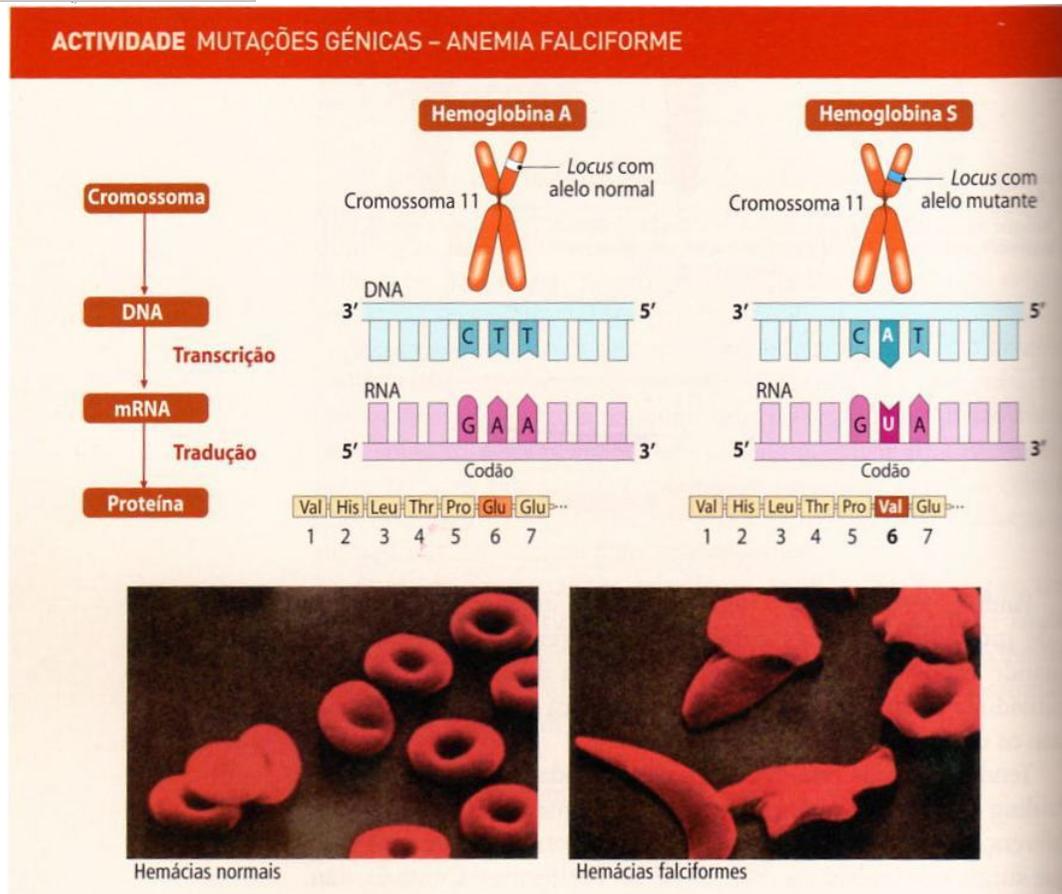
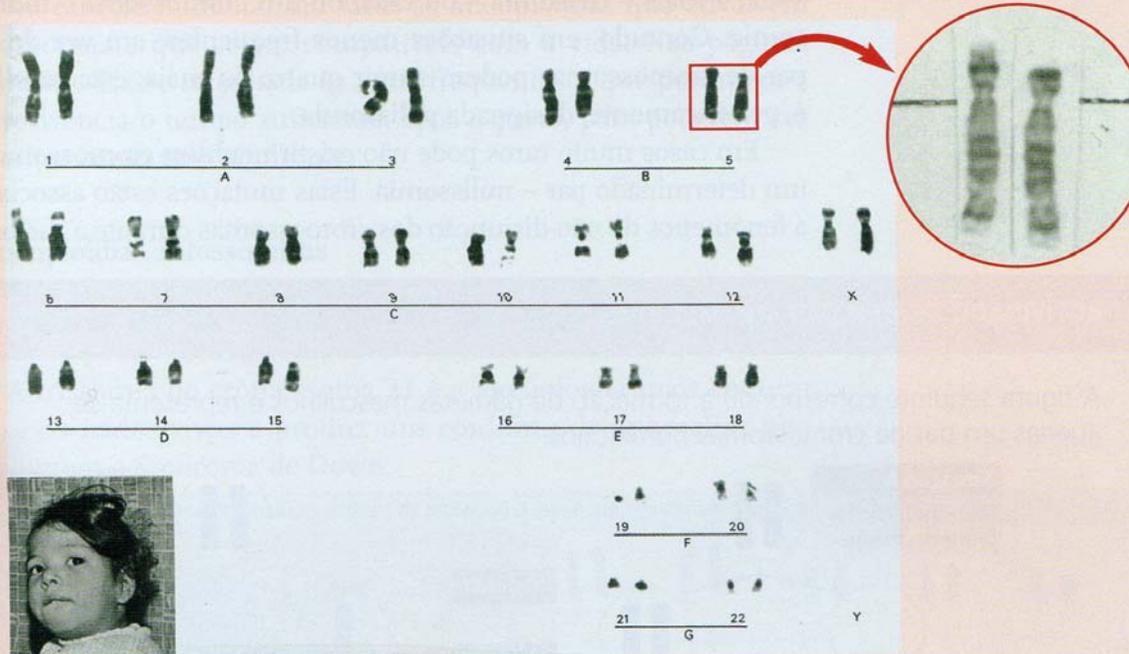


