

# 1ª lei da herança ou 1ª Lei de Mendel

Gregor Mendel desenvolveu seus estudos décadas antes de os cromossomos terem sido observados ao microscópio e de se saber sobre o comportamento deles na formação de gametas e sua função nas células. Por meio da observação das diferentes características das gerações de ervilhas e de análises quantitativas baseadas em estudos matemáticos, Mendel desenvolveu conclusões para explicar a hereditariedade e identificou determinados padrões que fundamentaram as leis da herança.

Valendo-se das suas conclusões na época, ele elaborou uma das mais importantes generalizações da Biologia: a **1ª lei da herança ou 1ª Lei de Mendel**, também conhecida como **lei da segregação**.

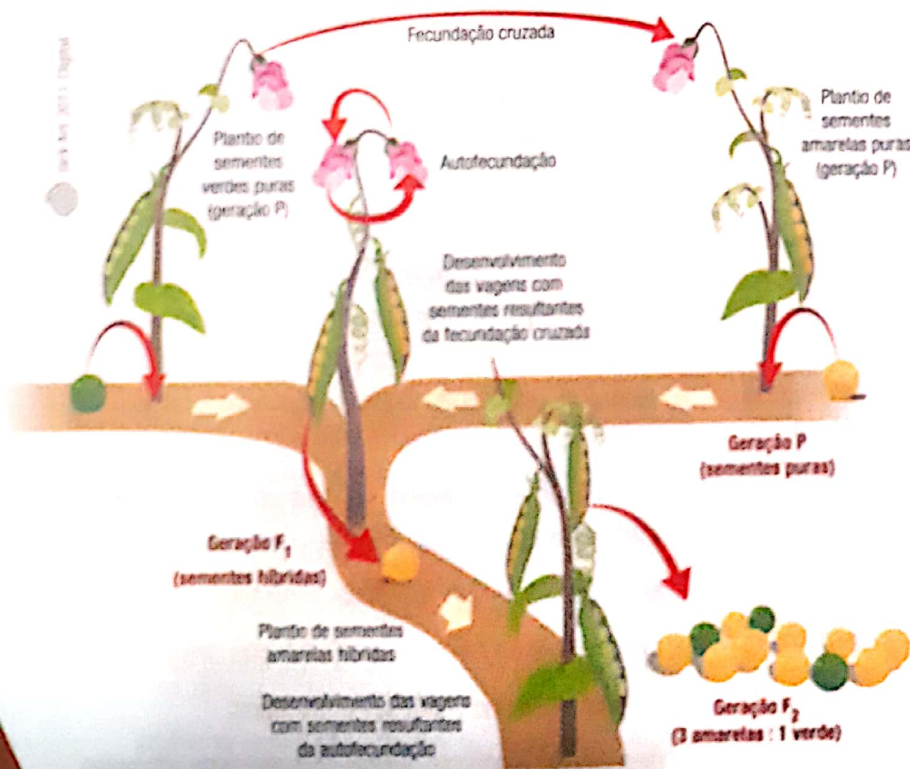
Os cruzamentos entre as plantas de ervilha realizados por Mendel foram feitos entre plantas diferentes e, para prevenir a autofecundação nas flores-teste, as partes masculinas (anteras produtoras de pólen) das flores escolhidas para serem paternas foram removidas antes de a parte feminina (a qual apresenta estruturas receptoras de pólen) estar completamente madura. O pólen do progenitor escolhido foi transferido, na época apropriada, para a parte feminina da flor designada para ser a geradora das sementes, realizando-se, assim, uma polinização artificial.

Uma das características estudadas pelo monge foi, por exemplo, a **cor da semente** das ervilhas localizadas no interior das vagens. Ele realizou a reprodução cruzada de plantas de ervilhas com sementes amarelas, consideradas puras por serem obtidas por autofecundação natural, com plantas de ervilhas com sementes verdes, também puras.

Esse primeiro cruzamento é denominado **parental** e simbolizado pela letra **P**. Como resultado dele, obtém-se a geração seguinte, simbolizada por **F<sub>1</sub>** (filhos dos parentais, sendo a primeira geração a partir deles), que poderia desenvolver sementes amarelas, verdes ou intermediárias, pensava Mendel. Os resultados mostraram, porém, que essa linhagem era formada exclusivamente por ervilhas com sementes amarelas no interior dos frutos. Nenhuma das plantas produziu sementes verdes.

