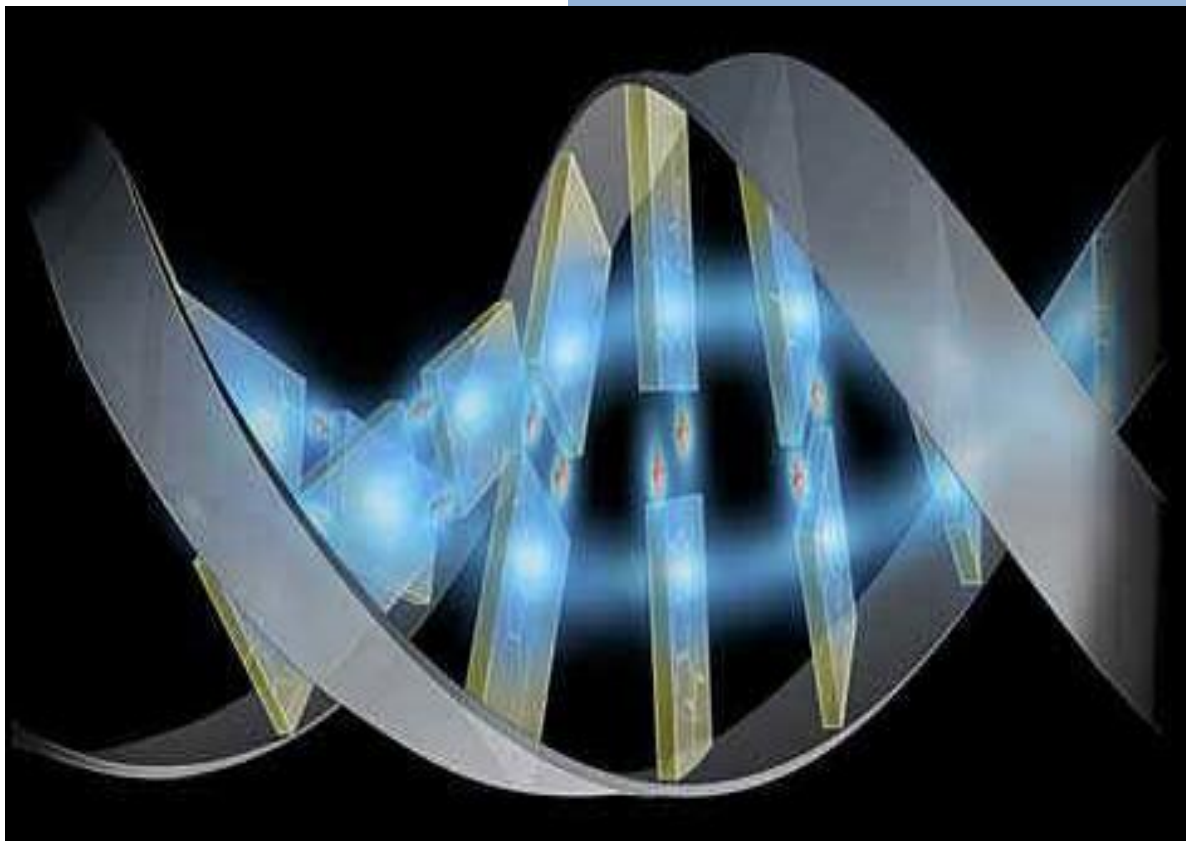


A genética humana



Trabalho realizado por:

André Rocha

André Coelho

Daniel Almeida

João Paulo

José Ferraz

Índice

	Páginas:
Introdução	2
Agentes responsáveis pela hereditariedade	3
Cromossomas	4
Cromossomas sexuais	4
ADN	5
Propriedades do ADN	5
Genes	5
Genes do desenvolvimento	6
Meiose e variabilidade genética	7
Conhecer o genoma humano	8
Influências genéticas e epigenéticas no comportamento	9
Hereditariedade específica e individual	9
Genótipo e fenótipo	10
Relacionar a hereditariedade com o meio	10
O estudo dos gémeos	11
Preformismo e epigénese	12
Conclusão	13

Introdução

Este trabalho surge no âmbito da disciplina de Psicologia B.

