



Escola Secundária Prof. Reynaldo dos Santos

DBG

Departamento de Biologia e Geologia

Escola Secundária Prof. Reynaldo dos Santos
Vila Franca de Xira

Biologia - 12º Ano
Teste de Avaliação

1. Analise os documentos 1 e 2.

Documento 1

A polineuropatia amiloidótica familiar, vulgo paramiloidose ou doença dos pezinhos, foi descrita pela primeira vez pelo Professor Corino de Andrade, em 1952, em doentes da região da Póvoa de Varzim.

Esta doença está associada à deposição nos tecidos, em particular nos nervos, de uma substância fibrilar altamente insolúvel, designada por amilóide. Em situações normais, a TransTIRretina (TTR), proteína do sangue codificada por um gene do cromossoma 18, é solúvel nos tecidos. A substituição de um único aminoácido de valina por metionina na posição 30 origina TTR Met 30, que forma fibras de amilóide. Esta é a principal forma mutante de TTR em Portugal, que se transmite de forma dominante.

Habitualmente, a doença surge entre os 20 e os 40 anos. Manifesta-se inicialmente nos membros inferiores, afectando a sensibilidade aos estímulos, progredindo depois para a parte superior do corpo.

Documento 2

Na família Silva, a Teresa tem paramiloidose da forma mais comum em Portugal, e o mesmo acontece com Sandra, a sua filha. José, marido de Teresa e pai de Sandra, não apresenta a anomalia.

Dos pais de Teresa (Artur e Isabel), apenas o pai sofre de paramiloidose.

O António, filho de Teresa e de José, tem 18 anos e não manifesta sinais da doença, desconhecendo-se se é, ou não, portador do alelo mutante. Pedro, irmão de Teresa, casou com a Filipa e tiveram dois filhos normais (Rita e Frederico). Nem o Pedro nem a Filipa têm a doença.

1.1. Seleccione a alternativa que permite preencher os espaços, de modo a obter uma afirmação correcta.

A forma mais comum de paramiloidose em Portugal resulta de uma mutação _____ que ocorre num _____.

- (A) génica [...] autossoma
- (B) cromossómica [...] autossoma
- (C) génica [...] heterossoma
- (D) cromossómica [...] heterossoma

1.2. Construa a árvore genealógica relativa à transmissão da paramiloidose na família Silva, identificando todos os indivíduos mencionados no documento 2 e referindo o significado da simbologia utilizada.

1.3. Seleccione a alternativa que permite preencher os espaços, de modo a obter uma afirmação correcta.

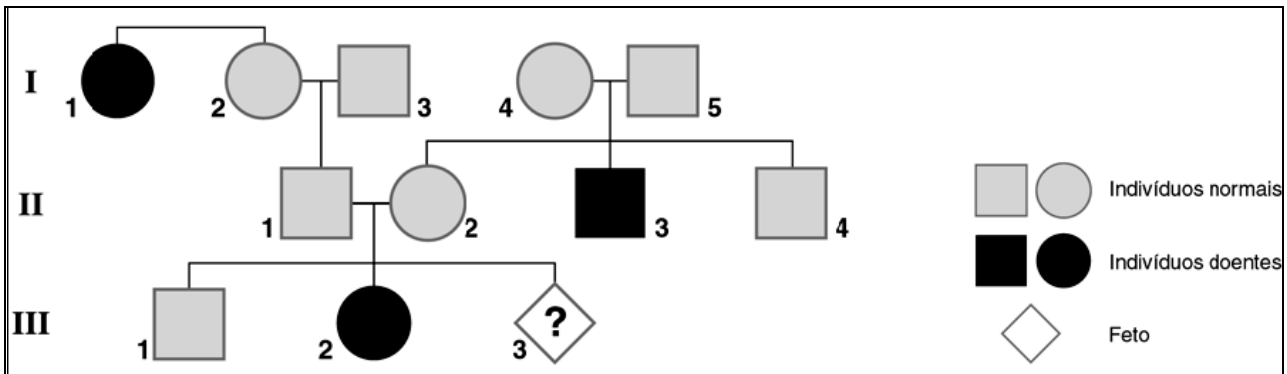
A probabilidade de um indivíduo com paramiloidose transmitir o alelo responsável pela doença é de _____ se for heterozigótico e de _____ se for homozigótico.

- (A) 25% [...] 50%
- (B) 50% [...] 50%
- (C) 25% [...] 100%
- (D) 50% [...] 100%

1.4. O António, filho de Teresa, casou com a Sara, em cuja família não existem casos de paramiloidose. Apesar de ele não apresentar sinais da doença, receiam vir a ter filhos doentes. Determine a probabilidade de o casal vir a ter um filho com paramiloidose, explicitando, todos os raciocínios que efectuar.