## Exercícios de revisão

### → Mutações Génicas

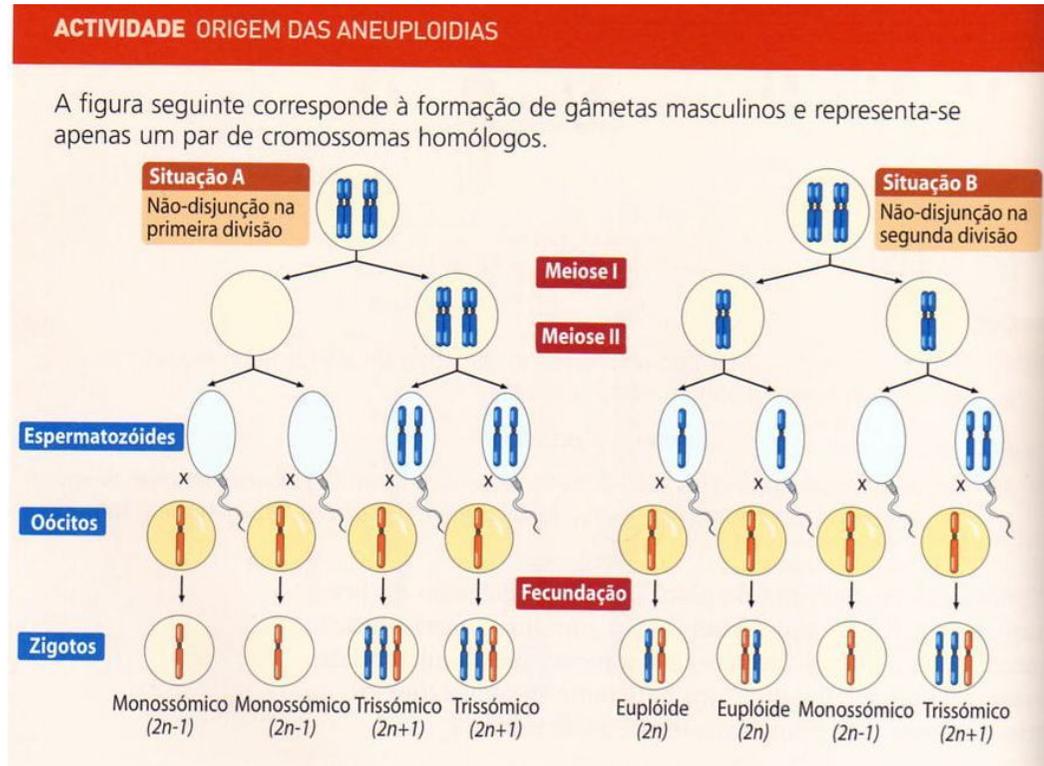


1. Que diferenças observa entre o gene responsável pela codificação da hemoglobina A e o gene responsável pela codificação da hemoglobina S?
2. Que consequências tem essa mutação ao nível do mRNA?
3. Que diferenças existem entre a hemoglobina A e a hemoglobina S?
4. Como classificas este tipo de mutação génica?

→ Mutações cromossômicas estruturais**ACTIVIDADE SÍNDROME DO "GRITO DO GATO"**

- 1 Tendo em conta o cariótipo representado, que tipo de alteração cromossômica estrutural estará na origem desta anomalia?
- 2 Qual é (são) o(s) cromossoma(s) afectado(s)?
- 3 Tendo em conta que estes indivíduos produzem um som semelhante ao miar de um gato, indique um órgão cujo normal funcionamento dependa dos genes em falta.