Nos dias que correm é habitual surgirem notícias falando sobre a genética ou que descobriram um novo gene ou que descobriram o gene responsável por alguma doença.

Mas afinal o que é a genética? A genética caracteriza-se como ciência da hereditariedade que estuda a transformação dos caracteres anatómicos, citológicos e funcionais dos pais para os filhos. Caracterizando-se como a ciência da hereditariedade. Tentando perceber e responder a vários porquês (ex: um bebé ter ou não ter a boca da mãe, os olhos do pai, a mesma cor de cabelo que os pais, entre outras). A genética (do grego *genno* fazer nascer) surgiu no início do século XX. O termo genética foi utilizado pela primeira vez por Wiliam Batesson numa carta datada de 18 de Abril de 1908. Embora a palavra genética tenha surgido apenas em 1908 a genética sempre foi utilizada desde a pré-histórica (quando faziam cruzamentos selectivos de animais e plantas). Na actualidade a genética proporciona ferramentas extremamente importantes para a investigação das funções dos genes. Vamos aprofundar este tema ao longo deste trabalho falando da genética, da hereditariedade o que a influencia, e como a influencia.

Agentes responsáveis pela transmissão hereditária

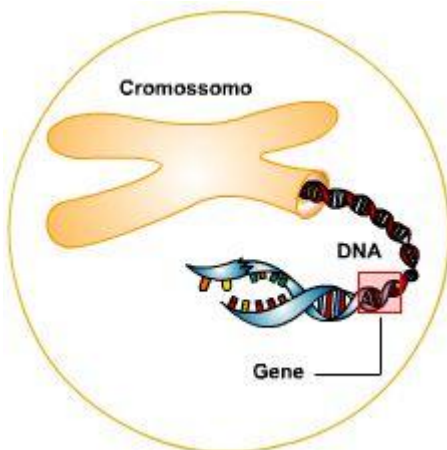


Quais os agentes responsáveis pela transmissão genética? Como se caracterizam?

Muitos dos aspectos da forma do corpo, do funcionamento dos órgãos e dos comportamentos tanto animais como dos seres humanos são nos transmitidos por hereditariedade. A maior parte das características, quer em termos de constituição física quer comportamento são herdadas, ou seja, nascem connosco e assim permanecem até a nossa morte.

A hereditariedade não é nada mais que a transmissão dos caracteres dos progenitores aos seus descendentes.

Inicialmente temos um óvulo e um espermatozóide que se “unem” originando uma célula: o ovo (ou zigoto), sendo que daí resulta cada um de nós. São precisamente as células reprodutoras (óvulo e espermatozóide) as responsáveis pela transmissão das características hereditárias. O ovo é a primeira célula do indivíduo. Esta célula vai dividindo-se por mitoses sucessivas até finalmente originar um organismo que mesmo depois de se ter formado vai realizando a mitose, até ao final da vida do ser Humano, para substituir as células que morrem.



O ser Humano é então tal como todos os outros seres vivos, ou seja, são constituídos por células que apresentam uma organização estrutural complexa. As células têm origem apenas unicamente a partir de células já existentes e a sua continuidade mantem-se através do material genético. A célula pode ser dividida em duas partes distintas o citoplasma e o núcleo. No primeiro podemos

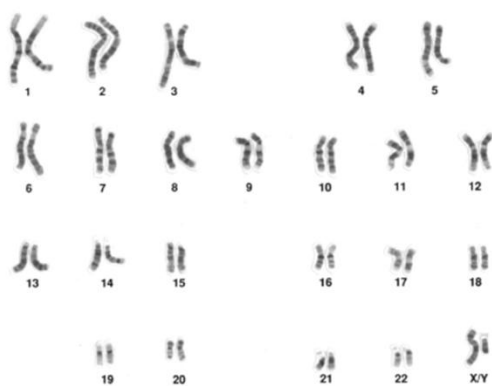
encontrar vários organitos celulares enquanto no segundo se encontra a informação genética que confere as características de cada espécie e de cada indivíduo. Dentro do núcleo de uma célula humana podemos encontrar 46 cromossomas, estruturas entrelaçadas distribuídas em 23 pares (um membro de cada par vem de cada um dos progenitores).

