

Resoluções

Capítulo 12

Mutações gênicas e cromossômicas

ATIVIDADES PARA SALA – PÁG. 9

01 B

Uma mutação que ocorra substituindo um só nucleotídeo dos códons do DNA não ocasiona, obrigatoriamente, alterações fenotípicas, uma vez que um mesmo aminoácido pode ser codificado por códons diferentes. Assim, o código genético é dito degenerado ou repetitivo pelo fato de existir, para um determinado aminoácido, mais de uma trinca para codificá-lo. Apenas a metionina (Met) e o triptofano (Trp) são codificados por um único códon cada, representados por AUG e UGG, respectivamente.

02 C

As mutações são alterações que ocorrem no material genético e podem ser gênicas ou cromossômicas. As mutações gênicas podem ser silenciosas ou expressas, e estas, por sua vez, podem ser benéficas ou deletérias. Já as mutações cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais. Além disso, a ocorrência das mutações pode ser natural, ou seja, espontânea, ou induzida por agentes físicos, químicos ou biológicos. Os agentes físicos incluem as radiações, os químicos, substâncias que alteram o DNA, e os biológicos, os vírus. Desse modo, somente os itens I, II e IV são corretos.

03 B

A análise dos estudos sobre as mutações silenciosas permitiu averiguar que, nos seres humanos, tais alterações também podem ter influência na síntese proteica, originando distúrbios genéticos.

04 E

A anemia falciforme ou siclemia é uma doença de cunho hereditário que se apresenta como herança monogênica autossômica, havendo dois alelos **Hb^A** e **Hb^S**. O primeiro determina a formação normal das moléculas de hemoglobina, e o segundo determina o padrão alterado da hemoglobina determinante da siclemia. A alteração, conforme pode-se analisar pelo esquema, consiste na substituição de uma base purínica (adenina) por uma base pirimídica (timina), o que resulta na substituição do ácido glutâmico por prolina.

DNA normal

GC

AT

GC



Hemoglobina normal

PRO

GLU

GLU

DNA síclêmico

GC

TA

GC



Hemoglobina alterada

PRO

VAL

GLU

Essa alteração interfere na solubilidade da molécula de hemoglobina, resultando em eritrócitos com o aspecto de uma foice. Os danos no organismo são múltiplos, resultando em menor expectativa de vida para os indivíduos portadores dessa mutação.

05 B

As mutações cromossômicas dividem-se em estruturais e numéricas. As estruturais são, como o próprio nome diz, aquelas que afetam a estrutura dos cromossomos e acabam alcançando vários genes simultaneamente. As mutações estruturais incluem a duplicação, a deleção, a translocação e a inversão. Na figura, está indicada uma deleção, que consiste na perda de fragmentos cromossômicos.

ATIVIDADES PROPOSTAS – PÁG. 10

01 A

Na anemia falciforme, a mutação no **H^a** promove a substituição de ácido glutâmico por valina, na molécula de hemoglobina. Os indivíduos **HH** não apresentam a alteração, e os glóbulos vermelhos não assumem o aspecto falciforme. Por outro lado, os indivíduos **H^aH^a** apresentam a forma severa da anemia falciforme, e os indivíduos **H^aH**, a forma mais branda. A presença do alelo **H^a** confere ao indivíduo resistência à reprodução do parasita causador da malária. Desse modo, embora a presença do alelo **H^a** ocasione a anemia falciforme, o indivíduo portador apresenta adaptação seletiva à infecção por *Plasmodium malariae*.

02 B

Define-se mutação como sendo toda e qualquer alteração que ocorra no material genético. As mutações podem ser gênicas ou cromossômicas e ocorrer tanto nas células

do corpo quanto nas células da linhagem germinativa. As que ocorrem no corpo ou soma (mutações somáticas) restringem-se ao indivíduo. Já as mutações que ocorrem nas células das linhagens germinativas são transmitidas aos descendentes, uma vez que afetam o material genético dos gametas. As mutações podem ser espontâneas ou causadas por agentes externos, que podem ser físicos, químicos ou biológicos. Do ponto de vista evolutivo, e considerando a hipótese moderna, também chamada de hipótese sintética, as mutações são fatores importantes para a promoção da variabilidade genética e para a evolução das espécies. Desse modo, são corretas as afirmativas I, III e V.

