

GENÉTICA

APRENDENDO COM DESAFIOS

Renato Massaharu Hassunuma • Patrícia Carvalho Garcia • Sandra Heloísa Nunes Messias (Orgs.)

GENÉTICA

APRENDENDO COM DESAFIOS

Prof. Dr. Renato Massaharu Hassunuma
*Professor Titular do Curso de Biomedicina da
Universidade Paulista – UNIP, Câmpus Bauru*

Prof.^a Dr.^a Patrícia Carvalho Garcia
*Coordenadora Auxiliar do Curso de Biomedicina da
Universidade Paulista – UNIP, Câmpus Bauru*

Prof.^a Dr.^a Sandra Heloísa Nunes Messias
*Coordenadora Geral do Curso de Biomedicina da
Universidade Paulista – UNIP*

1ª Edição / 2024
Bauru, SP

© Renato Massaharu Hassunuma.

Conselho Editorial

ENF. G. O. ESP. FÁBIO APARECIDO DA SILVA

Especialista em Enfermagem em UTI Neonatal, Ginecologia e Obstetrícia pela Faculdade de São Marcos – FACSM

BIOMÉDICO ESP. FELIPE PIRES DE CAMPOS AVERSA

Especialista em Inovações Diagnósticas e Terapêuticas pela Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” – UNESP/Botucatu.

Capa e Design

PROF. DR. RENATO MASSAHARU HASSUNUMA

Catálogo na Publicação (CIP)
(BENITEZ Catálogo Ass. Editorial, MS, Brasil)

G29

1.ed. Genética: aprendendo com desafios [livro eletrônico] / organizadores Renato Massaharu Hassunuma, Patrícia Carvalho Garcia, Sandra Heloísa Nunes Messias. – 1. ed. – Bauru, SP : Canal 6 Editora, 2024. PDF.

Bibliografia.

ISBN 978-85-7917-647-0

DOI 10.52050/9788579176470

1. Genética – Estudo e ensino. 2. Genética – Exercícios, questões, etc. I. Hassunuma, Renato Massaharu. II. Garcia, Patrícia Carvalho. III. Messias, Sandra Heloísa Nunes.

03-2024/79

CDD 576.5

Índice para catálogo sistemático:
1. Genética : Estudos : Biologia 576.5

Bibliotecária : Aline Grazielle Benitez CRB-1/3129

Apresentação

Este livro é resultado das atividades desenvolvidas na Disciplina de Genética Humana e Citogenética do Curso de Biomedicina da Universidade Paulista – UNIP / Câmpus Bauru durante o primeiro semestre de 2024. Em cada capítulo são apresentados desafios para que os alunos possam testar os seus conhecimentos.

Agradecemos o **Enf. G. O. Esp. Fábio Aparecido da Silva** e o **Biomédico Esp. Felipe Pires de Campos Aversa**, membros do Conselho Editorial desta publicação, por suas valiosas considerações na revisão desta obra.

*Prof. Dr. Renato Massaharu Hassunuma,
Prof.^a Dr.^a Patrícia Carvalho Garcia e
Prof.^a Dr.^a Sandra Heloísa Nunes Messias.*

Sumário

| | |
|--|----|
| Desafio 1: Determinando porcentagens de bases nitrogenadas do DNA | 07 |
| Desafio 2: Comparando a desnaturação de amostras de DNA pela Reação em cadeia da polimerase (PCR) | 08 |
| Desafio 3: Estudando o código genético | 09 |
| Desafio 4: História da primeira lei de Mendel, princípio da segregação dos caracteres ou lei da segregação | 10 |
| Desafio 5: História da segunda lei de Mendel ou lei da segregação independente | 11 |
| Desafio 6: Identificando os indivíduos de um heredograma | 12 |
| Desafio 7: Heredograma I | 13 |
| Desafio 8: Heredograma II | 14 |
| Desafio 9: Heredograma III | 15 |
| Desafio 10: Heredograma IV | 16 |
| Desafio 11: Heredograma V | 17 |
| Desafio 12: Heredograma VI | 18 |
| Desafio 13: Genética das populações I | 19 |
| Desafio 14: Genética das populações II | 20 |
| Desafio 15: Determinando a nomenclatura de aneuploidias | 21 |
| Créditos das figuras | 22 |
| Referências e sugestões de leitura | 23 |

GENÉTICA

APRENDENDO COM DESAFIOS



Desafio 1: Determinando porcentagens de bases nitrogenadas do DNA

Um grupo de pesquisadores, ao realizar o sequenciamento genético de uma bactéria, observou que: I) a bactéria estudada apresentava cerca de 4,5 milhões de nucleotídeos em seu nucleóide, composto por uma molécula de DNA em forma de anel com duas fitas complementares; II) a bactéria apresentava aproximadamente um total de 15% de nucleotídeos de adenina em seu nucleóide.

Questões: a) determine a porcentagem de adenina, timina, citosina e guanina na bactéria; b) determine a quantidade de adenina, timina, citosina e guanina na bactéria. Dê o resultado em notação científica.