➤ Cromossomas

Os cromossomas são constituídos por porções ou segmentos de ADN (ácido desoxirribonucleico) que contêm os genes. São uma das estruturas mais importantes na célula pois comandam e coordenam toda a actividade celular e são responsáveis pela transmissão das características hereditárias de geração em geração aquando da divisão celular.

As células de um organismo da mesma espécie têm o mesmo número de cromossomas (excepto as células sexuais que têm metade). A forma, o tamanho e o número de cromossomas são características de cada espécie sendo designado por **cariótipo**. Um maior número de cromossomas não implica uma maior complexidade do ser vivo (ex: Ser Humano 46 cromossomas, Galinha 78)

Cromossomas sexuais



A espécie humana tem 23 pares de cromossomas: 22 pares comuns aos dois sexos (cromossomas homólogos) sendo que o par 23 (par do cromossoma sexual) é distinto nos dois sexos. Na mulher é constituído por dois cromossomas X e no homem é formado por um cromossoma X e por um cromossoma Y é então o pai que define o sexo da criança.

➤ ADN¹

O ADN (ácido desoxirribonucleico) é uma molécula orgânica pertencente ao grupo dos ácidos nucleicos, estes podem ser de dois tipos: ácido desoxirribonucleico (ADN) e ácido ribonucleico (RNA). O ADN é o suporte químico da informação genética e controlador dos processos vitais em todos os organismos vivos. A sua função é armazenar as informações necessárias para a criação de proteínas e RNA.

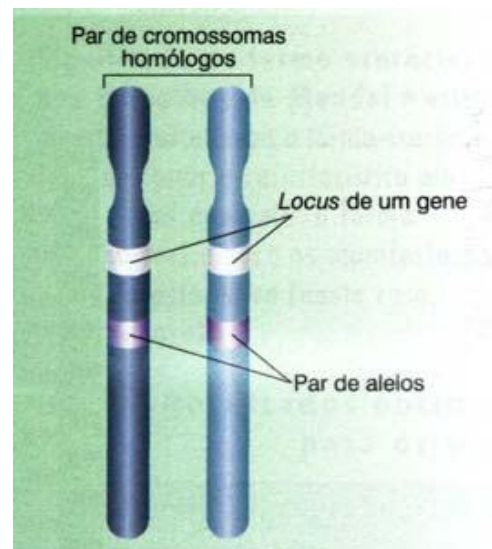
Propriedades do ADN

A molécula de ADN é uma molécula tridimensional que se assemelha a duas cadeias enroladas em hélice (uma dupla hélice).

O ADN é constituído por quatro tipos de nucleótidos, unidade básica do ADN, sendo estes constituídos por uma pentose, um grupo fosfato e uma base azotada associando-se de uma forma específica, formando uma cadeia dupla: adenina (A) com timina (T) e guanina (G) com citosina (C). Os nucleótidos são designados deste modo devido às bases azotadas que entram nas suas constituições. A estrutura de ADN é universal e igual para todas as espécies sendo que o que diferencia o ADN é o número e a sequência dos nucleótidos que definem as características do ser vivo.

➤ Genes

Genes são segmentos de ADN com um determinado número de nucleótidos e com uma ordem própria. O gene é o segmento de um cromossoma ao qual corresponde um código distinto, uma informação que produzirá uma determinada característica (ex: a cor dos olhos, a cor do cabelo). Cada cromossoma contém vários genes que vão ser responsáveis por todas as características físicas e psicológicas do indivíduo. Os genes não actuam isolados, cooperam entre si.



¹ A estrutura da molécula de ADN foi descoberta por Watson e Crick em 7 de Março de 1953, o que lhes valeu um Prémio Nobel

Ultimamente têm sido desenvolvidas investigações para identificar o genoma (conjunto de genes que constituem o ser humano). Estes estudos são importantes para futuramente se poder identificar e resolver problemas com genes danificados. Uma das descobertas feitas a quando da observação do código genético foi o facto de ter apenas 30 mil genes, sendo então o que distingue o ser humano dos outros seres vivos, não ter um número muito mais elevado de genes mas o facto haver uma grande complexidade das associações entre os genes.

