

**APOSTILA**

**PRINCÍPIOS DE BIOLOGIA E GENÉTICA**

**CANARIL LAGES & ALTEIRADO**

lages\_alteirado@yahoo.com.br

## Índice

|                                |    |
|--------------------------------|----|
| A Célula .....                 | 03 |
| Cromossomos .....              | 04 |
| Divisão Celular .....          | 08 |
| Gametas .....                  | 13 |
| Mendel .....                   | 19 |
| Primeira Lei de Mendel .....   | 20 |
| Cruzamentos .....              | 22 |
| Retrocruzamento .....          | 25 |
| Segunda Lei de Mendel .....    | 28 |
| Relação de Dominância .....    | 32 |
| Mutações .....                 | 39 |
| Probabilidade e Genética ..... | 43 |

## A Célula

É a unidade fundamental dos seres vivos. Todos os seres vivos são compostos desta unidade fundamental, desde as mais simples estruturas unicelulares, as bactérias e os protozoários, até os mais complexos, como o ser humano e as plantas. Dentro do mesmo indivíduo as células de diferentes tecidos são diferentes, não existindo célula típica. Algumas diferenças entre células animais e vegetais são ressaltadas no aplicativo GBOL.

As estruturas subcelulares (organelas) são comuns a muitos tipos de células. Essas organelas desenvolvem funções distintas, que, no total, produzem as características de vida associada com a célula. As seguintes organelas estão presentes nos organismos superiores:

### No Citoplasma:

1.  Ribossomos : Locais de síntese de cadeia polipeptídicas.
2.  Retículo Endoplasmático : Área em que ocorrem as reações bioquímicas. O RE granular é responsável pelo transporte de material dentro da célula e participa da síntese de proteínas. O RE liso também tem por função permitir o transporte de substâncias, síntese de esteróides, inativação de certos hormônios, inativação de substâncias nocivas.
3.  Complexo de Golgi: Acúmulo e eliminação de secreções e síntese de açúcares.
4.  Lisossomos : Produção de enzimas digestivas intracelulares que ajudam na eliminação de bactérias e corpos estranhos. Se rompido, podem causar a destruição da célula.
5.  Mitocôndrias : Respiração e produção de energia (ciclo de Krebs, cadeia de transporte de elétrons, dentre outros).
6.  Centríolos - ausentes em vegetais superiores . Formação de cílios e flagelos. Formam os pólos para o processo de divisão celular.
7.  Plastos - ausentes em animais. Estruturas para armazenamento de amido, pigmentos e outros produtos celulares. É no cloroplasto que ocorre a fotossíntese.
8.  Vacúolos - ausentes em animais. Participação no controle osmótico da célula e armazenamento de substâncias, excesso de água, pigmentos solúveis e diversos produtos a serem eliminados.
9.  Peroxissomos : Degradação de água oxigenada e do álcool.
10.  Glioxissomos - ausentes em animais. Contém enzimas para conversão de lipídios em açúcares, úteis no metabolismo celular.

### No Núcleo:

1.  Envoltório Nuclear : estrutura permeável, que permite a entrada e saída seletiva de produtos celulares.
2.  Cromossomos : entidades portadoras da informação genética.
3.  Nucléolo : síntese de RNA ribossômico.

## Cromossomos

### Conceito:

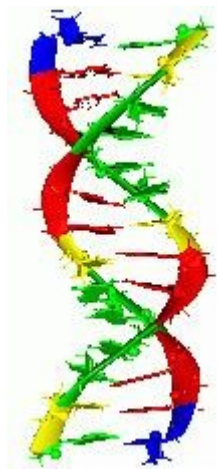
Cromossomos (Kroma=cor, soma=corpo) são filamentos espiralados de cromatina, existente no suco nuclear de todas as células.

### Constituição

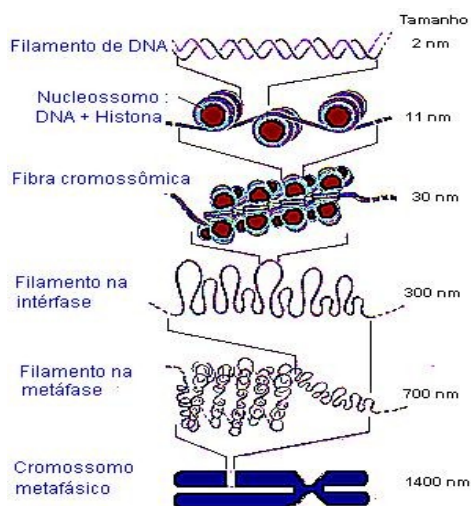
A cromatina é constituída de nucleoproteínas (RNA e DNA em maior parte), além de proteínas globulares, fosfatídeos e elementos minerais tais como cálcio e magnésio. Ela pode se apresentar sob a forma de eucromatina ou de heterocromatina. A heterocromatina é a parte mais condensada e de maior coloração por corantes básicos em núcleos interfásicos, entretanto parece estar relacionada com menor atividade gênica.

### DNA

O DNA, constituinte fundamental do cromossomo, é formado por bases nitrogenadas, entre elas as purinas, representadas pela adenina e guanina, e pelas piridimindas, representadas pela citosina e timina. No mRNA e timina é substituída pela uracila.



A molécula de DNA é uma hélice dupla helicoidal, em que o filamento externo é constituído por fósforo e açúcar e a parte mais interna pelas ligação por pontes duplas de hidrogênio entre adenina e guanina e triplas entre citosina e timina.



DNA-Histonas

Outro aspecto importante é a associação entre DNA e histonas. As histonas formam um complexo juntamente com os grupos fosfatados do DNA carregados negativamente. As histonas são carregadas positivamente, sendo conhecidas por "proteínas básicas". As cargas positivas são fornecidas por uma alta proporção de aminoácidos lisina e arginina. Algumas histonas são denominadas "ricas em lisina" e outras "ricas em arginina". Em geral são encontradas somente nos organismos em que a diferenciação celular ocorre (eucariotas). São distinguidas, em função da proporção lisina/arginina, cinco diferentes tipos de histonas (H1, 2 H2A, 2 H2B e 2 H3). A complexação das histonas além de causar um aumento do diâmetro do DNA, de cerca de 20 a 30 angstrom, muda também as propriedades físicas do DNA. A temperatura de fusão (temperatura na qual os fios de DNA mudam da forma de hélice dupla regular para a forma de fio simples, é bastante aumentada.

### Propriedades

- Se autoreproduzem durante as divisões nucleares conservando suas propriedades morfológicas e fisiológicas.
- São entidades permanentes no núcleo. Células em condições de inanição apresentam numero de cromossomos constante.
- Absorvem luz ultra-violeta ( 2600 Å)
- Nos diplóides, cada cromossomo tem seu homólogo.



Estrutura

Em sua estrutura, o cromossomo apresenta a unidade estrutural filamentosa de DNA que se apresenta em forma de espiral, sendo envolvido por uma substância protéica denominada matriz. Destacam-se as seguintes partes:

- **Cromômeros**- A cromatina não é um filamento uniforme, mas apresenta em toda sua extensão engrossamentos bastante irregulares com aspectos de granulações (Cromômeros). Seu tamanho e localização são constantes para cada cromossomo.
- **Cromátídeos** - É o resultado da divisão longitudinal do cromossomo durante a divisão celular.
- **Centrômero**- Constrição primária que divide o cromossomo em dois braços e influi no movimento durante a divisão celular. Comumente há um centrômero por cromossomo mas existem organismos dicêntricos ou policêntricos.
- **Satélite** - Porção terminal de material cromossômico separado do cromossomo por uma constrição secundária.
- **Zona SAT** - Região relacionada com a formação do nucléolo durante a telófase.

O estudo da morfologia dos cromossomos por fixação e coloração básica é mais fácil durante a metáfase e anáfase da divisão celular, pois os filamentos apresentam-se mais compactos e condensados. Um esquema ilustrativos das partes de um cromossomo é verificado a seguir:

### Tamanho e Posição do Centrômero

Os cromossomos se distinguem quanto ao tamanho, classificando-se como longos ( $> 10 \mu\text{M}$ ), médios ( $4-8 \mu\text{M}$ ) e curtos ( $< 2 \mu\text{M}$ ). Em certos organismos ou em partes de alguns organismos são encontrados cromossomos de tamanho consideravelmente maior que os demais. Esses cromossomos, denominados "gigantes". Um exemplo são os cromossomos politênicos, encontrados em células de glândulas salivares, esôfago, intestino e tubos de Malpighi de dípteros. São originados de uma série de divisões longitudinais dos cromossomos sem a separação dos cromátídeos (endomitose = multiplicação dos cromossomos, aumento do volume nuclear e celular sem divisão celular.) Também quanto a posição relativa dos centrômeros, podendo ser:

- **Metacêntrico**: Centrômero mediano. Os dois braços tem relação de comprimento 1:1 até 2,5:1. (Forma de V)
- **Acrocêntrico**: Centrômero próximo de um dos extremos do cromossomo. Relação de 3:1 a 10:1.
- **Telocêntrico**: Centrômero estritamente terminal. O cromossomo tem um único braço.

- Sub-metacêntrico.: Apresenta-se em forma de J. Cromossomos homólogos além de ter mesmo tamanho e manter a mesma posição relativa dos centrômero, apresentam mesma posição de constrições secundárias, presença de satélites e distribuição de cromômeros.

### Cromossomos Sexuais e Autossomais

Outro fato importante é a distinção, em certas espécies, dos cromossomos autossomais e sexuais. Assim, por exemplo, os machos de algumas espécies, incluindo a espécie humana, o sexo está associado a um par de cromossomos morfologicamente diferente de seu homólogo (heteromórfico). Esses cromossomos são designados por X e Y. Os demais cromossomos são denominados de autossomais.

