



# GENÉTICA NO COTIDIANO

Material de apoio para o curso

Organizador: Enéas Ricardo Konzen

G328

Genética no cotidiano. Material de apoio para o curso/  
Enéas Ricardo Konzen – Organizador.

Diagramação: Ana Carolina Nardini Cabral e  
coordenação de Marlise Bock Santos.

NAPEAD - Núcleo de Apoio Pedagógico à Educação à Distância

Imbé - RS: 2024.

112 p. ; il. color. Recurso eletrônico.

1. Genética. 2. Educação Básica. 3. Konzen, Enéas Ricardo.  
I. Cabral, Ana Carolina Nardini. II. Santos, Marlise Bock.  
III. Título.

CDU 575(816.5)

Ismael Cabral – CRB10/2484

# Módulo 4

Autores:  
Kaliana Ferreira,  
Luísa Bertolini e  
Enéas Ricardo Konzen

## MÓDULO 4

# VARIAÇÃO GENÉTICA EM NÍVEL MORFOLÓGICO

## Conceitos importantes

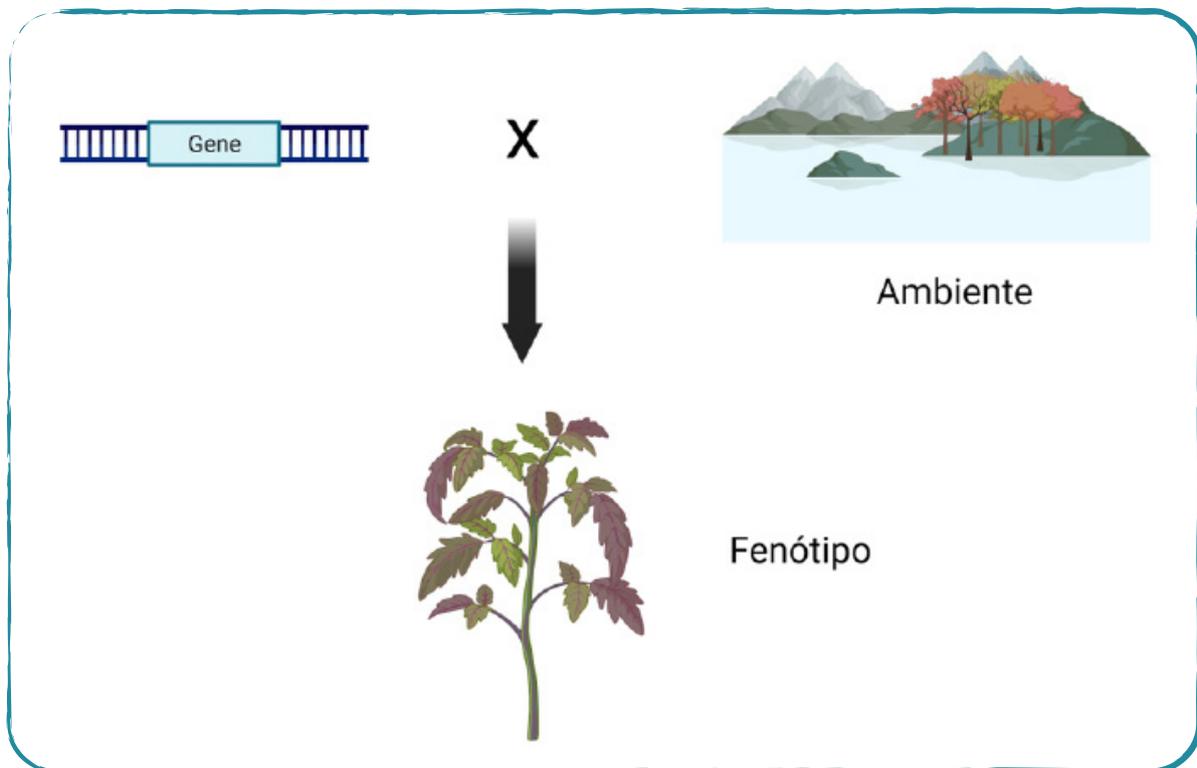
Chegou a hora de falar sobre **diversidade genética**. Nos capítulos anteriores abordamos como as diversas formas de vida surgiram a partir de um ancestral comum, o LUCA. Vimos também que a grande diversidade de formas de vida pode ser entendida a partir da variabilidade de mutações que ocorrem nos genes dos organismos, ou seja, no DNA. É no DNA que podemos examinar a diversidade genética, mas ela também se reflete nas diversas formas, cores, tamanhos de animais, plantas, fungos e todos os outros organismos que conhecemos.