Em seguida, Mendel cultivou as sementes amarelas obtidas em **F<sub>1</sub>**. As plantas cresceram, formaram flores e ele permitiu que essa geração se autofecundasse. Esse mecanismo reprodutivo possibilitou a formação de uma segunda geração de sementes, representada por **F<sub>2</sub>**. No entanto, diferentes dos resultados de **F<sub>1</sub>**, o monge observou algumas sementes verdes junto às amarelas. Como as sementes verdes poderiam descender de sementes exclusivamente amarelas?

Ao realizar a contagem das sementes, em um trabalho de extrema dedicação e paciência, ele encontrou 8023 descendentes na geração **F<sub>2</sub>**, sendo 6022 ervilhas de sementes amarelas e 2001 ervilhas de sementes verdes. Aplicando suas análises matemáticas, identificou que em **F<sub>2</sub>** havia a proporção de três ervilhas de sementes amarelas para uma de semente verde, ou seja, 6022/2001 ou 75% (3/4) para 25% (1/4).



■ Representação esquemática de cruzamentos realizados por Mendel entre plantas de ervilhas, considerando-se a característica de cor das sementes.

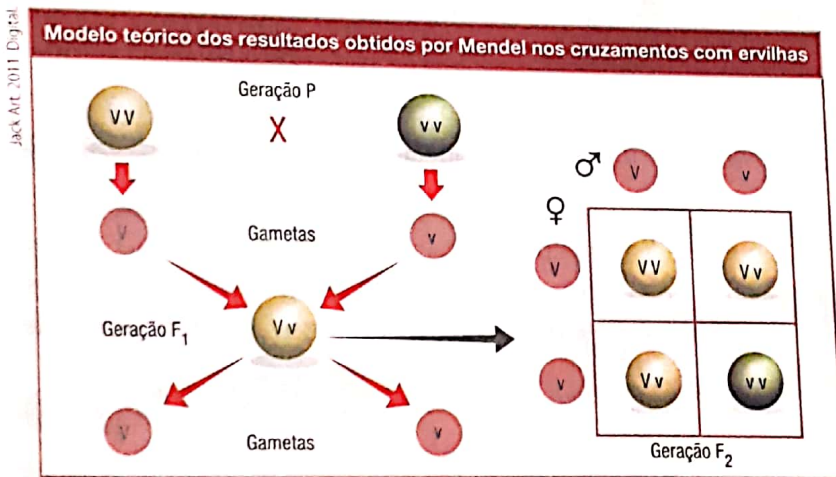
A coloração verde da semente não apareceu em  $F_1$ , porém, no segundo resultado ( $F_2$ ), ela se manifestou em 25% dos descendentes. Ao analisar outros experimentos como esse, com sete características diferentes de variedades puras de ervilhas, Mendel deduziu a existência de **unidades hereditárias**, atualmente chamadas de **genes**, que expressam caracteres dominantes ou recessivos.

Com base nesses experimentos e em suas repetições para outras características, Mendel deduziu:

Toda característica está condicionada a um par de "fatores" (modernamente chamados "genes") que se separa (segregação) com a mesma probabilidade durante a formação dos gametas, indo apenas um fator para cada gameta. Por esse motivo, os gametas são puros. Após a fecundação, os fatores se juntam, formando novamente um par.

Conforme visto anteriormente, para efeito de estudo, cada gene é representado por uma letra do alfabeto. As letras maiúsculas representam os **alelos dominantes** – aqueles que permitem a manifestação da característica – e as minúsculas, os **alelos recessivos**. De acordo com os padrões da Genética, adota-se a **letra inicial do caráter** maiúscula para a dominância e a letra minúscula para a recessividade. Por exemplo, V: gene alelo que representa a coloração amarela; v: gene alelo para a coloração verde.

Utilizando esses símbolos, os cruzamentos de Mendel podem ser representados, esquematicamente:



No modelo apresentado ao lado, na geração  $F_2$ , é utilizado o Quadro de Punnett, uma maneira de simplificar a apresentação e resolução de cruzamentos em Genética. Por meio desse diagrama, desenvolvido pelo geneticista inglês Reginald Punnett, é possível separar e visualizar os gametas originados por cada genitor e os possíveis genótipos e fenótipos resultantes do cruzamento.