2. A drepanocitose é uma doença grave que se deve a uma mutação no gene que codifica a cadeia β da hemoglobina. Esse gene localiza-se num autossoma. O alelo β^A codifica a síntese de uma cadeia normal de hemoglobina A; o alelo β^S (recessivo) conduz à síntese de uma cadeia não funcional, a hemoglobina S.

A figura que se segue representa a árvore genealógica de uma família, relativa à transmissão da drepanocitose.



2.1. Selecciona a alternativa que completa correctamente a afirmação seguinte.

Da interpretação dos dados pode concluir-se que o alelo responsável pela drepanocitose é recessivo, porque...

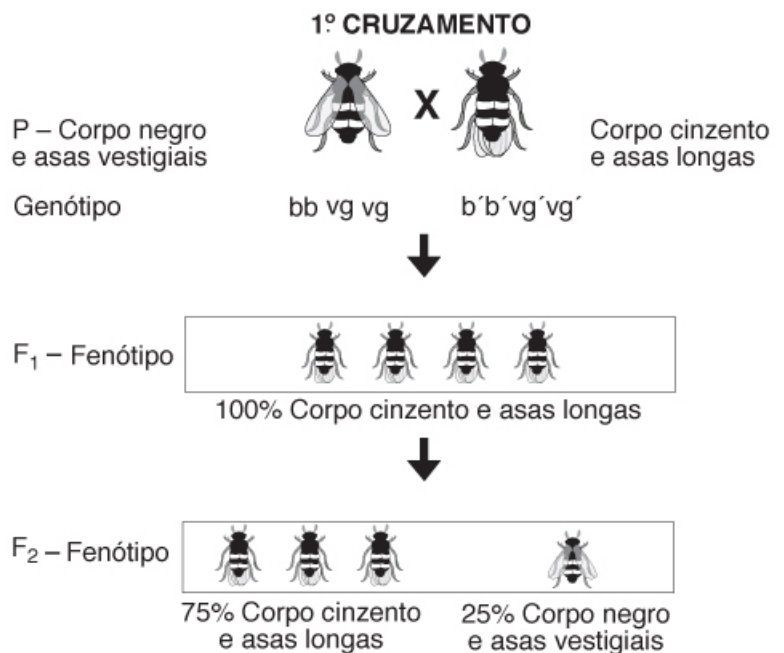
- (A) ... qualquer indivíduo afectado tem um dos progenitores afectado.
- (B) ... os pais de um indivíduo afectado podem ser ambos normais.
- (C) ... os homens e as mulheres são igualmente afectados.
- (D) ... a anomalia manifesta-se em todas as gerações.

2.2. Indique os genótipos possíveis dos indivíduos I_1 , I_5 e II_4 . Utilize os símbolos β^A e β^S para representar os alelos.

2.3. Determine a probabilidade de um quarto filho do casal $II_1 - II_2$ vir a ser doente. Apresente os genótipos dos progenitores e um xadrez mendeliano. Utilize os símbolos β^A e β^S para representar os alelos.

3. O Paulo tem sangue A Rh positivo, igual ao da sua mãe mas diferente do pai que possui sangue B Rh negativo. Se casar com a Cristina que tem sangue AB Rh negativo, qual a probabilidade de terem um filho com sangue igual ao avô paterno? (apresente as legendas dos alelos os quadros de cruzamento)

4. Na figura ao lado está esquematizada uma experiência efectuada por Morgan, bem como os resultados obtidos quando cruzou *Drosophila melanogaster* de corpo cinzento e asas longas (tipo selvagem) com *Drosophila melanogaster* de corpo negro e asas reduzidas (tipo vestigial).