Mas também podemos reconhecer facilmente a **variação genética** dentro da nossa espécie. Você pode olhar para as pessoas da sua família também e verificar que são diferentes. As cores dos olhos são diferentes, assim como a estatura, a massa corporal, a cor do cabelo, etc. Mas também será através dessas características que você poderá reconhecer semelhanças com seus familiares e mais diferenças para aqueles que não são seus parentes diretos. A diversidade genética em nível de DNA produz essas diferentes características. E você herda características dos seus pais, que herdaram dos seus avós. Mas o ambiente em que você vive, assim como seus pais e avós, também influencia o modo como esta característica será manifestada.

A maneira ou forma como uma característica é expressa em um indivíduo é o seu **fenótipo**. O fenótipo é produto da expressão dos genes do seu DNA e da influência do ambiente. Por exemplo, suponha que o seu DNA contém instruções para que sua altura máxima seja de 1,78m. Essas 'instruções', na verdade, são o conjunto de genes e suas formas alternativas, os alelos, que determinam essa característica. É o seu **genótipo**. No entanto, imagine que você atingiu uma altura de 1,85m na sua vida. Isso pode ser o resultado da interferência de vários eventos que ocorreram durante o seu crescimento, e que não são produto direto do DNA. Genericamente, podemos dizer que o ambiente modulou a sua altura para um valor maior do que seria produzido pelo seu genótipo.

Assim, embora variações genéticas determinam mudanças no fenótipo, o ambiente também o influencia, sendo o seu efeito maior ou menor, dependendo da característica (Figura 4.1). É uma forma simplificada de entender como um fenótipo é produzido. Na verdade, os cientistas hoje estão explorando como o ambiente

modula as moléculas que circundam o DNA, influenciando o fenótipo. Assim, tudo isso é muito mais complexo, mas aqui valeu uma pitada de mistério para que você procure mais sobre o assunto.



**Figura 4.1** – Interação entre gene e ambiente condicionando o fenótipo. Criada no BioRender.

Agora, vamos então rever e/ou definir melhor alguns conceitos que apareceram:

**Gene:** é um segmento de DNA que poderá ser transcrito a RNA e ser traduzido a uma proteína;

**Alelo:** forma alternativa de um gene, resultado de mutações que ocorrem no gene. Pode conferir fenótipos diferentes;

**Diversidade genética:** se formos considerar apenas um gene, medida da variabilidade de alelos presentes em uma população para aquele gene. Pode ser ampliada para vários genes, como uma medida da variabilidade de alelos (diferentes alelos) presentes em uma população para vários genes;

**Genótipo:** para um gene, par de alelos que estão presentes em um indivíduo, sendo um alelo da mãe e outro pai. Para vários genes, o mesmo raciocínio é ampliado ao conjunto de genes.

**Fenótipo:** manifestação visual do genótipo ou a forma como o genótipo é expresso.

Hoje, análises de diversidade genética são feitas principalmente por meio de sequenciamento de DNA e de metodologias relacionadas. No entanto, a genética em si começou com análises tipicamente morfológicas. De forma indireta, cientistas conseguiram mostrar como as características eram herdadas a partir da análise do seu fenótipo. E foi Gregor Mendel quem começou essa história maravilhosa e carregada de descobertas.

## → O clássico exemplo das ervilhas de Mendel: a variação genética diante dos seus olhos

Mendel trabalhou com ervilhas (*Pisum sativum* L.) em um monastério localizado em território que atualmente pertence à República Tcheca. Ele fez experimentos controlados, cruzando ervilhas que apresentavam características com contraste específico: cor da semente (lisa ou amarela), forma da semente (lisa ou rugosa), cor da flor (púrpura ou branca), forma da vagem (inflada ou constricta), cor da vagem (verde ou amarela), posição da flor (axial ou terminal) e comprimento de caule (longo ou curto).