Neste quadro, as conclusões de Mendel são apresentadas comparativamente com os conhecimentos atuais:

### Em 1865, Mendel sabia que:

- as plantas apresentam fatores hereditários;
- os fatores são transmitidos de uma geração a outra;
- os fatores podem ser representados por letras: maiúscula (A) para o dominante e minúscula (a) para o recessivo;
- as plantas híbridas ( $F_1$ ) apresentam os dois fatores (Aa) e só assim podem produzir dois tipos de descendentes ( $F_2$ );
- os fatores, na planta híbrida, não se misturam;
- os fatores, na planta híbrida, devem se separar na formação dos gametas, de modo que cada gameta apresente apenas um dos fatores.

### Atualmente, Mendel saberia que:

- as plantas híbridas ( $F_1$ ) apresentam os dois alelos (A e a);
- durante a meiose, os cromossomos homólogos se separam;
- a meiose explica como os alelos se separam na formação dos gametas;
- a partir do DNA, uma molécula de RNA é sintetizada (RNA mensageiro) e codifica a proteína.

## Organize as ideias

3 Sugestão de resposta da seção **Organize as ideias**

Relembrando o que foi discutido no início da unidade sobre a seleção de características de espécies vegetais e animais pelos seres humanos por meio da realização de cruzamentos controlados, mostre como essas seleções são explicadas com base na 1ª Lei de Mendel e, em seguida, registre os conceitos de Genética que seguem.

cromossomos homólogos – gene e alelos – dominante e recessivo – homozigoto e heterozigoto – genótipo e fenótipo

### Noções de probabilidade

Os cálculos matemáticos auxiliaram Mendel na análise de seus experimentos, sendo incorporados posteriormente aos estudos de Genética. Dessa forma, noções de probabilidade e suas regras facilitam a compreensão sobre os cruzamentos realizados e a análise das informações genéticas.

Se um cientista precisa comprovar os seus experimentos, pode fazê-lo por meio de uma avaliação matemática com resultados precisos, recorrendo à teoria das probabilidades e à estatística. A análise das probabilidades pode ajudar a resolver problemas matemáticos, calcular riscos e é utilizada até mesmo em testes que revelam um pouco mais da natureza humana.

Imagine a seguinte situação: antes de iniciar uma partida de futebol, o árbitro joga uma moeda para cima, diante dos dois capitães e dos auxiliares, para que seja escolhido o lado do campo e definida a saída da bola. Nesse caso, qual a probabilidade de o lado “cara” ficar para cima?

A probabilidade abrange um conjunto de regras que leva à análise de qualquer fenômeno real, quantificável ou numérico e pode ser definida como a frequência com que um fato pode ocorrer entre dois ou mais eventos possíveis. Para tanto, deve-se dividir o número de eventos desejados pelo número total de eventos possíveis. A **probabilidade** pode ser representada pela seguinte expressão:

$$\text{Probabilidade} = \frac{\text{Nº de eventos desejados}}{\text{Nº de eventos possíveis}}$$

No caso do lançamento de uma moeda, como faz o árbitro de futebol, a probabilidade de o resultado ser “cara” é:

Número de eventos desejados = 1 (cara).

Número de eventos possíveis = 2 (cara ou coroa).

Então,  $P = \frac{1}{2}$  ou 50%.

No exemplo de um jogo de dados, as faces têm a mesma chance de ocorrência, ou seja, em um lançamento poderá sair qualquer uma delas, de 1 a 6. Nesse caso, o número total de eventos é igual a 6. Desejando que a face voltada para cima seja a 3 e só existindo uma única face 3, pode-se calcular a probabilidade da seguinte maneira:

Número da ocorrência desejada, ou seja, a face 3 = 1.

Número total de eventos possíveis = 6.

Portanto,  $P = \frac{1}{6}$  ou 16,6%.

Qual a probabilidade de se obter, novamente, a face 3 em uma segunda tentativa? Maior, menor ou igual à da primeira ocorrência?