03 D

Os fenômenos de mutação, que alteram o material genético, podem ocorrer de forma aleatória e espontânea ou podem ser ocasionados pela exposição a agentes mutagênicos. Essas alterações do material genético são “erros”, que podem ser expressos ou silenciosos. Se esses “erros” apresentarem valor adaptativo, permanecerão na população, caso contrário, serão eliminados com o seu portador. Assim, a alternativa que retrata o “erro” mencionado no livro citado nesta questão refere-se às alterações que ocorrem no DNA.

04 B

Alterações do DNA podem ocorrer em células somáticas (do corpo) ou em células germinativas. As que ocorrem nas células somáticas não são transmitidas aos descendentes. Já as que ocorrem nas células da linhagem germinativa afetam os gametas, e, como resultado da reprodução sexuada, a mutação é transmitida aos descendentes. Vale ressaltar que os descendentes devem enfrentar pressões seletivas que atuem selecionando fenótipos portadores dessa mutação para que ela tenha grande valor adaptativo à espécie, garantindo sua perpetuação.

05 D

A sequência de aminoácidos é determinada pelos códons presentes no RNA mensageiro. Portanto, uma alteração na composição de suas bases pode resultar em alterações dos aminoácidos existentes na molécula do polipeptídeo.

06 E

As alterações ocasionadas pela radiação ultravioleta UV (UVA e UVB) promovem dímeros de pirimidina que interferem na atividade das células, gerando descontrole da divisão celular e resultando em tumores de pele. Se a mutação ocorrer somente no material genético das células da pele, essa alteração não será transmitida aos descendentes. Assim, mutações que afetam a pele e ocasionam câncer só terão valor hereditário se a mutação também tiver atingido os gametas ou as células que originam os gametas.

07 C

- I. (V)
- II. (F) A condição observada nos portadores da XP está associada à alteração no genótipo de aproximadamente oito genes, o que compromete a via de reparo do DNA danificado pela luz UV, sendo um fator genético, e não ambiental, o responsável pela doença.
- III. (F) Os genes que determinam a XP se encontram em todas as células nucleadas, embora só se manifestem nas células epidérmicas.
- IV. (V)

08 B

A anemia falciforme é caracterizada por hemácias deformadas, com formato de foice. Uma alteração de um nucleotídeo já é suficiente para causar alterações na sequência de aminoácidos, ou seja, na estrutura primária, secundária, terciária e quaternária da hemoglobina.

09 D

- I. (F) As mutações são aleatórias, podendo ser positivas, quando garantirem alguma vantagem em suas adaptações, ou negativas, quando causarem prejuízos, dificultando suas adaptações.
- II. (V) As mutações podem ocorrer em qualquer célula do organismo, seja ela somática, seja ela sexual.
- III. (V) Mutações cromossômicas são alterações no número, na forma e no tamanho dos cromossomos.

10 A

A figura ilustra um tipo de inversão, mutação caracterizada pelo rompimento da cadeia de DNA em dois pontos, e a sua inserção na posição invertida. Como o centrômero encontra-se na área invertida, a inversão é considerada pericêntrica.



ATIVIDADES PARA SALA – PÁG. 19

01 D

Se a espécie III fosse um poliploide de I ou de II, teria de possuir 132 ou 140 cromossomos. Porém, essa espécie apresenta 126 cromossomos, provavelmente, resultantes da união das espécies I e II ($56 + 70 = 126$).

02 E

Se o número haploide é 7 ($28 \div 4$), a aveia comum, sendo hexaploide, apresentará 42 cromossomos (7×6).

03 C

O híbrido apresenta 12 cromossomos. O grão de pólen não reduzido apresenta 12 cromossomos e, ao se unir com o óvulo contendo 7 cromossomos, resultará em células com 19 cromossomos.

04 C

A síndrome de Down é causada por uma trissomia que se caracteriza pela ocorrência de três cromossomos 21.

05 E

No caso do cariótipo indicado na figura, verifica-se a presença de três cromossomos 21 e dois cromossomos sexuais iguais. Trata-se, portanto, de uma menina com síndrome de Down.



