Mutações e Engenharia Genética — Leitura de Figuras

12.º Ano | Biologia | 4 páginas | 12 exercícios

Competências que desenvolve: Ler cariótipos comparados, percorrer o ciclo da PCR e interpretar um fluxograma de ADN recombinante com a eletroforese da impressão digital.

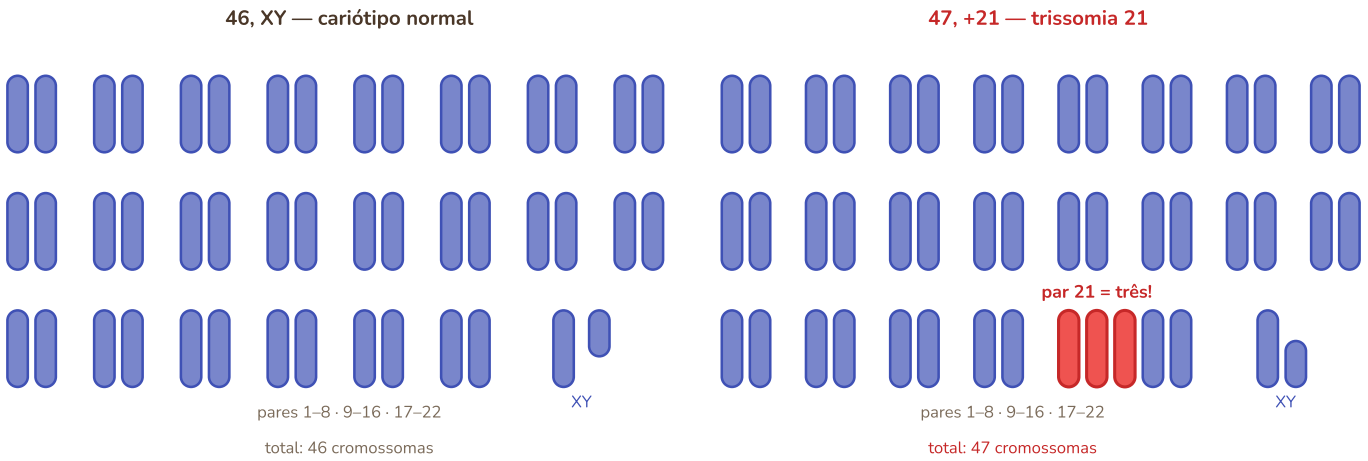


Figura 12 — Cariótipo comparado: normal (46, XY) e trissomia 21 (47, +21).

Exercícios

1. Leitura da Figura 12: a) quantos cromossomas tem o cariótipo da esquerda e o da direita? b) que par difere e como? c) como se escreve o cariótipo da trissomia 21?

2. Conceito (Figura 12): a) a trissomia 21 é uma mutação *génica* ou *cromossómica*? b) Em que divisão celular se origina a não disjunção que a causa? c) porque é que não se transmite aos descendentes do doente?

3. Comparação: descreve duas mutações cromossómicas estruturais (diferentes da trissomia) e diz o que cada uma altera — usando a mesma linguagem de «leitura do cariótipo» da figura.