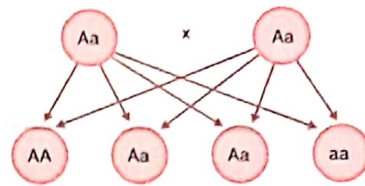
**Resposta:** A probabilidade de um fato ocorrer não se modifica pela ocorrência desse mesmo fato em tentativas anteriores. Portanto, a chance de sair novamente a face 3 será de  $\frac{1}{6}$  ou 16,6%, independentemente dos lançamentos anteriores.

## Probabilidade e Genética mendeliana

Em Genética, a probabilidade é utilizada para determinar as proporções genotípicas e fenotípicas dos indivíduos gerados de determinado cruzamento. Por exemplo, no cruzamento de um indivíduo heterozigoto, com o genótipo  $Aa$ , a probabilidade de formar gametas portadores do alelo  $A$  é a mesma de formá-los com o alelo  $a$ ,  $\frac{1}{2}$  ou 50%.

Considerando o cruzamento de um casal de heterozigotos ( $Aa \times Aa$ ) para certa característica, tem-se a seguinte situação na descendência:

		Mãe	
		A	a
Pai	A	AA	Aa
	a	Aa	aa



Como os genes estão nos cromossomos que foram segregados (separados) durante a meiose e, após a fecundação, eles se unem ao acaso, existem quatro possibilidades na descendência (AA, Aa, Aa e aa) do referido casal.

No entanto, se quisermos obter o descendente heterozigoto, a chance é de 2 em cada 4 ( $\frac{2}{4}$ ) ou de  $\frac{1}{2}$ .

## CONEXÕES

Os cálculos probabilísticos fornecem resultados esperados, mas nem sempre funcionam assim na prática. Ao se lançar uma moeda duas vezes, não se obtém obrigatoriamente "cara" em um lançamento e "coroa" no outro. Pode aparecer coroa ou cara nos dois lançamentos.

Com um número maior de lançamentos, é possível obter resultados mais próximos do esperado. Com 1 000 lançamentos, é provável 50% de cara e 50% de coroa. Na Genética, ocorre o mesmo: um grande número de descendentes, com ciclos reprodutivos rápidos, pode ser avaliado estatisticamente com mais precisão do que um número reduzido, com longo tempo de reprodução.


Um exemplo disso ocorre quando se deseja saber, por meio de uma pequena amostra, os resultados percentuais de determinada característica. Para se saber a porcentagem de brasileiros com olhos verdes, não basta se basear na quantidade de alunos com essa característica em apenas uma sala de aula. A fim de se obterem resultados válidos, deve-se levar em conta uma grande amostragem.

Outro fator a ser considerado é a proporção fenotípica de 3:1, clássica nos resultados entre os descendentes de cruzamentos de dois heterozigotos com dominância. Se um casal tiver quatro filhos, não significa que três deles terão obrigatoriamente o fenótipo dominante e um terá o fenótipo recessivo. Essa proporção revela que cada filho tem três chances em quatro, ou 75%, de nascer com o fenótipo dominante e, evidentemente, uma chance em quatro, de ter o recessivo. Um número maior de filhos ou de repetição dos eventos evidenciará melhor a proximidade entre a probabilidade esperada e a obtida.

## Regra do OU: adição de probabilidades

Nos cálculos de probabilidade, a regra do OU refere-se à ocorrência de eventos mutuamente exclusivos, ou seja, o acontecimento de um evento ou de outro. Isso significa que a ocorrência de um impede a do outro. Ao jogar uma moeda, ela deve mostrar o lado "cara" ou o lado "coroa". No lançamento de um dado, ele só pode revelar uma das seis faces (1, 2, 3, 4, 5 ou 6), não sendo possível exibir duas faces ao mesmo tempo. Por isso, o cálculo da ocorrência de um evento ou de outro deve ser feito por meio da adição isolada das probabilidades, porque é o mesmo caráter que está sendo analisado. Observe estes exemplos:

• Qual a probabilidade de cair uma face par no lançamento de um dado?

