

Evidence in the human species of Mendelian genetics (Autosomal Inheritance)

Evidências na espécie humana da genética Mendeliana (Herança Autossômica)

Andressa Silva SANTOS¹, Maria Jéssica dos Santos CABRAL², Rodrigo Almeida PINHEIRO³.

¹Discente do curso de Licenciatura em Ciências Biológicas; Universidade Estadual de Alagoas; Arapiraca, Alagoas; E-mail: andressafixo@gmail.com;

²Mestranda em Produção vegetal; Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri; Diamantina, Minas Gerais; E-mail: jessicacabral810@gmail.com;

³Mestrando em Produção vegetal; Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri; Diamantina, Minas Gerais; E-mail: rodrigo6450@gmail.com;

*E-mail do autor principal: andressafixo@gmail.com

Recebido em julho de 2020 e aceito em setembro de 2020.

Resumo – A genética mendeliana é um conjunto de princípios relacionados à transmissão hereditária das características de um organismo a seus filhos, onde forma a base principal da genética clássica que se originou dos trabalhos de Gregor Mendel publicados em 1865 e 1866. O presente trabalho teve como objetivo conhecer os traços morfológicos nos fenótipos da população humana na comunidade de Major Isidoro, Alagoas. O trabalho foi realizado no município de Major Isidoro, AL no povoado Cachoeira e teve como público-alvo os moradores dele. Foi realizada uma pesquisa utilizando um questionário contendo perguntas sobre as formas gênicas e observações. Portanto, o mecanismo de hereditariedade determina os traços morfológicos nos fenótipos, podendo notar as evidências da Herança Autossômicas na espécie humana. A genética Mendeliana explica os motivos ao qual os indivíduos as possuem e passam para seus descendentes. Como observado a hereditariedade é a transmissão de características que os pais transmitem para os filhos.

Palavras-chave- Genes. Hereditariedade. Probabilidade.

Abstract - Mendelian genetics is a set of principles related to the inherited transmission of the characteristics of an organism to its children, where it forms the main basis of classical genetics that originated from the works of Gregor Mendel published in 1865 and 1866. The present work had as objective to know the morphological traits in the phenotypes of the human population in the community of Major Isidoro, Alagoas. The work was carried out in the municipality of Major Isidoro, AL in the village of Cachoeira and was aimed at the residents of the same. A survey was conducted using a questionnaire containing questions about gene forms and observations. Therefore, the heredity mechanism determines the morphological traits in the phenotypes, being able to

notice the evidence of Autosomal Inheritance in the human species. Mendelian genetics explains the reasons why individuals have them and pass them on to their descendants. As noted for heredity is the transmission of characteristics that parents transmit to their children.

Keywords- Genes. Heredity. Probability.

Introdução

Em uma definição radicalmente biológica, conhecer os traços morfológicos da população humana tornou-se uma soma de caracteres que individualiza seres vivos (NICANDIDO, et al., 2019). Esta visão permite reunir grupos semelhantes em raças (MOUL, et al., 2018). Assim, o estudo biológico das características genéticas humanas passou a ser uma abordagem na literatura científica (GONTIJO, et al., 2018).

Desde muito tempo o ser humano observou que existem semelhanças entre pais e filhos (SANTOS, et al., 2019). A genética veio para se dedicar ao estudo da hereditariedade, analisar e entender como as informações dos genes são transmitidas de pais para os filhos através das gerações, além das modificações que ocorrem nesse processo, fator que influencia na evolução das espécies (REIS, et al., 2018).

A genética tornou-se mais acessível às pessoas depois do desenvolvimento tecnológico, que facilitou a compreensão dos códigos genéticos que há anos são passados de geração a geração (ALTMANN, et al., 2018). A Genética teve a sua origem com estudos pelo monge Gregor Mendel que realizou experimentos com ervilhas, mesmo antes de se conhecer a estrutura da molécula de DNA (BAIOTTO, et al., 2017).

