

1º ano

Histórico da genética

Objetivos da unidade:

- relacionar a busca pelo entendimento dos processos da hereditariedade nos seres vivos com o estudo da Genética;
- compreender a 1ª e a 2ª leis da herança;
- reconhecer a aplicação dos cálculos de probabilidade às leis da herança.

Histórico da Genética

A Genética é a ciência que estuda a transmissão das características entre os descendentes, ou seja, a **hereditariedade**. Cada espécie apresenta um aspecto geral característico e traços próprios que, sob influência do ambiente em que vive, resultam na individualidade de cada uma delas. A altura de uma planta, por exemplo, depende de genes herdados, mas também de nutrientes presentes no ambiente; a coloração da pele humana depende de fatores hereditários, mas sua tonalidade pode ser alterada por ação de agentes externos, como a radiação solar.

A diversidade entre as espécies, cada qual com seus padrões de forma, tamanho e cor, sempre provocou questionamentos sobre o modo como os descendentes herdavam as características de seus progenitores. Com base nesses questionamentos, teve início a busca pelo entendimento da hereditariedade.

O avanço das ideias sobre hereditariedade

A manipulação de organismos para a produção de alimentos como queijo, vinho e pães, o cruzamento seletivo de animais domesticados e de variedades de plantas, e a seleção de sementes são tão antigos quanto a civilização humana.

Os antigos gregos já se preocupavam em conhecer o processo pelo qual as características individuais passavam aos descendentes através das gerações. Hipócrates (460-377 a.C.), considerado o "pai da Medicina", alegava que os filhos herdavam dos pais características, como a calvície e a cor dos olhos, por intermédio de partículas hereditárias.

Aristóteles (384-322 a.C.) também escreveu sobre a hereditariedade. Ele defendia a existência, no líquido seminal do pai, de alguma substância responsável pela transmissão dos caracteres hereditários.

Da Antiga Grécia até o final do século XIX, os avanços em relação à compreensão da hereditariedade dependiam dos conhecimentos referentes à reprodução dos seres vivos, assunto bastante debatido na época.

As teorias sobre a origem dos seres vivos e as primeiras ideias sobre fertilização e hereditariedade se complementavam, gerando novos questionamentos e novas hipóteses. Entre elas, está a do médico inglês **William Harvey** (1578-1657), que trazia a ideia de que todo animal se originava de um ovo produzido pela fêmea e fertilizado pelo sêmen do macho. Harvey indicava que o ovo se desenvolvia porque, no ovo fertilizado, já existia todo o material necessário para moldar o novo ser vivo. Neste momento, pode-se retomar a discussão referente às teorias sobre as origens dos seres vivos, contextualizando-se historicamente os

Teoria da pré-formação e teoria da epigênese avanços do pensamento científico.

As ideias de Harvey foram ampliadas no século XVIII por outros pesquisadores, para explicar com maior abrangência como um novo ser poderia ser gerado de um ovo fertilizado.

Assim, as opiniões sobre a maneira como os seres vivos se desenvolviam estavam divididas entre duas teorias que buscavam explicar esse processo, a teoria da pré-formação e a teoria da epigênese.

A **teoria da pré-formação** afirmava que havia um ser pré-formado no interior do ovo e, desse modo, todas as partes e a estrutura do organismo vivo já existiam e poderiam ter vindo do "ovo" (óvulo) da fêmea ou dos "vermes espermáticos" (espermatozoides) do macho.

Ilustração da teoria da pré-formação, que admitia que o ovo



Universidade Federal do Rio de Janeiro

Ao estudar a hereditariedade de diferentes características entre as plantas de ervilha, Mendel descreveu suas observações e encontrou padrões nas transferências de atributos. Entre os anos de 1856 e 1863, concluiu estatisticamente que algumas características eram mais numerosas que outras durante os cruzamentos das ervilhas.