4.1. Identifique os alelos dominantes e os alelos recessivos.

4.2. As proporções fenotípicas obtidas em F₂ correspondem a um exemplo de diíbrido? Justifique.

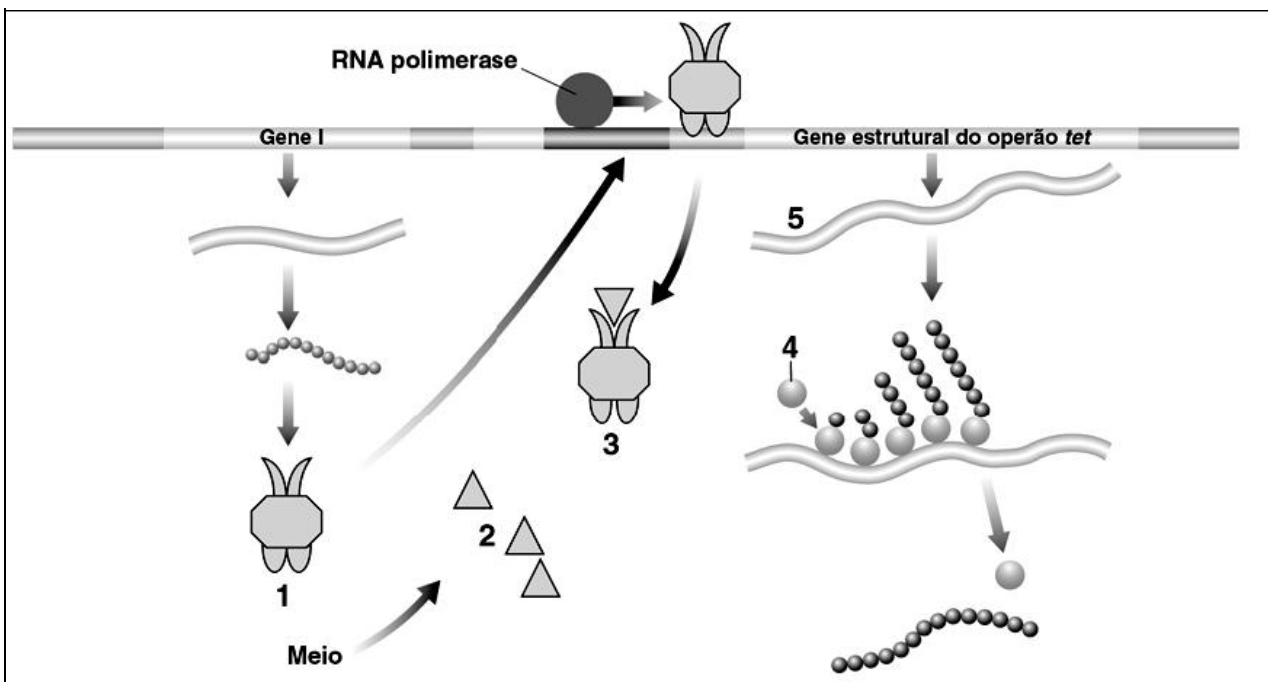
4.3. Explique, sinteticamente, a origem da proporção fenotípica obtida em F₂.

5. A distrofia muscular Duchenne é ligada ao cromossoma X e geralmente só afecta os homens. A doença manifesta-se na infância e as vítimas enfraquecem progressivamente morrendo antes da adolescência.

5.1. Qual é a probabilidade de uma mulher, cujo irmão sofre de Duchenne, ter um descendente do sexo masculino afectado? Justifique com o quadro do cruzamento.

5.2. Supondo que o tio materno (irmão da mãe) de uma mulher teve Duchenne, qual é a probabilidade de a mulher ter recebido o alelo?

6. No Instituto Gulbenkian de Ciência (IGC), foi desenvolvida uma nova técnica de manipulação genética que tira partido de um sistema de defesa de *Escherichia coli* contra antibióticos. Quando a bactéria é confrontada com tetraciclina, activa um sistema genético – o operão da tetraciclina (operão *tet* – figura abaixo) – que leva à produção de proteínas, que provocam a saída do antibiótico da célula, garantindo, desse modo, a sua sobrevivência.



6.1. Faça corresponder a cada um dos números de 1 a 5 da figura anterior um dos números (de I a VIII) da chave ao lado, que se referem a intervenientes na expressão dos genes do operão da tetraciclina.

6.2. Seleccione a alternativa que permite preencher os espaços, de modo a obter uma afirmação correcta.

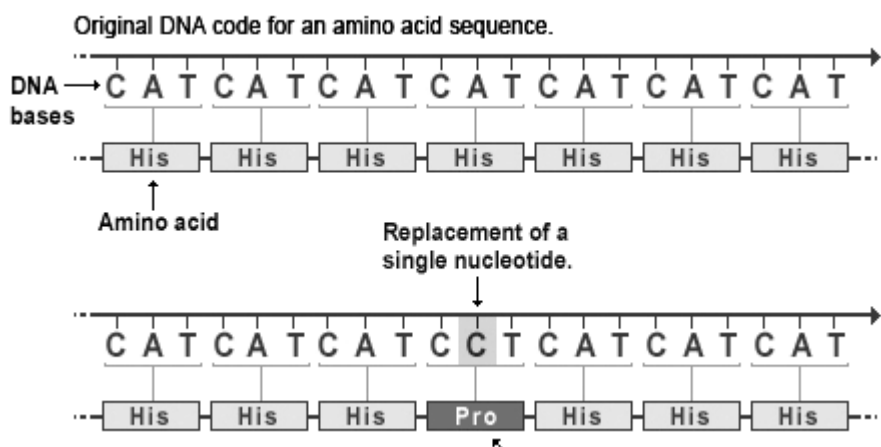
Na _____ de tetraciclina, o repressor fica inactivo, e _____ transcrição do gene estrutural.