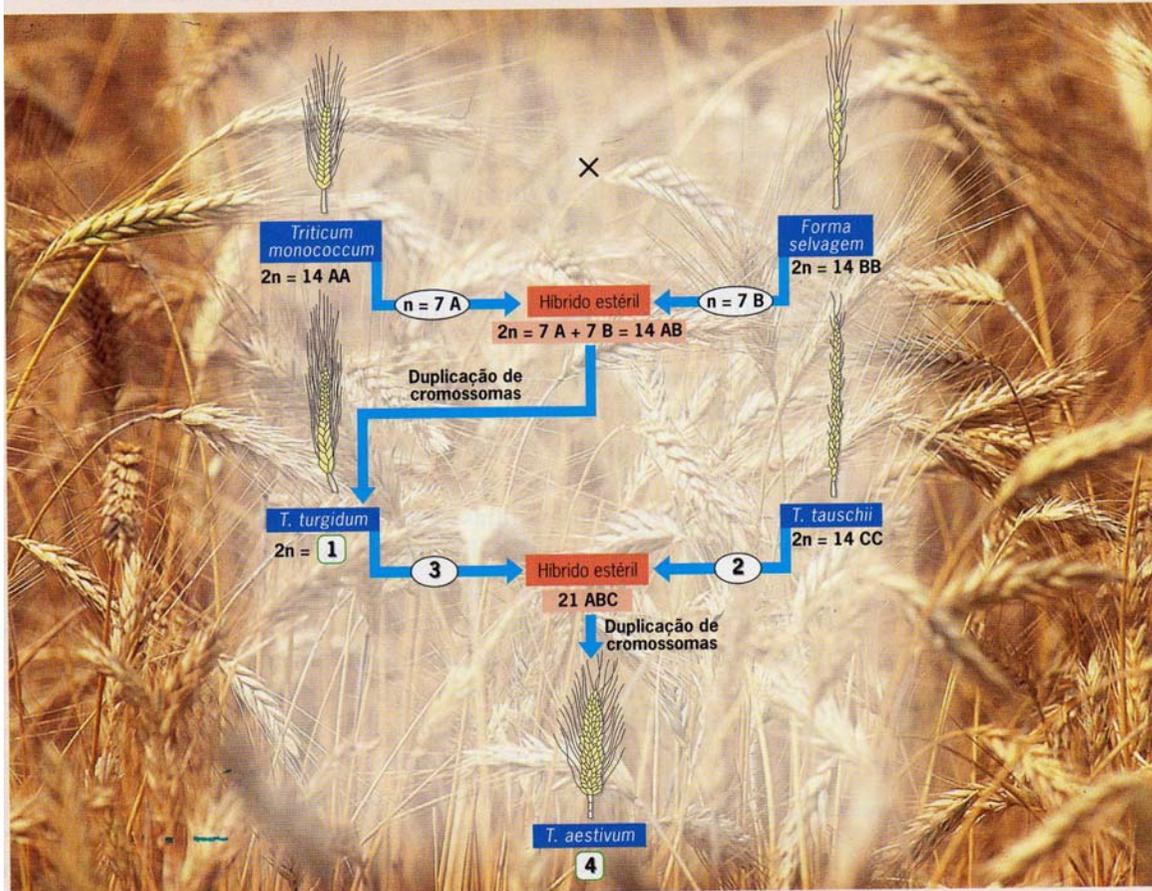
## → Mutações cromossômicas numéricas



1. Na situação A, em que fase da meiose não ocorreu uma disjunção normal dos cromossomas?
2. Considerando a situação B, indique a probabilidade de serem produzidos:
  - a. Indivíduos normais
  - b. Indivíduos com Trissomia
  - c. Indivíduos com monossomia
3. Considere que a meiose representada corresponde à que ocorre durante a espermatogénese do homem. Assim, e sabendo que o cariótipo normal é formado por 46 cromossomas, quantos cromossomas apresenta um indivíduo resultante de um zigoto:
  - a. Trissômico?
  - b. Monossômico.?

## → Mutações cromossômicas numéricas

### De onde veio o trigo do pão?



46

- 1 Por que razão os híbridos assinalados são estéreis?
- 2 Explique de que modo o híbrido estéril resultante do cruzamento entre a espécie *T. tauschii* e a espécie *T. turgidum* possui 21 cromossomas de três origens diferentes.
- 3 Complete o organigrama, fazendo corresponder a cada número a informação que lhe parecer mais adequada.

Que tipos de mutações cromossómicas numéricas?