Os cromossomas encontram-se agrupados aos pares sendo que um dos cromossomas do par é transmitido pela mãe e outro pelo pai. Os cromossomas que possuem forma e estrutura idêntica são designados cromossomas homólogos, nestes existem genes com informação para o

mesmo carácter situando-se no mesmo local (no mesmo locus) ao qual damos o nome de genes alelos (um alelo da mãe e outro do pai)

Cada um tem informação ligeiramente diferente (ex: o carácter da cor dos olhos, o gene que determina a cor azul pode ser alelo de um que determina a cor castanha). Quando os alelos têm a mesma informação aí diz-se que o indivíduo é homozigótico relativamente ao carácter, caso a informação seja contrastante é designado de heterozigótico.

Os genes podem ser: **dominantes** quando produzem o efeito ainda que esteja apenas presente num alelo e **recessivos** quando só produz efeito se presente nos dois alelos.

A determinação dos genes para um determinado carácter num indivíduo constitui o **genótipo** do indivíduo, o modo como estes se expressam na aparência do mesmo indivíduo corresponde ao **fenótipo**.

Genes de desenvolvimento

Os genes não constituem estruturas homogêneas isto é não são todos iguais e nem todos têm a mesma relevância (é diferente a importância que damos a um gene responsável pela cor do cabelo e o gene que define a constituição da retina). Recentemente foram identificados os genes de desenvolvimento (designados também por genes arquitectos dado permitirem construir o indivíduo). Estes desenham o plano



padrão do organismo, são estes genes que definem as formas dos órgãos determinando o número, a forma e onde se localizam as células que os formam.

O padrão de desenvolvimento do organismo não está preestabelecido. Apesar da natureza das células não mudar pode originar outro órgão como consequência de mutações no plano de organização e construção do organismo.

Os genes de desenvolvimento desempenham um papel decisivo nas etapas de construção do cérebro.

Há genes de desenvolvimento particulares que controlam a divisão e a morte das células um exemplo é o dos oncogenes celulares que intervém na formação de cancro e tumores que correspondem a um desenvolvimento não controlado das células. A descoberta de células como estas tem-se revelado importante no diagnóstico e na terapia dos cancros.

Meiose e variabilidade genética

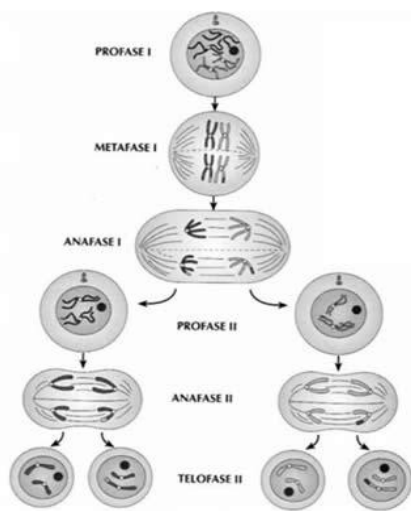


Ilustração 1 - Esquema de meiose

O ser humano tem 46 cromossomas 23 de origem materna e o restante os outros 23 de origem paterna. Mas se temos 46 cromossomas era suposto que os progenitores passassem 46 cromossomas cada um aos seus descendentes (92 cromossomas no total). Para que o número de cromossomas e consequentemente a quantidade de material genético seja constante ao longo das gerações é necessário que ocorra um processo responsável pela divisão celular aquando da formação de gâmetas o qual designamos meiose.

Durante a meiose ocorrem duas divisões sucessivas: a divisão I (ou divisão reducional) e a divisão II (ou divisão equacional). Na primeira ocorre a redução do número de cromossomas tornando-se haplóide, separando-se os cromossomas homólogos. A segunda comporta-se como uma mitose², em que ocorre a divisão de cromatídeos.

A meiose e a fecundação contribuem para a variabilidade e diversidade genética da espécie. Na meiose ocorre devido à separação aleatória de cromossomas homólogos

² Processo mediante o qual o material genético é duplicado com precisão, gerando dois novos conjuntos de cromossomas iguais ao original

e aos fenómenos de croosing-over³ e na fecundação devido ao encontro aleatório de gâmetas.

