

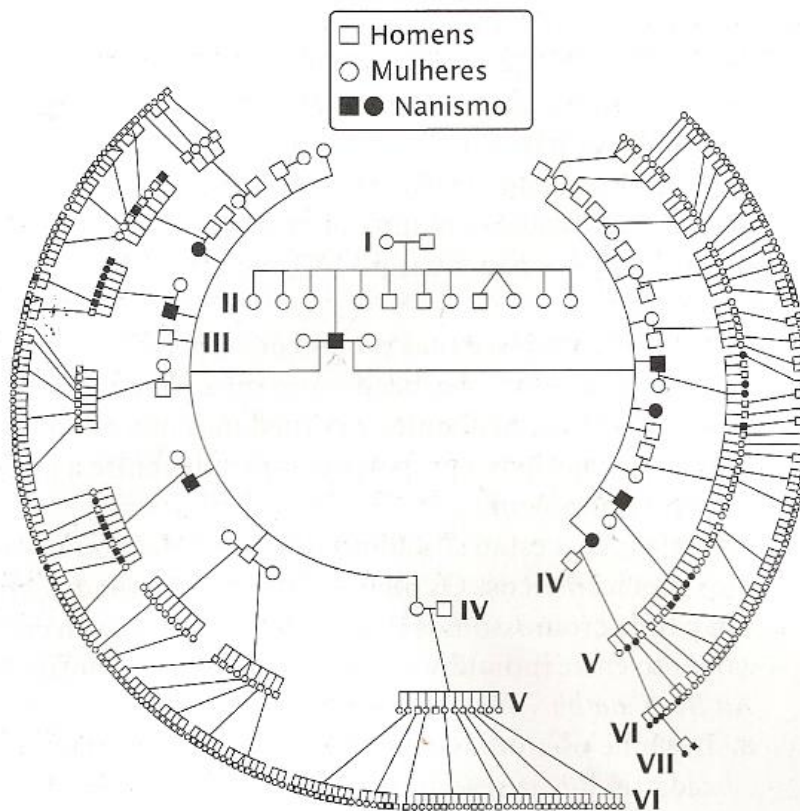


PROCESSO SELETIVO 2012

AValiação de Conhecimentos Específicos

Nome: _____ Data: 09/12/2012

1. (2,0) Nos anos de 1800, um homem com nanismo que viveu em Utah teve um grande número de descendentes: 22 filhos, 49 netos, 250 bisnetos (Figura 1), muitos dos quais tinham nanismo também (Stephens, 1943). O tipo de nanismo encontrado nessa família é chamado de condrodisplasia metafiseal tipo Schmid. Entre as famílias desse heredograma, o nanismo só aparece em membros que tinham um genitor com nanismo. Quando o genitor era anão, o seguinte número de filhos era produzido (Quadro 1).



(Adaptado do *The Journal of Heredity* 34:232.)

Figura 1. Heredograma

Quadro 1. Distribuição do número de filhos nas famílias do heredograma

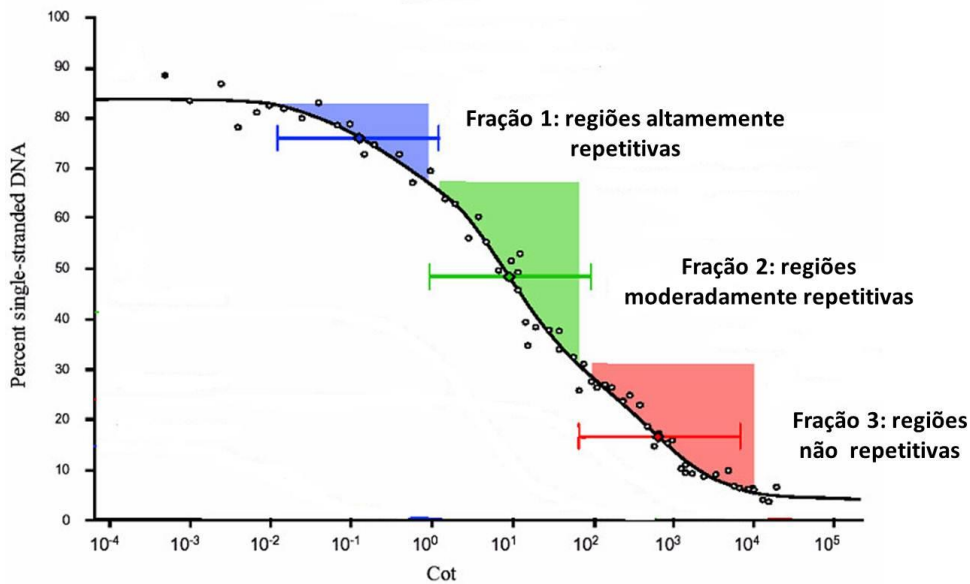
Família na qual um genitor tem nanismo	Filhos com estatura normal	Filhos com nanismo
A	15	7
B	4	6
C	1	6
D	6	2
E	2	2
F	8	4
G	4	4
H	2	1
I	0	1
J	3	1
K	2	3
L	2	1
M	2	0
N	1	0
O	0	2
Total	52	40