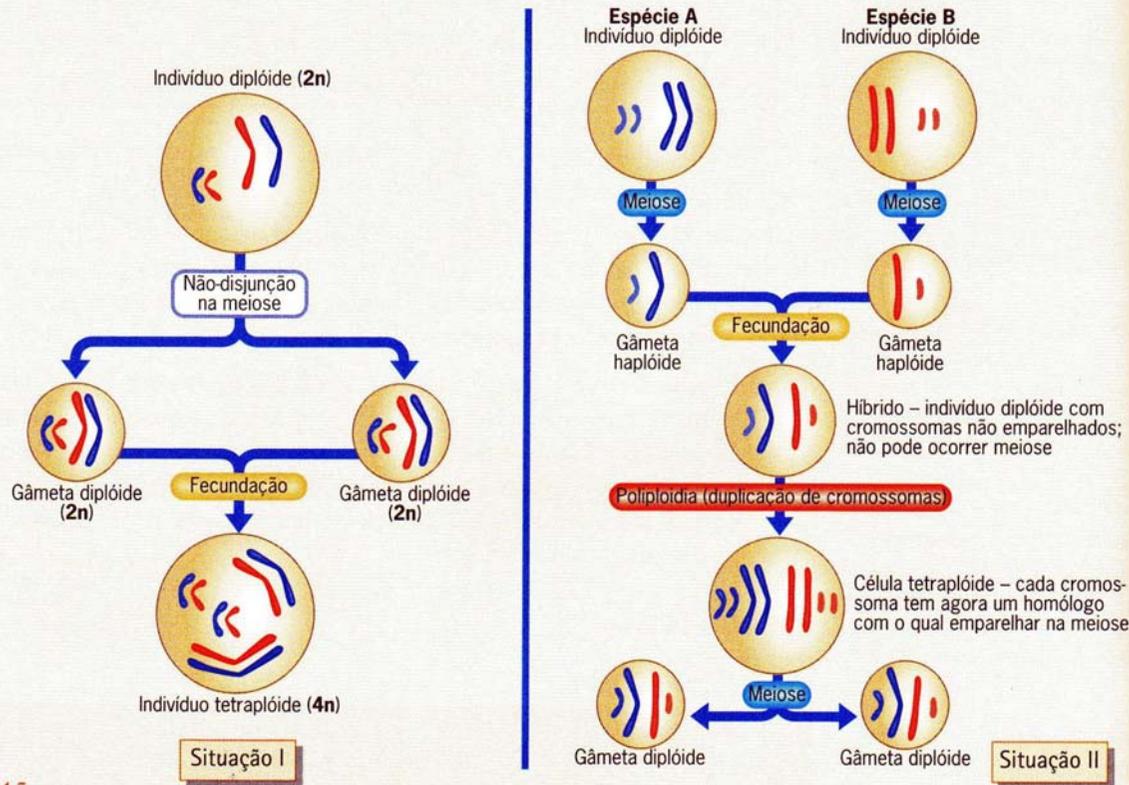


41

- 1 Analisando os diferentes cariótipos, procure identificar aqueles que, sob o ponto de vista numérico, correspondem:
  - a indivíduos normais;
  - a indivíduos com anomalias.
- 2 Mencione o tipo de anomalia para cada caso, representando sob a forma simbólica a constituição cromossómica de cada indivíduo.
3. Refere o tipo de síndrome associado a as anomalias detectadas.

→ Mutações cromossômicas numéricas

Como surgem os indivíduos poliplóides?



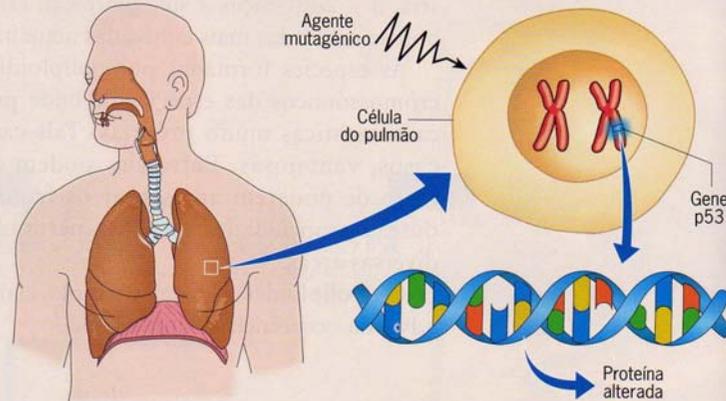
45

- 1 Em qual das situações, I ou II, a poliploidia resulta de alterações ao nível da meiose, envolvendo um único indivíduo?
- 2 Na situação II, quantos cromossomas apresenta o híbrido interespecífico?
- 3 Explique a razão pela qual estes híbridos são habitualmente estéreis.

## → Genes promotores de tumores

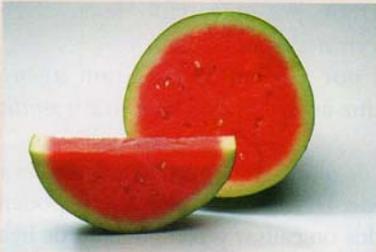
## Os prós da biotecnologia... e os contra?

1 No cromossoma 17, o gene p53 é supressor de um tumor, produzindo uma proteína que bloqueia as células na etapa G<sub>1</sub> do ciclo celular. No cancro do pulmão este gene está alterado, produzindo uma proteína ineficaz.



47

2 Uma mulher, com cerca de 40 anos, decidiu ser mãe. Devido à sua idade foi aconselhada a fazer um estudo do cariótipo das células do embrião. O resultado indica a possibilidade de a criança que vai nascer ter trissomia 21.



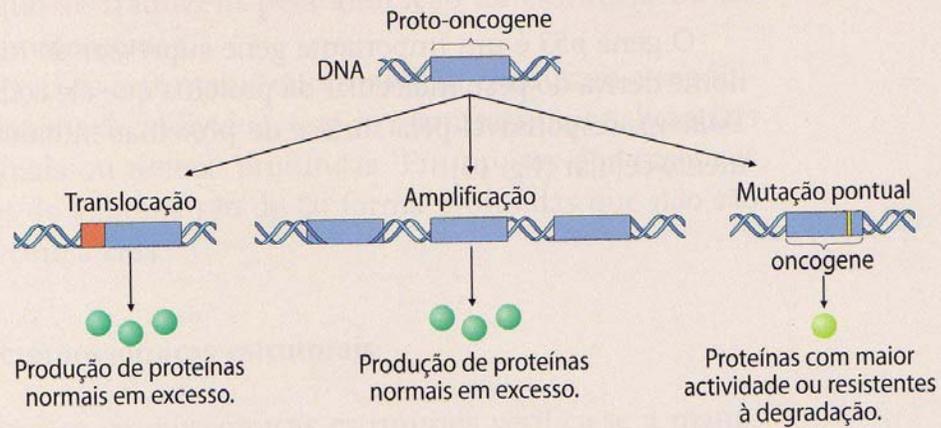
3 Quem não se sentou numa noite de Verão a saborear um pedaço de melancia? Esta agradável experiência foi sempre acompanhada pelo embaraço da multiplicidade de sementes que este delicioso fruto encerra. Pois bem, nos próximos tempos, graças às mutações, já se poderá saborear melancia sem encontrar sementes. Começaram a ser produzidas melancias sem sementes. Um lote de cromossomas faz a diferença. Esta planta, habitualmente diplóide (2n), quando tem mais um lote de cromossomas (3n) diz-se triplóide e é estéril, não produzindo sementes. Terá de se propagar assexuadamente.