### Número de Cromossomos

O número de cromossomo é, em geral, constante para os indivíduos de uma mesma espécie. O número básico de cromossomos da espécie ou o conjunto completo de cromossomos diferentes é denominado por genoma. Assim, o genoma humano é representado por 23 cromossomos. Em organismos diplóides as células somáticas apresentam  $2n$  cromossomos no qual  $n$  veio de seu genitor feminino e os  $n$  restantes do genitor masculino. Pelo processo meiótico, formam-se gametas com  $n$  cromossomos. Assim, o estado haplóide, ou gamético, quando a espécie de referência é diplóide, contém o genoma da espécie. Espécies poliplóides, como por exemplo o trigo hexaplóide ( $6x = 42$ ), podem ter em seus gametas mais de um genoma, conforme ilustrado a seguir:

| Célula      | Esp. Humana | Drosophila | Trigo     |
|-------------|-------------|------------|-----------|
| Somática    | $2x=46$     | $2x=8$     | $6x = 42$ |
| Gametas (n) | $n = 23$    | $n = 4$    | $n = 21$  |
| Genoma (x)  | $x = 23$    | $x = 4$    | $x = 7$   |

O número de cromossomos não tem relação direta com a posição da espécie no esquema de classificação filogenético. Por exemplo:

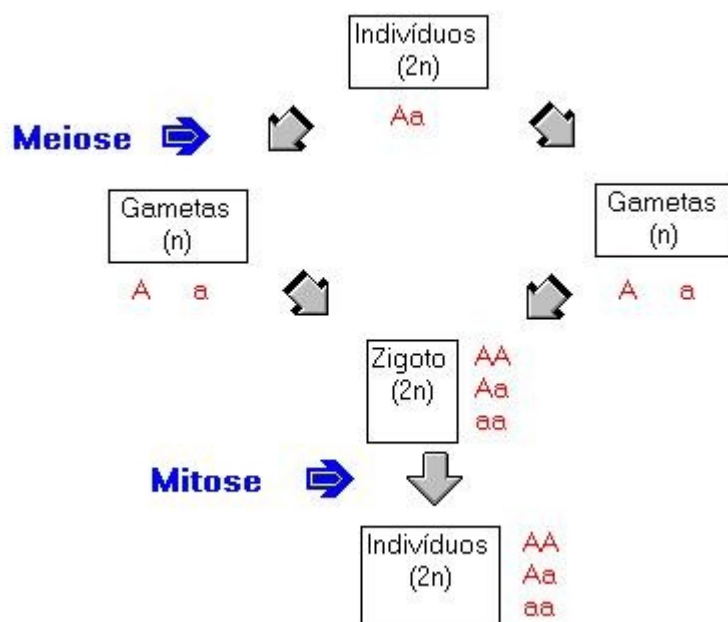
| Espécie | Número de Cromossomos |
|---------|-----------------------|
| Humana  | 46                    |
| Milho   | 20                    |
| Ervilha | 14                    |

|            |    |
|------------|----|
| Drosophila | 8  |
| Dália      | 64 |
| Tatu       | 64 |
| Cavalo     | 64 |

## Divisão Celular

### Introdução:

Em estudos de genética a preocupação básica é o entendimento de como as características são repassadas entre as gerações. De uma forma geral, podemos imaginar vários indivíduos de uma população que se inter cruzam formando novos descendentes, que manifestarão fenótipos resultantes da ação e interação dos genes recebidos.



O processo de origem de novos indivíduos se inicia pela formação de gametas dos genitores e subsequente união entre os mesmos. Da fecundação forma-se a célula ovo, ou zigoto, que reconstitui o número de cromossomo da espécie. Esta célula inicial se desenvolve gerando o indivíduo adulto, formados por mais de um trilhão de células, a partir da célula original, como no caso da espécie humana. Verifica-se, portanto, que os processos reducionais e conservativos são fundamentais na transmissão das características hereditárias.

### Mitose

## ● Conceito

É o processo pelo qual é construído uma cópia exata de cada cromossomo, a informação genética é replicada e distribuída eqüitativamente aos 2 produtos finais. As características básicas da mitose são:

- a) Distribuição eqüitativa e conservativa do número de cromossomos.
- b) Distribuição eqüitativa e conservativa da informação genética.

## ● Descrição das Fases

### A - Intérfase

Na intérfase o núcleo apresenta um contorno nítido pela presença da membrana nuclear. Os cromossomos estão invisíveis devido ao índice de refração ser igual a da cariolinfa (suco nuclear) e a problemas tinturiais. Os cromossomos começam a se diferenciar engrossando-se e tornando-se mais visível. O engrossamento se dá em parte pela espiralização e em parte pelo acúmulo de uma substância protéica denominada matriz (O cromossomo aumenta o diâmetro e diminui o tamanho). Ocorre a divisão longitudinal do cromossomo e replicação semi-conservativa da informação genética (DNA).

### B - Prófase

Na prófase os cromossomos tornam-se mais espiralados, encurtando-se, aumentando o diâmetro e individualizando-se. Em preparações fixadas e coradas o cromossomo parece ser sólido e oval ou assemelha-se a um bastão. As cromátides já podem ser observadas no final da prófase. Elas mantêm-se unidas pelo centrômero, o qual se liga às fibras do fuso cromático. A membrana nuclear desaparece e os centríolos migram para os pólos.

### C - Metáfase

Há formação da placa equatorial, ou seja os cromossomos se dispõem na posição mediana da célula, possibilitando a distribuição equitativa da informação genética. Os cromossomos estão bem individualizados e fortemente condensados. Essa fase é adequada para se fazer contagem de cromossomos e verificação de alterações estruturais grosseiras. As linhas do fuso surgem em forma de linhas centrais (ou contínuas) ou de linhas cromossomais.

### D- Anáfase

Ocorre a separação das cromátides que se dá inicialmente pelo centrômero e posteriormente ao longo de todo cromossomo. Cada unidade tem seu próprio centrômero. Esta é a fase mais adequada para visualizar a posição do centrômero .

### E - Telófase

A membrana nuclear é reconstituída em torno de cada núcleo-filho e os nucléolos reaparecem. A citocinese ocorre.

## Meiose

### ● Conceito

A meiose é o processo que se verifica tanto nos órgãos sexuais masculinos quanto femininos. Através da meiose os gametas ficam com o número de cromossomos reduzidos à metade, ao estado denominado haplóide. Quando o gameta de origem materna se une ao gameta de origem paterna o número de cromossomos característico da espécie é restabelecido.

A meiose é um processo divisional, que, a partir de uma célula inicial com  $2n$  cromossomos, leva à formação de células filhas com metade desse número. Também é definida como o processo que envolve duas divisões sucessivas do núcleo, acompanhada de uma só redução no número de cromossomos.

A divisão meiótica compreende 2 fases: a reducional (meiose I) e a equacional (meiose II).

### ● Descrição das Fases

#### A - Intérfase

Na intérfase o núcleo apresenta-se bem individualizado pela presença da membrana nuclear. Os cromossomos começam a se diferenciar, engrossando-se e tornando-se mais visível. Ocorre a divisão longitudinal do cromossomo e replicação da informação genética, no modelo semi-conservativo.

#### B - Prófase I

A prófase I é estudada através de seus vários estágios dados a seguir.

##### B.1 - Leptóteno (filamentos finos)

É a fase inicial da prófase da primeira divisão meiótica. Os cromossomos aparecem unifilamentares (apesar da replicação já ter ocorrido) e as cromátides são invisíveis. A invisibilidade das cromátides permanece até a sub-fase de paquíteno.

##### B.2. Zigóteno

Durante o estágio de zigóteno cada cromossomo parece atrair o outro para um contato íntimo, à semelhança de um zíper. Este pareamento, denominado sinapse, é altamente específico e ocorre entre todas as seções homólogas dos cromossomos, mesmo se essas seções estão presentes em outros cromossomos não homólogos.

Sabemos que para cada cromossomo contribuído por um pai, existe um que lhe é homólogo, contribuído pelo outro progenitor. São esses os cromossomos que se pareiam.

### B.3. Paquíteno

O paquíteno é um estágio de progressivo encurtamento e enrolamento dos cromossomos que ocorre após o pareamento no zigóteno ter sido completado. No paquíteno as duas cromátides irmãs de um cromossomo homólogo estão associadas às duas cromátides irmãs de seus homólogos. Esse grupo de 4 cromátides é conhecido como bivalente ou tétrades e uma série de troca de material genético ocorre entre cromátides não irmãs de homólogos (Crossing-over)

O paquíteno é também o estágio em que uma estrutura chamada de complexo sinaptonêmico pode ser observada entre os cromossomos através de microscópios eletrônicos. Ele aparece como faixas de 3 componentes longitudinais organizados em 2 camadas laterais de elementos densos e a central constituída basicamente de proteínas. O complexo permite que os cromossomos estejam em um contato mais íntimo e mais preciso.

### B.4. Diplóteno

No estágio de diplóteno cada cromossomo age como se repelisse o pareamento íntimo estabelecido entre os homólogos, especialmente próximo ao centrômero. Talvez isso ocorra devido ao desaparecimento da força de atração existente no paquíteno ou devido a uma nova força de repulsão que se manifesta.

A separação é impedida em algumas regiões, em lugares onde os filamentos se cruzam. Essas regiões ou pontos de intercâmbios genéticos, são conhecidas por quiasmas. Uma tétrade pode apresentar vários quiasmas dando figuras em configuração de V, X, O ou de correntes. Em muitos organismos suas posições e número parecem ser constantes para um particular cromossomo.

### B.5. Diacinese

Na diacinese a espiralização e contração dos cromossomos continua até eles se apresentarem como corpúsculos grossos e compactos. Durante a fase final desse estágio ou início da metáfase I, a membrana nuclear dissolve e os bivalentes acoplam-se, através de seus centrômeros, às fibras do fuso cromático. O nucleolo desaparece. O número de quiasma é reduzido devido a terminalização. A terminalização é um processo pelo qual, dado o encurtamento dos filamentos e a força de repulsão existente entre homólogos, os quiasmas vão sendo empurrados para alguns se escaparem por completo.

### C - Metáfase I

Nessa fase os bivalentes orientam-se aleatoriamente sobre a placa equatorial. Em geral os cromossomos estão mais compactos que aqueles da fase correspondente da mitose e permitem uma contagem das unidades que estão presentes na parte mediana da célula.

### D - Anáfase I

Nessa fase inicia a movimentação das díades para pólos opostos, mas não há rompimento dos centrômeros. Nesse caso há movimento de cromossomos inteiros para pólos opostos e, conseqüentemente, essa fase reduz o número de cromossomos a metade.

Essa fase é adequada ao estudo da posição dos centrômeros, pois as cromátides se abrem permanecendo unidas apenas pelos centrômeros e assim apresentando especiais. Nessa fase ainda

ocorre algumas quebras de quiasmas que ainda restaram.

