

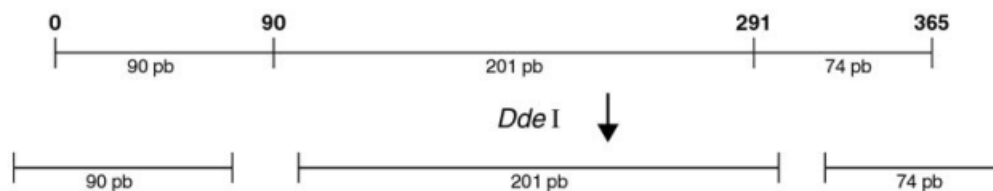


1. A drepanocitose é uma doença grave que se deve a uma mutação no gene que codifica a cadeia  $\beta$  da hemoglobina. Esse gene localiza-se num autossoma. O alelo  $\beta A$  codifica a síntese de uma cadeia normal de hemoglobina A; o alelo  $\beta S$  (recessivo) conduz à síntese de uma cadeia não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

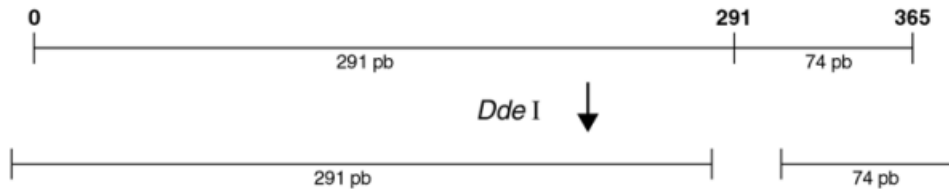
A partir do DNA recolhido numa amostra de indivíduos normais e com drepanocitose, amplificou-se, através da reação de polimerização em cadeia (PCR), um fragmento de 365 pares de bases (pb), que contém parte do gene da cadeia  $\beta$  da hemoglobina.

Para detetar a possível mutação que está na origem da drepanocitose, submetem-se 5 diferentes amostras de DNA à ação de uma enzima de restrição, a enzima **Dde I**, que corta a dupla hélice quando encontra a sequência CTGAG.

No fragmento de DNA amplificado, o alelo  $\beta A$  possui dois locais de restrição (onde a molécula de DNA é cortada pela enzima), originando três tipos de fragmentos.



O alelo  $\beta S$  apresenta apenas um local de restrição no fragmento de DNA amplificado, pois a mutação afetou uma das sequências reconhecidas pela enzima.



Os fragmentos de DNA resultantes da ação enzimática foram separados por eletroforese, conduzindo aos resultados expressos na figura ao lado.

1.1. A drepanocitose resulta duma mutação:

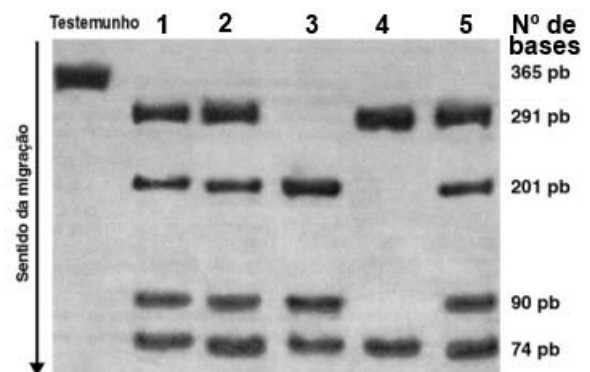
- a) Génica
- b) Cromossómica estrutural
- c) Cromossómica numérica
- d) Letal

(Selecione a opção correta)

1.2. A técnica do PCR consiste em...

- a) Fazer crescer uma molécula de DNA em laboratório
- b) Utilizar bactérias ou leveduras para multiplicar um pedaço de DNA
- c) Replicar DNA sem recorrer a seres vivos.
- d) Utilizar enzimas de restrição para cortar o DNA em locais específicos.

