

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS**  
**CENTRO DE ENSINO E PESQUISA APLICADA À EDUCAÇÃO**

Geovanna Fernandes de Souza

**GENÉTICA: DNA E FENÓTIPO**

GOIÂNIA  
2015

GEOVANNA FERNANDES DE SOUZA

**GENÉTICA: DNA E FENÓTIPO**

Trabalho apresentado ao Centro de Ensino e Pesquisa Aplicada à Educação da Universidade Federal de Goiás, como requisito parcial para a conclusão do Ensino Médio.

**Orientadora:** Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Maria Izabel Barnez Pignata

GOIÂNIA  
2015

## **DEDICATÓRIA**

A meus pais, Alessandra e Reginaldo, e a meu irmão Fernando, que me apoiaram desde o início;

A meus amigos, especialmente Patrícia Machado, Rafael Rocha, Kamilla Alves, Prof.<sup>a</sup> Iris Oliveira de Carvalho e a todos aqueles, que, direta ou indiretamente, colaboraram com a minha pesquisa, meus sinceros agradecimentos;

À minha orientadora, Maria Izabel, por ter mostrado o caminho para o entendimento do tema,

**DEDICO.**

## RESUMO

No presente trabalho utilizou-se a teoria da genética clássica, assim como suas definições teóricas, para compreender e definir a hereditariedade dos seres vivos, que determina o fenótipo: características físicas, fisiológicas e comportamentais de um indivíduo. Tem como objetivo entender porque indivíduos de uma mesma família possuem fenótipos diferentes. A metodologia utilizada neste trabalho foram revisão bibliográfica e artigos científicos da área de Genética. Os conceitos de biologia e genética foram aplicados aos indivíduos da minha família para entender que fatores condicionam traços físicos como cor da pele, cor dos olhos e cor dos cabelos. A resposta veio a partir do estudo de herança genética quantitativa ou poligênica, e os resultados obtidos satisfizeram, de forma clara e simples, aos objetivos desta pesquisa.

**Palavras-chave:** genética, DNA, fenótipo, família.

## ABSTRACT

In this work, classical genetics theory was used, as well as its theoretical definitions, to understand and define the heredity of living beings, which determines the phenotype: physical, physiological and behavioral traits of an individual. It aims to understand why individuals of the same family have different phenotypes. The methodology used in this study was bibliographic review and scientific articles in the Genetics area. The concepts of biology and genetics were applied to individuals of my family to understand what factors affect physical traits such as skin color, eye color and hair color. The answer came from polygenic or quantitative genetics study, and the results met, clearly and simply, the goals of this research.

**Keywords:** genetics, DNA, phenotype , family.

## SUMÁRIO

<b>RESUMO</b> .....	03
<b>ABSTRACT</b> .....	03
<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	05
<b>2 REFERENCIAL TEÓRICO</b> .....	06
2.1 Reprodução e divisão celular .....	06
2.2 Conceitos básicos de Genética .....	07
2.3 Herança quantitativa ou herança poligênica .....	08
<b>3 METODOLOGIA</b> .....	12
<b>4 RESULTADOS E DISCUSSÕES</b> .....	12
<b>5 CONSIDERAÇÕES FINAIS</b> .....	16
<b>6 REFERÊNCIAS</b> .....	17

## 1 INTRODUÇÃO

A espécie humana é relativamente nova se comparada com o Universo e a Terra e seus primórdios e, desde sempre acompanha a 'curiosidade' em saber sobre seus ancestrais e sua hereditariedade. Documentos históricos revelam que os estudos de genética datam de 6 mil anos, comprovados por hieróglifos entrados na Babilônia. Genética é o estudo da hereditariedade, ou seja, estudo da transmissão biológica de características físicas de um indivíduo para sua prole. Assim, além das características físicas como cor dos olhos, cabelo e pele, doenças e alterações genéticas também são passadas dos pais para os filhos através dos genes. A vida nasce basicamente de uma molécula, a qual contém todas as informações do indivíduo e pela qual essas informações são transmitidas para próximas gerações, o DNA, sigla em inglês para Ácido Desoxirribonuclêico (ADN).