#### E - Telófase I

Como na mitose os dois grupos formados ou aglomerados nos pólos passam por uma série de transformações: A identidade das díades começa a desaparecer, os filamentos tornam-se a desespiralizar (perda de visibilidade). Os núcleos não chegam ao repouso total, pois logo após começa a se preparar para a segunda divisão meiótica. Variando de acordo com o organismo, uma divisão do citoplasma pode ou não se verificar imediatamente após a separação dos dois núcleos.

#### F - Intercinese

Fase que vai desde o final da primeira divisão até o início da segunda divisão. Essa fase difere da intérfase por não ocorrer a replicação da informação genética, tal como ocorre na intérfase.

#### G - Prófase II

Essa fase é muito mais simples que a prófase I, pois os cromossomos não passam por profundas modificações na intercinese. Ocorre os seguintes fenômenos: desaparecimento da membrana nuclear; formação do fuso cromático e movimentação das díades para a placa equatorial.

#### H - Metáfase II

Os cromossomos, agora em número reduzido à metade, alinham-se na placa equatorial da célula.

#### I- Anáfase II

Os centrômeros se dividem permitindo a separação das cromátides irmãs migrarem para pólos opostos. Essas cromátides poderão carregar informação genética diferente caso tenha ocorrido permuta durante a prófase I (paquíteno).

#### J - Telófase II

- Os cromossomos atingindo os pólos se aglomeram e as novas células são reconstituídas. Após a citocinese forma-se um grupo de 4 células haplóides denominadas de tétrades. Cada célula dessa meiose irá conter um grupo de cromossomos não homólogos.

## Gametas

### GENES INDEPENDENTES

Genes independentes são aqueles localizados em cromossomos diferentes. O número de gametas formados por um indivíduo cujo genótipo apresenta-se em heterozigose para  $n$  locos é dado por  $2^n$ . Como ilustração será considerado o indivíduo de genótipo : AabbCcddee  
Este indivíduo produz 4 gametas diferentes, pois apresenta em seu genótipo dois locos em heterozigose (Loco A/a e C/c). Assim, tem-se  $2^2 = 4$  gametas. Estes gametas são:

| Tipos de gametas | Frequência               | Frequência                  |
|------------------|--------------------------|-----------------------------|
| AbCde            | P(A) P(b) P(C) P(d) P(e) | $(1/2)(1)(1/2)(1)(1) = 1/4$ |
| Abcde            | P(A) P(b) P(c) P(d) P(e) | $(1/2)(1)(1/2)(1)(1) = 1/4$ |
| abCde            | P(a) P(b) P(C) P(d) P(e) | $(1/2)(1)(1/2)(1)(1) = 1/4$ |
| abcde            | P(a) P(b) P(c) P(d) P(e) | $(1/2)(1)(1/2)(1)(1) = 1/4$ |

### GENES LIGADOS

## ● DOIS GENES LIGADOS

Para se ter um entendimento sobre ligação fatorial é necessário que inicialmente seja apresentado o conceito e tipos de fases de ligação. Existem dois tipos de fases de ligação, as quais serão descritas a seguir:

### Fase de aproximação ou acoplamento

É a condição na qual os dois alelos dominantes (ou recessivos) tem maior probabilidade de penetrar simultaneamente em um gameta. Ou é a fase em que estão em um mesmo cromossomo os alelos dominantes (ou recessivos) dos dois genes.

A B// a b

. São observadas as seguintes características:

- Probabilidade de gametas carregarem alelos : $P(A) = P(a) = P(B) = P(b) = \frac{1}{2}$

- Gametas produzidos: A B e ab, com frequência, e Ab e aB, com frequência R. Em que P e R referem-se, respectivamente, aos tipos parentais e recombinantes. Pode-se verificar que P é maior ou igual a R.

| Tipos de gametas | Gametas | Frequência      |
|------------------|---------|-----------------|
| Paternal         | AB      | $P = (1 - d)/2$ |
| Paternal         | ab      | $P = (1 - d)/2$ |
| Recombinante     | Ab      | $R = d/2$       |
| Recombinante     | aB      | $R = d/2$       |

### Fase de repulsão

É a condição na qual o alelo dominante de um gene e o alelo recessivo de outro gene tem maior probabilidade de penetrar simultaneamente em um gameta. Ou, é a fase em que estão num mesmo cromossomo o alelo dominante de um gene e o alelo recessivo do outro gene.

A b// a B

. São observadas as seguintes propriedades:

- Probabilidade de gametas carregarem alelos : $P(A) = P(a) = P(B) = P(b) = \frac{1}{2}$

Gametas produzidos: A b e a B, com frequência P, e A B e a b, com frequência R.

| Tipos de gametas | Gametas | Frequência      |
|------------------|---------|-----------------|
| Paternal         | Ab      | $P = (1 - d)/2$ |
| Paternal         | aB      | $P = (1 - d)/2$ |
| Recombinante     | ab      | $R = d/2$       |
| Recombinante     | AB      | $R = d/2$       |

### TRÊS GENES LIGADOS

Considerando o triplo-heterozigoto pode-se verificar que é possível serem produzidos até oito tipos de gametas diferentes. Será considerado, como ilustração, o indivíduo de genótipo:

Indivíduo: A B C // a b c

As frequências dos gametas podem ser estabelecidas considerando os oito tipos de gametas: 2 paternais, 2 de permuta simples na região 1 (entre o primeiro e segundo genes), 2 de permuta simples na região 2 (entre o segundo e terceiro gene) e 2 de permuta dupla. As frequências destes gametas são P, R1, R2 e Rd, respectivamente.

Neste caso admite-se serem conhecidas as distâncias (d1 e d2) e a interferência entre as regiões cromossômicas (I), como exemplificado a seguir:

A/a, B/b e C/c.

$d(A/a - B/b) = d1$

$d(B/b - C/c) = d2$

Ordem: A/a - B/b - C/C

Coincidência = co

Assim, inicia-se por estimar Rd, considerando um total de 100 gametas, e as expressões:

Crossing-over duplo esperado na hipótese de interferência nula

$CODE = (d1 \times d2)/100$

Crossing-over duplo a ser observado

Refere-se à frequência de permuta dupla que se espera observar na descendência, admitindo a ocorrência de permuta.

$$\text{CODO} = (1 - I)\text{CODE} = \text{coCODE}$$

em que:

I : interferência cromossômica

co : coincidência = 1 - I

Valor da frequência do duplo-recombinante (Rd)

Neste caso, utiliza-se a expressão:

$$R_d = \text{CODO}/2$$

Valor da frequência do recombinante simples R1

Para o cálculo de R1, tem-se:

$$R_1 = (d_1 - \text{CODO})/2$$

Valor da frequência do recombinante simples R2

Para o cálculo de R2, tem-se:

$$R_2 = (d_2 - \text{CODO})/2$$

Valor da frequência do gameta paternal (P)

É obtido por diferença:

$$P = [100 - 2(R_1 + R_2 + R_d)]/2$$

Gametas de um triplo-heterozigoto - EX : AbC//aBc

| Gametas | Tipo | Frequência                         |
|---------|------|------------------------------------|
| AbC     | P    | $P = [100 - 2(R_1 + R_2 + R_d)]/2$ |
| aBc     | P    | $P = [100 - 2(R_1 + R_2 + R_d)]/2$ |
| ABc     | R1   | $(d_1 - \text{CODO})/2$            |
| abC     | R1   | $(d_1 - \text{CODO})/2$            |
| Abc     | R2   | $(d_2 - \text{CODO})/2$            |

|     |    |                        |
|-----|----|------------------------|
| aBC | R2 | $(d2 - \text{CODO})/2$ |
| ABC | Rd | CODO/2                 |
| abc | Rd | CODO/2                 |

## GENES LIGADOS E INDEPENDENTES

Neste caso aplicam-se, simultaneamente, os princípios de obtenção e estabelecimento de frequências de genes independentes e ligados. Será considerado o triplo-heterozigoto para os genes A/a, B/b e C/c. Porém, será admitido que os genes A/a e B/b estão ligados (pertencem ao mesmo cromossomo) e o C/c é independente (localiza-se em outro cromossomo). Também é possível serem produzidos até oito tipos de gametas diferentes. Será considerado, como ilustração, o indivíduo de genótipo:

Indivíduo: (AB//aB) Cc

As frequências dos gametas podem ser estabelecidas considerando os quatro tipos de gametas para os locos A/a e B/b ligados: 2 paternos e 2 recombinantes. Estas frequências são combinadas, usando a lei probabilística para eventos independentes, com as frequências dos gametas relativos ao loco C/c.

Neste caso será admitido que a distância entre os genes A/a e B/b é d, de tal forma que se tenha:

| Gametas | Tipo       | Frequência                 |
|---------|------------|----------------------------|
| (AB)C   | P(AB) P(C) | $(P)(1/2)=((1-d)/2))(1/2)$ |
| (AB)c   | P(AB) P(c) | $(P)(1/2)=((1-d)/2))(1/2)$ |
| (ab)C   | P(ab) P(C) | $(P)(1/2)=((1-d)/2))(1/2)$ |
| (ab)c   | P(ab) P(c) | $(P)(1/2)=((1-d)/2))(1/2)$ |
| (Ab)C   | P(Ab) P(C) | $(R)(1/2)=(d/2)(1/2)$      |
| (Ab)c   | P(Ab) P(c) | $(R)(1/2)=(d/2)(1/2)$      |
| (aB)C   | P(aB) P(C) | $(R)(1/2)=(d/2)(1/2)$      |
| (aB)c   | P(aB) P(c) | $(R)(1/2)=(d/2)(1/2)$      |

## GENES AUTOSSOMAS E SEXUAIS

Genes sexuais são aqueles localizados nos cromossomos sexuais, e autossomais aqueles localizados nos demais cromossomos. Os cromossomos sexuais, como na espécie humana e mamíferos, apresentam regiões de homologia diferenciadas. Assim, distinguem-se os seguintes genes:

#### ● Genes ligados ao sexo

Refere-se à herança de genes localizados na porção não homóloga do cromossomo X (mamíferos, *Drosophila*, etc.) ou no cromossomo análogo Z. Os genótipos apresentados pela fêmea serão  $X^A X^A$ ,  $X^A X^a$  e  $X^a X^a$ . Os apresentados pelos machos serão  $X^A Y$  e  $X^a Y$ .

