

Caderno de Genética

Atualizações

Correções

Para além das que foram divulgadas durante o ano letivo de 2025/2026 (ver <https://www.moodle.uevora.pt/2526/mod/forum/discuss.php?d=7341>), há a assinalar a substituição, no exercício 23 da página 31, do texto da alínea (b), que passa a ser:

(b) Feitos cruzamentos-teste aos indivíduos da classe F_2 amarelas lisas, verificou-se que aproximadamente $\frac{1}{2}$ dos cruzamentos deram descendências que incluíam o fenótipo roxas com riscas amarelas. Isso levou a preferir-se designar como «amarelas com riscas amarelas» o fenótipo das plantas que originaram essas descendências, visualmente indistintas das «amarelas lisas» que não originaram roxas com riscas. Reformule a explicação da alínea anterior e verifique que a proporção previsível de «amarelas com riscas amarelas» nessa classe F_2 é $\frac{3}{4}$.

O Exercício 5 do capítulo 4 passa a ser abordado como parte do capítulo 5 (na nova versão, exercício 16).

Novos exercícios, 2026/2027

Capítulo 1

3. Relativamente à fórmula $AaaBBB$, preencha as seguintes frases:

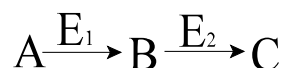
- (a) Representa _____ genes em _____ *loci*.
- (b) O gene A é alelo de _____ e não de _____.
- (c) A célula a que se refere esta fórmula é _____ ploidie.

Capítulo 2

29. Dois irmãos, do sexo masculino, apresentam cada um com uma doença hereditária diferente: o mais velho a doença A, e o mais novo a doença B. A irmã do meio, e os pais, não tinham essas doenças, mas a avó paterna tinha a doença B e a irmã da mãe tinha a doença A. Esta última teve um filho normal e uma filha com a doença B. O pai destes últimos era normal, bem como os sogros dele.

- (a) Construa a árvore genealógica.
- (b) Considerando que cada uma das doenças se deve a um gene recessivo autossómico, em *loci* diferentes, preencha os genótipos da geração II usando a simbologia A/a e B/b .
- (c) Justifique a seguinte afirmação: «em ambos os casais da primeira geração estão presentes tanto o gene a como o gene b ».
- d) Na hipótese de II-4 ser portador de a e de b , e que nele estes dois genes se encontram em repulsão, com uma taxa de recombinação de 18%, calcule a probabilidade do respetivo casal ter descendentes com as duas doenças.

38. Considere uma via metabólica que leva à síntese dum metabolito C, essencial para o crescimento:



(a) A estirpe auxotrófica $alek$ tem deficiência no passo catalisado por E_1 , e a também auxotrófica $dace$ é deficiente no passo catalisado por E_2 . Indique se irá ou não haver crescimento de cada uma destas estirpes em meio mínimo suplementado com A ou com B.

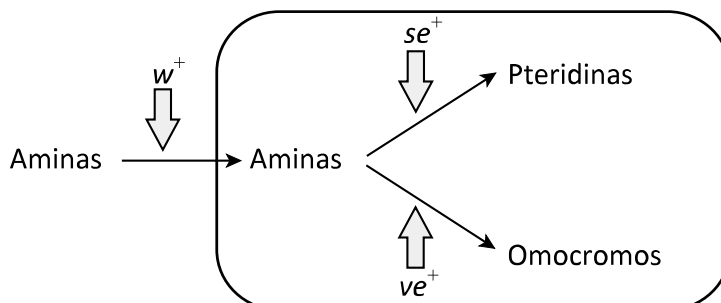
(b) Cruzando $alek \times dace$ obtiveram-se os seguintes tipos de tétradas:

Composição da tétrada	Número observado
2 auxotróficas, 2 prototróficas	9
3 auxotróficas, 1 prototrófica	21
4 auxotróficas	10

Classifique estas tétradas, e demonstre que os *loci* que codificam E_1 e E_2 segregam independentemente na meiose.

Capítulo 3

21. Em *Drosophila melanogaster*, o locus *white* (cromossoma X) está envolvido na pigmentação dos olhos. Este locus codifica uma proteína transportadora de aminas, nas membranas das células que formam os pigmentos. Essas aminas são o substrato enzimático para a produção dos pigmentos dos olhos no tipo selvagem. No seguinte esquema detalham-se alguns dos passos metabólicos envolvidos (entrada das aminas nas células produtoras dos pigmentos dos olhos, e sua conversão em pteridinas vermelhas e omocromos castanhos), e respectivos loci:



A falta deste transportador, nos indivíduos que expressam o alelo w , resulta na ausência de pigmento (olhos brancos), mas há alelos hipomórficos que codificam um transportador um pouco ativo, isto é, produzem algum pigmento, nomeadamente o alelo w^e (fenótipo *eosin*, tom avermelhado).