Gregor Mendel é conhecido como o “Pai da Genética”, por ter conhecimento sobre as técnicas de hereditariedade (LOPES, et al., 2010). Foi concluído que cada organismo possui um par de genes responsável pelo aparecimento das características, sendo esse dado recebido um do indivíduo paterno e outro do indivíduo materno, formando um par de cada característica. (GONTIJO, et al., 2018).

O presente estudo teve como objetivo conhecer os traços morfológicos nos fenótipos da população humana no município de Major Isidoro-AL.

Material e métodos

Local da pesquisa

O trabalho foi conduzido no povoado de Cachoeira no município de Major Isidoro - AL, com as seguintes coordenadas: latitude: -09° 31' 56 Sul, longitude: 36° 59' 06 Oeste, no período de setembro a novembro de 2018.

O delineamento experimental

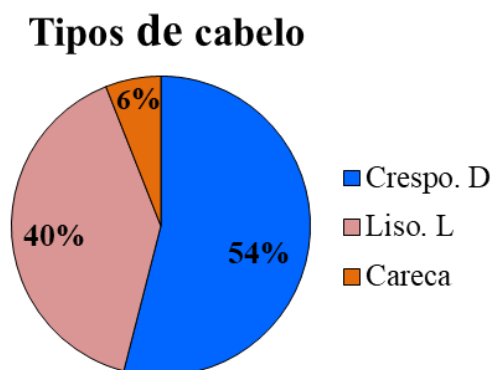
Participaram da pesquisa cem (100) indivíduos da população do povoado Cachoeira para verificar os sinais evidentes de aplicação da genética de Mendel (1ª lei de Mendel “lei da pureza dos gametas). Onde foram analisadas as seguintes características nos entrevistados: Lóbulo da orelha, nariz (largo, fino, pequeno, alongado), covinha do queixo, bico de viúva, olhos (claros/escuros), cor (parda, negra, branca), polidactilia. Tipo sanguíneo (A, B, AB, O), cabelo (liso/crespo), hipertensão (normal, baixa, alta), capacidade de enrolar a língua. Sardas, mechas brancas no cabelo e entre outras. Depois de todos os dados coletados foi constituída uma tabela usando como instrumento de trabalho o Microsoft Excel 2010.

Resultados e discussão

Foi possível observar quais foram as Características Humanas que obtiveram heranças como a de dominância e recessividade. Com a consequente análise dos dados, obtivemos um panorama que nos permitiu realizar reflexões acerca das características mendelianas. Foi realizado um levantamento apontando os resultados observados dos cem (100) indivíduos, comparando ao conteúdo de genética e a lei mendeliana.

Em cima desse resultado a sequência didática foi planejada, focando na quantidade e na frequência que cada característica apresentava. Com isto, foi possível introduzir de forma prática os conceitos da Lei de Mendel para os resultados obtidos, como mostra a Figura 1 para os tipos de cabelo.

Figura 1 – Característica Mendeliana para tipos de cabelo do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL.



Fonte: Acervo do autor.

A característica para tipos de cabelo que mais foi representada em relação à frequência foi cabelo crespo com (54%), cabelo liso com (40%) e apenas (6%) eram carecas. O cabelo crespo é característica de quem tem gene dominante, isso acontece se o pai ou sua mãe tiver os fios crespos, é muito provável que o filho puxe esse lado da família ou, no mínimo, tenha os cabelos ondulados (NICANDIDO, et al., 2019).

O gene dominante também se manifesta nos olhos escuros Figura 2, onde na pesquisa (60%) constavam olhos escuros e (40%) olhos claros.

Figura 2 – Característica Mendeliana para cor dos olhos do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL.



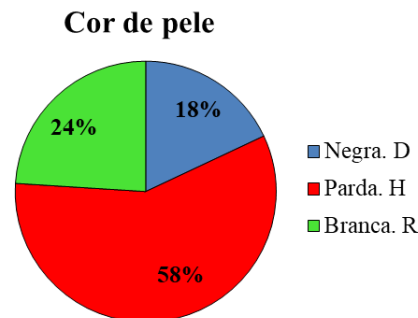
Fonte: Acervo do autor.

