gametogênese paterna, cuja frequência aumenta com a idade, sobretudo a partir dos 35 anos. (<http://www.apert.telyse.net/quees.htm>, com adaptações)

As ataxias são uma família de doenças hereditárias que afetam o controle muscular, a coordenação e o sistema nervoso central. Também podem provocar dificuldades na deglutição, audição, respiração, movimentos irregulares dos olhos, escoliose, problemas cardíacos e diabetes. Nas ataxias do tipo ACAD (Ataxia Cerebelar Autossômica Dominante) vários locos gênicos podem estar envolvidos e, por isto, foram divididas em quatro grupos distintos, de acordo com as suas características clínicas e genéticas (cromossomo e loco gênico envolvido). Não existe ainda tratamento nem cura.



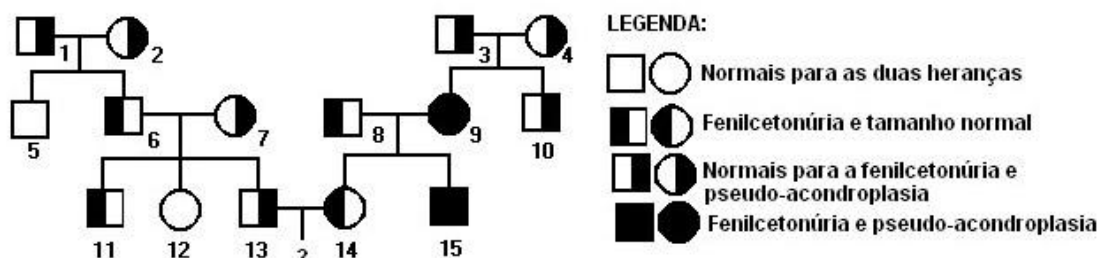
Considerando que a taxa de mutação nova para a síndrome de Apert é de 25%, dos 35 aos 39 anos e de 50% dos 40 anos em diante (dados aleatórios e utópicos), analise o heredograma ao lado e responda ao que se pede.

- Dê os genótipos de todos os indivíduos da genealogia.
- Caso o casal 8 x 9 venha a ter 3 filhos, qual a probabilidade de 2 serem normais para as duas doenças e uma ter ataxia? Considere o casal com 23 anos.
- Sabendo-se que o homem 5 tem 38 anos e que o casal 5 x 6 deseja ter uma segunda criança, calcule a probabilidade dessa criança ser afetada pelas duas doenças.

20) A pseudo-acondroplasia é um tipo de nanismo determinado geneticamente pelo alelo D, autossômico dominante, que interfere no crescimento dos ossos durante o desenvolvimento. A princípio, pensou-se que o fenótipo anão seria expresso pelo genótipo D/D ou D/d. Entretanto, foi considerado que a severidade do alelo dominante, quando em dose dupla, produz efeito letal durante o desenvolvimento embrionário, provocando aborto precocemente.

A fenilcetonúria é um erro congênito do metabolismo da fenilalanina, causado pela deficiência de uma enzima, a fenilalanina hidroxilase hepática. Essa deficiência resulta na produção de metabólitos anormais resultantes do acúmulo de fenilalanina no sangue, com consequências graves sobre o desenvolvimento mental e sobre o sistema nervoso, sendo, por isso, importante que seu diagnóstico seja estabelecido logo nas primeiras semanas de vida.

O heredograma a seguir apresenta a segregação dessas duas heranças em uma família.



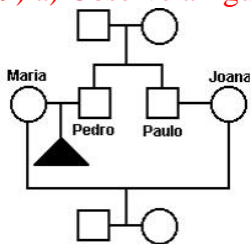
Baseando-se nas informações do texto, no heredograma e em conhecimentos sobre 2ª Lei de Mendel, responda:

- Caso o indivíduo 10 se case com uma mulher de genótipo igual ao de sua mãe, qual a probabilidade de nascer uma criança afetada apenas pela fenilcetonúria?
- Caso o casal 13 x 14 venha a ter uma criança, qual a probabilidade de nascer um menino (sexo masculino) com pseudoacondroplasia e fenilcetonúria?

Respostas

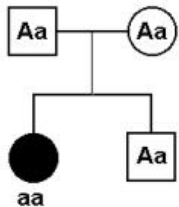
- 1) e
 2) e
 3) a
 4) b
 5) c
- 6) A probabilidade é de $1/2$ ou 50%, uma vez que a mulher é homocigota **aa** e seu marido é heterocigoto **Aa**, pois tiveram descendentes albinos.

- 7) a
- 8) a) $P = 2/3$
 b) $P = 1/3$
- 9) a) Observe a figura de resolução.



- b) $1/16$
 c) $1/4$ porque Paulo e Joana serão obrigatoriamente heterocigotos para o gene em questão.

- 10) a) $1/256$
 b) $1/8$
 c) $1/4$
 d) Observe a figura a seguir:



- 11) Resposta: 50% e 75%, respectivamente.
 Casal: $Aa \times aa \rightarrow \frac{1}{2} Aa : \frac{1}{2} aa$
 No caso de gêmeos monozigóticos: como são formados a partir de um único zigoto: $\frac{1}{2}$ ou 50%.
 No caso de gêmeos dizigóticos: como são formados a partir de 2 zigotos distintos (chamaremos de A e B cada zigoto), teremos: o zigoto A pode ser normal ($\frac{1}{2}$) e o B afetado ($\frac{1}{2}$) **ou** o zigoto A pode ser afetado ($\frac{1}{2}$) e o B normal ($\frac{1}{2}$) **ou** ambos podem ser afetados ($\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$) = $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$ ou 75%.