A clonagem corresponde ao inverso da variabilidade genética não existindo trocas de porções de cromossomas, ou seja, o clone é uma cópia do progenitor.

Conhecer o genoma humano

Para conhecer o genoma humano existe um projecto designado projecto do Genoma Humano. Este projecto surgiu em 1990 e tinha como finalidade de identificar cada um dos 30 mil genes através de um processo chamado mapeamento genético humano.

Esse mapeamento consiste em registar cada um dos genes do cromossoma, determinar a ordem dos nucleótidos e a sua função. As vantagens desse trabalho estão no facto da identificação da cura e da causa de muitas doenças como a obesidade, o diabetes e a hipertensão, o que será de grande benefício para a humanidade. Em 2001 foi apresentado um rascunho do genoma humano. Em Abril de 2003 terminou a primeira etapa do projecto em que mais de 99% dos 2,9 biliões de pares das bases que constituem o genoma humano foram sequenciados.

Mas este estudo trás desvantagem (éticas e morais), pois o uso indevido do Projecto pode fazer com que as pessoas percam sua individualidade tornem-se vulneráveis e propícias a um descarte numa entrevista de trabalho, por exemplo, devido ao facto de que por um simples exame se possa detectar uma má reprodução da célula e um futuro cancro, que dificultará sua admissão no emprego. Ou mesmo o facto das pessoas ficarem limitas ao conhecerem que por exemplo têm o gene de uma doença como Alzheimer, sabendo essa pessoa que ia ter essa doença que consequências teria para a vida dela? São graves problemas éticos que são colocando ao projecto pois um projecto deste calibre mal utilizado pode causar a destruição da espécie humana.

³ Trocas de porções de cromossomas

Influências genéticas e epigenéticas no comportamento



Que tipos de factores influenciam os comportamentos? Como se caracterizam os processos de hereditariedade específica e individual? Como se caracterizam os processos de hereditariedade específica e individual? Como se caracteriza genótipo e fenótipo? Como se relacionam entre si? Que perspectivas existem sobre o papel dos factores genéticos no desenvolvimento humano?

O comportamento que o ser humano depende de múltiplos factores desde a fecundação até à morte. Ao longo da História foram surgindo diferentes concepções umas que afirmam o predomínio da hereditariedade e outras o predomínio dos factores decorrentes do meio.

Como já referimos os agentes de transmissão hereditária são um conjunto de eventos biológicos responsáveis pela transmissão de uma herança aos seus descendentes através dos genes.

Hereditariedade específica e individual

Para compreendermos o papel da hereditariedade na determinação de características biológicas e comportamentais vamos distinguir dois tipos de hereditariedade: a específica e individual. (que caracteriza uma espécie) (que é exclusiva de cada sujeito da espécie).

A hereditariedade específica está relacionada com as informações comuns a todos os indivíduos da mesma espécie ou seja agentes genéticos que determinam a herança de características comuns a uma espécie (ex: a migração das aves, o acasalamento, o cuidar das crias). No Homem também há um conjunto de características

que nos distinguem das outras espécies como a constituição do resto, das mãos a estrutura do esqueleto do cérebro são iguais na nossa espécie.

A hereditariedade individual está relacionado com os agentes genéticos que actuam sobre os traços e características próprias do indivíduo que o tornam diferente dos outros mesmo podendo partilhando hereditariedade específica com o da espécie, por exemplo no caso do Homem o rosto é uma característica específica mas que se distingue pela sua configuração, cor tal como ocorre com outras partes com a boca, olhos , entre outros.

Genótipo e Fenótipo

O genótipo (do grego *gen* , que significa “origem” , e *typos* que significa “tipo”) corresponde à colocação dos genes que o indivíduo é dotado aquando da sua concepção resultante do conjunto de genes provenientes da mãe e do pai. O genótipo é então a constituição genética de um indivíduo, o conjunto das determinações genéticas herdadas e que podem ou não exprimir-se conforme as características do meio.

Já o fenótipo (do grego *phaineîn*, “parecer”, e e *typos* que significa “tipo”) corresponde à aparência do indivíduo isto é as características observáveis (anatômicas, morfológicas e fisiológicas) que dependem da forma como o genótipo interage com o meio ambiente.