Segundo Martins (2010), a presença de um gene dominante é o que prevalece nas características físicas de um ser humano. Essas características observadas nos seres humanos são particularidades que são definidas por um único par de genes, na proporção que foi descrita por Mendel para cor dos olhos (GONTIJO, et al., 2018). Os recessivos acabam sendo mais “raros” de aparecer, porém é fácil identificar quem se enquadra nessa categoria, como para os que têm olhos azuis (SETTE, et al., 2019).

Um exemplo é as características em relação a cor de pele dos indivíduos, no trabalho a cor que prevaleceu foi à parda com (58%), a cor preta com (18%) e a branca com (24%), como observado na Figura 3 abaixo.



Figura 3 – Característica Mendeliana para cor de pele do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL.



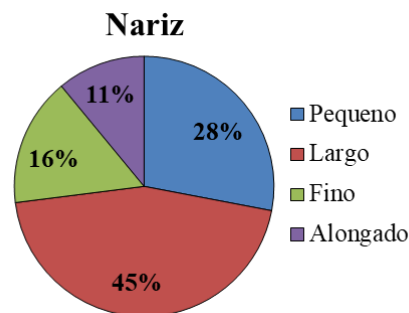
Fonte: Acervo do autor.

A cor da pele humana resulta de uma relação estabelecida entre vários genes (LOPES, et al., 2010). Trata-se de uma herança complexa que determina uma série de fenótipos, que vão desde uma pele muito clara até uma pele muito escura, com vários fenótipos intermediários (ALTMANN, et al., 2018). Segundo Reis (2018), além dos fatores genéticos os fatores ambientais também determinam a coloração da pele.

Para compreender melhor a herança poligênica da cor da pele, consideraremos três genes: A B e C (LOPES, et al., 2010). Esses genes contribuem de forma a deixar a pele mais escura e possuem dominância incompleta sobre a, b e c (MOUL, et al., 2018). Dessa forma, uma pessoa com pele muito escura teria genótipo AABBCC, enquanto uma pessoa de pele muito clara teria aabbcc (LOPES, et al., 2010). Uma cor intermediária da pele seria observada em indivíduos AaBbCc (MOUL, et al., 2018).

As características fenotípicas atribuídas aos tipos de nariz largo (dominante "AA") nariz fino (recessivo "aa") a característica dominante permaneceu com (73%) e (27%) fino, pequeno com (28%) e alongado com (11%) Figura 4.

Figura 4 – Característica Mendeliana para formatos de nariz do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL



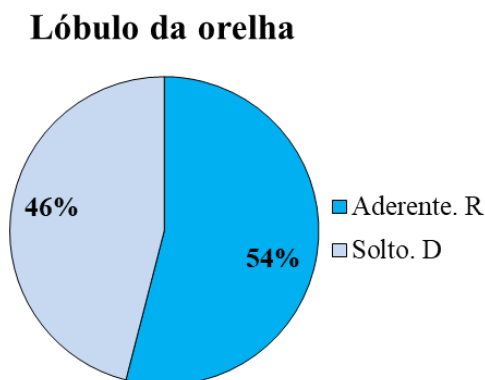
Fonte: Acervo do autor.

Essa característica depende especificamente do tipo de gene que o pai e a mãe transferem para o filho, essa condição esta diretamente ligada com o tipo de gene, pois se o pai e mãe é homozigoto dominante (AA) para a condição de nariz largo a criança

independente do parceiro nascerá com a característica de nariz largo pois a característica de nariz fino só se expressará na ausência do dominante (NICANDIDO, et al., 2019).

Para a característica lobo da orelha (54%) possuem o lobo da orelha aderente, já (46%) possuíam o lobo da orelha solto, Figura 5.

Figura 5 – Característica Mendeliana para formatos da orelha do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL.