Desafio 2: Comparando a desnaturação de amostras de DNA pela Reação em cadeia da polimerase (PCR)

Uma cientista irá desnaturar várias amostras de DNA em uma reação de PCR. As fitas ativas do DNA estão representadas a seguir:

Amostra I: CTTCGGGC

Amostra II: CGACTCCT

Amostra III: TCCTAAAT

Amostra IV: CGGCGTTA

Amostra V: AGGAACCT

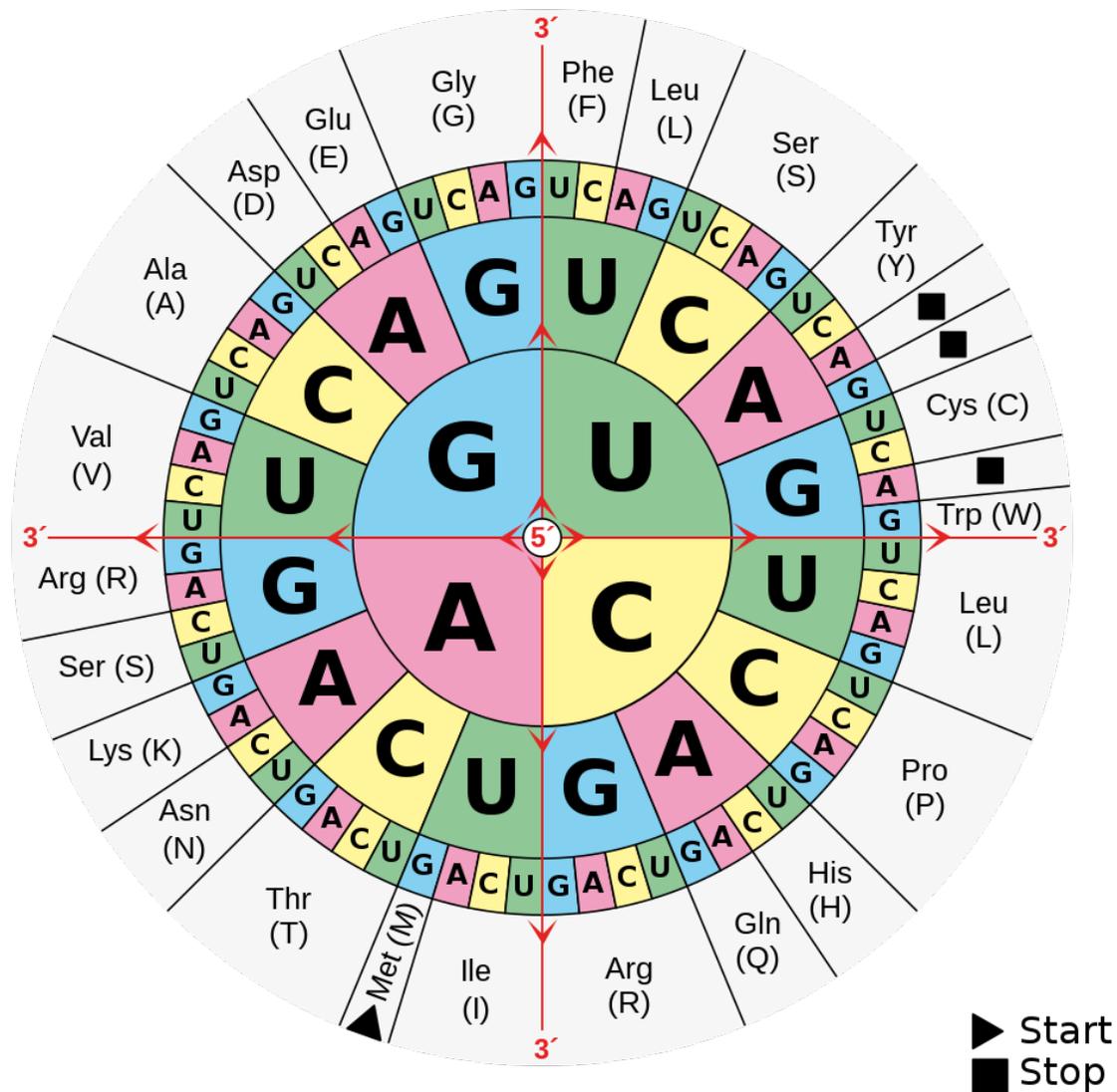
Questões: a) esquematize todas as fitas de DNA das amostras, representando as fitas ativas e complementares; b) determine a amostra em que a desnaturação irá ocorrer primeiro durante o aumento da temperatura na PCR; c) determine a amostra em que a desnaturação irá ocorrer por último durante o aumento da temperatura na PCR; d) justifique as respostas dos itens b e c.

Desafio 3: Estudando o código genético

Observe a figura ao lado:

Questões: a) determine os códons de iniciação e de parada representados; b) determine a sequência de resíduos de aminoácidos sintetizados a partir da leitura do seguinte trecho de RNA:

CCCUAGCAA AUGGGGUCAAUCGUCCUAGCUUACUGC
Indique o nome por extenso dos resíduos de aminoácidos.



Desafio 4: História da primeira lei de Mendel, princípio da segregação dos caracteres ou lei da segregação

O monge austríaco e especialista em Botânica e Meteorologia, Gregor Johann Mendel, nasceu em 1822. Aos 21 anos entrou para o mosteiro da Ordem de Santo Agostinho, onde recebeu o cargo de supervisor dos jardins. Os famosos experimentos de Mendel foram realizados com ervilhas, onde realizou centenas de cruzamentos entre plantas de características diferentes. No jardim, as ervilhas eram separadas por famílias: uma era de ervilhas amarelas e outra de ervilhas verdes. Suas formas podiam ser lisas ou rugosas. Cada família preservava suas características, sendo por isso denominada por ele de “puras” ou geração parental. Mendel percebeu que as características passavam de geração para geração sendo, portanto, hereditárias. O monge decidiu descobrir o que aconteceria com as famílias de ervilhas se elas fossem misturadas. Então, ele decidiu cruzar ervilhas puras de sementes amarelas com ervilhas puras de sementes verdes. Ele observou que na primeira geração (F1) de descendentes havia apenas plantas de sementes amarelas. Posteriormente, cruzou entre si essas plantas de sementes amarelas da primeira geração e observou que na segunda geração (F2) apareciam 75% das plantas com sementes amarelas e 25% com sementes verdes (Reece, Urry, Cain, Wasserman, Minorsky, Jackson, 2015).