- a. Com a suposição de que a condrodysplasia metafiseal tipo Schmid é rara, qual o padrão de herança mais provável? Explique seu raciocínio. (1,0)
- b. Com base em sua resposta para a parte a, qual a proporção esperada de crianças normais e com nanismo nas famílias dadas no quadro? Use um teste do qui-quadrado para determinar se o número total de crianças para essas famílias (52 normais e 40 com nanismo) é significativamente diferente do número esperado. (0,5)
- c. Use testes de qui-quadrado para determinar se o número de crianças na família C e o número na família D são significativamente diferentes dos números esperados com base em seu tipo de herança proposto. Como você explica esses desvios da proporção geral esperada? (0,5)
2. (1,5) **Estudo 1:** *Ctenomys minutus* é uma espécie de roedor nativo do sul do país que apresenta variação cariotípica, de $2n = 50$ a $2n = 42$, ao longo da sua distribuição geográfica. Na condição $2n = 49$ foi detectada a fusão dos cromossomos 17 e 20. Em alguns indivíduos com $2n = 46$ além das fusões cromossômicas foi detectada uma inversão pericêntrica (2pinv). Também foram observados regiões onde o número diplóide predominante foi $2n = 48$, cujos indivíduos apresentava uma fissão no cromossomo 2 (2p e 2q). (Dados extraídos de Freitas, 2006).

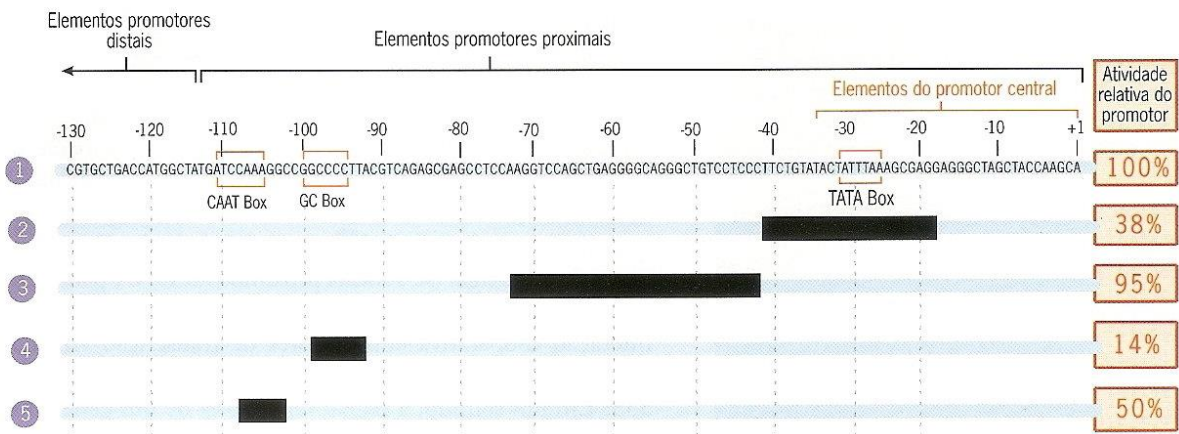
Estudo 2: *Rhynchospora tenuis* Link (Cyperaceae) é uma espécie amplamente distribuída no Brasil que apresenta pequeno número de cromossomos ($2n = 4$). Entretanto, em estudo recente foram encontrados, em Ipojuca – PE, populações com $2n = 8$. (Dados extraídos de Vanzela et al., 2003).