A ideia deste trabalho teve início a partir da minha curiosidade em relação à diversidade fenotípica (aparência dos indivíduos) em uma mesma família: como é possível indivíduos de uma mesma família nascerem com fenótipos diferentes, se são provenientes dos mesmos pais e ancestrais, ou seja, possuem a "mesma" Genética?

Desta forma, o objetivo geral deste trabalho é estudar a herança genética que determina os fenótipos, como a cor dos olhos, a cor dos cabelos, a cor da pele, em indivíduos de minha família, como também compreender porque pessoas de uma mesma família têm fenótipos tão diferentes.

## 2 REFERENCIAL TEÓRICO

Genética é a ciência biológica que estuda a hereditariedade de um indivíduo, ou seja, a transmissão de características biológicas de pais para filhos. Apesar de desafiar a curiosidade das pessoas desde a pré-história, foi desenvolvida efetivamente apenas no século XX. Documentos históricos, entretanto, revelam que os estudos da genética datam de seis mil anos, comprovados por hieróglifos encontrados na Babilônia.

É no DNA que encontramos todas as informações genéticas. De acordo com os cientistas Francis Crick e James Watson, o DNA é a molécula da vida. A sigla DNA vem da expressão em inglês de Ácido Desoxirribonucleico.

Passamos, a seguir, a discorrer sobre alguns aspectos biológicos básicos para a compreensão da transmissão das características hereditárias de pais para filhos.

### **Reprodução e divisão celular**

Reprodução é a capacidade de gerar descendentes. Na espécie humana a reprodução é sexuada, sendo necessários um gameta feminino (óvulo) e um gameta masculino (espermatozoide), um de cada genitor, para a formação do novo indivíduo.

Mitose e meiose são tipos de divisão celular. A *mitose* é responsável pelo desenvolvimento e crescimento de um indivíduo, é o tipo de divisão em que uma célula-mãe origina duas novas células genética e cromossomicamente iguais a ela. Já a *meiose* é responsável pela formação dos gametas, ocorre em células diploides ( $2n$ ), e cada uma delas origina quatro células haploides. Nesse processo, os cromossomos homólogos sofrem rompimento e trocam pedaços, ocorrendo uma recombinação de genes e a consequente produção de células filhas que exibem variação genética entre si.

Dos milhares de espermatozoides que são liberados na ejaculação, somente um consegue fecundar o óvulo. O óvulo fecundado passa a se chamar célula-ovo ou zigoto e, no útero, desenvolve-se e cresce até o nascimento.

O zigoto ao se dividir e se multiplicar, dá início à uma nova vida, pois gera células que contem em seu núcleo, todas as informações que definirão as características do novo ser. Quando novas células são produzidas para substituir as pré-existentes, recebem as mesmas informações gênicas das anteriores.

Um adulto da espécie humana possui mais de 100 trilhões de células, que se originam de uma única célula: o zigoto. Durante o desenvolvimento embrionário, surgem tecidos, órgãos e sistemas, responsáveis por todas as funções orgânicas necessárias à sobrevivência e à reprodução do novo indivíduo.

### **Conceitos básicos de Genética**

O termo *genética* (do grego génesis, ou 'geração') começou a ser usado inicialmente em 1905 pelo biólogo inglês Willian Bateson.

O DNA (sigla em inglês para ácido desoxirribonucleico – ADN) é portador de todas as informações biológicas armazenadas e transmitidas para os descendentes, de geração a geração. Isso acontece pela capacidade do DNA de se autoduplicar, produzindo cópias exatas de si mesmo.

Gene é uma porção da molécula de DNA capaz de codificar a síntese de uma proteína. No núcleo das células eucariontes encontram-se vários cromossomos, cada um deles constituído por um longo filamento, sendo que na espécie humana há 46 cromossomos, em 23 pares de cromossomos homólogos.

Genes alelos são localizados no mesmo locus gênico – posição ocupada por um gene no cromossomo – em cromossomos homólogos. Os cromossomos homólogos apresentam a mesma sequência de genes, ou seja, genes para a mesma característica ocupando a mesma posição. Um dos homólogos vem do pai e outro, da mãe.