#### ● Genes parcialmente ligados ao sexo

São aqueles genes localizados na região homóloga dos cromossomos X e Y. Estes genes podem permutar-se durante o paquíteno já que se encontram nas regiões dos cromossomos sexuais que se pareiam. Os genótipos apresentados pela fêmea serão  $X^A X^A$ ,  $X^A X^a$  e  $X^a X^a$ . Os apresentados pelos machos serão  $X^A Y^A$ ,  $X^A Y^a$ ,  $X^a Y^A$  e  $X^a Y^a$ .

#### ● Genes holândricos

São genes localizados no cromossomo Y, no segmento sem homologia. O cromossomo Y é o principal determinante da masculinidade na espécie humana e outros mamíferos. Nele deve estar contido os genes de efeito masculinizante. Afora esta possível ação masculinizante, pouco se conhece sobre os genes do Y, com algumas exceções no homem. Os genótipos apresentados pelo macho serão  $X Y^A$  ou  $X Y^a$ .

Como o cromossomo Y é restrito aos machos, apenas este sexo apresenta tais características, sendo repassado de pais para filhos.

As frequências dos gametas são obtidas de forma similar a descrita para genes ligados e independentes.

## Mendel



Gregor Mendel (1822-1884) é chamado, com mérito, o pai da genética. Realizou trabalhos com ervilha (*Pisum sativum*  $2n=14$ ) no mosteiro de Brunn, na Áustria.

Sua primeira monografia foi publicada em 1866 mas, devido ao caráter quantitativo e estatístico de seu trabalho, e das influências do trabalho de Darwin (1859) sobre a origem das espécies, pouca atenção foi dada àqueles relatos.

Em 1900 o trabalho de Mendel foi redescoberto por outros pesquisadores. Cada um deles obtiveram, a partir de estudos

independentes, evidências a favor dos princípios de Mendel, citando-o em suas publicações. Em 1905, o inglês William Bateson, batizou essa ciência que começava a nascer de Genética.

## O TRABALHO DE MENDEL

Mendel não foi o único a realizar experimentos de hibridação, mas foi o que obteve maior sucesso, devido a metodologia e ao material escolhido.

### Material escolhido

Trata-se de material com muita variabilidade, há genitores contrastantes para vários caracteres; há possibilidade de se obter progênie abundante; a espécie é de fácil cultivo e ocupa pouco espaço; o ciclo é relativamente curto e a planta autógama, atingindo a homozigose e pureza por processo natural de propagação.

### Metodologia

Mendel destacou-se por ter adotado procedimentos metodológicos científicos e criteriosos. Destacam-se os fatos de ter analisado um caráter por vez; trabalhado com pais puros; e ter quantificado os dados.

Mendel estudou 7 características, cada uma com duas manifestações fenotípicas. Elas são relacionadas na tabela que segue.

| Característica            | Dominância | Recessividade |
|---------------------------|------------|---------------|
| Tipo de inflorescência    | axilar     | terminal      |
| Forma da casca da semente | lisa       | rugosa        |
| Cor dos cotilédones       | amarelos   | verdes        |
| Cor da casca da semente   | cinza      | branco        |
| Forma da vagem            | normal     | sulcada       |
| Cor da vagem              | verde      | amarela       |
| Altura da planta          | alta       | anã           |

## Primeira Lei de Mendel

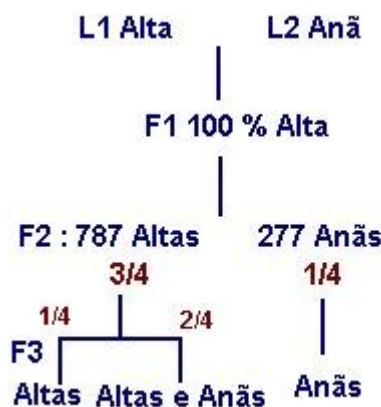
### ● INTRODUÇÃO

Mendel realizou seus trabalhos envolvendo genitores de ervilhas contrastantes em relação a cada um dos sete caracteres estudados.

| Característica            | Dominância | Recessividade |
|---------------------------|------------|---------------|
| Tipo de inflorescência    | axilar     | terminal      |
| Forma da casca da semente | lisa       | rugosa        |

|                         |          |         |
|-------------------------|----------|---------|
| Cor dos cotilédones     | amarelos | verdes  |
| Cor da casca da semente | cinza    | branco  |
| Forma da vagem          | normal   | sulcada |
| Cor da vagem            | verde    | amarela |
| Altura da planta        | alta     | anã     |

## ● EXPERIMENTO ENVOLVENDO PLANTAS ALTAS E ANÃS



Considerando o caráter altura de plantas pode-se detalhar seus resultados da seguinte maneira:

- Cruzamento inicial : Envolveu genitores contrastantes altos e anões.
- Geração F1. Na primeira geração (F1), verificou-se que toda descendência era alta. O fenótipo anão havia desaparecido
- Geração F2 : Quando se autofecundou o F1, verificou-se uma descendência constituída de 787 plantas altas e 277 plantas anãs. Ou seja, das 1064 plantas 1/4 era anã e 3/4 era alta.
- Teste da F2 anã. Autofecundando-se as plantas anãs observou-se que a progênie sempre era anã e,

consequentemente essas plantas anãs F2 eram puras

e) Teste da F2 alta. As plantas altas quando autofecundadas davam descendência só alta ou alta e anãs, na proporção de 3:1.

Do total das plantas altas da geração F2 apenas 1/3 eram puras, ou seja, quando autofecundadas davam só plantas altas.

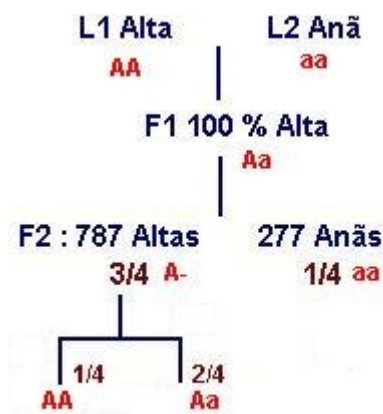
Os 2/3 restantes eram impuros (ou segregavam), ou seja, quando autofecundadas, davam plantas altas e anãs, na proporção de 3 alta : 1 anã

## ● CONCLUSÕES

Cruzando-se pais puros contrastantes e autofecundando-se a geração F1, observa-se:

- Relação de Aparência = 3/4 altas : 1/4 anãs
- Relação de Pureza = 1/4 alta pura: 2/4 alta impura: 1/4 anã pura.

## ● HIPÓTESE



Através dos resultados observados, Mendel formulou a hipótese de que o caráter estaria sendo controlado por 2 determinantes de modo que o indivíduo teria os 2, mas os gametas apenas 1. Por esta hipótese, os resultados poderiam ser explicados satisfatoriamente.

Relação de Pureza (ou Genotípica) =  $\frac{1}{4}$  Alta pura (atribuído a AA) :  $\frac{2}{4}$  Alta não-pura (atribuído a Aa) :  $\frac{1}{4}$  Anã pura (atribuído a aa)

Relação de Aparência (ou Fenotípica) =  $\frac{3}{4}$  Alta (atribuído a A\_ ou AA + Aa) :  $\frac{1}{4}$  Anã (atribuído a aa)

### 1a. LEI

O mesmo modelo, pressupondo que cada indivíduo teria dois fatores para o controle da característica, mas passando apenas um para próxima geração foi aplicado para explicar os resultados dos demais experimentos. Em todas as situações avaliadas a hipótese mostrava-se adequada para elucidar o fenômeno biológico estudado. Este fato levou Mendel a enunciar sua primeira lei.

Por esta lei é estabelecido que os fatores genéticos (alelos) ocorrem aos pares nos indivíduos, mas apenas um é passado ao descendente por intermédio dos gametas.

## Cruzamentos

### Autofecundações

Ocorre quando o cruzamento envolve gametas masculinos e femininos produzidos pelo próprio indivíduo. Ocorre geralmente em vegetais, que contam com o aparelho reprodutor masculino e

feminino na mesma planta (plantas monóicas) ou na mesma flor (plantas hermafroditas)  
Será considerado, como ilustração, a descendência obtida por autofecundação numa população P1, constituída de 20 indivíduos AA, 30 Aa e 50 aa. Neste caso tem-se o seguinte esquema de cruzamentos.

| Genótipos | Probabilidade | AA    | Aa   | aa    |
|-----------|---------------|-------|------|-------|
| AA        | 0,20          | 0,20  | -    | -     |
| Aa        | 0,30          | 0,075 | 0,15 | 0,075 |
| aa        | 0,50          | -     | -    | 0,50  |
| Total     | 1,00          | 0,275 | 0,15 | 0,575 |

Esta população descendente é facilmente predita sabendo-se que a cada geração de autofecundação a frequência de heterozigotos reduz-se à metade. Assim, a frequência que originalmente é 0,30 passa para 0,15. Os 0,15 restante é distribuído equitativamente entre os homozigotos. Logo a frequência de AA torna-se  $0,20 + \frac{1}{2}(0,15) = 0,275$  e a de aa, torna-se  $0,50 + \frac{1}{2}(0,15) = 0,575$ . Assim, a população autofecundada terá a seguinte constituição:

| Genótipos | Frequência |
|-----------|------------|
| AA        | 0,275      |
| Aa        | 0,150      |
| aa        | 0,575      |

#### Acasalamento ao Acaso

Ocorre quando os cruzamentos não são estabelecidos de forma preferencial.

Será considerado, como ilustração, a descendência obtida por acasalamento ao acaso entre indivíduos de uma população P1, constituída de 50 indivíduos AA, e 50 Aa. Assim a frequência de homozigotos dominantes (D) é de 0,5, a de heterozigotos (H) é de 0,5 e a de recessivos (R) é 0,0.