48

O desenvolvimento tecnológico traz consigo vantagens, mas também graves problemas e sérios dilemas.

- 1 Enumere algumas das vantagens da biotecnologia implícitas nos textos.
- 2 Procure informar-se sobre o dilema que a mulher grávida referida no texto 2 enfrenta, nomeadamente no que se refere à legislação sobre a interrupção da gravidez. Sugere alguma solução? Podemos seleccionar quem deve ou não nascer?
- 3 Porque pode afirmar-se que a mutação descrita no texto 1 não é hereditária?
- 4 Indique dois comportamentos importantes na prevenção de qualquer cancro.

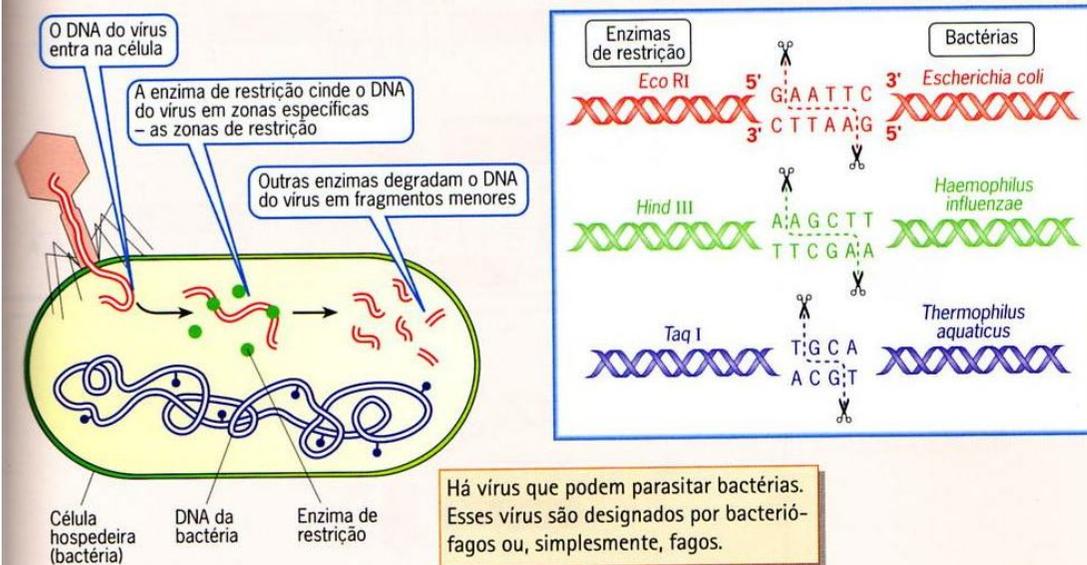
1.

→ Genes promotores de tumores**ACTIVIDADE ONCOGENES**

- 1 Tendo em conta os dados do esquema, que situações podem explicar a transformação de um proto-oncogene num oncogene?

→ Ferramentas de Eng<sup>a</sup>.Genética

Como funcionam as enzimas de restrição?