Relacionar hereditariedade e meio

Um ser humano é o resultado da interacção entre a hereditariedade e o ambiente.

Há caracteres que dependem apenas do património genético (ex:cor do cabelo, a altura, o grupo sanguíneo ou a forma dos olhos). Contudo existem outros que se moldam consoante a acção do meio, podendo ser mais ou menos estimulados ou até mesmo inibidos.

Os genes podem controlar o desenvolvimento, mas estão sempre sujeitos a factores que os podem modificar por mutação ou variação genética. Podemos referir dois meios diferentes com influência no ser humano: o meio pré-natal (antes do nascimento – intra uterino) e o meio pós natal (após o nascimento - extra uterino).

O meio pré-natal influencia o indivíduo pelas acções que a mãe tem e que podem prejudicar ou beneficiar o feto (ingestão de substâncias tóxicas (medicamentos, álcool, drogas), contacto com radiação de alta frequência (raio X, raios gama), depressões, doenças (rubéola, varicela), etc).

O meio pós-natal tem um papel muito importante no processo de crescimento do indivíduo pois vai decidir grande parte do que somos enquanto seres de uma sociedade. É muito importante para a maturação do sistema nervoso. Assim, má alimentação, falta de higiene ou de rotina saudável, mau ambiente familiar contribuem bastante para um mau desenvolvimento sensorial e motor da criança.

O estudo dos gémeos



Os gémeos desde a antiguidade sempre despertaram a curiosidade, devido á semelhança existente entre eles, nos investigadores que desenvolvem estudos sobre a transmissão hereditária tendem a investigar a influência do meio no comportamento e desenvolvimento

dos gémeos. Podemos ter dois tipos de gémeos: os falsos e os verdadeiros.

OS gémeos falsos (também conhecidos por heterozigóticos ou bivitelinos) resultam da fecundação de dois óvulos por dois espermatozóides distintos. A fecundação ocorre ao mesmo tempo tal com o seu nascimento originando dois seres humanos diferentes sendo que a sua semelhança genética não é maior que a apresentada por irmãos e irmãs.

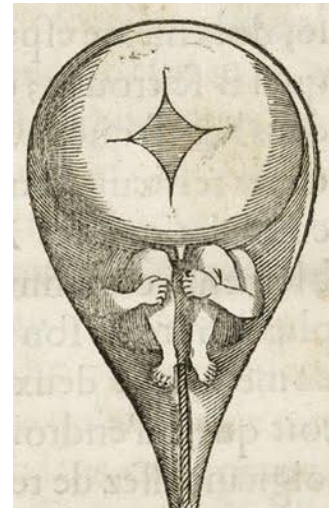
Os verdadeiros (conhecidos por homozigóticos ou univitelinos) resultam do desdobraimento do óvulo. Existe um óvulo fecundado por um espermatozóide, devido ao desdobraimento, formam-se dois óvulos, que têm os mesmos cromossomas e a mesma carga hereditária. São como “clones”, a configuração física é a mesma e têm o mesmo grupo sanguíneo.

Os gémeos verdadeiros apesar de terem o mesmo código genético, não impossibilitam que alguns genes se expressem num gémeo e no outro não. Apesar das semelhanças das condições biológicas e ambientais os gémeos vão progressivamente distinguir-se uns dos outros.

Preformismo e Epigénese

O papel da acção genética nas características orgânicas e no comportamento dos humanos tem sido objecto de diferentes teorias: umas que enfatizam o papel da hereditariedade e outras o papel do meio. Vamos agora abordar duas dessas perspectivas o performismo e a epigénese. Preformismo e epigénese são então dois conceitos opostos na medida em que defendem diferentes graus de importância para o meio e a hereditariedade.

O performismo ou teoria da preformação é uma das teorias mais comuns e antigas que adoptava uma posição em que o ovo continha o indivíduo em miniatura. O desenvolvimento embrionário (a gravidez) não era mais do que o desenvolvimento de potencialidades já preexistentes no ovo. O desenvolvimento do novo indivíduo limitava-se portanto ao aumento do tamanho do ser em miniatura (homúnculo), ao crescimento e à amplificação de estruturas preexistentes no ovo.