Neste caso tem-se o seguinte esquema de cruzamentos:

| Cruzamentos | Probabilidade | AA     | Aa    | aa     |
|-------------|---------------|--------|-------|--------|
| AAxAA       | 0,50x0,50     | 0,25   | -     | -      |
| AAxAa(*)    | 2x0,50x0,50   | 0,25   | 0,25  | -      |
| AaxAa       | 0,50x0,50     | 0,0625 | 0,125 | 0,0625 |
| Total       | 1,00          | 0,5625 | 0,375 | 0,0625 |

(\*) Inclui também o cruzamento Aa x AA

O usuário, com conhecimento adicional em genética de populações, poderá estimar com facilidade as frequências gênicas ou alélicas da população, pelas expressões:

$$f(A) = p = D + (1/2)H$$

e

$$f(a) = q = R + (1/2)H$$

Assim, para população P2, tem-se:

$$f(A) = p = 0,75$$

$$f(a) = q = 0,25$$

Utilizando-se o princípio de equilíbrio de Hardy-Weinberg, aplicado a populações derivadas de acasalamento ao acaso, também obtém-se:

| Genótipos | Esperado | Frequência |
|-----------|----------|------------|
| AA        | $p^2$    | 0,5625     |
| Aa        | $2pq$    | 0,3750     |
| aa        | $q^2$    | 0,0625     |

### Cruzamentos Direcionados

Ocorre quando os cruzamentos são estabelecidos de forma preferencial. Como exemplo será considerado o cruzamento entre os indivíduos de 2 populações P1 e P2, dadas a seguir:

| Genótipos | P1 | P2 |
|-----------|----|----|
| AA        | 20 | 50 |
| Aa        | 30 | 50 |
| aa        | 50 | 0  |

Considera-se, inicialmente, a frequência genotípica em cada população, dadas a seguir:

| Frequência | P1   | P2   |
|------------|------|------|
| $D=f(AA)$  | 0,20 | 0,50 |
| $H=f(Aa)$  | 0,30 | 0,50 |
| $R=f(aa)$  | 0,50 | 0,0  |

Assim, são estabelecidos os seguintes cruzamentos:

| P1 x P2 | Probabilidade | AA   | Aa | aa |
|---------|---------------|------|----|----|
| AAxAA   | 0,20x0,50     | 0,10 | -  | -  |

|       |           |        |       |        |
|-------|-----------|--------|-------|--------|
| AAxAa | 0,20x0,50 | 0,05   | 0,05  | -      |
| AaxAA | 0,30x0,50 | 0,075  | 0,075 | -      |
| AaxAa | 0,30x0,50 | 0,0375 | 0,075 | 0,0375 |
| aaxAA | 0,50x0,50 | -      | 0,25  | -      |
| aaxAa | 0,50x0,50 | -      | 0,125 | 0,0125 |
| Total | 1,00      | 0,2625 | 0,575 | 0,1625 |

Conclui-se que, para o cruzamento considerado, a população híbrida terá a seguinte constituição:

| Genótipos | Frequência |
|-----------|------------|
| AA        | 0,2625     |
| Aa        | 0,5750     |
| aa        | 0,1625     |

### **Retrocruzamento**

#### **CONCEITO**

Retrocruzamento refere-se ao cruzamento de um descendente com qualquer um de seus genitores. O termo genitor pode ser entendido no sentido restrito, se referindo aqueles indivíduos que de fato contribuíram, por intermédio de seus gametas, para a formação do descendente ou no sentido amplo, se referindo a indivíduos representativos da variedade, raça ou tipo dos genitores estudados. Neste último caso, retrocruzamento não é, necessariamente, um tipo de cruzamento endogâmico (ou consangüíneo).

Retrocruzamento tem sido reconhecido como um importante método de melhoramento, utilizado para a obtenção de materiais genéticos superiores, obtidos pela transferência de um ou poucos genes, de uma fonte não-recorrente.

## ILUSTRAÇÃO

Como ilustração, é considerado uma variedade ( C ) geneticamente superior, utilizada pelos agricultores pelos seus excelentes atributos. Entretanto esta variedade poderá vir apresentar limitações de cultivo por ter genótipo hh, que confere a susceptibilidade a certa doença, que até então não ocorria na região. Será considerado que se dispõe de fonte de resistência em uma variedade não-comercial (S), de genótipo HH. Objetiva-se, neste caso, obter o material genético idêntico ao C original, porém com o gene de resistência H. para tal, realiza-se o cruzamento inicial:

Cruzamento original : C (hh) x S (HH)

F1 : Hh

A F1, por ser um híbrido, reúne, em probabilidade  $\frac{1}{2}$  das características desejáveis da variedade C, mas concentra a outra  $\frac{1}{2}$  de características da variedade S. Para se eliminar as características indesejáveis de S, realiza-se o retrocruzamento envolvendo o genitor recorrente C, tendo-se:

Retrocruzamento 1: F1 (Hh) x C (hh)

Descendência RC1 : Hh e hh. Indivíduos hh são indesejáveis e, portanto, eliminados.

A similaridade da RC1 com o material C é agora, em probabilidade, igual a 75%. Este valor é obtido considerando que cada descendente herda metade dos atributos genéticos de cada genitor. Assim, considera-se:

$$RC1 = \frac{1}{2} [C] + \frac{1}{2} [F1]$$

Sendo:

[C] : informação genética atribuída ao genitor C;

[F1] : informação genética atribuída ao genitor F1. Sendo um híbrido, tem-se:

$$F1 = \frac{1}{2}[C] + \frac{1}{2}[S]$$

Logo,

$$RC1 = \frac{1}{2}[C] + \frac{1}{2}\left\{\frac{1}{2}[C] + \frac{1}{2}[S]\right\} = \frac{3}{4}[C] + \frac{1}{4}[S]$$

Retrocruzamento 2: RC1 (Hh) x C (hh)

Descendência :RC2 : Hh e hh. Indivíduos hh são indesejáveis e, portanto, eliminados.

A similaridade da RC2 com o material C é, em probabilidade, igual a 87,5%. Este valor é obtido de forma análoga:

$$RC2 = \frac{1}{2}[C] + \frac{1}{2}[RC1]$$

Logo,

$$RC2 = \frac{1}{2}[C] + \frac{1}{2}\left\{\frac{3}{4}[C] + \frac{1}{4}[S]\right\} = \frac{7}{8}[C] + \frac{1}{8}[S]$$

Conclui-se que a cada geração de retrocruzamento, a contribuição do genitor não-recorrente (S) reduz-se à metade.

## CARACTERÍSTICAS GERAIS

De maneira geral, conclui-se que:

- a) A frequência de indivíduos resistentes e susceptíveis na n-ésima geração de retrocruzamento é de 50 % ( $\frac{1}{2}$  Aa e  $\frac{1}{2}$  aa);
- b) A similaridade dos indivíduos da n-ésima geração com o genitor não-recorrente (S, no exemplo) será:

Similaridade com genitor não-recorrente :  $(\frac{1}{2})^{(n+1)}$

- c) A similaridade dos indivíduos da n-ésima geração com o genitor recorrente (C, no exemplo) será:

Similaridade com genitor recorrente :  $1 - [(\frac{1}{2})^{(n+1)}]$

d) Deve ser ressaltado que após 5 a 7 gerações de retrocruzamentos, tem-se material genético praticamente com todas características da variedade original C. Entretanto o genótipo é ainda heterozigoto. Torna-se, portanto, necessário o inter cruzamento (ou autofecundação) entre os indivíduos Hh, de tal forma que se obtenha na descendência indivíduos C HH.

## Segunda Lei de Mendel

### ●INTRODUÇÃO

Após verificar o modo de transmissão dos genes que regulavam os vários caracteres, Mendel passou a investigação de como eram transmitidos os alelos pertencentes a genes diferentes.

A partir dos dados de seus ensaios já se tinha o conhecimento prévio sobre o controle de cada um dos sete caracteres analisados. Assim, considerando dois deles tinham-se as informações:

Caráter cor dos cotilédones

Já tinha sido observado que o padrão amarelo (V\_) apresentava dominância sobre o padrão verde (vv)

Caráter aspecto da casca da semente

Neste caso, já se observa que o padrão de casca lisa (R\_) era dominante sobre o tipo casca rugosa (rr)

### ●EXPERIMENTO



Mendel realizou experimentos envolvendo genitores puros (homozigotos), os quais foram cruzados e, posteriormente, obtida a descendência F2. Avaliaram-se em cada geração o padrão fenotípico em relação aos dois caracteres estudados.

### ●RESULTADOS

Através dos dados obtidos pode-se fazer a análise individual de cada caráter e, posteriormente, a análise conjunta. Assim, observa-se:

Para o caráter cor dos cotilédones

Foram observadas as relações:

$$P(\text{amarelo}) = (315 + 101)/556 = 3/4$$

$$P(\text{verde}) = (108+32)/556 = 1/4$$

Para o caráter aspecto da casca da semente

Foram observadas as relações:

$$P(\text{lisa}) = (315 + 108)/556 = 3/4$$

$$P(\text{rugosa}) = (101+32)/556 = 1/4$$

Para a análise conjunta

Pela análise conjunta verifica-se que:

$$P(\text{Amarelo lisa}) = 315/556 = 9/16$$

$$P(\text{Amarelo rugosa}) = 101/556 = 3/16$$

$$P(\text{Verde lisa}) = 108/556 = 3/16$$

$$P(\text{verde rugosa}) = 32/556 = 1/16$$

Este resultado é também obtido utilizando a lei probabilística aplicada para eventos independentes. Por esta lei, quando se dispõe de dois eventos A e B, independentes, tem-se:

$$P(A \text{ e } B) = P(A) P(B)$$

Assim, verifica-se que:

$$P(\text{Amarelo lisa}) = P(\text{Amarelo}) P(\text{Lisa}) = (3/4)(3/4) = 9/16$$

$$P(\text{Amarelo rugosa}) = P(\text{Amarelo}) P(\text{Rugosa}) = (3/4) (1/4) = 3/16$$

$$P(\text{Verde lisa}) = P(\text{Verde}) P(\text{Lisa}) = (1/4) (3/4) = 3/16$$

$$P(\text{verde rugosa}) = P(\text{Verde}) P(\text{Rugosa}) = (1/4) (1/4) = 1/16$$

## ● LEI DA SEGREGAÇÃO E COMBINAÇÃO INDEPENDENTE

Com base nos resultados encontrados Mendel postulou sua segunda lei, segundo a qual os genes localizados em cromossomos diferentes, segregam independentemente.

### ● RF e RG NA DESCENDÊNCIA DE UM DIÍBRIDO



Atribuindo os genótipos aos genitores, pode-se esquematizar o experimento realizado por Mendel conforme ilustrado na figura ao lado.