Questões: a) desenhe um heredograma baseado nas informações do texto; b) explique os resultados obtidos por meio de quadros de Punnett; c) pesquise o que afirma a primeira lei de Mendel.

Desafio 5: História da segunda lei de Mendel ou lei da segregação independente

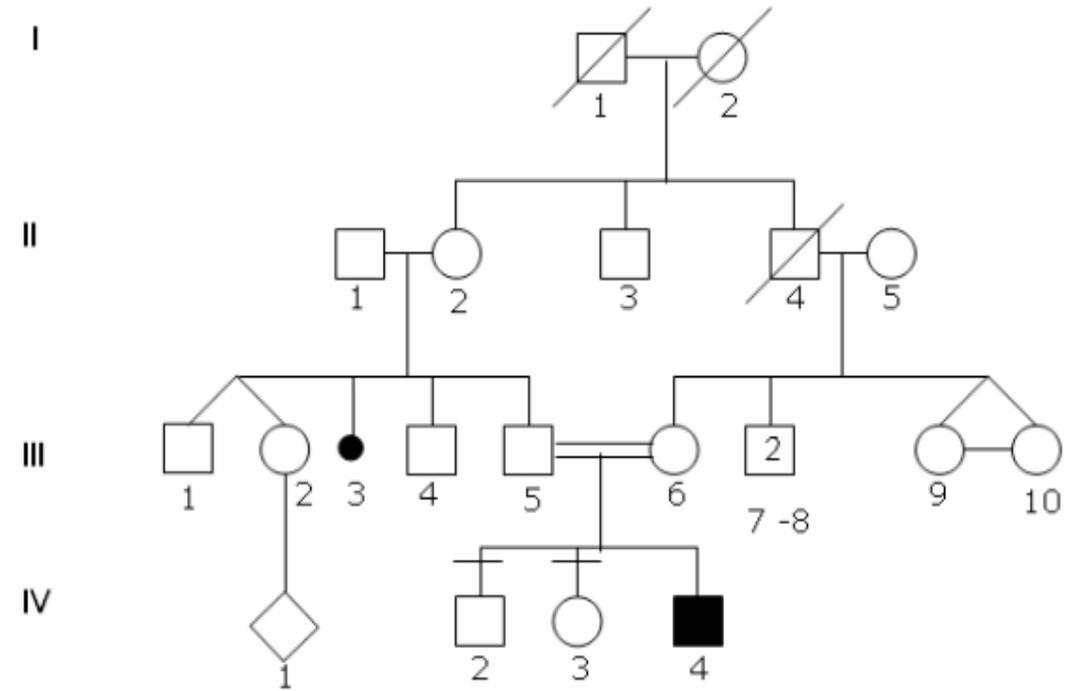
Após observar os resultados obtidos dos cruzamentos descritos no Desafio 4, o monge Gregor Johann Mendel decidiu realizar novos experimentos com plantas que diferiam em relação a duas características distintas. Ele cruzou plantas que possuíam sementes amarelas e lisas com plantas que possuíam sementes verdes e rugosas. Pelas experiências anteriores, já se sabia que as características amarelas e lisas eram dominantes e que verdes e rugosas eram características recessivas. Assim, a geração parental (P) era constituída por plantas puras duplo-homozigotas, ou seja, com sementes amarelas e lisas e com sementes verdes e rugosas. Ele observou que a primeira geração (ou F1) apresentou apenas plantas com ervilhas amarelas e lisas. Na segunda geração (F2), foram observadas ervilhas amarelas e lisas, ervilhas verdes e lisas; ervilhas amarelas e rugosas e ervilhas com características verdes e rugosas, na proporção de 9:3:3:1 (Reece, Urry, Cain, Wasserman, Minorsky, Jackson, 2015).

Questões: a) desenhe um heredograma baseado nas informações do texto e explique os resultados obtidos baseados na forma de quadro de Punnett; b) o que afirma a segunda lei de Mendel?

Desafio 6: Identificando os indivíduos de um heredograma

Observe a figura ao lado:

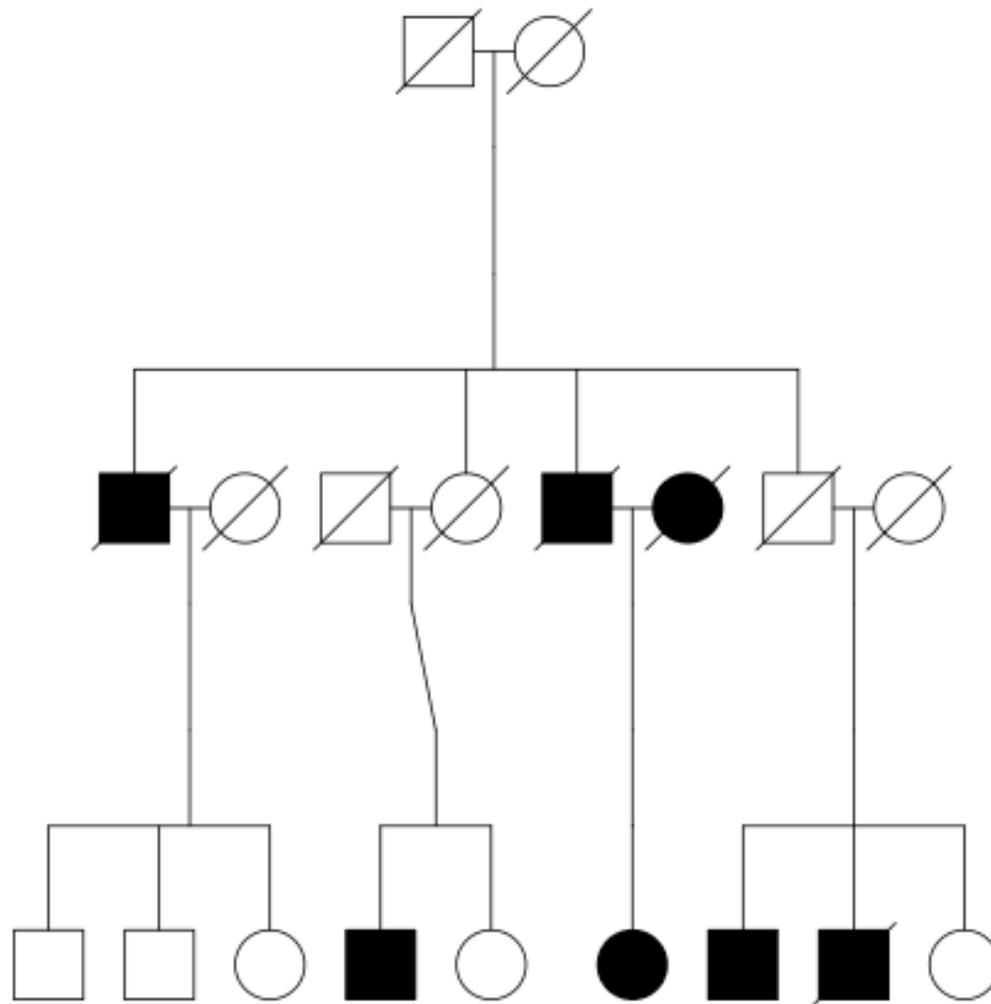
Questões: a) determine o significado dos diferentes símbolos usados nos indivíduos representados no heredograma.



Desafio 7: Heredograma I

Observe a figura ao lado:

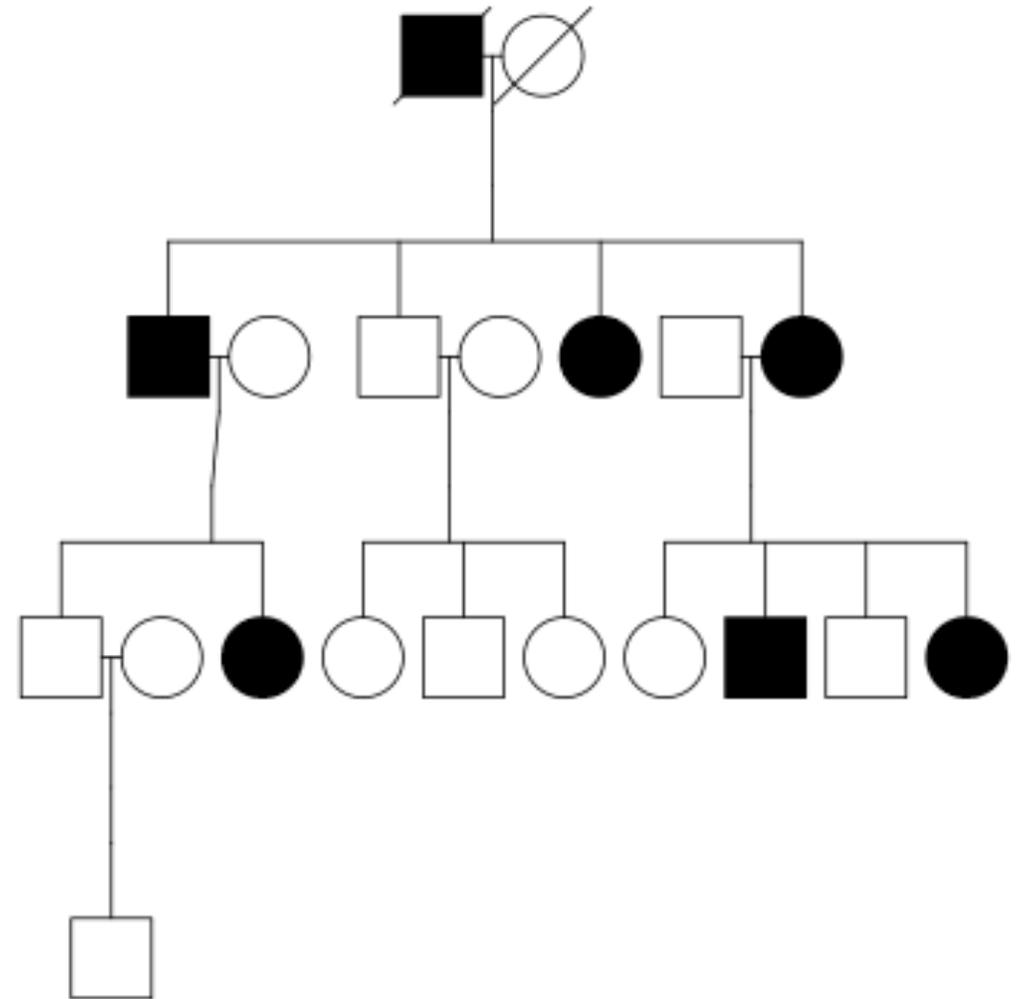
Questões: a) determine o tipo de herança apresentada no heredograma; b) explique o que significa cada símbolo apresentado na figura; c) identifique as gerações e os indivíduos; d) considerando que o heredograma apresentado seja determinado pelos alelos A e a, determine o genótipo de cada indivíduo; e) determine a probabilidade do indivíduo III-5 ser homocigoto.