Mais tarde, em 1865, apresentou seu trabalho, *Experiências em híbridos de plantas (Versuche über Pflazen – Hybriden)*, na Sociedade dos Naturalistas de Brünn. Seus estudos foram impressos e distribuídos entre vários países, como Alemanha, Áustria, Estados Unidos e Inglaterra, mas seu valor científico não foi reconhecido na época.

Os cientistas não estavam acostumados com análises estatísticas das descendências, portanto não valorizaram o trabalho de Mendel. Posteriormente, ele teve uma função burocrática no mosteiro e não pôde mais desenvolver estudos científicos. Mendel faleceu em 1884, nesse mesmo mosteiro, aos 61 anos. Somente em 1900, 16 anos após sua morte, seu mérito foi reconhecido. Três cientistas – Hugo de Vries (Holanda), Carl Correns (Alemanha) e Erich von Tschermak (Áustria) –, trabalhando separada e simultaneamente, chegaram às mesmas conclusões de Mendel, razão pela qual ele passou a ser considerado o fundador da Genética.

Teoria cromossômica da herança

No final do século XIX e início do século XX, a observação e a descrição dos cromossomos, a compreensão dos processos de mitose e meiose e o entendimento de que os genes se encontravam nos cromossomos permitiram que os resultados dos experimentos de Mendel fossem explicados em termos de estrutura e processo.

Estabelecida a relação entre os cromossomos e a herança dos genes, desenvolveu-se a **teoria cromossômica da herança**. Proposta independentemente por Walter Sutton e Theodor Boveri, essa teoria cita o fato de os cromossomos serem a base física dos fatores mendelianos.

Assim, a meiose e a duplicação e a divisão dos cromossomos pelas células-filhas foram relacionadas aos fatores de hereditariedade e à manutenção do número de cromossomos nas espécies. O material genético encontra-se, frequentemente, na forma de cromatina e, quando se inicia a divisão celular, ela se organiza na estrutura que forma os cromossomos.

Os estudos de Mendel, então, criaram possibilidades para a compreensão dos mecanismos evolutivos e auxiliaram no desenvolvimento da ciência atualmente conhecida como Engenharia Genética. Por meio de novas pesquisas nessa área científica, a Genética tem provocado transformações econômicas e sociais, como a descoberta de novos medicamentos, a utilização de células-tronco, o mapeamento genético e a terapia gênica.

Essas informações mostram a importância da Genética, a qual estuda não apenas as leis e os princípios que regem a transmissão das características hereditárias, mas abrange diversas áreas, especialmente a Química, a Medicina, a Evolução e a Ecologia.

Podem ser relacionadas as etapas da meiose para que os alunos relembram a forma como os cromossomos são separados entre as células-filhas na meiose.

Mundo do trabalho

Geneticista

A Genética teve um grande avanço nas últimas décadas. Com isso, o profissional que atua nessa área, o **geneticista**, passou a ser mais requisitado por sua atuação na pesquisa e manipulação genética.

Os trabalhos do geneticista podem estar associados ao ramo da pesquisa científica relacionada a doenças genéticas, exames de paternidade, células-tronco, desenvolvimento de medicamentos e organismos geneticamente modificados. Outras possibilidades é a pesquisa referente ao aconselhamento genético, voltado ao diagnóstico de famílias com doenças genéticas a determinadas doenças e verificação da probabilidade de repetição nos descendentes.

Esse organismo pré-formado precisaria apenas crescer até concluir seu desenvolvimento. A **epigênese** opunha-se à teoria da pré-formação e apoiava-se na ideia de que, no ovo fertilizado, se encontrava um material amorfo que, após a fecundação, sofria diferenciações e reestruturações e, gradualmente, formava o novo ser vivo. Contudo, somente com base na observação e descrição da estrutura e fisiologia dos gametas femininos e masculinos é que foi possível compreender, de forma completa, os processos de fertilização e desenvolvimento dos seres vivos.