A descendência F2 é obtida considerando:

| Gametas F1 | VR   | Vr   | vR   | vr   |
|------------|------|------|------|------|
| VR         | VVRR | VVRr | VvRR | VvRr |
| Vr         | VVRr | VVrr | VvRr | Vvrr |
| vR         | VvRR | VvRr | vvRR | vvRr |
| vr         | VvRr | Vvrr | vvRr | vvrr |

São, portanto, estabelecidas as seguintes relações:

#### a - Relação Genotípica

Pode ser obtida pelo método da contagem, observando cada classe e sua ocorrência no tabuleiro de cruzamento. Outra possibilidade é usando os princípios de probabilidades. Sabe-se que, para cada caráter, tem-se na F2 as probabilidades:

Cruzamento na F1:  $Vv \times Vv$

Na F2:

$$P(VV) = \frac{1}{4} \quad P(Vv) = \frac{2}{4}$$

$$P(vv) = 1/4 \quad P(V-) = 3/4$$

Cruzamento na F1: Rr x Rr

Na F2:

$$P(RR) = 1/4 \quad P(Rr) = 2/4$$

$$P(rr) = 1/4 \quad P(R-) = 3/4$$

Assim, obtém-se:

| Genótipos | Método da contagem | Método da probabilidade      |
|-----------|--------------------|------------------------------|
| VVRR      | 1                  | $P(VV)P(RR)=(1/4)(1/4)=1/16$ |
| VVRr      | 2                  | $P(VV)P(Rr)=(1/4)(2/4)=2/16$ |
| VVrr      | 1                  | $P(VV)P(rr)=(1/4)(1/4)=1/16$ |
| VvRR      | 2                  | $P(Vv)P(RR)=(2/4)(1/4)=2/16$ |
| VvRr      | 4                  | $P(Vv)P(Rr)=(2/4)(2/4)=4/16$ |
| Vvrr      | 2                  | $P(Vv)P(rr)=(2/4)(1/4)=2/16$ |
| vvRR      | 1                  | $P(vv)P(RR)=(1/4)(1/4)=1/16$ |
| vvRr      | 2                  | $P(vv)P(Rr)=(1/4)(2/4)=2/16$ |
| vvrr      | 1                  | $P(vv)P(rr)=(1/4)(1/4)=1/16$ |

O método de contagem é trabalhoso e demorado. O número de células do tabuleiro de cruzamento é de  $2n$ , sendo  $n$  o número de gametas formados. Quando se tem dois genes em heterozigose tem-se um tabuleiro  $4 \times 4$ ; para três genes tem-se um tabuleiro  $8 \times 8$ , dificultando a contagem dos diferentes tipos de genótipos.

O método da probabilidade é rápido, pois permite obter a frequência de um particular genótipo ou fenótipo sem a necessidade de obtenção de todos os outros. Esse método é mais fácil de ser aplicado quando se tem genes independentes.

#### b - Relação Fenotípica

Pode também ser obtida pelo método da contagem, observando cada classe e sua ocorrência no tabuleiro de cruzamento. Outra possibilidade é usando os princípios de probabilidades.

| Fenótipos     | Classes | Método da contagem | Método da probabilidade       |
|---------------|---------|--------------------|-------------------------------|
| Amarelo, Lisa | V-R-    | 9                  | $P(V-)P(R-)= (3/4)(3/4)=9/16$ |

|                    |      |   |                                    |
|--------------------|------|---|------------------------------------|
| Amarelo,<br>Rugosa | V-rr | 3 | P(V-)<br>$P(rr)=(3/4)(1/4)=3/16$   |
| Verde, Lisa        | vvR- | 3 | $P(vv)P(R-)$<br>$=(1/4)(3/4)=3/16$ |
| Verde,<br>Rugosa   | vvrr | 1 | $P(vv)P(rr)=(1/4)(1/4)$<br>$=1/16$ |

### Relação de Dominância

#### ● DOMINÂNCIA COMPLETA

Nesse caso um alelo é capaz de suprimir a manifestação do outro quando em heterozigose, de tal forma que o fenótipo do heterozigoto é igual ao apresentado por um dos homozigotos (homozigoto dominante).

Como exemplo cita-se o gene V/v em ervilha, em que V determina cotilédones de cor amarela e v cotilédones de cor verde. Tem-se, portanto:

VV = amarelo

Vv = amarelo

vv = verde

#### ● CODOMINÂNCIA

Ocorre quando ambos os alelos de um gene se expressam integralmente no heterozigoto, de tal forma que o fenótipo deste heterozigoto é distinto em relação aos dois homozigotos.

Em 1927, Landeateiner e Levine descobriram um grupo de antígeno nos glóbulos vermelhos no sangue, denominados de antígeno M e N. Toda as pessoas podem ser classificadas em M, N ou MN. A herança desse caráter é monogênica, através de alelos codominantes, que atuam da seguinte forma:

LM : produz o antígeno M

LN : produz o antígeno N.

As pessoas são classificadas em:

| Grupo Sangüíneo | Antígenos | Genótipo |
|-----------------|-----------|----------|
| M               | M         | LM LM    |
| N               | N         | LN LN    |
| MN              | M e N     | LM LN    |

### ● AUSÊNCIA DE DOMINÂNCIA

Nesse caso os alelos expressam integralmente quando em heterozigose, mas o fenótipo do heterozigoto é intermediário aos dois homozigotos em função de um efeito quantitativo da atividade dos alelos. Como o exemplo cita-se a ação do gene V/v conforme descrito a seguir:

VV = Vermelho

Vv = rosa

vv = branco

### ● ALELOS LETAIS

Nesse caso a manifestação fenotípica do alelo é a morte do indivíduo, seja na fase pré-natal ou pós-natal, anterior a maturidade. Os alelos letais dominantes surgem de mutações de um alelo normal. Os portadores morrem antes de deixar descendente, sendo rapidamente removido da população.

Os alelos letais recessivos só resultam na morte do indivíduo quando em homozigose. Os heterozigotos podem não apresentar efeitos fenotípicos deletérios, e assim permitem que esses alelos permaneçam na população, mesmo que em baixa frequência. Como ilustração cita-se o gene C/c que controla a quantidade de clorofila na flor ornamental boca-de-leão. Assim, tem-se:

CC = folha verde

Cc = folha verde claro

cc = letal

### ● SEGREGAÇÃO - UM GENE

Em razão da relação da dominância entre os alelos tem-se, na descendência de um heterozigoto, várias proporções fenotípicas ou genotípicas, conforme ilustrado a seguir:

| Relação de Dominância  | RG na descendência de um híbrido | RF na descendência de um híbrido |
|------------------------|----------------------------------|----------------------------------|
| Dominância completa    | 1:2:1                            | 3:1                              |
| Codominância           | 1:2:1                            | 1:2:1                            |
| Ausência de dominância | 1:2:1                            | 1:2:1                            |
| Homozigoto letal       | 1:2                              | 1:2 ou 1                         |

## ● SEGREGAÇÃO - DOIS GENES

Quando se consideram dois genes em heterozigose, como visto nos experimentos que conduziram à formulação da 2a. Lei de Mendel, tem-se a proporção fenotípica clássica 9:3:3:1. Entretanto, alguns fatores afetam a proporção 9:3:3:1, que são:

- a- Relação de dominância entre alelos
- b- Relação gênica entre não-alelos (interações epistáticas.)
- c- Ligação fatorial (ou gênica)

Considerando os dois locos gênicos, algumas possibilidades de relação fenotípica são descritas a seguir:

| 1º loco                | 2º loco                | RF nos adultos    | Combinação     |
|------------------------|------------------------|-------------------|----------------|
| Dominância completa    | Dominância completa    | 9:3:3:1           | (3:1)(3:1)     |
| Dominância completa    | Ausência de dominância | 3:6:3:1:2:1       | (3:1)(1:2:1)   |
| Ausência de dominância | Ausência de dominância | 1:2:1:2:4:2:1:2:1 | (1:2:1)(1:2:1) |
| Dominância completa    | Recessivo letal        | 3:1:6: 2          | (3:1)(1:2)     |
| Ausência de dominância | Recessivo letal        | 1:2:1:2:4:2       | (1:2:1)(1:2)   |
| Recessivo letal        | Recessivo letal        | 4:2:2:1           | (2:1)(2:1)     |

## ● APLICAÇÃO

Bovino (Dominância completa e ausência de dominância)

Considera-se, neste caso, o gene que controla a presença de chifres (C/c) e a cor da pelagem, conforme descrito a seguir:

C/c = ausência de chifre/presença de chifres

RR = vermelho

Rr = rosilho

rr = branco

Cruzamentos entre duplo-heterozigotos (CcRr x CcRr) formam:

| Chifre                           | Pelagem          | RF |
|----------------------------------|------------------|----|
| 3/4 Sem chifre (C <sub>-</sub> ) | 1/4 Vermelho(RR) | 3  |
| 3/4 Sem chifre (C <sub>-</sub> ) | 2/4 Rosilho(Rr)  | 6  |
| 3/4 Sem chifre (C <sub>-</sub> ) | 1/4 Branco(rr)   | 3  |
| 1/4 Com chifre (cc)              | 1/4 Vermelho(RR) | 1  |
| 1/4 Com chifre (cc)              | 2/4 Rosilho(Rr)  | 2  |
| 1/4 Com chifre (cc)              | 1/4 Branco(rr)   | 1  |

Rabanete (ausência de dominância e ausência de dominância)

Considera-se, neste caso, o gene que controla o formato do fruto (L/L') e a cor da flor, conforme descrito a seguir:

LL - fruto longo

LL' - fruto oval

L'L' - fruto redondo

RR - flor vermelha

RR' - flor púrpura

R'R' - flor branca

A descendência do cruzamentos entre duplo-heterozigotos (LL'RR' x LL'RR') é descrita a seguir:

| Cor da Flor       | Forma do Fruto     | RF |
|-------------------|--------------------|----|
| 1/4 Vermelha (LL) | 1/4 Longo (RR)     | 1  |
| 2/4 Púrpura (LL') | 1/4 Longo (RR)     | 2  |
| 1/4 Branca (L'L') | 1/4 Longo (RR)     | 1  |
| 1/4 Vermelha (LL) | 2/4 Oval (RR')     | 2  |
| 2/4 Púrpura (LL') | 2/4 Oval (RR')     | 4  |
| 1/4 Branca (L'L') | 2/4 Oval (RR')     | 2  |
| 1/4 Vermelha (LL) | 1/4 Redondo (R'R') | 1  |
| 2/4 Púrpura (LL') | 1/4 Redondo (R'R') | 2  |
| 1/4 Branca (L'L') | 1/4 Redondo (R'R') | 1  |