Desafio 8: Heredograma II

Observe a figura ao lado:

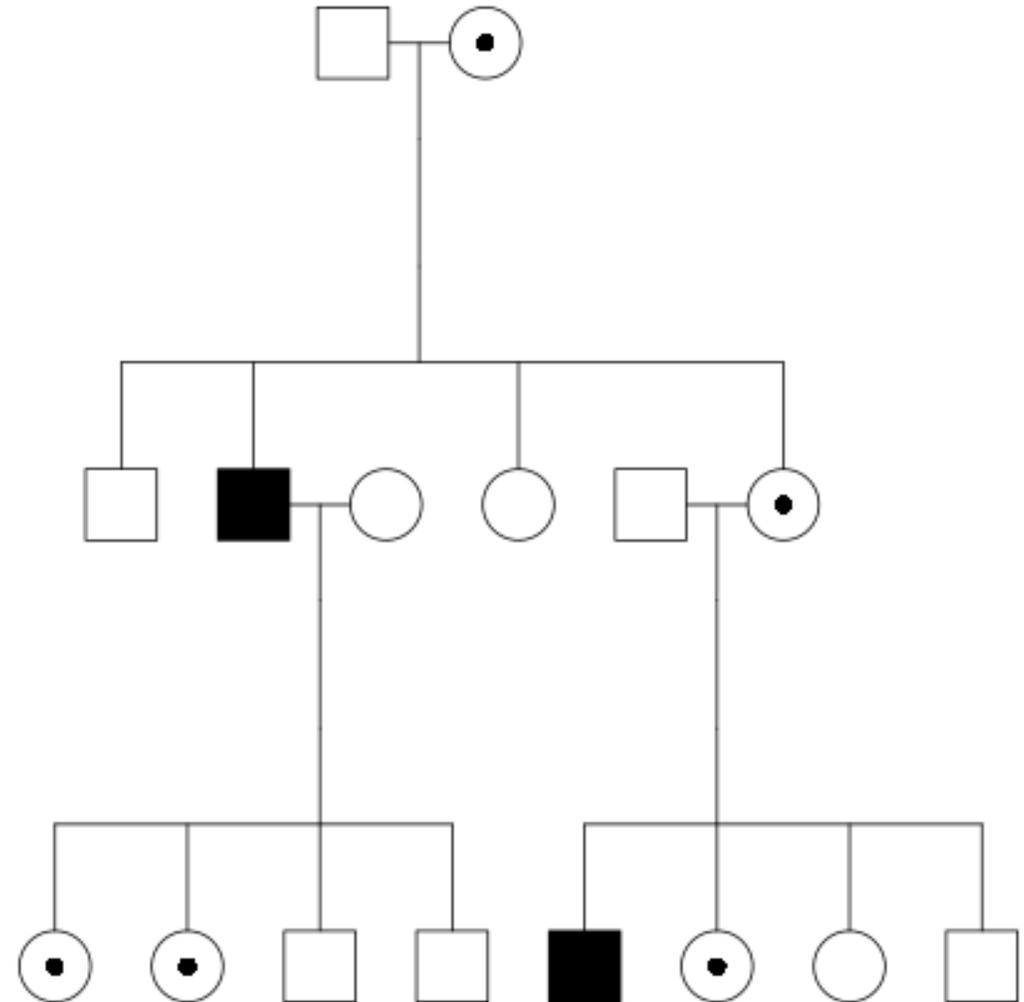
Questões: a) determine o tipo de herança apresentada no heredograma; b) explique o que significa cada símbolo apresentado na figura; c) identifique as gerações e os indivíduos; d) considerando que o heredograma apresentado seja determinado pelos alelos A e a, determine o genótipo de cada indivíduo.



