

Caderno de Genética

Atualizações

Novos exercícios, 2025/2026

Capítulo 1

3. Estabeleça a correspondência correta aos conceitos da chave, relativamente à genética do sistema ABO (atenção aos singulares e plurais, têm de bater certo).

Chave: A – gene B – locus C – alelos D – fenótipo E – genótipo F – antígeno
 (a) I^A ____ (b) $I^A/I^B/i$ ____ (c) I ____ (d) H ____ (e) ii ____ (f) AB ____

Capítulo 3

17. Considere a série alélica A/a , em que a é recessivo, e onde há efeito materno. O alelo A codifica crescimento rápido, que se distingue do dos indivíduos que expressam a , significativamente mais lento. Apresentam-se abaixo os cruzamentos dum macho (1) aa de crescimento rápido com três fêmeas (2, 3 e 4), todas com crescimento rápido, e os fenótipos das F_1 e subsequentes F_2 obtidas por *selfing* nas F_1 :

$\sigma 1 \times \text{f} 2 \rightarrow F_1$ (lento) $\rightarrow F_2$ (lento)

$\sigma 1 \times \text{f} 3 \rightarrow F_1$ (rápido) $\rightarrow F_2$ (rápido)

$\sigma 1 \times \text{f} 4 \rightarrow F_1$ (rápido) $\rightarrow F_2$ ($\frac{1}{2}$ rápido, $\frac{1}{2}$ lento)

Determine os genótipos das fêmeas 2, 3 e 4 e das respetivas F_1 .

22. Considere dois loci numa espécie de mamífero, A/a autossómico e B/b no cromossoma X, com dominância completa em cada um. O fenótipo “listas” na pelagem só se forma por complementaridade entre A e B , caso contrário a pelagem é uniforme. Considerando as linhas puras de pelagem uniforme “Pilty” (que tem A) e “Lemy” (que tem B):

(a) Escreva os genótipos dos machos e fêmeas destas duas linhas puras.

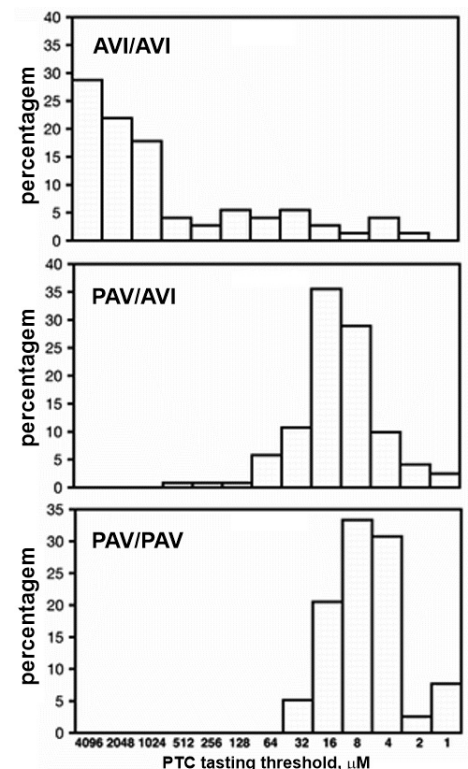
(b) Determine os fenótipos e genótipos das F_1 resultantes dos cruzamentos recíprocos entre “Pilty” e “Lemy”.

(c) Nestas F_1 as fêmeas que têm listas só as apresentam em certas zonas do corpo, porquê?

30. A sensibilidade à feniltiocarbamida (PTC) é medida numa escala contínua, onde o fenótipo de cada indivíduo é a concentração de PTC a partir da qual se começa a sentir um gosto amargo. Para a observação do fenótipo dá-se a provar soluções contendo PTC em concentrações crescentes, e o fenótipo atribuído (*PTC tasting threshold*) é o valor na escala de concentração de PTC a partir da qual o indivíduo afirma detetar o gosto amargo. Geralmente fixa-se nos 20 μM o limite máximo de deteção para se considerar um indivíduo sensível à PTC (fenótipo *taster*), sendo que para lá desse valor o indivíduo é considerado insensível (*nontaster*). Descobriu-se, a partir de duas populações nos Estados Unidos, que o locus *TAS2R38* explica grande parte da sensibilidade à PTC. Este locus codifica um recetor presente nas papilas gustativas, e tem dois alelos frequentes, identificados pelas iniciais dos aminoácidos que os diferenciam: $TAS2R38^{\text{PAV}}$ e $TAS2R38^{\text{AVI}}$ (isto é, o P no primeiro é homólogo do A no segundo, etc.). Nos gráficos à direita apresentam-se os dados combinados dessas populações, resumidos na seguinte tabela:

Genótipo*	taster	nontaster	moda [PTC]
PAV/PAV	76	5 (6%)	8 μM
PAV/AVI	81	20 (20%)	16 μM
AVI/AVI	8	90 (92%)	4096 μM

* versão resumida, sem a designação do locus



- (a) Antes de conhecer-se o *locus TAS2R38*, considerava-se que a diferença entre *taster* e *nontaster* era devida a um *locus* designado *T/t*, onde os *nontaster* seriam *tt*. Esta explicação foi sempre considerada imperfeita, nomeadamente pela ocorrência ocasional de *tasters* descendentes de casais de *nontasters*. Tendo em conta os dados da tabela, analise a possível correspondência entre o hipotético *T/t* e o *locus TAS2R38* e esclareça as relações de dominância.
- (b) Determine a penetrância dos alelos PAV e AVI nos respetivos homozigotos.
- (c) Se a delimitação entre *taster* e *nontaster* fosse num valor mais alto ou mais baixo que 20 μM , que consequências haveria para a prevalência de *nontasters* em cada genótipo?
- (d) Proponha outras causas, genéticas ou ambientais, que se pode pensar poderem contribuir para a expressividade variável da sensibilidade ao PTC em cada genótipo do *locus TAS2R38*.
- (e) Interprete a designação de alelos mais raros como AAV e AAI, e o facto da percentagem de *nontasters* nos AVI/AAV ser 52% e da moda da [PTC] nos heterozigóticos AVI/AAI ser cerca de 100 μM .