Com base nos seus conhecimentos de genética e nos relatos acima:

- Identifique as alterações cromossômicas relacionadas nos dois estudos acima.
 - Comente sobre as implicações biológicas e evolutivas (se houverem) da ocorrência de alterações cromossômicas como as identificadas nos estudos mencionados.
3. (1,5) Os genomas eucariotos são subdivididos em regiões codificantes e não codificantes. O gráfico abaixo apresenta uma curva da cinética de renaturação de um DNA de uma gramínea, *Sorghun bicolor* L. (Moench.), mostrando três frações: regiões altamente repetitivas, regiões moderadamente repetitivas e regiões não repetitivas. A partir da sua análise:
- Descreva quais são os tipos de sequências de DNA que podem ser encontradas em nas regiões repetitivas e não repetitivas.
 - Dentre as diferentes regiões identifique e explique qual é a que contém maior conteúdo de informação genética.



4. (1,5) A figura abaixo mostra diferentes sequências promotoras requeridas para a transcrição. Na linha 1 está apresentada a sequência de nucleotídeos de uma fita do promotor do gene PEPCK (phosphoenolpyruvate carboxykinase). O TATA box, o CAAT box e o GC estão indicados.



As linhas 2, 3, 4, e 5 correspondem a diferentes experimentos em que determinadas regiões do promotor foram apagadas (indicadas pelas caixas pretas), antes da transfecção das células com o DNA. O nível de transcrição observado do gene PEPCK em cada um destes casos está indicado à direita. A partir da análise dessa figura, explique porque nos diferentes casos, há uma variação no nível de transcrição desse gene (dados tirados de estudos de Richard W. Hanson e Daryl K. Granner e seus colaboradores)

5. (1,5) “A identificação da função e dos fatores responsáveis pela expressão gênica, se constitui no foco principal dos “projetos genoma”. Embora a prospecção de genes tenha avançado bastante nos últimos tempos, ainda há um longo caminho a percorrer, principalmente nos organismos eucariotos, onde os genes não estão numa distribuição contínua, pois se encontram distribuídos em diferentes cromossomos e separados por regiões intergênicas. A prospecção de genes está intimamente ligada à bioinformática, uma ferramenta imprescindível para a análise massiva de dados biológicos, que permite identificar genes de interesse a partir da conjugação de várias áreas da ciência e dados disponibilizados de projetos de sequenciamento de DNA e proteínas.” (Adaptado de Malone et al., 2006). Neste contexto e considerando seus conhecimentos sobre as bibliotecas de cDNA responda:

- a. O que são bibliotecas de cDNA?
- b. Quais são as etapas da construção de uma biblioteca de cDNA?
- c. Quais são os vetores de clonagem mais utilizados para construção de bibliotecas de cDNA?
- d. Quais são as aplicações (utilidades) de uma biblioteca de cDNA?

6. (2,0) Alcântara e colaboradores (2006) estudaram a variação isoenzimática em populações de *Oncidium hookeri* Rolfe (Orchidaceae), todas do estado de São Paulo. As tabelas abaixo foram extraídas do trabalho.

TABLE 1. Genetic variability in six populations of *Oncidium hookeri*

Populations	N	A	P (95%)	H _o	H _e	F _{IS}
1	23.2	1.86	15.4	0.031	0.06	0.503*
2	16.4	1.61	46.1	0.019	0.11	0.824*
3	20.5	1.77	46.1	0.023	0.09	0.755*
4	26	1.77	38.6	0.038	0.1	0.617*
5	22.1	1.85	61.5	0.033	0.13	0.748*
6	15.7	1.61	38.5	0.062	0.1	0.43*
Mean (±s.d.)	20.6 ± 4	1.75 ± 0.1	41.03 ± 13.8	0.034 ± 0.01	0.099 ± 0.02	0.66*

* Significant at the 0.05 level.
N, average number of individuals with sampled loci; A, mean of alleles per locus; P, percentage of polymorphic loci; H_o, observed mean heterozygosity; H_e, expected mean heterozygosity and F_{IS}, inbreeding coefficient.