De acordo com Amabis (2004), o *genótipo* refere-se à constituição genética do indivíduo, ou seja, aos tipos de alelos que ele possui. *Fenótipo* é o termo empregado para designar as características morfológicas, fisiológicas ou comportamentais apresentadas por um indivíduo, tais como cor dos olhos, da pele e dos cabelos. Existem aproximadamente 30.000 genes na espécie humana, o que torna cada pessoa única e diferente das outras.



As características recessivas só aparecem se vierem dos dois lados (pai e mãe). Os genes *recessivos* são representados por letra minúscula. Ao passo que o gene recessivo só se manifesta quando em homozigose (aa), ou seja, quando está em dose dupla.

O *gene dominante* determina o mesmo fenótipo, tanto em homozigose (AA) como em heterozigose (Aa). Os genes que condicionam as características *dominantes* são representados por letra maiúscula.

Representação:

AA – homozigoto dominante

aa – homozigoto recessivo

Aa – heterozigoto

Em heterozigose, os alelos são diferentes; na homozigose os alelos são idênticos.

*Fenótipo* é o conjunto de características biológicas em geral aparentes, manifestadas pelos indivíduos. O fenótipo pode ser alterado/modificado pelo meio ambiente, pois resulta da interação do genótipo com o ambiente. Quando falamos de genótipo estamos nos referindo exclusivamente a constituição genética do indivíduo. Assim, quando uma pessoa expõe sua pele por muito tempo ao sol, ativa a produção de melanina pela sua pele, para se proteger dos raios solares, ficando com a pele mais escura. Já o genótipo será sempre o mesmo; pele clara.

$$\mathbf{F = G + A}$$

Assim a aparência (**F**enótipo) de uma pessoa depende da herança genética (**G**enótipo), associada com a ação do **A**mbiente.

### **Herança quantitativa ou herança poligênica**

A herança quantitativa ou poligênica é um tipo de interação gênica na qual dois ou mais pares de genes apresentam seus efeitos somados, em relação a um mesmo caráter, de maneira a ocasionar a manifestação de um fenótipo com diferentes intensidades (PAULINO, 2008).

Na herança quantitativa a expressão fenotípica depende apenas da

quantidade de genes dominantes (aditivos) ou recessivos (indiferentes, neutros ou não-aditivos), quando os genes de diferentes pares de alelos condicionam uma mesma característica, no sentido de aumentar ou acentuar a intensidade do fenótipo considerado. A seguir, alguns exemplos.

- **Coloração da pele**



A cor da pele é determinada por no mínimo dois pares de genes alelos, e cada um se encontra localizado em um par de cromossomos homólogos. Não se pode caracterizar o gene para coloração da pele como dominante ou recessivo.

Ao analisar a população brasileira, percebe-se uma variação muito grande de pigmentação da pele dos indivíduos, existindo pessoas muito pigmentadas, outras não. Observamos pessoas de pele muito escura ou muito clara e, entre esses dois extremos, há diversos níveis de pigmentação, sendo uns mais pigmentados que outros. Quando pessoas com alta pigmentação geram filhos, estes têm normalmente uma pigmentação semelhante ou próxima à dos pais, ou pode variar de geração para geração. A explicação para essa variação é a herança quantitativa.

Segundo Davenport (1913), na espécie humana, a coloração da pele é resultante da ação de dois pares de genes ( $AaBb$ ), sem dominância. Sendo assim, **A** e **B** representam a produção de melanina e possuem efeito aditivo. Já os genes **a** e **b** são neutros, indiferentes ou não-aditivos, representando a não produção de melanina. Existiriam então cinco tonalidades de coloração da pele humana, devido a quantidade de gene A e B existente no genótipo das pessoas,

de acordo com o quadro a seguir;

- **Coloração dos olhos**



Em 1907, foi proposto o primeiro modelo explicativo para a herança da cor dos olhos. A cor dos olhos é determinada por um par de genes alelos. Alelo dominante: responsável pela cor preta ou castanha. Alelo recessivo: responsável pela cor azul ou verde. A porção colorida do olho chama-se íris e a cor varia dos tons mais escuros – pretos e castanhos – aos mais claros – azuis e verdes. Não se encontra pigmento azul ou verde na íris humana, apenas um pigmento marrom-amarelado chamado melanina. Essa melanina encontra-se no interior de células chamadas melanócitos, localizados na camada interior da íris do olho e imersos em tecido conjuntivo. A cor dos olhos depende da quantidade de melanina presente e de efeitos ópticos.