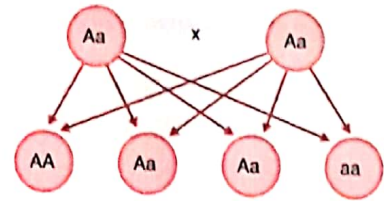


$\frac{1}{6} + \frac{1}{6} + \frac{1}{6} = \frac{3}{6} = \frac{1}{2}$

### Exercício resolvido

Qual a probabilidade de um casal de heterozigotos (Aa), para determinada característica, vir a ter um descendente dominante?

Se AA é igual a  $\frac{1}{4}$  e Aa equivale a  $\frac{2}{4}$  ou  $\frac{1}{2}$ , devem-se somar as duas possibilidades, pois servem os genótipos AA ou Aa. Portanto:  $\frac{1}{4} + \frac{2}{4} = \frac{3}{4}$  ou 75%.



Perceba que a regra do OU mostra a ocorrência de dois acontecimentos que se excluem mutuamente. Nesse caso, é só realizar a **adição** das probabilidades de cada evento isoladamente.

## Regra do E: produto de probabilidades

- Considerando o lançamento simultâneo de duas moedas, qual a chance de se obterem duas coroas?

Quando os eventos são independentes, é válido o princípio conhecido como regra do E, ou seja, ainda que ocorram ao mesmo tempo, um evento não impede que o outro aconteça. Ao se lançarem simultaneamente duas moedas, é possível calcular a chance de se obterem duas coroas por meio desse princípio, segundo o qual a probabilidade de dois (ou mais) eventos independentes ocorrerem juntos é dada pelo **produto** das probabilidades de cada evento separadamente.

Dessa forma, a chance de sair coroa, no lançamento de duas moedas, é igual ao produto das probabilidades de se obterem coroa e coroa, isoladamente, ou seja:

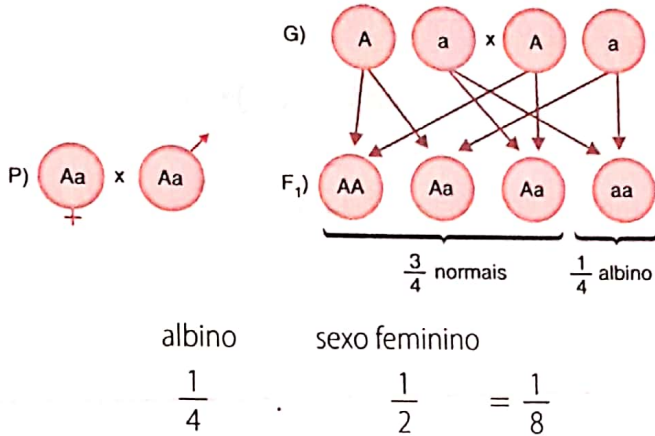
$$P = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

Muitas vezes, a regra do E é usada em casos nos quais se deseja saber a característica fenotípica e também o sexo do descendente. Exemplo:

### Exercício resolvido

Qual a probabilidade de um casal normal, heterozigoto para o albinismo (pele clara em consequência da falta de melanina), vir a ter um descendente albino e do sexo feminino (filha albina)?

Como o casal é normal e heterozigoto, entende-se que essa característica é condicionada por alelo dominante. Assim, o albinismo é uma característica recessiva (aa). Analise o cruzamento a seguir.