- (A) ausência [...] ocorre
- (B) presença [...] não ocorre
- (C) presença [...] ocorre
- (D) ausência [...] não ocorre

Chave	
I	– aminoácido
II	– operador
III	– mRNA
IV	– repressor activo
V	– repressor inactivo
VI	– ribossoma
VII	– tetraciclina
VIII	– DNA

6.3. Identifica o “Gene I” da figura.

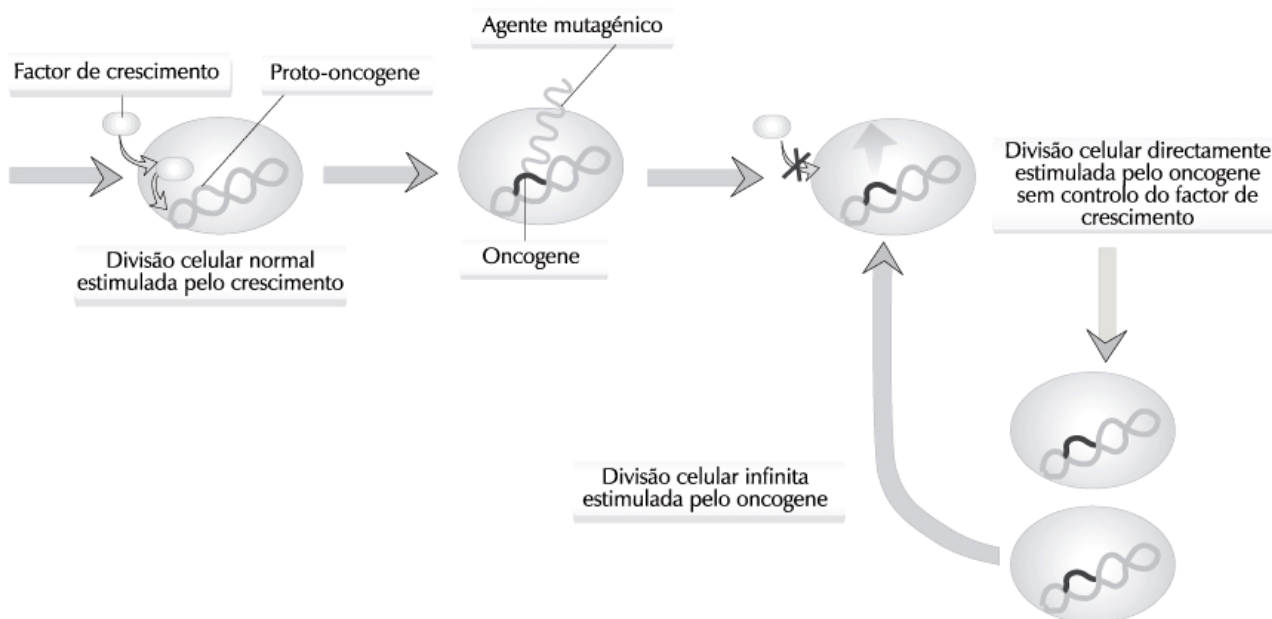
7. A figura seguinte representa uma alteração verificada num segmento de DNA e resultado dessa alteração na síntese da proteína correspondente.



7.1. Como se classifica a mutação representada?

7.2. As alterações de material genético, como a exemplificada na figura, são sempre transmitidas aos descendentes? Justifique.

8. Algumas mutações podem activar a oncogénese. Observe a figura abaixo.



8.1. Baseado na figura, explique como através de uma mutação é possível a formação e dispersão de um oncogene.

8.2. Indique dois agentes mutagénicos capazes de desencadear o processo esquematizado.

8.3. Que factor poderá parar a actividade do oncogénese?

9. Complete os espaços X, Y, W e Z de forma correcta.

A X tal como a triploidia são mutações cromossómicas Y, mas enquanto a primeira apenas atinge um par de cromossomas homólogos ($2n + 1$) a segunda atinge W os pares (Z)

10. O esquema ao lado representa uma técnica de manipulação de material genético utilizada em biotecnologia.

10.1. Identifica a técnica representada.

10.2. Identifica o "Processo A".

10.3. Em que consiste a maturação do Pré-mRNA?

10.4. Identifica as enzimas X e Y.

10.5. De que forma um gene da Cadeia dupla de cDNA que resulta desta técnica, pode ser cortado para ser introduzido numa cadeia de DNA de um outro ser vivo?