(a) Como se explica bioquimicamente que, nas fêmeas w^+w e w^+w^e , o fenótipo seja w^+ ?

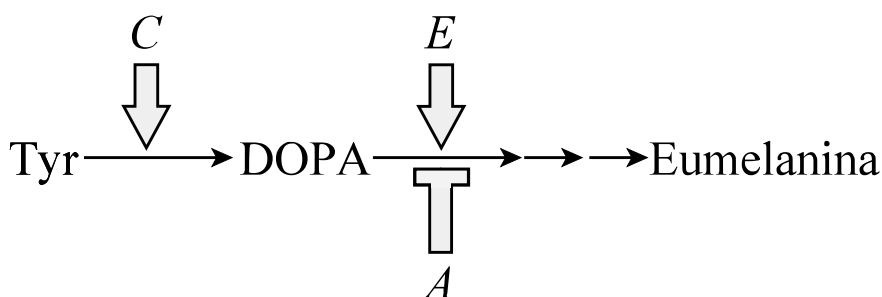
(b) Identifique os conceitos genéticos associados às seguintes observações:

- Fêmeas $w^e w$ são *eosin* claras, isto é, expressam menos pigmento que as $w^e w^e$ e que os machos w^e/Y ;
- Mesmo na presença dos genes se^+ e ve^+ , a expressão do alelo w impede a formação de pigmento;
- Fêmeas e machos *white* têm também corpo assimétrico.

(c) Como se explica que, ao contrário dos animais *white*, os de fenótipo *eosin* não têm corpo assimétrico?

(d) Uma fêmea *eosin* clara foi cruzada com um macho w^+ (ambos com *background* $se^+se^+ve^+ve^+$). Diga como se prevê ser a descendência, justificando com os genótipos produzidos.

22. Na figura seguinte apresenta-se uma via metabólica que resulta na produção de eumelaninas em murganinhos. As setas de C e E representam ativação dos respetivos passos metabólicos, enquanto a seta de A representa inibição.



(a) Identifique os genes desta figura que codificam os seguintes produtos genéticos:

Recetor MC1R: _____ ASIP: _____ Tirosinase: _____

(b) Caracterize as ações dos alelos a (fenótipo melânico) e A^Y (fenótipo Agouti).

(c) Em sua opinião, um animal com genótipo $A^Y Acc$ será Agouti ou albino? Justifique.

(d) Proponha um genótipo para animais melânicos que, cruzados entre si, podem dar descendência albina.

(e) Realizou-se um cruzamento entre uma linhagem Agouti e uma linhagem albina. A descendência (F_1) foi metade Agouti e metade castanha (tipo selvagem). Proponha os genótipos das duas linhagens e das classes da F_1 .

(f) Em seguida cruzaram-se os indivíduos castanho da F_1 entre si, obtendo-se na descendência animais selvagem, amarelo e albino nas proporções 9:3:4 respetivamente. Os retrocruzamentos da classe amarelo desta descendência com a linhagem albina original produziram, em $\frac{2}{3}$ dos casos, descendência com $\frac{1}{2}$ amarelo e $\frac{1}{2}$ albino, enquanto nos restantes $\frac{1}{3}$ deram só amarelo. Esquematize as sucessivas gerações e classes fenotípicas obtidas e atribua a cada classe os genótipos respetivos incluindo o locus E/e , completando os da alínea anterior.

35. Indique em cada espaço à esquerda a letra do conceito genético correspondente (lista à direita):

- | | |
|--|------------------------------|
| ___ Efeito Bombay | |
| ___ Talassémia (beta) minor | A. Fenocópia |
| ___ F_2 com três classes em proporções 12:3:1 | B. Lyonização |
| ___ Síndrome da talidomida | C. Dominância incompleta |
| ___ Fenótipo white de <i>Drosophila</i> | D. Gene recessivo epistático |
| ___ Gatas 'Calico' e 'Tortoiseshell' | E. Gene dominante epistático |
| ___ Corpo assimétrico por choque térmico, em <i>Drosophila</i> | |
| ___ Corpo de Barr | |
| ___ Sinais MC1R inibidos em ratinhos Agouti | |

Capítulo 4

31. Na tartaruga do Pacífico *Chelonia mydas* existem duas subpopulações, a de carapaça clara e a de carapaça escura. Embora predominem em áreas diferentes (a de carapaça clara mais a oeste), as distribuições sobrepõem-se. O fenótipo bico curto, devido a um alelo dominante (o recessivo dá bico longo), encontra-se em 96% das de carapaça clara e em 19% das de carapaça escura.