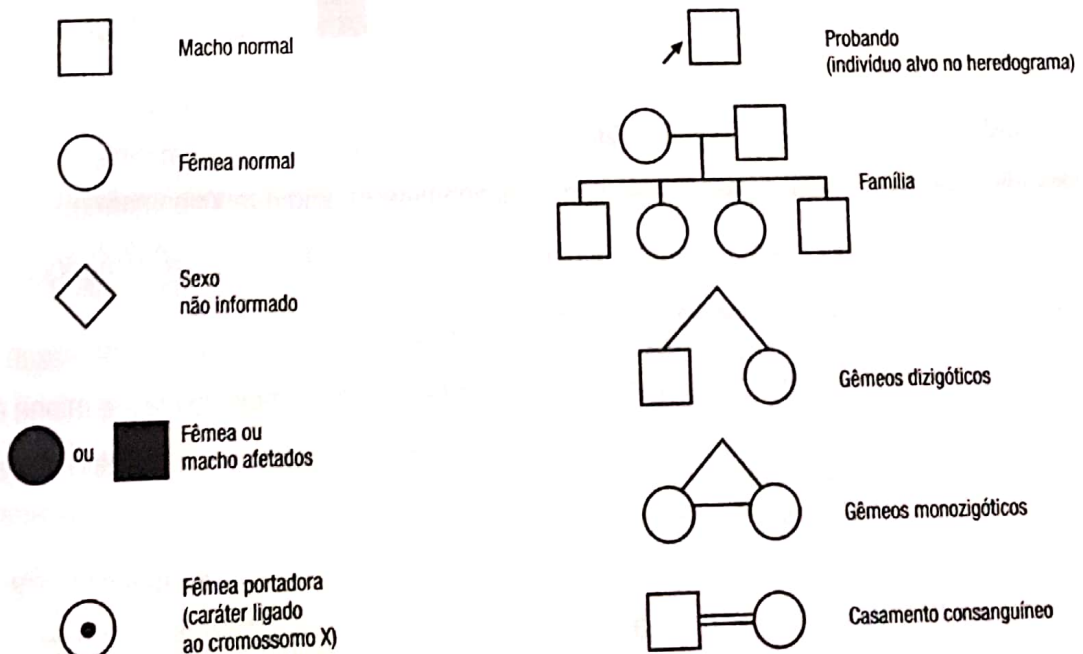


Como o homem apresenta dois cromossomos sexuais diferentes (X e Y), é ele quem determina o sexo. Assim, há 50% de chances de o espermatozoide carregar o cromossomo X e 50% de carregar o Y.

- Na ocorrência de um evento OU outro: somar as probabilidades.
- Na ocorrência de um evento E outro: multiplicar as probabilidades.

## Genealogias

A representação gráfica denominada **heredograma**, **árvore genealógica** ou **genealogia** é um recurso empregado no estudo dos cruzamentos para análise dos aspectos da herança biológica em uma família. Na construção de uma genealogia, são utilizados certos símbolos que representam os componentes da família e as relações de parentesco entre eles através das gerações.



## Análise de genealogias

Ao analisar uma genealogia, deve-se considerar que ela retrata, por meio de símbolos, a transmissão de determinado gene para uma característica em uma família. Com base nesse dado, a principal informação que se deve examinar é se o caráter estudado é dominante ou recessivo. De modo geral, um casal com característica recessiva (genótipo  $bb \times bb$ ), salvo em casos de mutação, não poderia ter um descendente com fenótipo dominante (genótipo  $BB$  ou  $Bb$ ). No entanto, o inverso pode ocorrer, ou seja, um casal dominante ( $B\_ \times B\_$ ) pode ter um descendente recessivo ( $bb$ ), basta que os cônjuges sejam ambos heterozigotos ( $Bb \times Bb$ ).

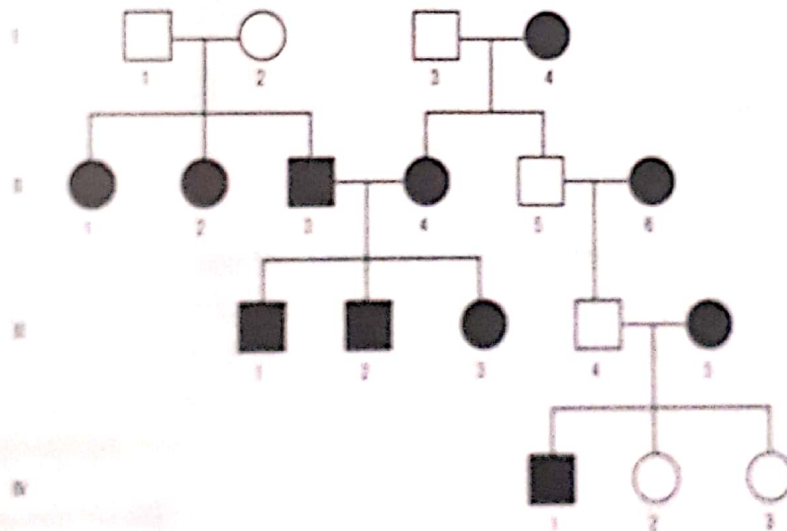
Esse fato permite concluir que, se pais com fenótipos normais (representados por figuras vazias) geram um descendente com fenótipo afetado (representado por figura cheia), esse caráter é recessivo. No entanto, se pais com fenótipos afetados (figuras cheias) geram um descendente com fenótipo normal (figura vazia), o caráter é dominante.