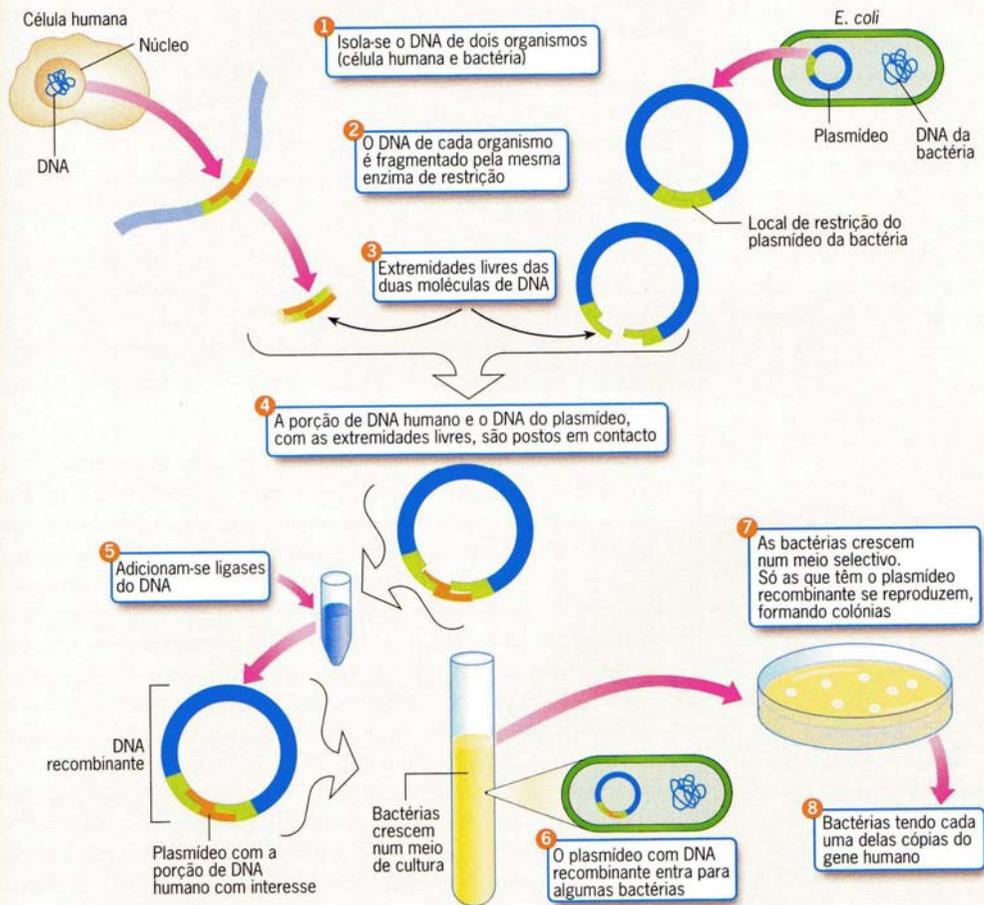


51

- 1 Descreva, de forma sumária, o processo de defesa contra vírus utilizado pela bactéria representada na figura.
- 2 Indique as enzimas de restrição das bactérias *Escherichia coli* e *Thermophilus aquaticus*.
- 3 Qual a sequência de bases que cada uma delas reconhece e como corta o DNA nessa sequência?
- 4 Escreva as sequências de bases de cadeia simples que ficam livres após o corte efectuado por cada uma das enzimas.

## → Técnica do rDNA

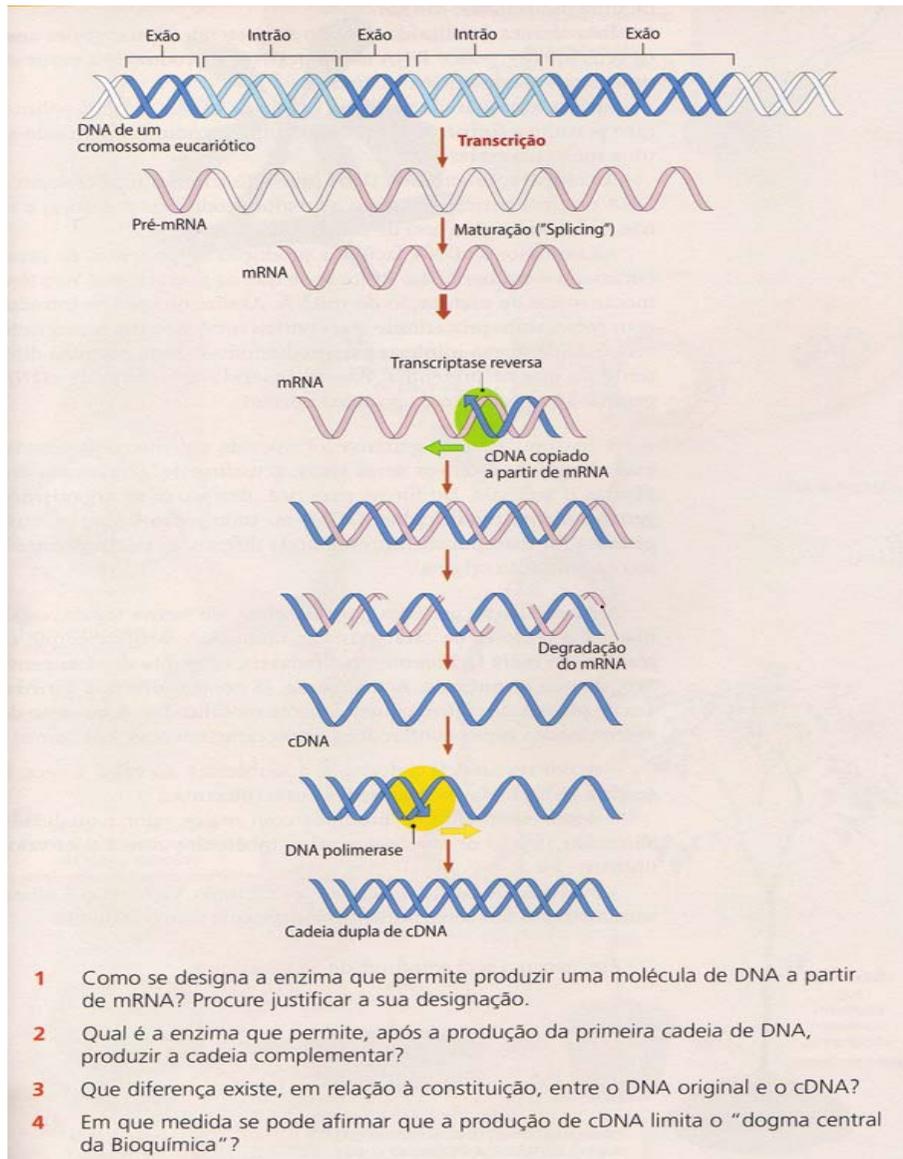
## Em que consiste a técnica do DNA recombinante?