Vamos usar o exemplo da forma da semente: lisa ou rugosa. Ele observou que algumas plantas que produziam sementes lisas, quando autofecundadas, voltavam a produzir somente sementes lisas. E sempre produziam somente sementes lisas nas gerações seguintes. O mesmo acontecia com sementes rugosas. São as chamadas **linhas puras**.

Mendel teve o cuidado de fazer cruzamentos somente entre linhas puras, ou seja, que sempre produziam o mesmo fenótipo na descendência. Quando fez o cruzamento entre um parental de sementes rugosas com outro de sementes lisas, obteve a primeira geração de descendência chamada de **primeira geração filial ou  $F_1$** . Nesse cruzamento, assim como para as demais características, uma característica sempre se sobressaía sobre a outra. Para o caso das sementes lisas ou rugosas, foram geradas 100% sementes lisas no cruzamento.

Na **segunda geração ( $F_2$ )**, com a autofecundação - que significa 'polinizar a si mesma' -, a forma "escondida" do traço (semente rugosa) reaparecia em uma minoria de plantas, representando 25%, enquanto 75% eram de sementes lisas. Com isso, chegou à conclusão de que existia uma razão de 3:1, ou seja, 3 sementes lisas e 1 semente rugosa.

## Conclusões a partir disso:

1. As características são determinadas por algum fator. Hoje em dia, conhecemos como genes.
2. Cada indivíduo possui dois fatores (um par de alelos, portanto) que determinam uma característica, sendo um herdado pelo pai e outro pela mãe.
3. Existem fatores dominantes e recessivos. Os dominantes são aqueles que se sobressaem em relação aos recessivos, sempre determinando o fenótipo quando aparecem, mesmo que em apenas uma cópia. Os recessivos ficam “mascarados” pelos dominantes e apenas se expressam quando estão presentes em dose dupla.

Vale ressaltar que recessivo não quer dizer algo negativo, como frequentemente se passa a ideia. Na verdade, recessivo é o alelo que não consegue ser distinguido fenotipicamente quando outro alelo, o dominante, está presente. Apenas quando houver duas cópias do alelo recessivo será possível reconhecer o fenótipo que este determina.

Vamos ilustrar o que foi exposto anteriormente a partir de um exemplo com a característica da forma da semente de ervilha, que pode ser lisa ou rugosa. Sabe-se que a forma rugosa é recessiva em relação à forma lisa. Para fins de representação, vamos usar a letra *R* em itálico para o gene que confere a forma da semente: *R*. O alelo dominante é representado como *R*, enquanto o alelo recessivo é o *r*.

Realiza-se o cruzamento entre linhas puras para *R* e *r*, e obtém-se a F1 (Figura 4.2). Logo depois, uma geração é avançada com a autofecundação das plantas F1. A sequência ilustrada a seguir mostra os cruzamentos e os resultados obtidos. Um quadrado de Punnett, que permite representar todas as combinações de alelos entre si, mostra os resultados da autofecundação em F2. Pelos resultados, ao se cruzarem linhas puras que produzem sementes lisas com as que produzem sementes rugosas, obtêm-se somente sementes lisas (100% - fenótipo liso é dominante). Na F2, 75% das plantas produzem sementes lisas e 25% rugosas. Utilizando o quadrado de Punnett verifica-se que combinando-se o par (um alelo do pai e da mãe) se produzem as probabilidades de obter cada fenótipo na F2. Em um experimento real estes resultados presumivelmente não serão exatos, mas ficarão aproximadamente dentro destas proporções para essa característica.

**Conclusão importante:** características que são controladas por apenas um gene apresentam um comportamento semelhante ao exemplo descrito ao longo das gerações, dado que as linhagens parentais sejam puras. É disto que trata a primeira lei de Mendel: os alelos se separam na formação dos gametas. Portanto, há **segregação de alelos**. Ao encontrarem um gameta feminino, um par de alelos volta a ser formado no zigoto, produzindo um novo indivíduo. Este terá um alelo do pai e outro da mãe para o mesmo gene.