Gregor Mendel

Os trabalhos de Mendel

No século XIX, os trabalhos do monge austríaco **Gregor Mendel** (1822-1884) permitiram que a herança biológica fosse mais bem compreendida. Nos jardins do mosteiro de Santo Tomás, na cidade de Brünn (atual Brno – República Tcheca), Mendel, que fazia parte da Ordem dos Monges Agostinianos, realizou diversos experimentos entre as plantas de ervilhas (*Pisum sativum*) com o objetivo de desenvolver híbridos com determinadas características.

As razões do sucesso em suas pesquisas foram, principalmente, o **material escolhido** e os **métodos de estudo**. As plantas de ervilha apresentam grande número de descendentes e ciclo reprodutivo curto, o que possibilitou a análise de várias gerações sucessivas. As características que se desenvolviam somente em uma geração eram consideradas acidentais, de modo que apenas a repetição em várias descendências era tomada como um fato. Além do ciclo curto, as plantas de ervilha são de fácil cultivo e apresentam **flores hermafroditas**.

Além disso, as ervilhas apresentam características bem visíveis e de fácil observação. Mendel estudava um caráter de cada vez, ignorando os demais detalhes, o que proporcionou uma amostragem com grande número de descendentes. Dessa forma, foi possível aplicar seus conhecimentos matemáticos na análise dos resultados, estabelecendo uma relação numérica entre eles, feito inédito na Biologia até então.

| Cor da flor | Posição da flor no caule | Cor da semente | Forma da semente | Forma da vagem | Cor da vagem | Canho |
|-------------|--------------------------|----------------|------------------|----------------|--------------|-------|
| purpura | axial | amarela | lisa | inflada | verde | curto |
| branca | terminal | verde | rugosa | comprimida | amarela | longo |

Quadro com os sete caracteres hereditários estudados por Mendel nas ervilhas

flores hermafroditas apresentam órgãos reprodutores masculinos e femininos em uma mesma flor. Nas ervilhas, essas flores se encontram fechadas no interior das pétalas, permitindo, assim, a ocorrência de autofecundação, mecanismo que facilita a formação de linhagens puras.

Explicar para alunos que muitos dos conceitos apresentados são novos para eles, mas serão incorporados gradualmente à medida que os estudos em Genética forem avançando. O objetivo de se apresentarem esses conceitos neste momento é estabelecer um primeiro contato com eles e tê-los como fonte de consulta.

Conceitos básicos em Genética

Para melhor entendimento dos cruzamentos realizados em Genética, existem alguns conceitos fundamentais que precisam ser destacados. Alguns deles foram criados e aprimorados desde os estudos de Mendel, outros, porém, apareceram à medida que as estruturas celulares, como cromossomos e genes, foram sendo descritas. Leia esses conceitos a seguir.

Caráter: aspecto morfológico ou fisiológico de um indivíduo, por exemplo: a pigmentação da pele, a altura da planta e a coloração da flor são caracteres determinados geneticamente.

Gene: unidade hereditária presente nos cromossomos e que, sob influência do ambiente, é responsável por determinados caracteres do indivíduo. É um segmento do DNA responsável pela síntese de um RNAm e, por meio deste, ocorre a síntese proteica. Cada gene é representado por uma ou mais letras. Exemplo: A, a, I^a, etc.

Locus: local ou posição no cromossomo em que se localiza determinado gene em todos os indivíduos de uma mesma espécie. *Loci* é o plural de *locus* (latim). O posicionamento de um gene fora do seu *locus* normal em determinado cromossomo implica, quase sempre, uma mutação.