Galináceos (codominância e recessivo letal)

Considera-se, neste caso, o gene que controla a cor das asas (F/F') e o tamanho das pernas, conforme descrito a seguir:

FF penas pretas

F'F' penas salpicadas de branco

FF' penas azuis

CC pernas normais

Cc pernas curtas (rastejantes)

cc letal

A descendência do cruzamentos entre duplo-heterozigotos(FF'CC x FF'Cc) é descrita a seguir:

| Pernas              | Cor das penas        | RF adulta |
|---------------------|----------------------|-----------|
| 2/3 Rastejante (Cc) | 1/4 Preta (FF)       | 2         |
| 2/3 Rastejante (Cc) | 2/4 Azul (FF')       | 4         |
| 2/3 Rastejante (Cc) | 1/4 Salpicada (F'F') | 2         |
| 1/3 Normal (cc)     | 1/4 Preta (FF)       | 1         |

|                 |                      |   |
|-----------------|----------------------|---|
| 1/3 Normal (cc) | 2/4 Azul (FF')       | 2 |
| 1/3 Normal (cc) | 1/4 Salpicada (F'F') | 1 |

Espécie humana (letal e letal)

Considera-se, neste caso, o gene que controla a debilidade mental(I/i) e a presença de anormalidades nos dedos (B/B') , conforme descrito a seguir:

I<sub>-</sub> = normal

ii = debilidade mental (idiotia amaurótica infantil)

BB =letal

BB' =dedos curtos (braquifalancia)

B'B' = normal

A descendência do casamento entre duplo-heterozigotos(BB'Ii x BB'Ii) é descrita a seguir:

| Idiotia       | Braquifalancia           | RF adulta |
|---------------|--------------------------|-----------|
| 1 Normal (I-) | 2/3 dedos curtos (BB')   | 2         |
| 1 Normal (I-) | 1/3 dedos normais (B'B') | 1         |

Espécie humana (letal e letal)

Considera-se, neste caso, o gene que controla a debilidade mental em estágio juvenil (I/i) e adulto (J/j), conforme descrito a seguir:

I<sub>-</sub> = normal

ii = idiotia amaurótica infantil

$J_-$  = normal

$jj$  = idiotia amaurótica juvenil

A descendência do casamento entre duplo-heterozigotos ( $IiJj \times IiJj$ ) é descrita a seguir:

100% normal (adulto)

*Drosophila* (letal e letal)

Considera-se, neste caso, o gene que controla a coloração dos olhos ( $P/p$ ) e o tipo de cerdas ( $S/s$ ), conforme descrito a seguir:

$PP$  olhos de coloração selvagem

$Pp$  olhos de coloração ameixa

$pp$  letal

$SS$  = cerdas selvagens

$Ss$  = cerdas curtas e grossas

$ss$  = letal

A descendência do cruzamentos entre duplo-heterozigotos ( $PpSs \times PpSs$ ) é descrita a seguir:

| Olhos                 | Cerdas                | RF adulta |
|-----------------------|-----------------------|-----------|
| 1/3 Selvagem ( $PP$ ) | 1/3 Selvagem ( $SS$ ) | 1         |
| 1/3 Selvagem ( $PP$ ) | 2/3 Curta ( $Ss$ )    | 2         |
| 2/3 Ameixa ( $Pp$ )   | 1/3 Selvagem ( $SS$ ) | 2         |
| 2/3 Ameixa ( $Pp$ )   | 2/3 Curta ( $Ss$ )    | 4         |

## Mutações

### ● CONCEITO

Mutações gênicas são mudanças repentinas que ocorrem nos genes, ou seja, é o processo pelo qual um gene sofre uma mudança estrutural. As mutações distinguem-se das aberrações por serem alterações a nível de ponto, envolvendo a eliminação ou substituição de um ou poucos nucleotídeos da fita de DNA.

### ● ORIGEM

Adição ou subtração de bases

A adição ou subtração de bases altera o código genético, definido pela sequência de três bases adjacentes no mRNA, e conseqüentemente poderá alterar o tipo de aminoácido incluído na cadeia

protéica e, em última análise, poderá alterar a expressão fenotípica.

### Substituição de bases

A substituição de uma purina (adenina e guanina) por outra purina, ou de uma pirimidina (citosina e timina) por outra pirimidina é denominada de transição. A substituição de uma purina por uma pirimidina, ou vice-versa é denominada de transversão.

## ● AGENTES MUTAGÊNICOS

Os agentes mutagênicos são de natureza química ou física. A seguir é descrito alguns agentes e suas ações.

### Agentes Físicos

#### a) temperatura

Em determinados organismos a variação de 10°C pode duplicar a taxa de mutação.

#### b) Radiações

##### b1) Ionizantes

São os raios X, alfa, beta e gama. Atuam alterando a valência química, através da ejeção (expulsão) de elétrons. A taxa de mutação é geralmente proporcional à dosagem de irradiação (principalmente no caso de raio X). Esta regra se aplica à quantidade de danos mas não à qualidade. Uma única mutação poderá ser de importância vital para o organismo.

No homem, quando a dosagem é inferior à 50 mR (miliroentgens) não se percebe qualquer lesão imediata, embora alguns efeitos nocivos ocultos possam ocorrer como a indução de leucemia e redução do tempo de vida.

##### b2) Excitantes

São os raios que atuam aumentando o nível de energia do átomo, tornando-os menos estáveis. O exemplo típico é a ultra violeta que provoca dímeros de timina através de ligações covalentes. Os raios ultra violeta não penetram tão bem quanto os raios X, mas são prontamente absorvidos por alguns pontos específicos do indivíduo.

### Agentes Químicos

Existem várias substâncias químicas com efeito mutagênico, entre elas pode-se citar o HNO<sub>2</sub>, hidroxilamina e a cafeína. O ácido nitroso e a hidroxilamina (NH<sub>4</sub>)OH atuam provocando

substituição de bases.

A cafeína, por exemplo, é um derivado da purina; várias purinas foram indicadas como substâncias que causam quebras nos cromossomos de plantas e bactérias. Por este motivo, sempre houve grande interesse pela cafeína por causa da grande quantidade que o homem civilizado ingere através do chá ou café.

Em experimentos com ratos não foi encontrado nenhuma quebra de cromossomos quando estes foram tratados com doses máximas toleráveis. Quando células humanas, em cultura de tecido, foram expostas a solução de cafeína, foram encontradas algumas quebras cromossômicas. Foi relatado que havia evidências de que a cafeína tem um efeito mutagênico fraco.

Em bactérias descobriu-se que a adenosina, constituinte do ATP anulava a ação da cafeína e de outros derivados de purinas. Ela também reduz a quantidade de mutações espontâneas.

## ● ASPECTOS GERAIS

### Origem de novos alelos

A mutação proporciona o aparecimento de novas formas de um gene e, conseqüentemente, é responsável pela variabilidade gênica. Entretanto, o processo de melhoramento, via mutação, não é muito usado por ser caro, trabalhoso e de resultado incerto. Em caso de necessidade, é mais fácil fazer uso da variabilidade genotípica obtida pelos processos meióticos, do que tentar gerar variabilidade gênica.

### Podem ser reversíveis

As mutações podem se reverterem, mas a mutação nos dois sentidos não ocorrem com a mesma taxa. A reversão requer uma mudança específica, mas a mudança original pode ocorrer em qualquer um dos nucleotídeos da estrutura do gene. Em mutações espontâneas tem sido verificado que  $u$  (taxa de mutação) é aproximadamente 10 vezes superior a  $v$  (taxa de retromutação).

### Mutações espontâneas vs induzidas

As mutações serão ditas espontâneas quando as causas que deram origem à alteração no DNA são desconhecidas. Quando se conhece a causa diz-se que a mutação foi induzida. Em geral, as mutações espontâneas ocorrem em proporção de  $1/10^6$  a  $1/10^5$ . Através da indução pode-se aumentar a frequência da mutação, mas, de maneira geral, não se pode orientá-la, no sentido desejado.

Um exemplo de uma mutação espontânea vantajosa é o cultivar de soja "Viçosa" mutante originado de plantações de soja. Nestas plantações surgiu uma planta mais alta, tardia e que não segregou dando origem, posteriormente, ao cultivar "UFV - 1".

### Podem ser recorrentes

Como as mutações se repetem tanto no tempo como no espaço, podemos associá-las a determinadas taxas, e deduzirmos teoricamente o seu efeito como agente de alterações da frequência gênica de

uma população.

Podem ser hereditárias

A mutação será hereditária quando atingir uma estrutura gamética ou qualquer órgão que venha contribuir para a formação da geração descendente. Uma mutação somática poderá ser transmitida de geração após geração, quando a espécie em consideração contar com algum processo que permita a multiplicação da mutação na área somática. Este fato é freqüente quando a espécie contar com qualquer processo de propagação vegetativa.

## ● MUTAÇÕES E O MELHORAMENTO

O processo evolutivo consiste basicamente em concentrar em uma população indivíduos com maior freqüência de genes favoráveis. Um organismo evoluído é resultante de um processo de seleção, no qual as mutações que lhe eram vantajosas foram preservadas. Portanto, para estes indivíduos é pouco provável que alterações aleatórias nos genes possam contribuir para melhorias, uma vez que o organismo já se encontra em estágio avançado de seleção. Assim, de maneira geral, considera-se que a maioria das mutações são prejudiciais.

A mutação é responsável pela variabilidade gênica e por extensão pela variabilidade genotípica. Ela fornece a matéria prima para o processo evolutivo e, em algumas situações é fundamental para o melhoramento, cujo sucesso depende da existência de variabilidade. Entretanto, os organismos mais evoluídos apresentam uma grande diversidade de germoplasma (conjunto de DNA), que associado ao processo meiótico, tem fornecido materiais adequados às exigências dos programas de melhoramento.

O uso de agentes mutagênicos é caro, trabalhoso e de resultado incerto. Seu uso tem se justificado quando não mais existe variabilidade no germoplasma.

## ● TAXA DE MUTAÇÃO

O cálculo da taxa de mutação pode ser realizado para os diversos caracteres, avaliando-se cruzamentos específicos. Como ilustração será considerado o estudo da taxa de mutação do alelo *a* para *A*, que controla a cor da flor em uma espécie vegetal. Nesta espécie a condição *A\_* determina as flores vermelhas e *aa* as flores brancas.