- *Olhos escuros (pretos ou castanho)*: há um acúmulo de melanócitos na porção anterior da íris. Sendo assim, absorvem maior parte de luz incidente e refletem uma determinada quantidade de luz marrom-amarelada.

- *Olhos claros (azuis ou verdes)*: nos olhos azuis, a porção anterior da íris, possui pouca quantidade de melanócitos e apenas uma parte da luz incidente é refletida como luz marrom-amarelada. Em olhos verdes, quando a íris tiver uma quantidade intermediária de melanócitos, a luz refletida de cor marrom-amarelada, combinada com a luz azul, produzida pelo efeito Rayleigh, resultará na cor verde do olho.

Por fim, a diminuição da quantidade de melanócitos e na camada anterior da íris, haverá a gradação de cores desde o castanho-escuro ao verde e com a falta quase total do pigmento provocara a gradação do azul ou cinza.

- **Coloração dos cabelos**



Assim como a cor da pele, existem vários genes responsáveis pela coloração dos cabelos, esses genes estão envolvidos na síntese, transporte e distribuição de pigmentos, em especial, neste caso, a melanina. Este pigmento é produzido pelas mesmas células que gera a cor dos nossos olhos, os melanócitos, que são transportados e armazenados nas células denominadas queratinócitos, que são células diferenciadas que compõem o tecido epitelial e as invaginações da epiderme para a derme, responsáveis pela produção de queratina como no caso das unhas e cabelos.

Os melanócitos estão localizados na camada dermo-epidérmica e dentro dos bulbos capilares, armazenam o pigmento em organelas membranosas, fixada à membrana celular chamada melanossomas. Essas organelas são transferidas aos queratinócitos e ficam em volta na haste do cabelo em crescimento. Sendo assim, a pigmentação dos cabelos é devido a presença de melanócitos que fornece melanina. Se o gene responsável pela cor dos seus cabelos for um gene para cabelos negros, então, assim serão os seus cabelos. Se for um gene para cabelos loiros, assim será a cor dos seus cabelos. Somente dois pares de genes são responsáveis pela coloração do nosso cabelo, um gene de origem paterna e

o outro gene de origem materna, o que dominar e atuar sobre o outro, determinará, dando origem à cor dos nossos cabelos.

### **3 METODOLOGIA**

Para este trabalho, busquei compreender características físicas de meus familiares do lado materno, como cor dos olhos, cor da pele e cor dos cabelos, com o objetivo de entender porque dentro de uma mesma família existem indivíduos tão diferentes, já que são oriundos de uma mesma genética.

Foram também elaborados heredogramas com os membros do lado materno de minha família, para melhor compreender e explicar as variações encontradas no estudo.

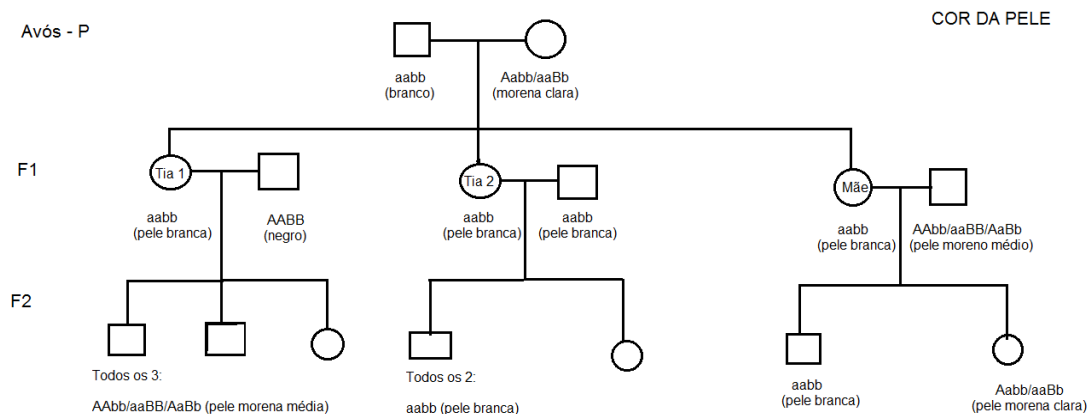
Para tanto, realizei uma revisão da literatura sobre o tema, a partir de consultas a livros didáticos, artigos científicos e sítios da internet.