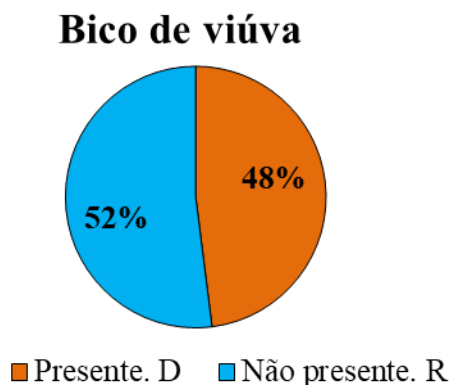


Fonte: Acervo do autor.

A característica do lobo da orelha solto remete é determinada geneticamente como dominante, a característica recessiva é a que o lobo da orelha aderente (BAIOTTO, et al., 2017). Esses genes aparecem quando estão em forma duplicada, pois se tornam inativas com a presença de um dominante (MOORE, et al., 2012). Isso acontece porque a proteína produzida pelo recessivo é defeituosa e à vezes não funciona (REIS, et al., 2018).

Outros genes recessivos como bico de viúva (entrada nos cabelos em formato de v) (52%) possuía esta capacidade e (48%) já expressaram gene dominante de não possuir esta característica Figura 6.

Figura 6 – Característica Mendeliana para Bico de viúva do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL

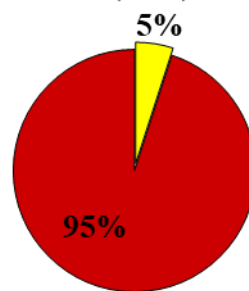


Fonte: Acervo do autor.

Foi possível observar no presente trabalho cinco pessoas da mesma família com espasticidade dos membros inferiores. Como mostrado na figura 7.

Figura 7 – Característica Mendeliana para Paraplegia Espástica Familiar do povoado Cacheira, Major Isidoro, AL

Paraparesia Espástica Hereditária (HSP)



■ Presente ■ N. presente

. Fonte: Acervo do autor.

A Paraplegia Espástica Familiar (PEF) é um grupo heterogêneo de doenças neurodegenerativas hereditárias, com uma prevalência de 2/100000 indivíduos na população portuguesa (SANTORELLI, et al., 2000). Caracteriza-se, sobretudo por espasticidade progressiva e insidiosa dos membros inferiores, por degeneração do feixe cortiço espinhal (SERVELHERE, et al., 2017).

Todas essas características foram estudadas e compreendidas pela Genética. Deste modo, a genética e seus mecanismos de hereditariedade, determina os traços morfológicos nos fenótipos de uma determinada população humana (SANTOS, et al., 2019). Pode nos mostrar os motivos os quais os indivíduos as possuem e passam para seus descendentes (GONTIJO, et al., 2018).

Conclusão

Portanto, o mecanismo de hereditariedade determina os traços morfológicos nos fenótipos, podendo notar as evidências na espécie humana da genética Mendeliana, como os motivos aos quais os indivíduos as possuem e passam para seus descendentes. Observa-se também a Herança Autossômica humana da genética, algumas características humanas que obedecem a Lei Mendeliana, como a segregação dos fatores de um mesmo par, como o lobo da orelha solto ou aderente, tipos de cabelo, cor dos olhos, entre outras características que são definidas por um único par de fatores que se separam na formação

dos gametas. A hereditariedade é a transmissão de características que os pais transmitem para os filhos.

Agradecimentos

Ao Professor Dr. Rubens Pessoa de Barros, líder do grupo de estudos ambientais e etnobiológicos pela orientação desse trabalho.

Conflito de interesses

Os autores deste manuscrito não declararam conflitos de interesse.

Referências

ALTMANN, V. P. et al. **Aspectos genéticos, ambientais e suas interações na suscetibilidade e farmacogenética da doença de Parkinson.** 2018. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Instituto de Biociências Programa de Pós-graduação em Genética e Biologia Molecular. Porto Alegre, abril de 2018.

BAIOTTO, C. R. et al. **Caracteres humanos utilizados no ensino dos padrões de herança mendelianos.** 2017. Tese de Doutorado. Universidade Federal de Santa Maria. Programa de Pós-graduação em Medicina, Santa Maria, 2017.