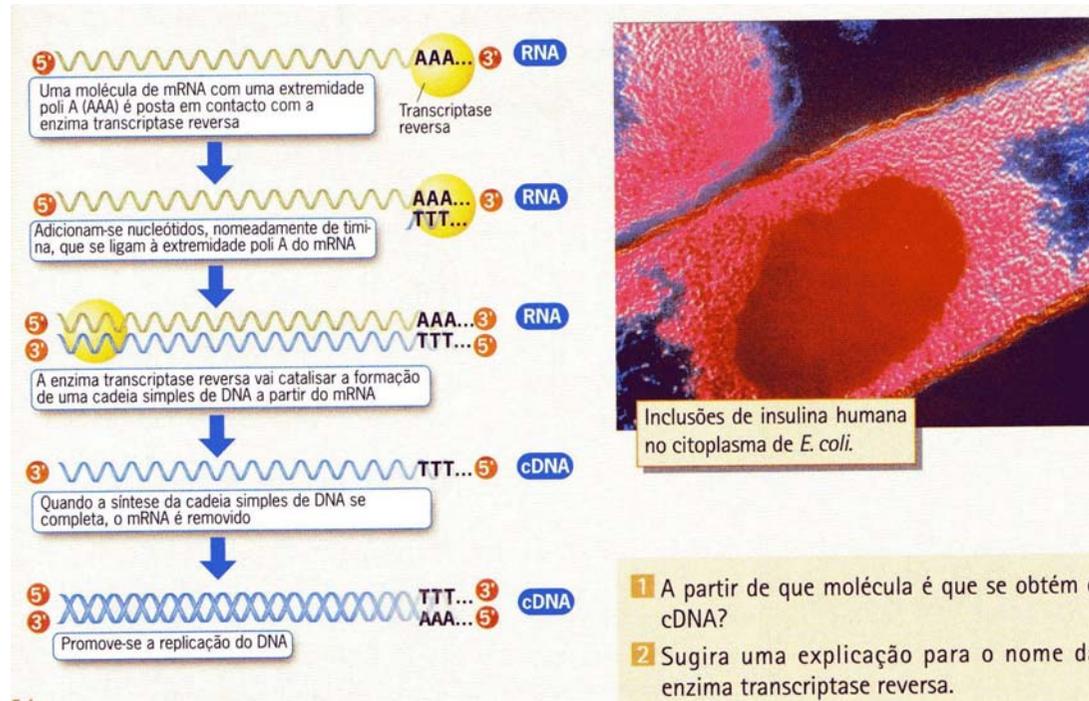
53

- 1** Indique os números que correspondem aos momentos em que foi utilizada uma enzima de restrição e uma ligase do DNA.
- 2** Por que razão o plasmídeo que se obtém é chamado recombinante?
- 3** Admita que o gene que foi inserido neste plasmídeo é um gene humano que codifica a produção de uma hormona de crescimento. Qual o interesse desta técnica?