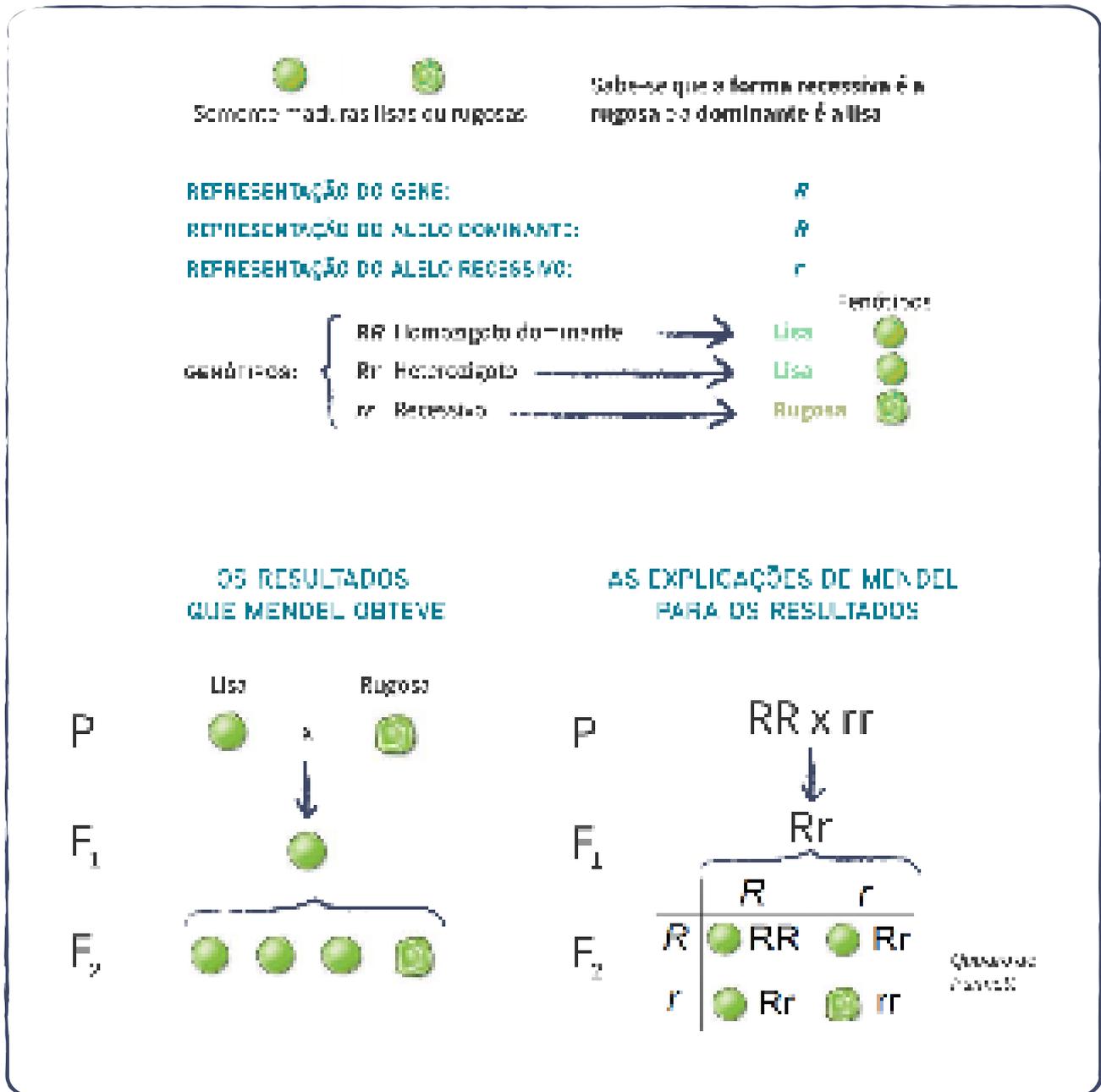


Figura 4.2 – Adaptada de Griffiths et al. (2013).