Capítulo 4

25. Considere uma doença genética na espécie humana que resulta da expressão do gene recessivo *d* no cromossoma X (indivíduos que expressam *D* são normais). Assumindo que a população está segundo o modelo de Hardy-Weinberg para este *locus*, calcule a frequência prevista de indivíduos masculinos e femininos com a doença, se a frequência de *D* for:

- (a) 10%. (b) 90%. (c) 40%.

37. Com os dados da tabela do exercício 30 do capítulo 3:

- (a) Calcule as frequências de $TAS2R38^{PAV}$ e $TAS2R38^{AVI}$ nesta população.
- (b) Calcule a percentagem de casais *nontaster* onde pelo menos um dos membros tem o alelo PAV.
- (c) Muitos produtos naturais tóxicos são amargos, pelo que a sensibilidade ao amargo pode contribuir para a sobrevivência; no entanto, o alelo de *nontaster* (para a PTC) está longe de ser eliminado das populações, o que levou a sugerir-se que este alelo também contribuía para a sobrevivência. Complete a seguinte frase: «então os heterozigóticos teriam dois alelos funcionais, o alelo de *nontaster* para a PTC iria conferir ____ para o gosto amargo de outros compostos, e a relação entre os alelos seria de ____ dominância para a sobrevivência».

Capítulo 5

31. Considere a seguinte família onde ocorre uma doença hereditária com uma prevalência de 1 em cada 204 indivíduos na respetiva população: duas irmãs, uma afetada e outra não, casaram com homens normais; a afetada teve um filho normal e uma filha afetada, enquanto a normal teve dois filhos e uma filha normais; o primeiro destes dois filhos da segunda irmã casou com uma mulher normal e nasceu-lhes um filho com a doença.

- (a) Represente esta família através duma árvore genealógica.
- (b) Proponha uma explicação genética compatível com os dados da árvore, justificando com a exclusão das hipóteses alternativas.
- (c) Indique os casos de indivíduos normais que terão de ser portadores do gene da doença.
- (d) Para os restantes indivíduos normais, calcule as probabilidades de também serem portadores.

47. Duas linhas puras de gato foram cruzadas, uma de pelo castanho e outra de pelo cinzento. Todas as F_1 obtidas de vários destes cruzamentos consistiam inteiramente de animais de pelo preto. Cruzando machos e fêmeas de cada F_1 , obteve-se um total de 112 crias, com a seguinte distribuição fenotípica: 14 castanho, 25 cinzento, 70 preto e 3 “lilás” (cinzento clarinho). Proponha uma explicação genética para estes resultados, testando os valores esperados com o teste χ^2 .

Capítulo 6

28. Marque com V (verdadeiro) ou F (falso) as frases que seguem, e no caso das que classificou F justifique a sua opção.

- (c) Os gémeos monozigóticos podem ser discordantes para um determinado fenótipo de variação contínua apesar de serem genotipicamente idênticos ____

Capítulo 8

9. A planta do tabaco (*Nicotiana tabacum*) tem 48 cromossomas na fase diploide do ciclo de vida, e é um exemplo de alotetraploide. Com base nesta informação, complete as frases:

- (a) $x = \underline{\hspace{1cm}}$.
- (b) Na meiose, formam-se $\underline{\hspace{1cm}}$ bivalentes.
- (c) Cada gâmeta tem $\underline{\hspace{1cm}}$ cromossomas.
- (d) Existem $\underline{\hspace{1cm}}$ tipos de subgenomas.
- (e) Para cada cromossoma existem 1 homólogo e $\underline{\hspace{1cm}}$ homeólogos.
- (f) Verificou-se que esta espécie resultou da hibridação entre as diploides *Nicotiana sylvestris* (progenitor materno) e *Nicotiana tomentosiformis* (progenitor paterno), e subsequente duplicação cromossômica. Os alcaloides presentes nas folhas são tóxicos contra os insetos e defendem as plantas dos herbívoros. O alcaloide predominante é a nicotina, cuja expressão é muito diferente entre as três espécies:

<i>Nicotiana tabacum</i>	<i>Nicotiana sylvestris</i>	<i>Nicotiana tomentosiformis</i>
11,5 mg/g folha (92% dos alcaloides)	2,1 mg/g folha (100% dos alcaloides)	0,44 mg/g folha (73% dos alcaloides)

Dada a origem evolutiva da planta do tabaco, dê uma interpretação para estes resultados em termos de interação entre os subgenomas para a regulação da síntese de nicotina.

23. Classifique com V (verdadeiro) ou F (falso) as seguintes afirmações:

- (p) Em *Drosophila*, um indivíduo com heterossomas XXY é uma fêmea fértil.

Soluções

3.17. a) A/a com C/c; b) 0. (E/e com F/f, 10%) 3.22. b) I-1; c) $I^{A}dbh/I^{B}DBH$; d) $\frac{1}{4}$, 0 (+ ou -). 4.25. b) $P(I-2 \text{ heterozigótica}) = 0,8\%$. 5.31. b) 5 indivíduos; c) várias respostas (valores dependem dos genótipos dos pais das duas irmãs e do genótipo da irmã normal, e é necessário calcular a frequência do gene da doença assumindo o modelo de Hardy-Weinberg). 6.28. c) F. 8.23. p) V.