- (a) Com base no modelo de Hardy-Weinberg, determine as frequências genéticas para o tamanho do bico nas duas populações.
- (b) Calcule a percentagem de tartarugas heterozigóticas em cada uma das populações.
- (c) Se houver uma taxa de migração de 10% das tartarugas escuras para as claras, calcule como irá evoluir a frequência de bico curto ao fim de 1 geração em panmixia nestas últimas.

33. Na tabela encontram-se as estimativas de *fitness* para os tipos de hemoglobina em duas populações africanas:

População	Hemoglobina		
	A	S	AS
Nze	1	0,2	0,98
Qui	0,8	0,2	1

- (a) Calcule os coeficientes de seleção para os heterozigóticos nas duas populações.
- (b) Indique a população que está sujeita à pressão seletiva da malária, justificando.
- (c) A frequência do alelo Hb^S é 1% em Nze e 8% em Qui. Calcule as frequências de Hardy-Weinberg para os heterozigóticos nas duas populações.
- (d) Na população Nze verificou-se que a frequência de Hb^S variava com as classes etárias:

Idades	< 10 anos	10-40 anos	> 40 anos
$f(Hb^S)$	0,015	0,01	0,003

Sabendo que é uma população isolada, explique se estas diferenças têm a ver com um aumento ou uma diminuição recente da frequência nesta população.

Capítulo 5

8. (e) Na família dos probandos veio a nascer uma rapariga, com a deficiência enzimática (revelada por ter comido favas). Explique como estes dados poderiam invalidar a hipótese colocada, e forneça os argumentos necessários para manter a hipótese genética, apresentando o genótipo desta rapariga.

49. Considere o par de alelos R/r numa espécie de planta, em que R expressa flores amarelas e r flores vermelhas. O alelo r é recessivo e normalmente tem penetrância incompleta.

- (a) Qual das seguintes observações poderia ser indicativa de penetrância incompleta de r ?

- ___ Existem plantas de flor vermelha heterozigóticas
- ___ Existem plantas de flor amarela sem o gene R
- ___ Os heterozigóticos têm uma cor intermédia
- ___ Os homozigóticos rr podem ter cores intermédias

- (b) Cruzaram-se duas linhas puras, RR com rr , e do *selfing* da F_1 obteve-se uma F_2 com 274 plantas de flor amarela e 86 de flor vermelha. Sabendo que na linha pura da primeira geração o gene r tinha uma penetrância de 60%, os valores na F_2 sugerem que a penetrância de r na F_2 não podia ser tão baixa. Demonstre-o com o teste χ^2 .
- (c) Considerando que as condições ambientais nas três gerações foram constantes e bem controladas, que hipótese pode explicar o aumento da penetrância do alelo r na F_2 ?

Capítulo 8

15. Das espécies de kiwi, a que é mais conhecida comercialmente é *Actinidia deliciosa*, cujo cariótipo é descrito como sendo $2n = 6x = 174$. A partir desta informação, complete as frases:

- (a) O número de bivalentes na meiose é _____.
(b) O número de conjuntos básicos de cromossomas é _____.
(c) O número de cromossomas em cada um desses conjuntos básicos é _____.
(d) Em termos de múltiplo de n , trata-se dum cariótipo _____.
(e) Em termos de múltiplo de x , trata-se dum cariótipo _____.

22. Explícite as seguintes anomalias, encontradas no estudo dos cariótipos em células cancerígenas de crianças com leucemia linfoblástica aguda (ALL):

- i. $\text{del}(6)(q21)$ ii. $\text{t}(7;13)(p13;q12)$, $\text{dup}(3)(q21q25)$ iii. $\text{t}(4;11)(q27;q24)$
iv. $56,XY,+4,+6,+8,+10,+12,+14,+17,+18,+20,+21$ v. $46,XY / 47,XY,+21$

24. (r) Na síndrome de Turner não há um cromossoma X inativado (corpo de Barr).

Soluções

Capítulo 2. 29. d) 4,5%. **Capítulo 3. 22.** a) E, A, C; f) o amarelo dos 3/16 não pode ser devido a A^Y porque descende de animais AA. **35.** DCEADBABE. **Capítulo 4. 31.** b) 32% (carapaça clara) e 18% (escura); c) 92,7%. **33.** d) diminuição. **Capítulo 5. 49.** b) valor esperado de vermelhas é 54. **Capítulo 8. 24.** r) V.