ERRANTE, P. R. et al. Estudo genético Mendeliano e imunológico de pacientes pediátricos com alteração na produção de anticorpos. *UNILUS Ensino e Pesquisa*, v. 13, n. 30, p. 118-125, 2016.

GONÇALVES, E. A. et al. MUTAÇÕES GENÉTICAS NA DOENÇA DE PARKINSON. *CIPEEX*, v. 2, p. 1038-1051, Mar, 2018.

GONTIJO, L. S. et al. As bases estruturantes da genética a partir de um teatro sobre a vida e a obra de Gregor Mendel (1822-1884). *Revista Eletrônica Ludus Scientiae*, v. 2, n. 1, Ago. 2018.

LOPES, S. G. et al. *Bio Volume 2 Ensino Médio*. 1. ed. São Paulo: Editora Saraiva., 2010.

MARTINS, L. et al. Um Representante do Estilo de Pensamento Científico “Compreensivo”, William Bateson (1861-1926): Ciência, Política e Arte. *Filosofia e História da Biologia*. Ribeirão Preto v. 7, n. 1, p. 55-69, jun. 2012.



Revista da Universidade Estadual de Alagoas/UNEAL
e-ISSN 2318-454X, Ano 12, Vol. 12 (3), julho/outubro
(2020)

MARTINS, R. et al. August Weismann, Charles Brown-Séguard e a controvérsia sobre herança de caracteres adquiridos no final do século XIX. *Filosofia e História da Biologia*, v. 5, n. 1, p. 141-176, 2010.

MOORE, J. A. et al. Mendelismo: As Leis da Segregação e da Segregação Independente. *Science as a Way of Knowing – Genetics*. v. 26: n6, p. 583-747, maio. 2012.

MOUL, R. A. T. et al. A História da Ciência no ensino de Genética: cartas à Gregor Mendel como uma resposta do tempo ao conhecimento científico. *Tecné Episteme y Didaxis: TED*, p. 1-7, jul. 2018.

NICANDIDO, A. S. et al. **Ensino e aprendizagem de genética mendeliana mediados pelas tecnologias digitais de informação e comunicação. 2019.** 98f. Dissertação (Mestrado em Ensino de Ciências e Matemática) – Centro de Educação, Programa de Pós Graduação em Ensino de Ciências e Matemática, Universidade Federal de Alagoas. 2019.

REIS, VPGS. **Um perfil conceitual de herança biológica: investigando dimensões epistemológicas e axiológicas de significação do conceito no contexto do ensino médio de genética.** 2018. Tese de Doutorado. Tese de doutorado Universidade Federal da Bahia e Universidade Estadual de Feira de Santana. Programa de Pós-graduação em Ensino Filosofia e História das Ciências. Salvador Bahia. 2018.

RODRIGUES, N. et al. Paraplegia espástica familiar tipo 4: antecipação ou variabilidade fenotípica. *Nascer e Crescer*, v. 21, n. 1, p. 37-39, Jul. 2012.

SANTORELLI, F. M. et al. Variabilidade intrafamiliar na paraplegia espástica hereditária associada a uma mutação do gene SPG4. *Neurology*, v. 55, n. 5, pág. 702-705, Set, 2000.

SANTOS, I. O. et al. **Abordagem interdisciplinar de conceitos em genética durante a formação médica na Universidade Federal de Sergipe.** 2019. 56 f. Monografia (Graduação em Medicina) - Departamento de Medicina, Universidade Federal de Sergipe, Aracaju, 2019.

SERVELHERE, K. R. et al. **Hereditary spastic paraplegia: non-motor features, validation of the severity scale and therapeutic effects of botulinum toxin.** recurso online (p.). Tese (doutorado) - Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas, Campinas, SP. 2017.

SETTE, V. T. et al. **Estratégia pedagógica para o ensino de biologia: os desafios do ensino da genética mendeliana no ensino médio.** Recurso online (58 p.) Dissertação (mestrado profissional) – Universidade Estadual de Campinas, Instituto de Biologia, Campinas, SP. 2019.