No século XVII formaram-se dois grupos que defendiam opiniões distintas: os que consideravam que o futuro ser já se encontrava em miniatura no espermatozóide e os outros que o novo ser já existiria no óvulo. No interior encontrar-se-ia um pequeno homem preformado, o qual integrava nas suas próprias células sexuais um homúnculo. No século XVIII o naturalista suíço Charles Bonnet desenvolveu esta concepção reafirmando que o desenvolvimento embrionário mais não era que a ampliação das características do homúnculo: mais não era que a ampliação como ocorre na ampliação de uma fotografia. O performismo apoiava então que a hereditariedade não tinha em conta o meio ambiente. O desenvolvimento dependia apenas da componente hereditária.

Em 1759 Caspar Wolff nega o preformismo apresentando uma nova concepção: o ovo é uma estrutura desorganizada e a diferenciação do embrião dá-se pelo efeito de forças exteriores. Esta concepção designada teoria da epigénese ou

epigenetismo não aceita a existência de estruturas preformadas no ovo, afirmando que o desenvolvimento é um processo gradual de crescimento, diferenciação e modificação.

No século XIX surge um desenvolvimento da ideia afirmando que os organismos dependiam da estrutura genética e da intervenção do meio ambiente. A partir de um estado simples e homogéneo que se desenvolve o embrião. Ao longo deste processo de desenvolvimento surgem potencialidades que inicialmente não se encontravam no ovo mas que se vão desenvolvendo devido a influências do ambiente.

Como vimos o desenvolvimento não é a simples sucessão de etapas predeterminada no ovo mas sim a resultante um conjunto complexo de interações entre as potencialidades genéticas e as influências do meio.

Conclusão

Ao longo deste trabalho sobre a genética apercebemo-nos que a genética é cada vez mais estudada contribuindo para um grande progresso da ciência.

O ser humano vai passando de geração em geração certas características que os diferenciam dos outros indivíduos da espécie (hereditariedade individual), isto só é possível devido à variabilidade genética.

Hoje em dia falasse muito de clonagem. A clonagem pode contribuir, devido aos progressos da ciência, para resolver muitas vezes certas doenças que são detectadas nos genes mas isso traz grandes problemas éticos. Podemos dividir a clonagem em dois grupos fundamentalmente : clonagem reprodutiva e a clonagem terapêutica. A clonagem reprodutiva acontece naturalmente na maior parte dos casos, existindo mesmo seres vivos que só se desenvolvem por clonagem (reprodução assexuada – necessita apenas de um progenitor). A clonagem terapêutica que tem como fim principal a substituição de células que se possam encontrar danificadas como o caso de um cancro que seja detectado, mau funcionamento de um órgão, entre outras. Este tipo de clonagem levanta algumas questões éticas embora as principais questões éticas se encontrem na parte da clonagem reprodutiva. A clonagem reprodutiva não se processa com a intenção de ajudar, salvar vidas mas sim como mero objectivo que a ciência tenta alcançar (o caso da ovelha Dolly). Talvez a clonagem reprodutiva seja um bom fim mas a clonagem terapêutica pode levar a grandes a grandes conflitos tanto a nível ético como os clones podem ser utilizados para o mal. Se nascemos de forma a realizar descendentes com variabilidade genética porque haveremos de mudar o rumo das coisas.

Bibliografia

Monteiro, M., Ferreira, P. (2006) , *Ser Humano*, Maia, Porto Editora, 1º Edição pg.17 ao 36

http://pt.wikipedia.org/wiki/Projeto_Genoma_Humano

<http://www.cienciahoje.pt/817>

<http://pt.wikipedia.org/wiki/Gen%C3%A9tica>

<http://pt.wikibooks.org/wiki/Gen%C3%A9tica>

<http://www.brasilescola.com/biologia/genetica.htm>

http://www.notapositiva.com/pt/apntestbs/biologia/12_patrimonio_genetico.htm

http://www.notapositiva.com/pt/apntestbs/psicologia/12_primeira_parte_materia.htm

http://www.notapositiva.com/pt/trbestbs/filosofia/11_manipulacao_genetica.htm

Sites consultados pela ultima vez no dia 03/10/2010