ATIVIDADES PROPOSTAS – PÁG. 19

01 A

A seleção artificial produz variedades de animais e plantas que possuam características de interesse, geralmente econômico.

Os produtos transgênicos são alvos de constantes estudos, porém os riscos à saúde humana ainda não foram comprovados.

02 B

As euploidias representam alterações cromossômicas numéricas que afetam todo o lote de cromossomos, sendo divididas em monoploidias (haploidias) e poliploidias, que, por sua vez, podem ser triploidias (3n), tetraploidias (4n) e assim por diante. No caso da situação apresentada (melancia triploide), a esterilidade procede da existência de três conjuntos ou lotes cromossômicos, o que resulta em anormalidade do emparelhamento cromossômico da meiose e não produção de gametas normais.

03 D

O casal de gêmeos era dizigótico resultante, pois a menina tinha síndrome de Down, e o menino, não. Essa é uma trissomia do cromossomo 21, resultante de um erro de divisão celular na meiose I ou na meiose II.

04 D

De acordo com o cariótipo, esse indivíduo apresenta uma trissomia autossômica no cromossomo 13. Essa trissomia é resultante de um erro na separação cromossômica durante a anáfase I ou II da meiose, na geração dos gametas de algum dos parentais.

05 C

Uma mulher que possui um cromossomo X a mais apresenta uma trissomia designada triplo-X. Durante a meiose relacionada à formação do gameta feminino (ovócito II), podem ser produzidas células normais, com um cromossomo X, e células com dois cromossomos X. Havendo, porém, fecundação com espermatozoides normais X e Y,

o resultado será uma prole com 50% dos descendentes cromossomicamente normais e 50% cromossomicamente anormais, conforme pode ser analisado na seguinte tabela:

	Ovócito X	Ovócito XX
Espermatozoide X	Zigoto XX normal/feminino	Zigoto XXX Triplo X
Espermatozoide Y	Zigoto XY normal/masculino	Zigoto XXY síndrome de Klinefelter

06 A

Na trissomia, uma aneuploidia, é encontrado, no cariótipo, um cromossomo adicional ($2n + 1$). Assim, pela análise da figura, verifica-se a presença de um cromossomo autossomo adicional, tratando-se, então, de uma trissomia.

07 D

A não disjunção consiste na alteração do movimento dos cromossomos durante a anáfase da meiose, resultando, assim, em células com aneuploidias. Sabe-se que as fibras do fuso acromático têm importância fundamental para as migrações cromossômicas características da anáfase. As aneuploidias podem ter origem nas mitoses do zigoto (pós-zigótica) ou na meiose que origina os gametas (pré-zigóticas). As aberrações cromossômicas numéricas causam grandes alterações no funcionamento celular, produzindo doenças graves e até a morte. As síndromes de Down e de Turner, causadas por não disjunções cromossômicas, são, respectivamente, exemplos de trissomia e de monossomia.

08 B

Na síndrome de Turner, os indivíduos afetados caracterizam-se pela ausência de um cromossomo X, ou seja, uma monossomia.

09 E

A laranja espalhou-se pelo mundo sofrendo mutações e dando origem às novas variedades. Durante a maior parte desse período, a citricultura ficou entregue à própria sorte – o cultivo de sementes modificava aleatoriamente o sabor, o aroma, a cor e o tamanho dos frutos. A laranja-baía, ou de umbigo, surgiu por volta de 1800, oriunda de uma mutação que impede seu processo natural de reprodução sexuada, formando, assim, frutos destituídos de sementes, ou seja, partenocárpicos. Como procede de uma mutação, sua meiose é anormal, o que resulta em células reprodutivas alteradas. A reprodução é feita por propagação vegetativa, assim, a variabilidade genética é baixa e todas as plantas geradas são consideradas clones.

10 D

- (F) A síndrome de Down se traduz como uma trissomia no par 21. Portanto, a mutação cromossômica $2n + 1$ é um caso de aneuploidia.
- (F) O indivíduo apresenta duas trissomias.
- (F) O indivíduo apresenta as síndromes de Down e Klinefelter.
- (V) O indivíduo apresenta 45 autossomos e 3 alossomos.