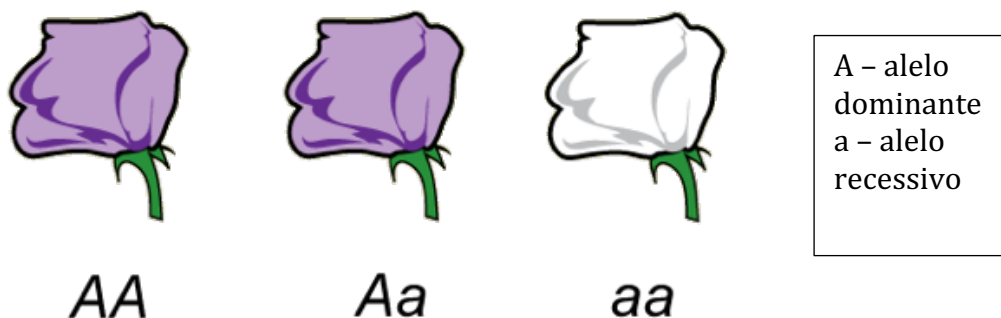


# O mundo encantado da Genética

Carolina Lemos  
Investigadora Associada do grupo UnIGENE, i3S

Já ouviram aquela expressão "Quem sai aos seus...?" ou alguém já vos disse "És igualzinho ao teu pai/tua mãe"? "Filho de peixe sabe nadar"? A genética explica o porquê! Porque é que temos tipos de sangue diferentes? Ou porque é que algumas pessoas têm olhos azuis e outras olhos castanhos? Porquê que respondemos de forma diferente ao exercício físico?

Durante muito tempo, pensava-se que os filhos eram uma mistura de características dos seus pais, como se no momento em que se formava o embrião tudo fosse misturado como para fazer um bolo. Quem descobriu como é que as características passavam de geração para geração foi Gregor Mendel, um monge austríaco que em 1865 apresentou os seus trabalhos sobre hereditariedade e revolucionou a maneira de pensar sobre a genética. Por incrível que possa parecer, os seus trabalhos foram feitos com ervilheiras, tendo-se ele dedicado durante muitos anos a cruzar ervilhas, de forma a estudar características bem definidas, como a cor da flor, a altura do caule, a forma da ervilha ou a sua cor. Mendel, considerado ainda hoje como o Pai da Genética, percebeu que cada característica derivava sempre da presença de dois fatores a que nós hoje chamamos alelos, um herdado do progenitor materno e outro do progenitor paterno, tendo definido os conceitos de Dominante e Recessivo. Ou seja, se recebermos um alelo Dominante da nossa mãe, por exemplo, e outro Recessivo do nosso pai, a característica que vamos apresentar será a que é expressa pelo alelo dominante. Podemos ver isso de forma clara na imagem das flores abaixo. A característica recessiva só se manifestará quando recebermos os dois alelos recessivos.



<https://opengenetics.net/>



As descobertas de Mendel permaneceram esquecidas durante três décadas, devido à vida ocupada deste monge e porque Mendel não era um Professor académico nem vivia nos grandes centros da ciência da altura. Quando outros cientistas descobriram os seus trabalhos perceberam que embora Mendel não tivesse conseguido explicar todos os processos de hereditariedade, tinha dado um enorme contributo para as explicações que ainda hoje consideramos a base da Genética.

Algo que escapou a Mendel foi a existência de cromossomas sexuais, que manifestam um padrão de hereditariedade diferentes. As mulheres apresentam dois cromossomas X (são XX) enquanto os homens têm apenas um cromossoma X (são XY). Os genes que se encontram no cromossoma X têm um padrão de hereditariedade diferente para filhos e filhas, porque é o pai que transmite sempre o seu cromossoma Y aos rapazes e o X às suas filhas. Um exemplo frequente de um traço recessivo com ligação ao cromossoma X é o daltonismo, que afeta cerca de 10% dos homens (XY), mas que é raro nas mulheres (XX). Quem descobriu que havia genes no cromossoma X foi outro cientista, chamado Thomas Morgan. Desta vez ele e os seus colegas fizeram as suas experiências com outro organismo modelo que se calhar não imaginam: a mosca da fruta! Aquela mosquinha que ronda a fruta madura no verão foi e é, ainda hoje, essencial ao estudo da Genética.