(Selecione a opção correta)



1.3. Qual ou quais dos 5 indivíduos (números de 1 a 5 na eletroforese) da amostra deve sofrer de Drepanocitose?

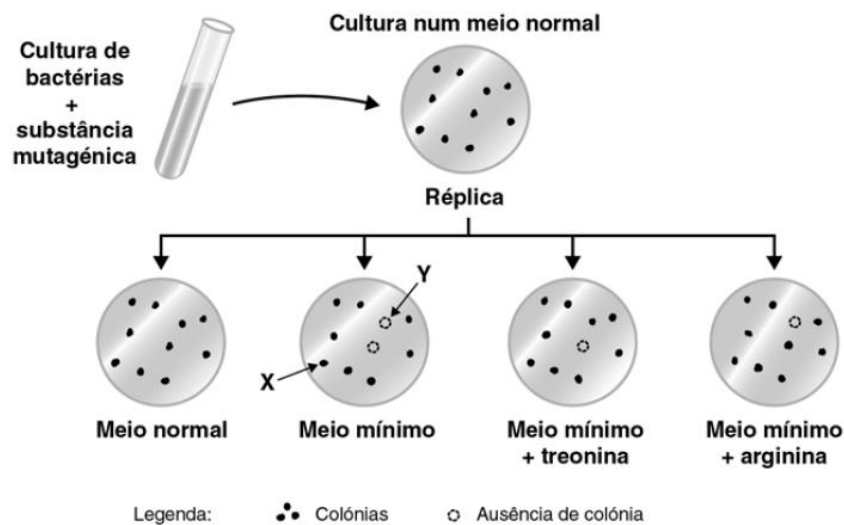
1.4. Qual ou quais dos indivíduos da amostra, não sendo doentes, são portadores do alelo da Drepanocitose?

2. Compare uma translocação com um crossing-over.

3. Como consequência de uma mutação hipotética numa molécula de RNA mensageiro, podemos esperar que ocorram diversas mudanças, à exceção de alterações:

- a) na replicação do DNA que o originou
  - b) na tradução dessa molécula de RNA
  - c) moleculares em proteínas estruturais originadas desse RNA.
  - d) funcionais em proteínas enzimáticas originadas desse RNA.
- (selecione a opção correta)

4. Antes do advento da clonagem, identificou-se a função de muitos genes, observando o processo celular ou fisiológico afetado pela respetiva mutação. Organismos mutantes num determinado gene podem revelar claramente a função desempenhada pela respetiva proteína. As proteínas afetadas podem apresentar limites de tolerância muito estreitos a determinados fatores ambientais (por exemplo, à temperatura), podendo ser ativadas ou inibidas através de uma pequena variação desse fator ambiental. A figura seguinte esquematiza um método simples de identificação de estirpes bacterianas mutantes. O «meio mínimo» corresponde a um meio simples, contendo um único composto como fonte de carbono e poucos sais inorgânicos. Só os organismos sem qualquer deficiência no seu metabolismo conseguem sobreviver neste tipo de meios.



Nota: A réplica assegura a presença das mesmas colónias, nas mesmas posições relativas, em cada uma das quatro caixas de Petri / meios de cultura finais. Treonina e Arginina são aminoácidos

4.1. Classifique como verdadeira (V) ou falsa (F) cada uma das seguintes afirmações, relativas à interpretação do procedimento ilustrado na figura anterior.

- a) Os dados apresentados permitem concluir que uma das mutações ocorridas inibe a síntese de serina.
- b) Durante o crescimento, num meio normal, as estirpes bacterianas normais e mutantes reproduzem-se.
- c) A colónia Y corresponde a uma forma bacteriana com uma mutação num gene envolvido na síntese de arginina.

- d) A caixa de Petri, que contém o meio mínimo, permite identificar colónias com mutações específicas.
- e) A exposição de uma cultura de bactérias a um agente mutagénico pode introduzir diferentes mutações na população.
- f) A colónia X é constituída por formas mutantes, impossibilitadas de sintetizar o aminoácido treonina.
- g) A experiência permitiu identificar duas colónias de bactérias com mutações específicas diferentes.
- h) Nesta experiência, o dispositivo que contém o meio normal, após as réplicas, funciona como controlo.

4.2. Com o procedimento descrito e representado na figura, é possível determinar...

- a) ... qual o meio em que as colónias melhor se desenvolvem.
- b) ... em qual dos meios de cultura se encontram as colónias mais aptas.
- c) ... a taxa de crescimento de cada colónia nos diferentes meios.
- d) ... quais as colónias que apresentam mutações específicas.