Desafio 9: Heredograma III

Observe a figura ao lado:

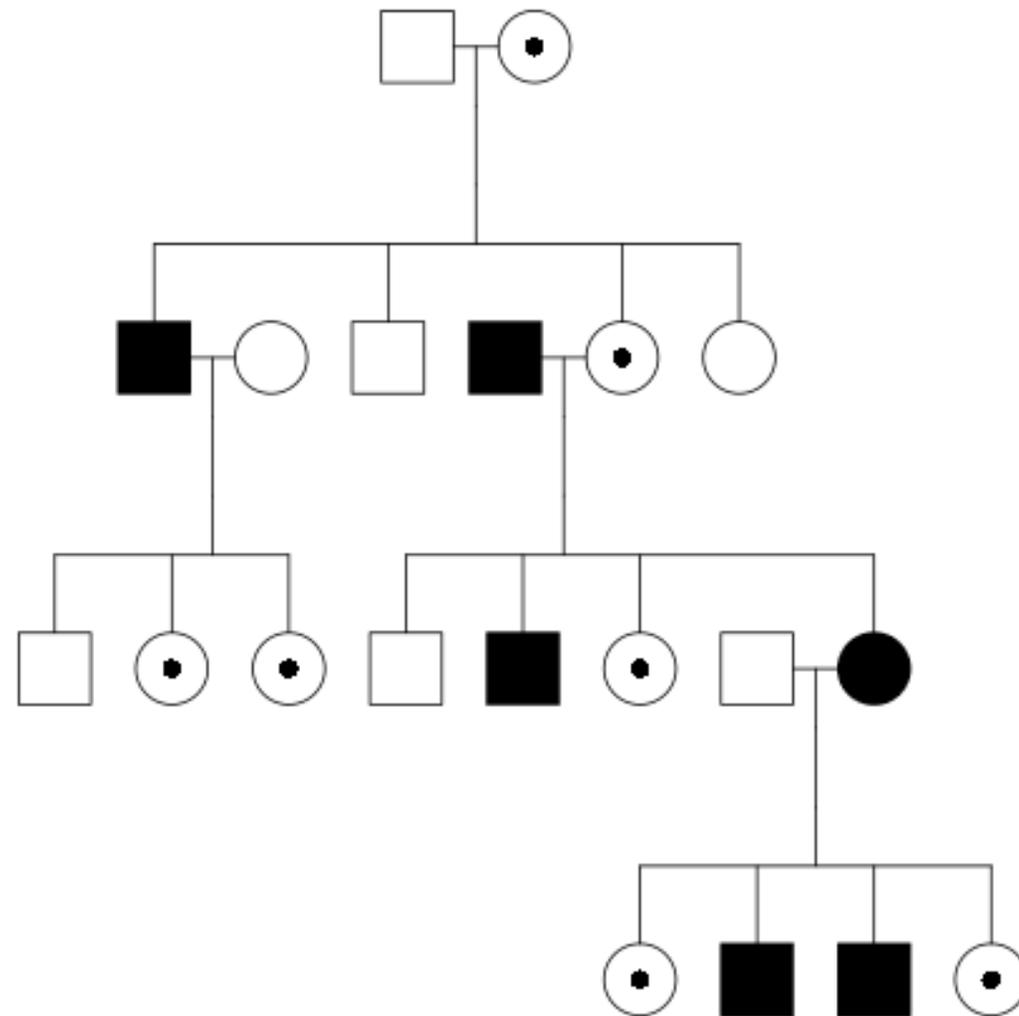
Questões: a) determine o tipo de herança apresentada no heredograma; b) explique o que significa cada símbolo apresentado na figura; c) identifique as gerações e os indivíduos; d) considerando que o heredograma apresentado seja determinado pelos alelos A e a, determine o genótipo de cada indivíduo.



Desafio 10: Heredograma IV

Observe a figura ao lado:

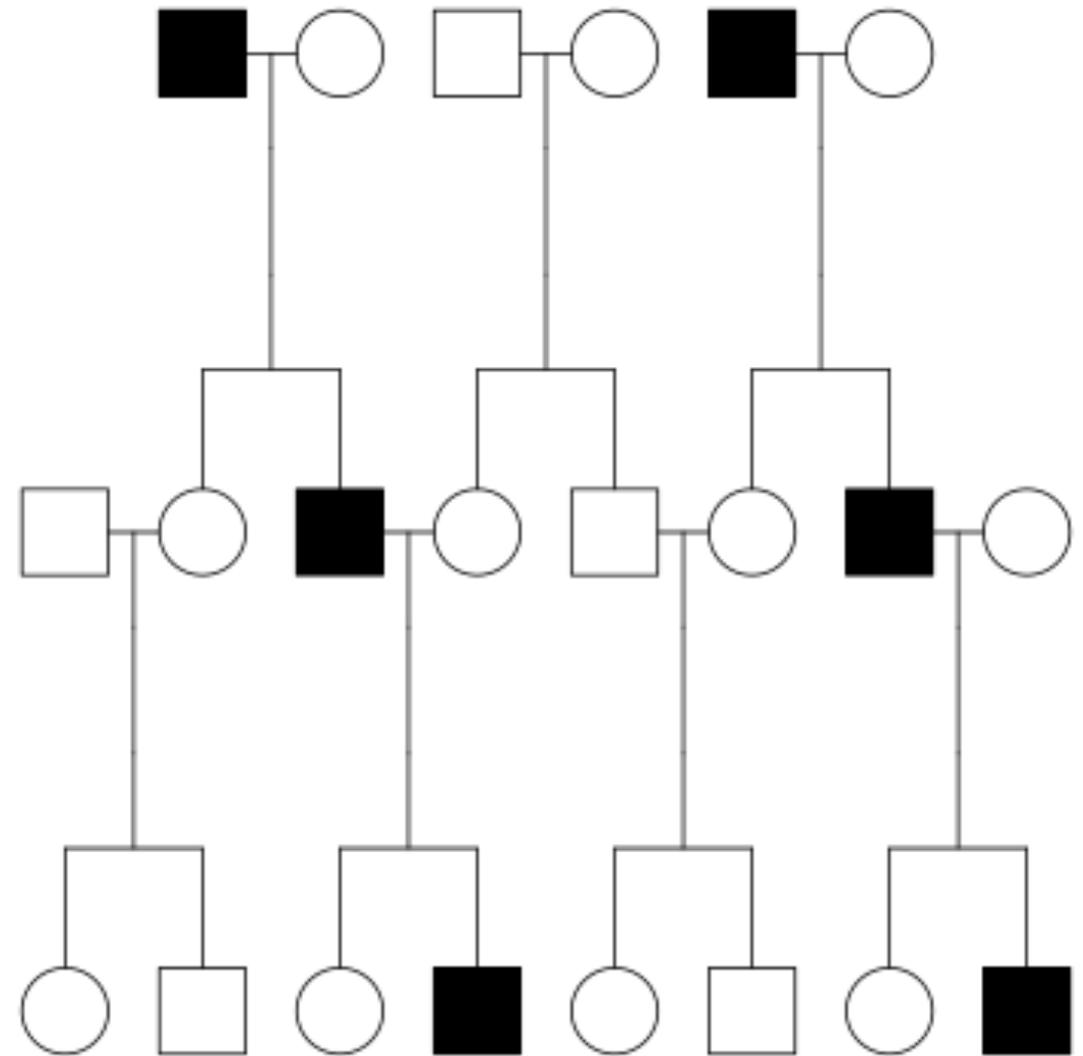
Questões: a) determine o tipo de herança apresentada no heredograma; b) explique o que significa cada símbolo apresentado na figura; c) identifique as gerações e os indivíduos; d) considerando que o heredograma apresentado seja determinado pelos alelos A e a, determine o genótipo de cada indivíduo.