## → Técnica do cDNA

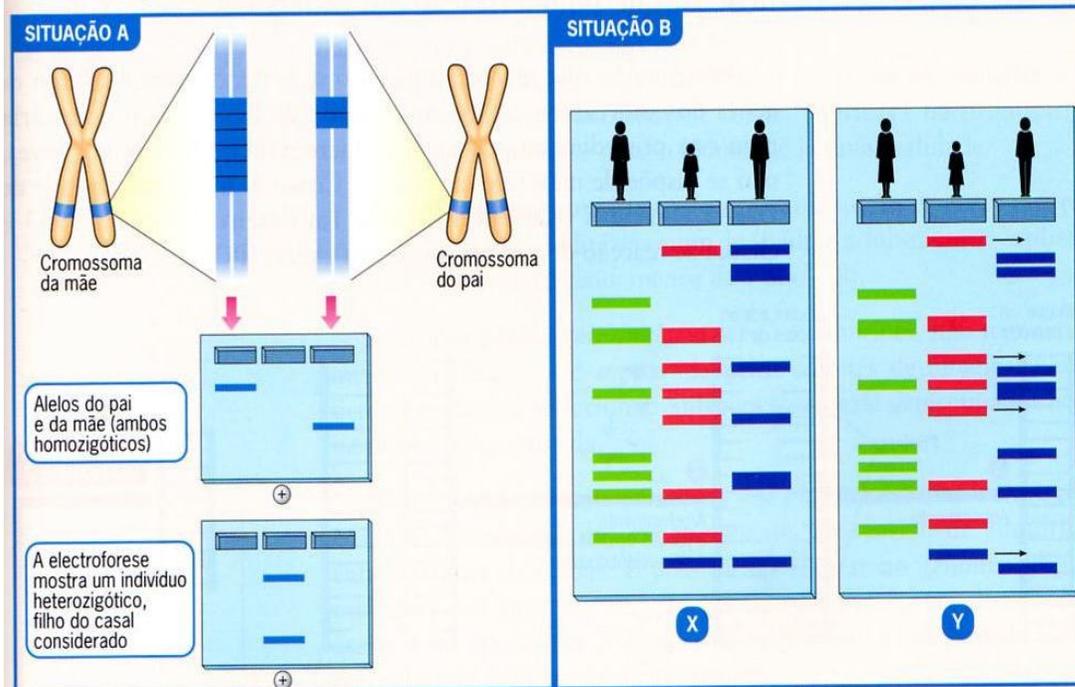


→ Técnica do cDNA



→ Impressões digitais genéticas (DNA fingerprint)

Quais as potencialidades da técnica do DNA fingerprint?



56

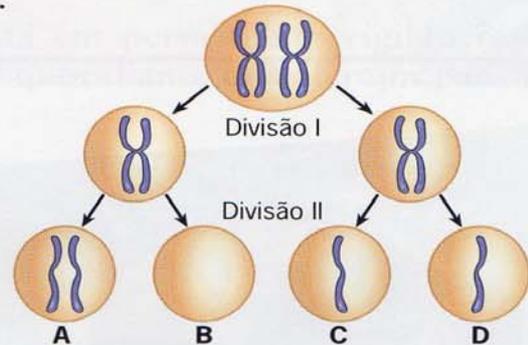
- 1 Na situação A, procure explicar a razão pela qual a banda proveniente da porção de DNA materno está mais próxima do ponto de partida.
- 2 Por que razão, relativamente ao fragmento de DNA considerado, o filho apresenta duas bandas?
- 3 Na situação B apresenta-se uma questão de filiação biológica. Através da análise das impressões digitais genéticas, em qual dos casos (X ou Y) se exclui a paternidade?

6 Durante a meiose podem ocorrer erros.

6.1 Descreva a alteração representada na figura.

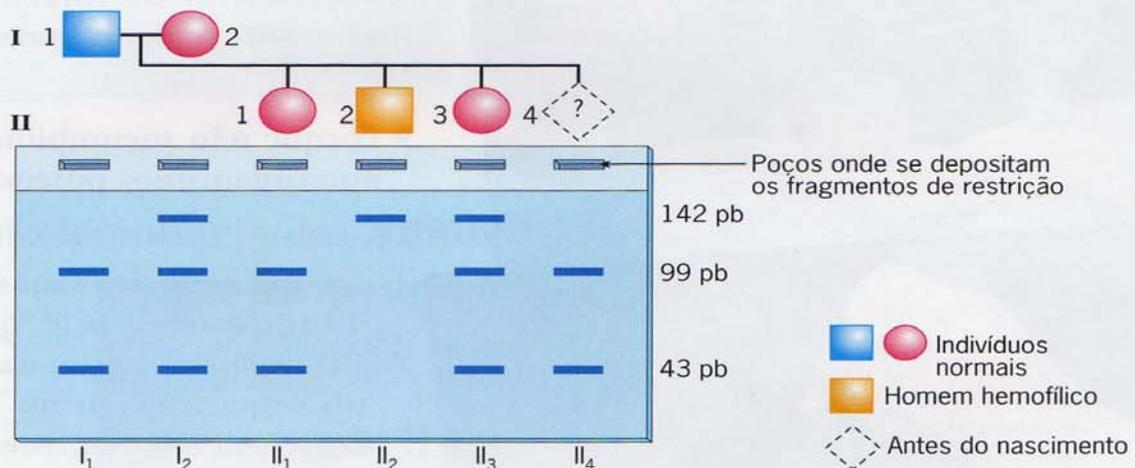
6.2 Se cada um dos óvulos representados for fecundado por um espermatozóide normal, que previsão pode fazer para cada uma das situações?

6.3 Como classificaria as mutações representadas?



60

7 A hemofilia é uma doença determinada por um gene recessivo localizado no cromossoma X. Para o diagnóstico pré-natal amplia-se, por PCR, uma sequência de 142 pares de bases. No indivíduo normal, uma enzima de restrição divide esta porção de DNA em duas partes. A figura representa os fragmentos de restrição obtidos numa família.



61

7.1 Descreva sumariamente a técnica do PCR.

7.2 Em que diferem os fragmentos de restrição de um hemofílico dos de um indivíduo normal?

7.3 Sugira uma explicação para o facto de a mãe (I<sub>2</sub>) e a filha (II<sub>3</sub>) deste casal apresentarem três fragmentos de restrição.

7.4 As duas filhas deste casal não têm a mesma probabilidade de ter um filho hemofílico. Fundamente esta afirmação com dados da figura.

7.5 Em face dos dados, o feto (II<sub>4</sub>) representado poderá ser hemofílico?