Observe o exemplo.

### Exercício resolvido

Na genealogia a seguir, as figuras cheias representam indivíduos que, na fase adulta, desenvolveram uma doença hereditária: a miopia. Examine as afirmações sobre o tipo de miopia presente nos membros dessa família.



- I. É uma doença de caráter autossômico recessivo.
- II. Os indivíduos 1 e 2 da geração I apresentam genótipo heterozigoto e fenótipo normal.
- III. O homem representado pelo número 5 da geração II tem possibilidade de ser homozigoto.
- IV. Não é possível saber o genótipo das mulheres 2 e 3 da geração IV.
- V. Se o casal 1 e 2 da geração I tiver um novo descendente, a probabilidade de ele ser míope é de  $\frac{1}{4}$  ou 25%.

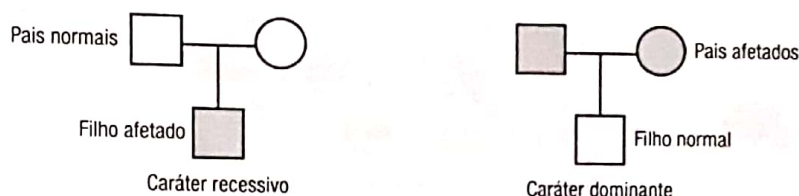
São corretas as afirmações:

- a) apenas I, II, III e IV
- b) apenas I, III e IV
- c) apenas II e V
- d) apenas I, III e V
- e) apenas I, II, V

## Análise de genealogias

Ao analisar uma genealogia, deve-se considerar que ela retrata, por meio de símbolos, a transmissão de determinado gene para uma característica em uma família. Com base nesse dado, a principal informação que se deve examinar é se o caráter estudado é dominante ou recessivo. De modo geral, um casal com característica recessiva (genótipo  $bb \times bb$ ), salvo em casos de mutação, não poderia ter um descendente com fenótipo dominante (genótipo  $BB$  ou  $Bb$ ). No entanto, o inverso pode ocorrer, ou seja, um casal dominante ( $B\_ \times B\_$ ) pode ter um descendente recessivo ( $bb$ ), basta que os cônjuges sejam ambos heterozigotos ( $Bb \times Bb$ ).

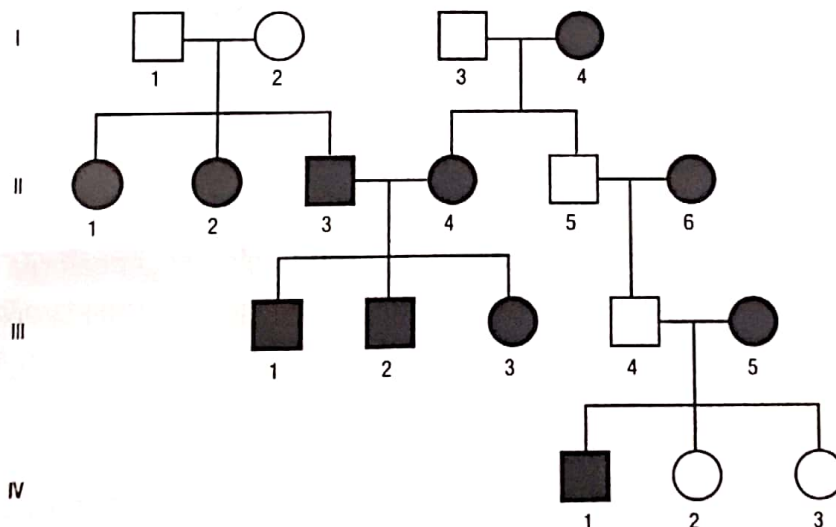
Esse fato permite concluir que, se pais com fenótipos normais (representados por figuras vazias) geram um descendente com fenótipo afetado (representado por figura cheia), esse caráter é recessivo. No entanto, se pais com fenótipos afetados (figuras cheias) geram um descendente com fenótipo normal (figura vazia), o caráter é dominante.



Observe o exemplo.