© 2026 Estudantices

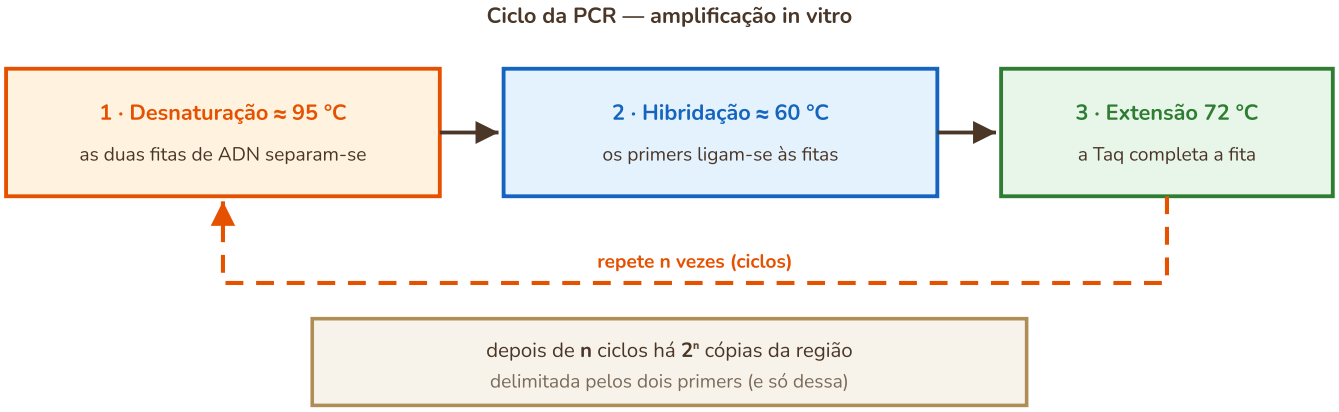


Figura 13 — As três etapas do ciclo da PCR e o rendimento exponencial.

4. Percorre a Figura 13: a) por ordem, as três etapas e a temperatura de cada uma. b) o que acontece às fitas na etapa 1? c) o que faz a Taq na etapa 3 e porquê essa enzima?

5. Cálculo: a) quantas cópias há após 5 ciclos? b) e após 10? c) que delimita a região amplificada, e o que acontece se os primers se ligarem noutra zona?

6. Escolha múltipla (Figura 13): a) a etapa a 95 °C chama-se: 1) hibridação · 2) desnaturação · 3) extensão. b) A temperatura mais baixa serve para: 1) separar as fitas · 2) fixar os primers · 3) ligar o vetor.

7. Aplicação: porque é que a PCR permite diagnosticar uma infeção com uma amostra minúscula — e não precisa de cultivar o microrganismo? Relaciona com o rendimento exponencial da figura.

© 2026 Estudantices

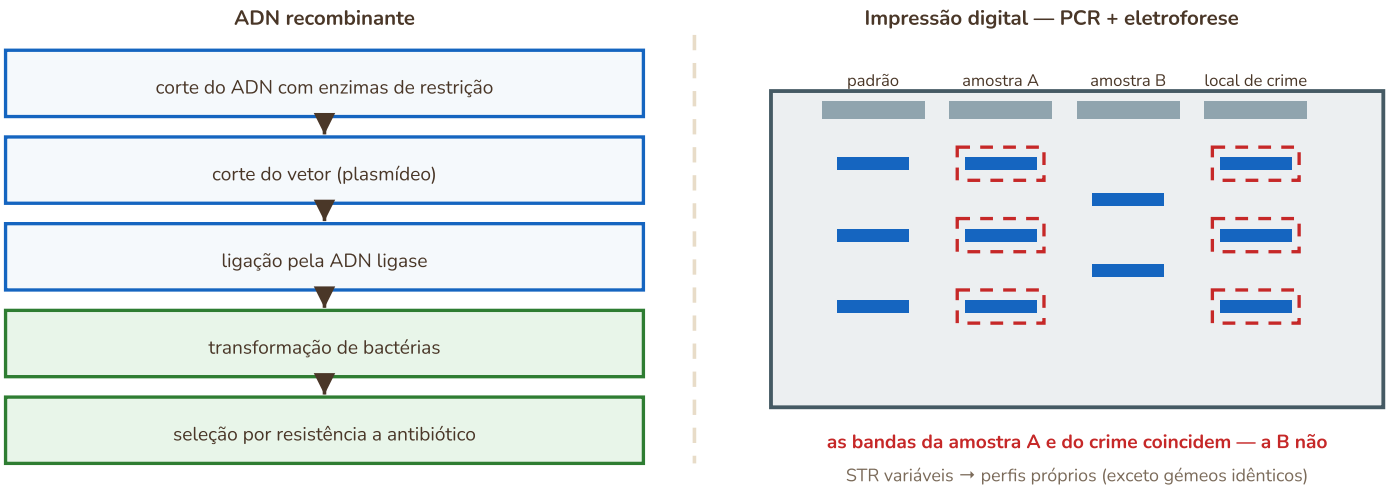


Figura 14 — Fluxograma do ADN recombinante e gel de eletroforese da impressão digital genética.

8. Fluxograma (Figura 14, esquerda): a) que enzima corta o ADN e que enzima o liga ao vetor? b) qual é a função do vetor? c) como se selecionam as bactérias que incorporaram o vetor?