Desafio 11: Heredograma V

Observe a figura ao lado:

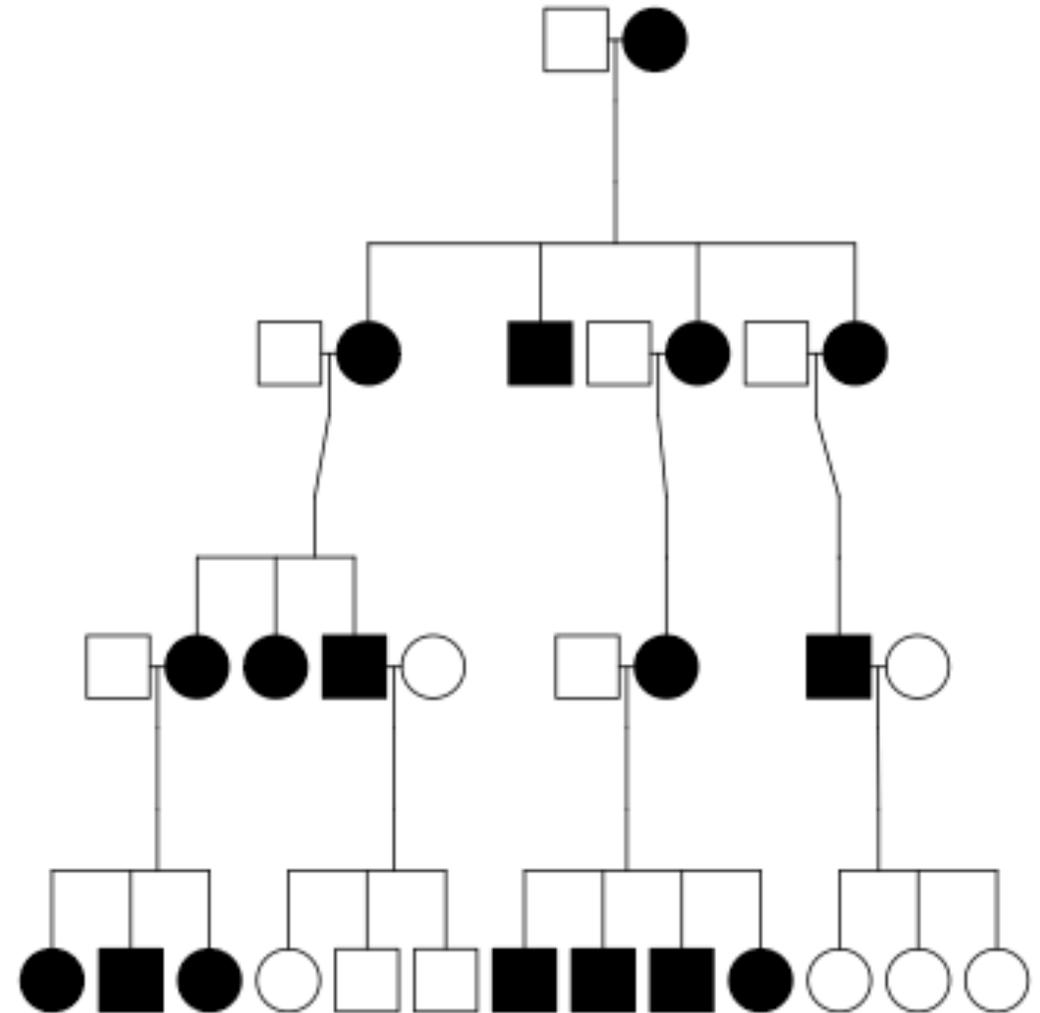
Questões: a) determine o tipo de herança apresentada no heredograma e justifique sua resposta; b) identifique as gerações e os indivíduos; c) considerando que o heredograma apresentado seja determinado pelos alelos A e a, determine o genótipo de cada indivíduo; d) determine a probabilidade do casal III-5 e III-6 ter um filho doente.