### **4 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Usei como exemplo a parte materna da minha família, abordando três aspectos: coloração da pele, coloração do cabelo e coloração dos olhos. Os primeiros cruzamentos foram feitos com meus avós maternos, daí já poderíamos começar as análises.

#### **Cor da pele**

Conforme análise dos fenótipos para cor da pele pode-se determinar os possíveis genótipos dos indivíduos como mostrado no heredograma abaixo:



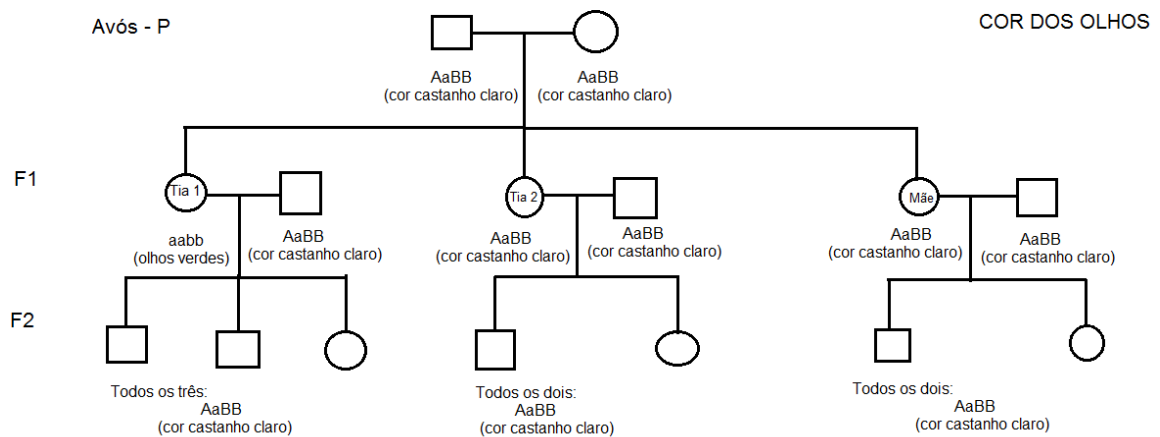
Nos cruzamentos obtivemos que: meu avô é de pele branco, sendo representado pelo genótipo **aabb**, é recessivo, portanto é homozigoto pelo fato de seus pais serem todos de cor branca, possui. Minha avó possui pele morena clara, é representada pelo genótipo **Aabb**, é dominante, por obter um gene dominante e outro recessivo; por conta da herança de seus pais, é heterozigota. Meus avós tiveram três filhas, minhas duas tias e minha mãe, as três são de pele branca, sendo assim, todas são homozigotas. Minha Tia 1, casou-se com um homem negro, sendo representado por **AA**, é dominante e heterozigoto, pois seus pais são negros, também, tiveram três filhos, sendo dois meninos e uma menina, todos os três de pele mulato médio, todos os três têm em seu DNA os genótipos **AaBb**, os efeitos das cores se misturou. Minha Tia 2, casou-se com um homem de pele branca, ambos com genótipo **aabb**, são recessivos, dando origem a dois filhos, um menino e uma menina, ambos de cor branca e homozigotos assim como os pais. Minha mãe, casou-se com meu pai, um homem de pele moreno médio, sendo representado por **AAbb**, não tendo nenhum descendente de cor branca, todos de pele moreno médio, é dominante e heterozigoto, tiveram dois filhos, um menino com genótipo **aabb**, homozigoto e uma menina com genótipo **Aabb**, heterozigota.