O estudo da Genética e dos seus processos tem tido grandes avanços nas últimas décadas, com a possibilidade de usar novas tecnologias para "ler", letra a letra o nosso genoma. A sequência de "letras", chamados nucleótidos, formam os genes, que no seu conjunto (~20.000) constituem o nosso genoma. O Projeto Genoma Humano foi lançado em 1990, e em 2003 foi dado como concluído, quando conseguiram o primeiro sequenciamento do genoma humano, correspondendo a 85% do genoma total. O genoma completo foi conhecido em 2022. Hoje em dia, é possível sequenciar rapidamente e a custos acessíveis, todo o genoma ou painéis de genes de interesse.

O estudo da Genética está muito associado à Medicina e à saúde já que existem mais de 4000 doenças com base genética e que são hereditárias. Já ouviram certamente nas notícias alguns cientistas dizer que descobriram mais fatores genéticos ligado ao cancro, à diabetes ou a formas da doença de Alzheimer. Mas os nossos genes detêm muito mais informação, sendo possível, por exemplo, analisar grupos de genes com impacto no desempenho desportivo ou na propensão para lesões.

Há doenças genéticas em que já se conhece a alteração genética responsável e os processos envolvidos, enquanto outras permanecem um mistério. Se conseguirmos perceber o que correu mal nos nossos genes, podemos investir em descobrir terapias que possam corrigir esses problemas. A nossa informação genética é como um grande livro, que contém um capítulo para cada função no nosso corpo. Muitas vezes as "frases" (genes) têm erros que resultam na expressão incorreta de proteínas. As proteínas são responsáveis pelas várias funções do nosso corpo como por exemplo, a transmissão neuronal, o transporte de oxigénio, a digestão ou a defesa do nosso organismo. Assim, a ocorrência de erros nos genes pode alterar o bom funcionamento do nosso corpo e causar doenças. Mesmo assim, nem imaginam a quantidade de erros durante estes processos que são corrigidos por mecanismos de reparação que existem nas nossas células! Temos um verdadeiro "corretor ortográfico" (como no nosso telemóvel), mas há muitos problemas que as nossas células já não conseguem resolver ou erros que escapam e aí surgem as doenças genéticas.

**INSTITUTO  
DE INVESTIGAÇÃO  
E INOVAÇÃO  
EM SAÚDE  
UNIVERSIDADE  
DO PORTO**

Rua Alfredo Allen, 208  
4200-135 Porto  
Portugal  
+351 220 408 800  
info@i3s.up.pt  
[www.i3s.up.pt](http://www.i3s.up.pt)



No i3S estudamos muitas doenças genéticas neurológicas ([www.i3s.up.pt](http://www.i3s.up.pt)). Em particular, no nosso grupo de investigação (<https://www.i3s.up.pt/research-group.php?groupid=50>) estudamos doenças que afetam por exemplo a capacidade de andar, com alterações a nível cerebral que impedem as pessoas de falar corretamente, dificultando a compreensão cognitiva ou levando a perda da sensibilidade à dor ou à temperatura. Tentamos perceber os mecanismos genéticos envolvidos nestas doenças e de que forma estas alterações são transmitidas à descendência. Assim, podemos orientar os doentes sobre o risco para os seus filhos; e contribuir para o desenvolvimento de terapias que possam evitar o aparecimento e a progressão destas doenças.

A genética é um mundo imenso, que contém as mensagens que fazem de todas as formas de vida aquilo que são. Falta ainda descobrir muito do que está escondido nessas mensagens e essa é a uma das missões dos cientistas: compreendermos o nosso funcionamento, assim como ao Mundo à nossa volta.

### Glossário:

**ADN** – ácido desoxirribonucleico, composto orgânico cujas moléculas contêm as instruções genéticas que transmitem as características hereditárias

**Alelo** – formas alternativas de um gene

**Gene** -a unidade fundamental da hereditariedade, formado por uma sequência de nucleótidos

**Genoma** - toda a informação hereditária codificada no material genético de um organismo.  
Cromossoma - estrutura existente na célula que contém o material genético de um organismo

**Nucleótidos** – moléculas orgânicas essenciais a todas as formas de vida

INSTITUTO  
DE INVESTIGAÇÃO  
E INOVAÇÃO  
EM SAÚDE  
UNIVERSIDADE  
DO PORTO

Rua Alfredo Allen, 208  
4200-135 Porto  
Portugal  
+351 220 408 800  
info@i3s.up.pt  
[www.i3s.up.pt](http://www.i3s.up.pt)