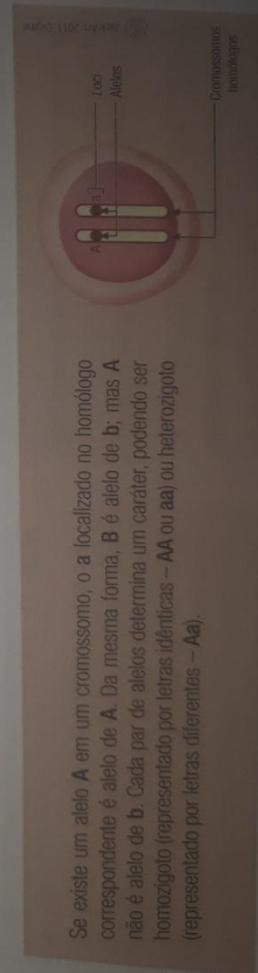
Alelos: variações do mesmo gene que ocupam o mesmo *locus* (posição) em cromossomos homólogos (do mesmo par) e que determinam o mesmo caráter. Os alelos apresentam diferentes origens, pois um deles é herdado da mãe e, o outro, do pai. Cada caráter é determinado por, pelo menos, um par de alelos. Se em determinado local (*locus*) de um cromossomo houver um alelo responsável pela manifestação do caráter "cor dos olhos", no cromossomo homólogo haverá um alelo que determinará o mesmo caráter em um *locus* correspondente.

Cromossomos homólogos: cromossomos que carregam alelos para o mesmo caráter. Um dos homólogos se origina do pai e o outro, da mãe.

Caráter dominante: caráter resultante da presença de um alelo que, em dose simples (heterozigose), encobre a manifestação de outro (chamado de recessivo). O alelo recessivo é representado por meio de letra minúscula e o alelo dominante, por meio da mesma letra mas maiúscula.

Caráter recessivo: aquele que só se manifesta quando o alelo está em dose dupla (homozigose).

Homozigoto e heterozigoto: quando os pares de alelos são iguais, os indivíduos são homozigotos (puros) para aquele caráter, podendo ser dominantes ou recessivos. São homozigotos: AA, aa, BB, bb, I¹I¹, etc. Quando os pares de alelos são diferentes, os indivíduos são heterozigotos para aquele caráter. São heterozigotos: Aa, Bb, I¹i, etc. O termo **hemizigoto** é utilizado para descrever a presença de apenas um alelo de determinado gene. Trata-se, frequentemente, de indivíduos machos, uma vez que o gene se localiza na região do cromossomo sexual X, não homóloga ao Y.



Genótipo: constituição genética de um indivíduo, ou seja, soma dos fatores hereditários (genes) que ele recebe dos pais e que transmitirá aos seus filhos no momento da reprodução. Não é visível, mas pode ser deduzido pela análise dos ascendentes e descendentes desse indivíduo. O genótipo é a representação dos alelos para cada caráter.

Fenótipo: expressão do genótipo somada à interação do ambiente, apresentando-se como a manifestação visível ou detectável do caráter considerado. É o conjunto de características morfológicas, fisiológicas e comportamentais de um indivíduo (fenótipo: genótipo + ambiente).

Proporção genotípica: resultados dos genótipos obtidos por meio dos cálculos de probabilidade.

Proporção fenotípica: do mesmo modo que há proporção genotípica, existe uma proporção entre as características fenotípicas.

Com relação ao genótipo e ao fenótipo, dois indivíduos podem apresentar o mesmo fenótipo, embora tenham genótipos diferentes. Por exemplo, duas pessoas podem ter o mesmo tipo sanguíneo (grupo A), no entanto uma delas pode ser homozigota e a outra, heterozigota. Desse modo, não é possível distingui-las quanto à presença de sangue tipo A, mas a análise dos genes alelos pode diferenciá-las.

No exemplo citado no parágrafo anterior, mesmo que os alunos ainda não tenham visto os genótipos dos tipos sanguíneos, é possível abordar a ocorrência de genes dominantes e recessivos, conceitos também trabalhados nesse tópico para se pensar na possibilidade de se atribuírem genótipos diferentes ao mesmo tipo sanguíneo.

Atividades

1. Qual é a importância da descrição da estrutura e do funcionamento dos gametas na compreensão da fecundação e das teorias de pré-formação e epigênese?

b) Por que os trabalhos de Mendel não foram valorizados na época de sua publicação?

Os cientistas da época não estavam acostumados com anti-

Com base nos conhecimentos sobre os gametas, mais especifi-