Desafio 12: Heredograma VI

Observe a figura ao lado. Os símbolos em branco indicam indivíduos normais e os coloridos indicam indivíduos afetados.

Questões: a) identifique as gerações e os indivíduos; b) verifique quais são os indivíduos afetados; c) determine o tipo de herança apresentada no heredograma e justifique sua resposta.



Desafio 13: Genética das populações I

Em uma determinada população em equilíbrio de Hardy-Weinberg formada por 10.000 pessoas, foram realizados testes de tipagem sanguínea. Foi constatada a presença de 3.000 de indivíduos com o alelo autossômico para o Rh negativo (r).

Questões: a) determine a frequência dos diferentes genótipos desta população; b) calcule o número de pessoas de cada tipo genotípico; c) verifique a frequência gênica de cada um dos genes.

Desafio 14: Genética das populações II

Em uma determinada população existem 150 indivíduos com genótipo AA, 50 indivíduos Aa e 200 indivíduos aa.

Questões: a) determine a frequência de cada genótipo; b) calcule a frequência gênica.

Desafio 15: Determinando a nomenclatura de aneuploidias

Questões: Indique a nomenclatura para cariótipos de: a) homem normal; b) mulher normal; c) homem com síndrome de Down; d) homem com síndrome de Edwards; e) homem com síndrome de Patau; f) mulher com síndrome de Turner; g) homem com síndrome de Klinefelter; h) homem com síndrome de Jacobs; i) mulher com síndrome do triplo X.

Créditos das Figuras

Créditos da Figura: Capa, páginas capitulares e contracapa

Fonte: Qimono. Sem título [Internet]. Sem data [acesso 02 mar 2024] Disponível em: <https://pixabay.com/pt/photos/quebra-cabe%C3%A7a-dna-pesquisar-2500333/>. Figura registrada em domínio público: *Creative Commons Zero (CC0) license*.

Desafio 3

Fonte: Mouagip. Codons sun ("codesonne" in german); shows which base sequence encodes which amino acid; vectorized from png file. File:Aminoacids table.svg [Internet]. 2009 Feb 18 [acesso 03 mar 2024] Disponível em: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Aminoacids_table.svg. Figura registrada em domínio público: *Creative Commons Zero (CC0) license/Public domain*.

Desafio 6

Fonte: J3D3. Ejemplo de diagrama de pedigrí con sus símbolos asociados. File:PedigreeRep.png [Internet]. 2012 Jan 06 [acesso 06 mar 2024] Disponível em: <https://commons.wikimedia.org/wiki/File:PedigreeRep.png>. Figura registrada em domínio público: *Creative Commons CC0 1.0 Universal Public Domain Dedication*.

Desafio 7 a 12

Fonte: Autores, 2024, utilizando o programa *QuickPed*.

Referências e sugestões de leitura

- Hassunuma RM, Marassatti DA, Trabuco ALA, Lima GCA, Aversa FPC, Garcia PC, Messias SHN. Museu virtual de Ciências – volume 6: uma breve história das principais descobertas genéticas. 1ª ed. Bauru: Canal 6 Editora; 2023 [acesso 03 mar 2024]. Disponível em: <https://canal6.com.br/livreacesso/livro/museu-virtual-de-ciencias-volume-6-uma-breve-historia-das-principais-descobertas-geneticas/>.
- Junqueira LC, Carneiro J, Abrahamsohn P. Histologia básica. 13ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2017. Capítulo 3, Núcleo celular; p. 49-61.
- QuickPed: An interactive pedigree creator [Internet]. Sem data [acesso 08 mar 2024]. Disponível em: <https://magnusdv.shinyapps.io/quickped/>.
- Ramiro GC, Marassatti DA, Hassunuma RM, Garcia PC, Acorci-Valério, Golim MA, Messias SHN. Aneuploidias: alterações cromossômicas numéricas. 1ª ed. Bauru: Canal 6 Editora; 2022 [acesso 03 mar 2024]. Disponível em: <https://canal6.com.br/livreacesso/livro/aneuploidias-anomalias-cromossomicas-numericas/>.
- Ramiro GC, Marassatti DA, Hassunuma RM, Garcia PC, Acorci-Valério, Golim MA, Messias SHN. Aneuploidias: livro-jogo para o ensino de genética. 1ª ed. Bauru: Canal 6 Editora; 2022 [acesso 03 mar 2024]. Disponível em: <https://canal6.com.br/livreacesso/livro/aneuploidias-livro-jogo-para-o-ensino-de-genetica/>.
- Reece JB, Urry LA, Cain ML, Wasserman SA, Minorsky PV, Jackson RB. Biologia de Campbell. 10ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2015. Capítulo 14, Mendel e a ideia de gene; p. 267-91.
- Vigeland MD. QuickPed: an online tool for drawing pedigrees and analysing relatedness. BMC Bioinformatics [Internet] 2022 [acesso 08 mar 2024];23:220. Disponível em: <https://bmcbioinformatics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12859-022-04759-y>.

Este livro é resultado das atividades desenvolvidas na Disciplina de Genética Humana e Citogenética do Curso de Biomedicina da Universidade Paulista – UNIP / Câmpus Bauru.

Em cada atividade, o leitor é desafiado a responder questões variadas sobre as mais diversas áreas da Genética.