TABLE 2. Allelic frequencies of 13 loci for six populations of the epiphyte orchid *Oncidium hookeri*

Pop.	Allele	ADH1	ADH2	ADH3	DIA	FUM	G3PDH	G6PDH	IDH	MDH	ME	PGI	PGM	SKDH
1	A	0.062	1.000	0.929	–	1.000	0.042	1.000	0.021	0.021	0.000	1.000	0.023	0.954
	B	0.896	–	0.071	0.978	–	0.958	–	0.979	0.979	0.958	–	0.954	–
	C	0.042	–	–	0.022	–	–	–	–	–	0.042	–	0.023	0.046*
2	A	0.111	1.000	0.971	0.118	1.000	0.111	1.000	0.083	–	0.056	1.000	0.200	1.000
	B	0.889	–	0.029	0.823	–	0.889	–	0.917	1.000	0.944	–	0.800	–
	C	–	–	–	0.059	–	–	–	–	–	–	–	–	–
3	A	–	1.000	0.947	–	1.000	–	1.000	0.024	–	0.190	1.000	–	0.905
	B	1.000	–	0.053	0.947	–	1.000	–	0.928	1.000	0.690	–	0.900	0.095*
	C	–	–	–	0.053	–	–	–	0.024*	–	0.120	–	0.075	–
	D	–	–	–	–	–	–	–	0.024*	–	–	–	0.025	–
4	A	0.211	1.000	0.923	–	1.000	–	1.000	0.039	0.000	0.038	1.000	0.038	1.000
	B	0.789	–	0.077	0.904	–	1.000	–	0.961	0.981	0.808	–	0.904	–
	C	–	–	–	0.077	–	–	–	–	0.019*	0.154	–	0.058	–
	D	–	–	–	0.019*	–	–	–	–	–	–	–	–	–
5	A	0.100	1.000	0.950	–	1.000	0.077	1.000	0.056	0.025	0.196	1.000	0.036	1.000
	B	0.900	–	0.050	0.818	–	0.923	–	0.944	0.925	0.732	–	0.875	–
	C	–	–	–	0.182	–	–	–	–	–	0.072	–	0.089	–
6	A	0.118	1.000	0.823	–	1.000	–	1.000	–	0.042	–	1.000	0.333	1.000
	B	0.882	–	0.147	0.941	–	1.000	–	1.000	0.958	0.971	–	0.600	–
	C	–	–	–	0.059	–	–	–	–	–	0.029	–	0.067	–

–, No allele; * private alleles.

- Com base nos dados da Tabela 1, discuta o fato da heteroziguidade observada ser menor do que a esperada em todos os locos gênicos.
- Com base nos dados da Tabela 2, calcule a heteroziguidade esperada para o loco ADH1, na População 5.
- Com base nos dados da Tabela 2, aponte os possíveis fatores que justifiquem a fixação do alelo B de ADH1, na População 3.
- Com base nos dados da Tabela 2, discuta como pode um loco gênico como o ADH estar presente em mais de uma cópia na mesma espécie.

Referências

- ALCANTARA, S.; SEMIR, J.; SOLFERINI, V.N. 2006. Low Genetic Structure in an Epiphytic Orchidaceae (*Oncidium hookeri*) in the Atlantic Rainforest of South-eastern Brazil de. **Annals of Botany**, **98**: 1207-1213.
- FREITAS, T.R.O. 2006. Cytogenetics status of four *Ctenomys* species in the south of Brazil. **Genetica**, **126**: 227–235.
- KARP, G. 2005. **Biologia Celular e Molecular: Conceitos e experimentos**, 3ª Ed. Ed. Manole. 934p.
- OLIVEIRA, S.L.; CARVALHO, D.O.; CAPURRO, M.L. 2011. Mosquito transgênico: do paper para a realidade. **Revista da Biologia**, **6b**: 38-43.
- STEPHENS, F.F. 1943. An achondroplastic mutation and the nature of its inheritance. **Journal of Heredity**, **34**: 229-235.
- VANZELA, A.L.L.; CUADRADO, A.; GUERRA, M. 2003. Localization of 45S rDNA and telomeric sites on holocentric chromosomes of *Rhynchospora tenuis* Link (Cyperaceae). **Genet. Mol. Biol.**, **26 (2)**: 199-201.