### Exercício resolvido

Na genealogia a seguir, as figuras cheias representam indivíduos que, na fase adulta, desenvolveram uma doença hereditária: a miopia. Examine as afirmações sobre o tipo de miopia presente nos membros dessa família.



- I. É uma doença de caráter autossômico recessivo.
- II. Os indivíduos 1 e 2 da geração I apresentam genótipo heterozigoto e fenótipo normal.
- III. O homem representado pelo número 5 da geração II tem possibilidade de ser homozigoto.
- IV. Não é possível saber o genótipo das mulheres 2 e 3 da geração IV.
- V. Se o casal 1 e 2 da geração I tiver um novo descendente, a probabilidade de ele ser míope é de  $\frac{1}{4}$  ou 25%.

São corretas as afirmações:

- a) apenas I, II, III e IV.      c) apenas II e V.      **x e) apenas I, II, V.**
- b) apenas I, II e III.      d) apenas II, III e V.



### Comentários:

Nesse exercício resolvido, pode-se observar que o casal formado pelos indivíduos 1 e 2 da geração I apresenta fenótipo diferente dos filhos 1, 2 e 3 da geração II. Por isso, o casal apresenta genótipo heterozigoto ( $Mm \times Mm$ ) e os filhos são homozigotos recessivos ( $mm$ ).

Quanto às afirmativas, tem-se:

- I. Correta, pois o gene está presente em cromossomo autossomo (não sexual) e o padrão do caráter é recessivo.
- II. Correta, pois os pais (1 e 2) são dominantes heterozigotos ( $Mm$ ) e têm três filhos recessivos ( $mm$ ). Cada filho apresentou a probabilidade de 25% de receber os dois genes da miopia ( $mm$ ).
- III. Incorreta, porque o indivíduo 5 (geração II) é filho de 4 (geração I), homozigoto ( $mm$ ). Como o 5 não é míope e recebe o gene recessivo, ele deve ser obrigatoriamente heterozigoto ( $Mm$ ).
- IV. Incorreta, porque as mulheres 2 e 3 da geração IV são  $Mm$ .
- V. Correta, porque cada filho do casal formado por 1 e 2 da geração I teve a probabilidade de 25% de receber os dois genes para a miopia.

### Cruzamento-teste

O cruzamento-teste ou *test-cross* é utilizado em Genética quando um indivíduo de fenótipo dominante apresenta genótipo desconhecido (homozigoto ou heterozigoto). Para saber qual é o seu genótipo, deve-se realizar o cruzamento desse indivíduo com outro recessivo, naturalmente homozigoto.

Se os resultados obtidos no cruzamento-teste revelarem dois tipos de descendentes, um com fenótipo dominante e outro com recessivo, conclui-se que o progenitor em questão é heterozigoto. Por outro lado, se todos os descendentes apresentarem fenótipo dominante, muito provavelmente o indivíduo testado é homozigoto.

Observe o exemplo:

#### Exercício resolvido

Em uma feira de animais, foi adquirido um *hamster* macho reprodutor e de pelagem escura, a qual é considerada dominante para esse animal. O vendedor afirmou que o animal era puro (homozigoto). Como o fenótipo escuro é condicionado por alelo dominante (B) e o branco é determinado por alelo recessivo (b), como é possível se certificar da pureza (homozigose) do animal? O mais indicado é a realização do cruzamento-teste, ou seja, cruzar o *hamster* com uma fêmea branca (bb).

Ao analisar a descendência, duas situações podem ocorrer:

- a) Se diversos filhotes nascerem escuros, significa que o animal comprado é puro.

P)  $BB \times bb$

G)  $B \quad b$

F<sub>1</sub>) Proporção genotípica – 100%  $Bb$

Proporção fenotípica – 100% filhotes escuros

- b) Se algum descendente nascer com a pelagem branca, significa que o *hamster* adquirido também tem o gene para a coloração branca. No entanto, como ele é escuro, seu genótipo deve ser heterozigoto ( $Bb$ ), ou seja, não é puro.

P)  $Bb \times bb$

G)  $B/b \quad b$

F<sub>1</sub>) Proporção genotípica – 50%  $Bb$  e 50%  $bb$

Proporção fenotípica – 50% filhotes escuros e 50% filhotes brancos.