Quando se examinam dois genes ao mesmo tempo, começa a aumentar a complexidade. Para dois genes, poderia se discutir a segunda lei de Mendel, que versa sobre a independência entre genes. No entanto, não entraremos nesse mérito neste material. O que foi descrito aqui teve o propósito de demonstrar que a variação nas formas, cores, tamanhos e outras características dos seres vivos, ou seja, em características que visualizamos a cada dia, apresentam variabilidade de origem genética. Porém, não esqueça que essa variação também pode ter influência ambiental. Quando apenas um gene controla a característica, a influência ambiental geralmente é menor. No entanto, à medida que o número de genes que determinam ou influenciam um caráter aumenta, o ambiente pode ter um papel bastante relevante para moldar o fenótipo.

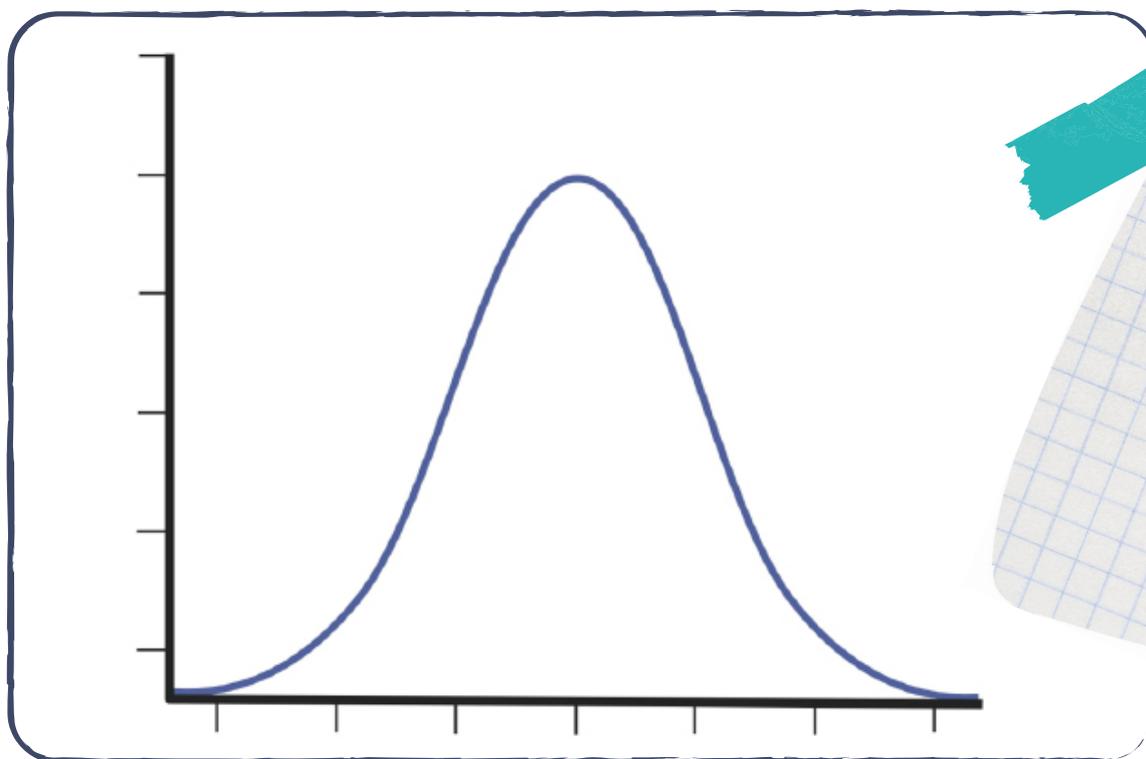
## Quando as características são mais difíceis de categorizar: a variação quantitativa

O estudo da herança de uma característica requer o conhecimento do seu nível de **controle genético**, isto é, se é herdável, determinada por genes. No tópico anterior, vimos que quando a característica é controlada por um gene, frequentemente o seu fenótipo é pouco influenciado pelo ambiente. No entanto, quando a característica é mais complexa, vários genes estão envolvidos, assim como o ambiente. É nesse momento que nos referimos a uma **característica poligênica**, ou seja, um caráter que é controlado por vários genes, cada um contribuindo para o fenótipo. Além disso, o ambiente estará participando da modulação dessa característica, em maior ou menor proporção.