9. Gel (Figura 14, direita): a) que amostra coincide com a do local de crime? b) o que representa cada banda? c) porque é que a amostra B é excluída?

10. Liga as duas metades da figura: que papel é que a PCR tem tanto na amplificação do gel como na obtenção do ADN para comparação?

11. Corrige os erros: a) «A mutação que dá trissomia 21 é uma substituição de nucleótido.» b) «Qualquer mutação altera sempre a proteína.» c) «O cancro surge da ativação de oncogenes, só.»

12. Argumentação (5–6 linhas). Indica duas potencialidades e uma limitação da engenharia genética aplicada ao diagnóstico e à terapêutica, com um exemplo concreto de cada uma.

© 2026 Estudantices

Soluções — Mutações e Engenharia Genética

1. a) esquerda = **46** · direita = **47** b) o **par 21** tem três cromossomas em vez de dois c) **47, +21** (ou 47, XX, +21 / 47, XY, +21 conforme o sexo).

2. a) **cromossómica numérica** — não muda um gene, muda o número de cromossomas b) na **meiose** (não disjunção na gametogénese, meiose I ou II) c) porque o doente tem um cariótipo inviável na formação dos gâmetas equilibrados — a transmissão efetiva é dos pais portadores da não disjunção, não do próprio.

3. Exemplos: **deleção** (perda de um segmento → genes em falta) e **inversão** (o segmento roda 180° → alteração da expressão) — detetáveis porque a banda do cromossoma muda de posição/forma, tal como o par extra se vê no cariótipo da figura. Também: duplicação (mais cópias do segmento) e translocação (segmento passa para outro cromossoma).

4. a) desnaturação ≈ 95 °C → hibridação ≈ 60 °C → extensão 72 °C b) as pontes de hidrogénio rompem-se e as **duas fitas separam-se** c) a ADN polimerase **Taq** adiciona nucleótidos aos primers, sintetizando a fita complementar — usa-se a Taq porque é **termoestável** e sobrevive aos 95 °C de cada ciclo.

5. a) $2^5 = 32$ **cópias** b) $2^{10} = 1024$ **cópias** c) a região entre os **dois primers**; se ligarem noutro sítio, amplifica-se essa outra região e o resultado não serve para o que se pretendia medir.

6. a) **2) desnaturação** b) **2) fixar os primers** (a hibridação é a etapa de menor temperatura, para os primers casarem sem se desfazerem).

7. Porque a reação é **exponencial e in vitro**: cada ciclo duplica a região-alvo, pelo que de uma quantidade mínima de ADN (uma gota, um rasto) se obtêm milhões de cópias em menos de uma hora — não é preciso haver microrganismo vivo nem esperar que se multiplique num meio de cultura.

8. a) **enzimas de restrição** cortam; a **ADN ligase** liga b) o vetor (plasmídeo) **transporta** o gene para dentro da célula hospedeira, onde se replica e é expresso c) pela **resistência a antibiótico**: só as bactérias com o vetor sobrevivem no antibiótico — as que não o têm morrem.

9. a) a **amostra A** — as três bandas coincidem em posição com as do crime b) cada banda é um **alelo STR** (número de repetições) daquele locus; a posição depende do tamanho do fragmento c) porque as bandas estão noutras posições — perfil diferente.

10. A PCR **amplifica**: serve para multiplicar os STR da amostra até haver ADN suficiente para correr no gel (e para amplificar o ADN de qualquer amostra em diagnóstico). Ora a esquerda mostra como se multiplica qualquer região, e a direita mostra a aplicação: amplificar → separar por tamanho → comparar perfis.

11. a) **F** — a substituição é alteração de um nucleótido; frameshift é inserção/deleção, que desloca a leitura b) **F** — muitas mutações são silenciosas (código degenerado) ou não atingem genes de controlo c) **F** — o cancro é multietapa: ativação de oncogenes *e* perda de genes supressores.

12. (modelo) Potencialidades: **diagnóstico** — PCR detecta rapidamente patógenes e variantes genéticas; impressão digital identifica pessoas com rigor no foro forense. **Terapêutica** — produção de proteínas terapêuticas (ex.: insulina) e investigação de terapia genética. **Limitação:** não resolvem doenças multifatoriais, dependem da entrega eficiente do gene nas células-alvo e a informação genética levanta questões de privacidade e seleção.

© 2026 Estudantices