Cruzamento entre plantas de flores brancas, considerando a ocorrência de mutação de *a* para *A* igual a *u*, produzem descendentes com a seguinte freqüência genotípica e fenotípica:

Brancas (*aa*) x Brancas (*aa*)

| Gametas     | <i>A(u)</i>              | <i>a(1-u)</i>    |
|-------------|--------------------------|------------------|
| <i>A(u)</i> | <i>AA u</i> <sup>2</sup> | <i>Aa u(1-u)</i> |

|          |             |              |
|----------|-------------|--------------|
| $a(1-u)$ | $Aa u(1-u)$ | $aa (1-u)^2$ |
|----------|-------------|--------------|

Desta forma espera-se encontrar a seguinte relação fenotípica:

| Fenótipos | Frequência    |
|-----------|---------------|
| Vermelhas | $u^2+2u(1-u)$ |
| Branças   | $(1-u)^2$     |

Como ilustração será considerado um experimento em que foi avaliada a descendência do cruzamento entre plantas de flores brancas. Foram observadas 498 plantas de flores brancas e duas vermelhas. Admitindo que as plantas de flores vermelhas são mutantes, pode-se considerar que:

$$f(\text{Observado de plantas de flores brancas}) = 498/500$$

$$f(\text{Esperada de plantas de flores brancas}) = (1 - u)^2$$

Considera-se que:

$$(1-u)^2 = 498/500$$

Obtém-se:

$$u = 1/500$$

## Probabilidade e Genética

### ● PROBABILIDADE

Dado um acontecimento A, sendo  $n_A$  o número de casos favoráveis relativo a sua realização e  $\tilde{n}_A$  o número de casos contrários a probabilidade de A pode ser definida como:

$$p(A) = n_A / (n_A + \tilde{n}_A)$$

De outra forma, a probabilidade é a razão entre o número de maneiras igualmente provável de um evento ocorrer e o número igualmente provável de todos acontecimentos ocorrerem.

## ● PROPRIEDADES

O cálculo da probabilidade de um evento A deve satisfazer as seguintes propriedades:

- a) 0 (menor ou igual)  $P(A)$  (menor ou igual) 1
- b)  $P(S) = 1$ , sendo S o conjunto de todos os resultados possíveis ou universo.
- c)  $P(\emptyset) = 0$

Como ilustração é considerado a cor dos olhos na espécie humana, em que a condição A- determina olhos castanhos e aa determina olhos azuis. Do casamento entre genitores heterozigotos (Aa x Aa), formam-se:

| Fenótipo                   | Descrição | Probabilidade                                                |
|----------------------------|-----------|--------------------------------------------------------------|
| Meninos de olhos castanhos | XY A-     | $P(XY) P(A-) = \frac{1}{2} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{8}$ |
| Meninos de olhos azuis     | XY aa     | $P(XY) P(aa) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ |
| Meninas de olhos castanhos | XX A-     | $P(XX) P(A-) = \frac{1}{2} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{8}$ |
| Meninas de olhos azuis     | XX aa     | $P(XX) P(aa) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ |

## ● LEIS DE PROBABILIDADE

Lei da soma para eventos mutuamente exclusivos

Eventos mutuamente exclusivos são aqueles cuja ocorrência de um elimina a possibilidade de ocorrência do outro. Neste caso a probabilidade de ocorrência de um ou outro evento é expressa por:

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B)$$

Exemplo: No casamento especificado, será estimada a probabilidade de nascer um menino de olhos castanhos ou uma menina de olhos azuis. Assim, tem-se:

$$P(A) = P(\text{menino de olhos castanhos}) = \frac{3}{8}$$

$$P(B) = P(\text{meninas de olhos azuis}) = \frac{1}{8}$$

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B) = \frac{3}{8} + \frac{1}{8} = \frac{1}{4}$$

Lei da soma para eventos mutuamente exclusivos

Neste caso podemos definir a seguinte expressão de probabilidade

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B) - P(A \text{ e } B)$$

Exemplo: No casamento especificado, será estimada a probabilidade de nascer um menino ou uma criança de olhos azuis. Assim, tem-se:

$$P(A) = P(\text{menino}) = 1/2$$

$$P(B) = P(\text{olhos azuis}) = 1/4$$

$$P(A \text{ e } B) = P(\text{meninos de olhos azuis}) = 1/8$$

$$P(A \text{ ou } B) = P(A) + P(B) - P(A \text{ e } B) = 1/2 + 1/4 - 1/8$$

A necessidade de subtrair a probabilidade de meninos de olhos azuis na  $P(A \text{ ou } B)$  pode ser constatada pois tanto o valor  $P(\text{menino})$  quanto  $P(\text{olhos azuis})$  inclui a possibilidade de sair menino de olhos azuis, consequentemente esta probabilidade estaria sendo somada duas vezes caso não houvesse aquela subtração.

Lei do produto para eventos independentes

Dois eventos são independentes quando a probabilidade de ocorrer B não é condicional à ocorrência de A. A expressão que define a lei do produto para eventos independentes é a seguinte:

$$P(A \text{ e } B) = P(A) \cdot P(B)$$

Exemplo: Em uma família será estimada a probabilidade do ser menino e ter olhos azuis.

$$P(\text{menino e olhos azuis}) = P(\text{menino}) \cdot P(\text{olhos azuis}) = (1/2)(1/4) = 1/8$$

Lei do produto para eventos dependentes (ou condicionais ou ligados)

Neste caso temos a seguinte expressão de probabilidade:

$$P(A \text{ e } B) = P(A) \cdot P(B/A) = P(B) \cdot (P(A/B))$$

Será considerado agora o gene que determina o daltonismo na espécie humana. Trata-se de um gene ligado ao sexo, em que:

Mulheres normais : XD XD ou XD Xd

Mulheres daltônicas : Xd Xd

Homens normais : XDY

Homens daltônicos :  $X^dY$

Considerando o casamento entre uma mulher normal, portadora, e um homem normal, tem-se as descendências:

| Gametas | $X^D$     | $Y$     |
|---------|-----------|---------|
| $X^D$   | $X^D X^D$ | $X^D Y$ |
| $X^d$   | $X^D X^d$ | $X^d Y$ |

Conclui-se que:

$$P(\text{menino}) = P(\text{menina}) = \frac{1}{2}$$

$$P(\text{Normal}) = \frac{3}{4}$$

$$P(\text{Daltonismo}) = \frac{1}{4}$$

Exemplo: No casamento especificado, será estimada a probabilidade de nascer uma menina daltônica. Verifica-se, neste caso, que:

$$P(\text{menina daltônica}) \neq P(\text{menina}) \times P(\text{daltônica})$$

Ao contrário, tem-se:

$$P(\text{menina daltônica}) = P(\text{menina}) \times P(\text{daltonica/menina}) = \frac{1}{2} \times 0 = 0$$

## ● DISTRIBUIÇÃO BINOMIAL

### Utilização

A distribuição poderá ser empregada na determinação da probabilidade quando no evento especificado se deseja calcular a probabilidade de uma acontecimento composto estabelecido por vários eventos. Neste caso, os eventos que constituem o acontecimento devem ser independentes e a ordem dos eventos, dentro do acontecimento, não influencia o cálculo da probabilidade. Em muitas outras situações é necessário a reposição dos dados, para que se possa usar a distribuição binomial ou multinomial.

### Conceito

Entende-se por distribuição binomial como sendo aquela em que os termos da expansão do binômio (ou multinômio) correspondem às probabilidades de todos os eventos possíveis do espaço amostral.

O binômio (ou multinômio) é formado pelas probabilidades de cada acontecimento elevado ao número total de ocorrências.

### Ilustração

Para exemplificar será considerado o exemplo dos bovinos, considerando três nascimentos. A probabilidade de sair um animal sem chifre é igual a S ( $S = \frac{3}{4}$ ) e a probabilidade de sair com chifre igual a C ( $C = \frac{1}{4}$ ). Assim, tem-se as seguintes situações;

| Acontecimentos        | 1o. Animal | 2o. Animal | 3o. Animal | Probabilidade |
|-----------------------|------------|------------|------------|---------------|
| 3 Com chifres         | Com        | Com        | Com        | $C^3$         |
|                       |            |            |            |               |
|                       | Com        | Com        | Sem        |               |
| 2 Com e 1 Sem chifres | Com        | Sem        | Com        | $3C^2S$       |
|                       | Sem        | Com        | Com        |               |
|                       |            |            |            |               |
|                       | Com        | Sem        | Sem        |               |
| 1 Com e 2 Sem chifres | Sem        | Com        | Sem        | $3CS^2$       |
|                       | Sem        | Sem        | Com        |               |
|                       |            |            |            |               |
| 3 Sem chifres         | Sem        | Sem        | Sem        | $S^3$         |

A sequência  $C^3 + 3C^2S + 3CS^2 + S^3$  tem dois significados:

a) Cada elemento corresponde a uma probabilidade de um evento do espaço amostral. Sendo probabilidade, se verifica:

$$C^3 + 3C^2S + 3CS^2 + S^3 = 1$$

b) Corresponde a expansão do binômio:

$$(C + S)^3 = C^3 + 3C^2S + 3CS^2 + S^3 = 1$$

### DISTRIBUIÇÃO MULTINOMIAL

A obtenção da probabilidade através da expansão do binômio apresenta inconvenientes quando o valor de n (número total de ocorrências) é relativamente grande.

A expansão do binômio resultará em  $n + 1$  termos e, conseqüentemente, é impraticável obtê-los para  $n$  relativamente grande e, para se obter a probabilidade de um evento é necessário conhecer a probabilidade de todos os outros que constituem o espaço amostral. Outro aspecto de dificuldade ocorre quando se tem vários eventos, estabelecendo-se, portanto, um multinômio.

Para contornar os problemas, pode-se estimar as probabilidades utilizando-se o termo geral da distribuição multinomial. Este procedimento é mais adequado pois permite estimar a probabilidade do evento desejado sem ser necessário conhecer qualquer outro termo do multinômio.

O termo geral é expresso por:

$$P(E) = \frac{N!}{n_1! \cdot n_2! \cdot \dots \cdot n_n!} p_1^{n_1} \cdot p_2^{n_2} \cdot \dots \cdot p_n^{n_n} \quad \text{em que,}$$

$n_i$  = número de ocorrências do evento  $i$

$N$  = = número total de ocorrências

$p_i$  = probabilidade de ocorrência do evento  $i$