- 12) Genótipo de 6: A_{-}
 Genótipo de 11: Aa
 Probabilidade de 5 ser Aa : $2/3$

Probabilidade de nascer criança normal (5 x 11): $\frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{2}{12} = \frac{1}{6}$

Probabilidade de ser menina: $\frac{1}{2}$

Probabilidade final = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{12} = 0,08333... = 8,333...%$

- 13) c
 14) c

15) a) Recessivo.

b) A mulher III-1 não pode ter seu genótipo determinado com segurança porque é fenotipicamente normal e filha de pais seguramente heterozigotos.

16) b)

Inicialmente, vamos determinar a probabilidade de nascerem 2 crianças normais e 3 afetadas.

Casal: Aa x aa → ½ Aa (queratose) : ½ aa (normal)

Entretanto, crianças com estes fenótipos podem aparecer em diversas sequencias diferentes. Quantas são?

$$C(5,3) = \frac{5!}{(5-3)!3!} = 10$$

São dez as maneiras de nascimento de duas crianças normais e três afetadas. Portanto, a probabilidade é

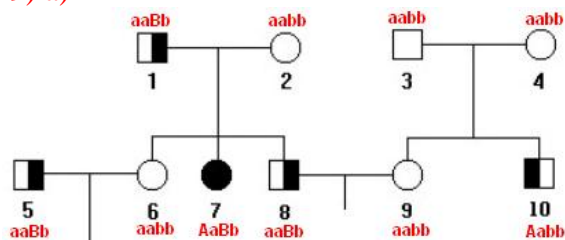
determinada por: $P = 10 \times \left(\frac{1}{2}\right)^2 \times \left(\frac{1}{2}\right)^3 = 10 \times \frac{1}{32} = 0,3111 = 31,11\%$

17) b)

18) b)

Como o indivíduo apresenta fenótipo dominante, ele seguramente não é homozigoto recessivo! Portanto, são três os eventos igualmente possíveis (um evento AA e dois eventos Aa). Concluímos que a probabilidade de que seja homozigoto dominante é de 1/3.

19) a)



Legenda

- □ normais para as duas doenças aabb
- □ Com ataxia aaB_
- ■ Com síndrome de Apert A_bb
- ■ Com ataxia e síndrome de Apert A_B_

b) aaBb x aabb

gametas	ab
aB	aaBb (1/2)
ab	aabb (1/2)

Como não foi dada a ordem:

$$C_{(3,2)} = \frac{3!}{(3-2)!2!} = \frac{3 \times 2!}{1 \times 2!} = 3$$

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

c) aaBb x aabb

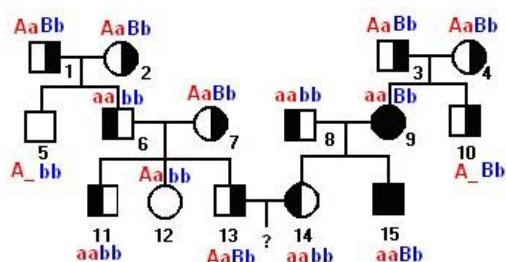
gametas	ab
aB	aaBb (1/2)
ab	aabb (1/2)

Probabilidade de ser afetada pela ataxia = ½

Probabilidade de mutação nova na gametogênese paterna = 25% ou ¼

$$P_{(final)} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8} = 0,125 = 12,5\%$$

20)



LEGENDA:

- □ Normais para as duas heranças
- □ Fenilcetonúria e tamanho normal
- ● Normais para a fenilcetonúria e pseudo-acondroplasia
- ● Fenilcetonúria e pseudo-acondroplasia

a) Só poderá nascer uma criança com fenilcetonúria se o indivíduo 10 for heterozigoto para a herança.

Probabilidade de 10 ser Aa = $2/3$

Pais de 10 \rightarrow Aa x Aa

Gametas	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

\rightarrow aa não é considerado, uma vez que o indivíduo 10 já nasceu e é A₋ (normal para a fenilcetonúria).

Indivíduo 10 x mulher AaBb:

Considerando os $2/3$ acima, teremos:

gametas	AD	Ad	aD	ad
AD	AADD	AADd	AaDD	AaDd
Ad	AADd	AAdd	AaDd	Aadd
aD	AaDD	AaDd	aaDD	aaDd
ad	AaDd	Aadd	aaDd	aadd

Indivíduos DD não nascem \rightarrow aborto espontâneo \rightarrow espaço amostral reduzido para 12.

Criança afetada apenas por fenilcetonúria: aadd = $1/12$

$P_{\text{(final)}} = 2/3 \times 1/12 = 2/36 = 1/18 = 0,0555... \approx 5,555...%$

b) Probabilidade de nascer menino (sexo masculino): $1/2$

Casal 13 x 14: AaBb x aabb

Gametas	AB	Ab	aB	ab
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

\downarrow
 $1/4$

Probabilidade de nascer criança com pseudocondroplasia e fenilcetonúria = $1/4$

Probabilidade de nascer um menino (sexo masculino) com pseudocondroplasia e fenilcetonúria = $1/2 \times 1/4 = 1/8 = 0,125 = 12,5%$