A maioria dos caracteres quantitativos têm controle poligênico (ou seja, vários genes) e são bastante influenciados pelo ambiente, estando associados a características com variação contínua, tais como a altura e o peso em seres humanos. Para especificar, uma característica quantitativa é aquela mensurável e que pode ser expressa em números decimais. A altura de um ser humano, por exemplo, pode ser 1,71, 1,72, 1,73m ou outros valores. Neste caso, expressamos a altura em metros com duas casas decimais. Mas é perfeitamente válido assumir que a altura poderia ser de 1,714m, com três casas decimais. Se ampliarmos as casas decimais (o que é possível em teoria, mas na prática é difícil de medir e possivelmente irrelevante), podemos expressar a característica por valores infinitos.

No caso das ervilhas de Mendel, conseguimos definir se a forma da semente é lisa ou rugosa, ou se a semente tem cor verde ou amarela. Agora, quando tratamos de altura isso não é tão simples. Categorizar em alto, médio e baixo é possível? Mas quais critérios? Como saber se, geneticamente pensando, isso é válido? Assim, características quantitativas são muito mais complexas do que aquelas controladas por poucos ou

apenas um gene. No entanto, é necessário acrescentar que uma característica quantitativa, enquanto controlada por muitos genes, poderia ser examinada segundo os efeitos de cada gene e como eles contribuem para dar o valor que o caráter assume. É mais ou menos assim: suponha que o gene A contribui para 5cm, o gene B com mais 10cm, o gene C com mais 1cm, e assim por diante. E se pensarmos em cada um desses genes separadamente, cada um tem sua segregação conforme o princípio da primeira Lei. Ao combinarmos todos esses genes, podemos explicar uma característica quantitativa, em que os valores podem ser distribuídos em faixas, conforme o gráfico a seguir (Figura 4.3). Aliás, um dos primeiros estudos de características quantitativas foi realizado por Francis Galton no século XIX. E a característica que Galton estudou foi justamente a estatura humana.



**Figura 4.3** – Distribuição de frequências bastante comum para variáveis quantitativas. Criada com BioRender.

É também fácil pensar em outras características quantitativas. Um exemplo são as dimensões de frutos. Vamos pensar em frutos de palmeiras? Uma palmeira nativa do Rio Grande do Sul e de outros estados brasileiros é o jerivá, da espécie *Syagrus romanzoffiana*. É uma palmeira que produz muitos frutos anualmente, com cachos repletos de pequenos frutos. Um cacho pode apresentar até alguns milhares de frutos. Uma outra palmeira é o butiá, que na verdade engloba diferentes espécies espalhadas desde o Cerrado até o Sul do Brasil, além dos países vizinhos Uruguai e Argentina. Veja fotografias dessas palmeiras e exemplos de frutos e seus diversos tamanhos (Figura 4.4).

Jerivá

Butiá



**Figura 4.4** - Indivíduo de jerivá (esquerda) e alguns indivíduos de butiazeiro (direita). Na fotografia abaixo, frutos maduros de butiazeiro.

É muito comum que frutos de uma mesma árvore tenham comprimento, largura e área semelhantes entre si. Quando se comparam as dimensões de frutos entre árvores distintas, nota-se que as árvores apresentam médias diferentes entre si. Essas diferenças entre árvores, cada uma com diferenças genéticas entre si, certamente refletem nas dimensões dos frutos. Assim dizendo, existe variação genética para dimensões de frutos. E pela natureza quantitativa das variáveis medidas, provavelmente há vários genes envolvidos na determinação delas. Ainda, o ambiente em que os frutos crescem, com luminosidade, temperatura, precipitação e outros aspectos ambientais variando, certamente afetam as dimensões que estes frutos terão quando maduros.

## Referências consultadas

Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S., & Doebley, J. (2013). *Introdução à Genética*. 10a edição. Editora Guanabara, editor.

Carvalho, P. E. R. (2006). *Espécies arbóreas brasileiras*.

Ferreira, K., Bertolini, L., Zucchi, M. I., & Konzen, E. R. (2022). Como determinar a herdabilidade para um caráter quantitativo?. *Genética na Escola*, 17(2), 215-236.

Tanabata T, Shibaya T, Hori K, Ebana K, Yano M (2012) SmartGrain: high-throughput phenotyping software for measuring seed shape through image analysis. *Plant Physiol* 160(4):1871–1880.