GENÓTIPO	FENÓTIPO
aabb	Pele clara
Aabb, aaBb	Pele mulato claro
AAbb, aaBB, AaBb	Pele mulato médio
AABb, AaBB	Pele mulato escuro
AABB	Pele negra

\*Tabela da página 113 do livro: **Biologia – Genética; Evolução; Ecologia**. Do autor: Wilson Roberto PAULINO.

### Cor dos olhos

A segunda característica a ser analisada/pesquisada, foi a cor dos olhos, como mostrado no heredograma abaixo:



onde meu avô e minha avó tem em sua íris, a cor castanho, representados pelo genótipo **AaBB**, pois ambos tem um dos pais de olhos claros. Sendo assim, heterozigotos. Das três filhas que tiveram, a tia 1 é a única que tem olhos claros, genótipo **aabb**, a tia 2 e minha mãe tem olhos de cor castanhos, genótipo **AaBB**, ambas as três casou-se com homens de olhos castanhos, todos devem ser **AaBB**, nenhum tiveram filhos com os olhos claros.

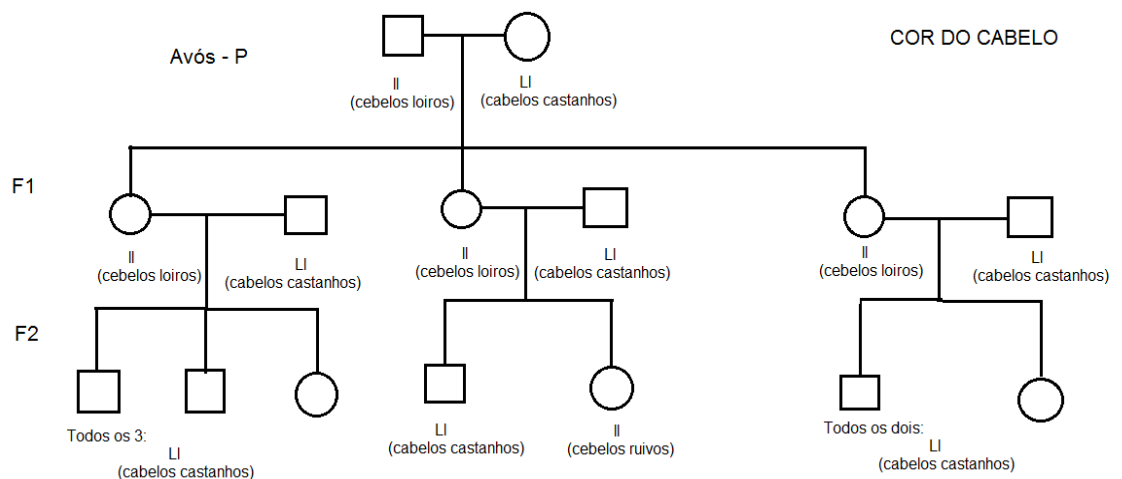
	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>
<b>AB</b>	AABB Castanho-escuro	AABb Castanho-médio	AaBB Castanho-médio	AaBb Castanho-claro
<b>Ab</b>	AABb Castanho-médio	AAbb Castanho-claro	AaBb Castanho-claro	Aabb Verde
<b>aB</b>	AaBB Castanho-médio	AaBb Castanho-claro	aaBB Castanho-claro	aaBb Verde
<b>ab</b>	AaBb Castanho-claro	Aabb Verde	aaBb Verde	Aabb Azul

\*Tabela tirada do blog Questões biológicas:

[http://questoesbiologicas.blogspot.com.br/2013/08/biologia-udesc\\_5866.html](http://questoesbiologicas.blogspot.com.br/2013/08/biologia-udesc_5866.html)

### Cor dos cabelos

A terceira característica a ser analisada foi a cor dos cabelos, como no heredograma abaixo:



O meu avô tem cabelos loiros, portando tem alelos recessivos, representado pelo genótipo II, é homocigoto, pois ambos os pais dele tinha a coloração capilar clara. Minha avó tem cabelos castanhos, sendo representada pelo genótipo LI, é heterocigota, pois sua mãe possui cabelos claros e seu pai cabelos escuros. As três filhas – Tia 1, 2 e Mãe – tem cabelos loiros, representadas pelo genótipo II, são homocigotas, pois meu avô é recessivo (II) e minha avó dominante (LI). As três filhas casaram com homens que apresentam gene dominante, para a cor dos cabelos, pois, tem cabelos escuros. Meu pai e



meu Tio 1 devem ser homozigotos, pois ambos não tiveram descendentes de cabelos claros. Meu tio 2, é heterozigoto, pois sua mãe tem cabelos claros. A Tia 1, teve todos os três filhos com cabelos castanhos, com o genótipo **LI** e heterozigotos. O mesmo caso ocorreu com minha mãe, que teve os dois filhos com cabelos castanhos sendo heterozigotos. Já a Tia 2, teve um filho de cabelos castanhos e uma filha de cabelos ruivos, isso se deve á avó (paterna) e a tataravó (materna) apresentam cabelos ruivos, sendo uma herança genética, que precisa ser acumulada, geração a geração para ser manifestada no individuo.

## **5 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

O estudo da área de Genética e seus conceitos sobre Herança Quantitativa e Reprodução Humana contribuíram com valor significativo para mim. Posso concluir com isso tudo, que mesmo vindo de uma mesma família, nem todos nós somos iguais, há características diferentes, devido á herança genética, vindas de nossos antepassados. Durante as leituras e pesquisas, percebi que nem sempre precisamos fazer um trabalho de conclusão de curso, para compreender e ter respostas a todas nossas perguntas do cotidiano, é pesquisando, ou até mesmo perguntando para nossos professores que para ser sincera, são todos orientadores sem que saibamos, temos a resposta de tudo e mais um pouco.

A partir deste trabalho aprendi muito sobre herança genética e assim, posso repassar todas as informações – agora com respostas exatas – para toda minha família e qualquer outra pessoa que tinha a mesma duvida que eu tinha. É um tema que poderá ajudar a esclarecer a mente de muitos, assim como esclareceu a minha.

## 6 REFERÊNCIAS

AMABIS, José Mariano; MARTHO, Gilberto Rodrigues. *Biologia* 3. 2. ed. São Paulo: Moderna, 2010.

BORGES-OSÓRIO, Maria Regina. *Genética humana*. 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2013.

Diário do Grande ABC. *Cabelos vermelhos são herança genética*. 15 de julho de 2012. Disponível em <[http://www.dgabc.com.br/\(X\(1\)S\(wph3kexovr4u4z5qx0ugd34f\)\)/Noticia/46213/cabelos-vermelhos-sao-heranca-genetica](http://www.dgabc.com.br/(X(1)S(wph3kexovr4u4z5qx0ugd34f))/Noticia/46213/cabelos-vermelhos-sao-heranca-genetica)> Acesso em: 27 out. 2015

Interaula. Gene alelo, gene dominante, gene recessivo. [s.d] Disponível em <[http://www.interaula.com/versao1.3/biologia/bio00002\\_02.htm](http://www.interaula.com/versao1.3/biologia/bio00002_02.htm)> Acesso em: 27 out. 2015

Medicina Mitos & Verdades. *Herança genética*. [s.d] Disponível em <<http://www.medicinamitoseverdades.com.br/blog/heranca-genetica>> Acesso em: 27 nov. 2015

Notícias Terra. *Como é passada a herança de pais para filhos*. [s.d]. Disponível em <<http://noticias.terra.com.br/ciencia/entenda-como-a-heranca-genetica-passa-de-pai-para-filho,fa395b6db16da310VgnCLD200000bbcceb0aRCRD.html>> Acesso em: 25 nov. 2015

Pergunte ao Evolucionismo. *Herança genética da cor dos cabelos*. 2011. Disponível em: <<http://pergunte.evolucionismo.org/post/9273200033>> Acesso em: 25 nov. 2015

Prof DNA – Biologia. *Herança da cor dos olhos na espécie humana*. [s.d]. Disponível em <<http://profdna-biologia.blogspot.com.br/2011/07/heranca-da-cor-dos-olhos-na-especie.html>> Acesso em: 26 nov. 2015