(Selecione a alternativa que completa corretamente a afirmação inicial)

5. Analise as afirmações que se seguem, relativas a acontecimentos que culminam com a formação de uma cultura de plantas transgénicas. Reconstitua a sequência temporal dos acontecimentos mencionados, segundo uma relação de causa-efeito, colocando por ordem as letras que os identificam.

- A. O gene de interesse é removido com recurso a enzimas de restrição
- B. O gene de interesse é integrado no genoma nuclear da planta.
- C. A célula da planta é contaminada com DNA recombinante.
- D. O gene de interesse é introduzido no vetor.
- E. O crescimento e a diferenciação celulares dão origem a organismos adultos.
- F. O aglomerado de células indiferenciadas apresenta DNA recombinante.

6. No processo de produção do «arroz dourado», a transferência dos genes de interesse para as células vegetais é feita através de um \_\_\_\_\_, que funciona como \_\_\_\_\_.

- a) plasmídeo [...] cDNA
- b) plasmídeo [...] vetor
- c) cromossoma [...] cDNA
- d) cromossoma [...] vetor

(Selecione a alternativa que completa corretamente a afirmação inicial)

7. A aveia abissínia (*Avena abyssinica*) é um tetraplóide com 28 cromossomas. A aveia comumente cultivada (*Avena sativa*) é um hexaplóide desta mesma série. Daí concluímos que na aveia comum o número cromossómico é igual a:

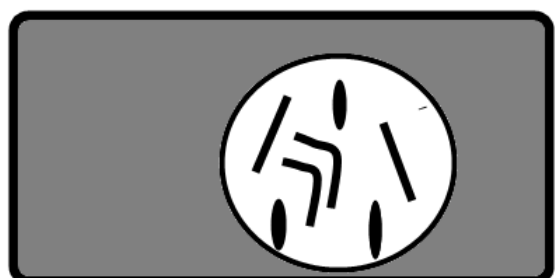
- a) 14
- b) 28
- c) 35
- d) 42

(selecione a opção correta)

8. A célula cujo núcleo está representado ao lado é:

- a) aneuplóide
- b) diplóide
- c) triplóide
- d) tetraploide

(selecione a opção correta)



9. O Síndrome de Down é um exemplo de uma \_\_\_\_\_ humana que afeta \_\_\_\_\_.

- a) ....trissomia.....os cromossomas sexuais
- b) ....trissomia....o par de cromossomas 21
- c) ....triploidia....os cromossomas sexuais
- d) ....triploidia....o par de cromossomas 21

(Selecione a alternativa que completa corretamente a afirmação inicial)

10. Estudando os cromossomas de um cão macho, com distrofia muscular (gene recessivo, ligado ao cromossoma X), descobriu-se que ele tinha um cromossoma Y e dois cromossomas X (cariótipo 79, XXY). Os seus pais eram normais (78, XX e 78, XY e sem distrofia muscular).

Explique qual foi o erro que originou o cariótipo do cão com distrofia em estudo, indicando e justificando em qual dos progenitores ocorreu esse erro.

11. “Muito se tem falado sobre os transgênicos e praticamente todo mundo tem alguma opinião sobre o assunto. Mas, este tema não pode progredir na base do ser contra ou a favor, porque suas implicações são muito sérias. Nenhum cientista deixa de reconhecer o poder da tecnologia do DNA. O problema está em algumas de suas aplicações, implicações e incertezas. Isto envolve a natureza, a saúde humana e a economia.”

(“Revista Galileu”, Nov/2003)

11.1. Indique duas vantagens da utilização de plantas transgênicas na agricultura.

11.2. O que distingue uma planta geneticamente modificada e outra geneticamente selecionada segundo os métodos tradicionais de apuramento de características?

12. Cientistas criaram um rato-dos-pomares gigante que cresceu a partir de um zigoto em cujo núcleo foi microinjetado o gene da hormona do crescimento da ratazana. Esse rato-dos-pomares é chamado de transgênico. Se ao invés de injetar o zigoto com o DNA, fosse injetado o RNA-m do gene da hormona do crescimento da ratazana, o resultado seria o mesmo? Justifique sua resposta.