

# PENETRÂNCIA, EXPRESSIVIDADE E ESPECIFICIDADE DO GENE

Raul Briquet Junior

Catedrático da Esc. Nac. Med. Vet.

Várias vezes têm os alunos solicitado explicações sobre os vocábulos **penetrance**, **expressivity** e **specificity** da terminologia genética inglesa. Procedem as perguntas, porquanto esses vocábulos não são abordados pela maioria dos compêndios de genética ou o são de modo restrito. Resolvemos, daí, agrupar estas notas, para o estudante.

Primeiramente, consideremos a terminologia vernácula correspondente àqueles termos. Parece que uma ligeira adaptação dos vocábulos ingleses seja mais prática, porque, sendo ingleses a maioria dos trabalhos de genética, haverá facilidade de interpretação dos textos, pela semelhança de expressões. Dêsse modo, cremos, os termos **penetrância**, **expressividade** e **especificidade** devem corresponder aos ingleses. Além disso, já temos vocábulos semelhantes em português, como **radiância**, **condutância**, etc., na física. O termo **expressividade** é usual em nosso idioma, embora não tenha o sentido de intensidade que **deve** ter em genética. Mas, evidentemente, os termos técnicos podem ampliar ou restringir os vocábulos usuais do idioma. O termo **especificidade** é aqui usado como o quer a linguagem usual.

Os motivos acima apontados justificam a preferência adotada, embora pudéssemos, como os franceses, adotar expressões também apropriadas. Assim, os franceses (Guyénot) empregam **frequência de manifestação** (fréquence de manifestation) e **grau de determinação** (degré de réalisation) respectivamente para **penetrância** e **expressividade** (1). Tais expres-

sões, talvez forneçam melhor idéia dos fatos, mas carecem das vantagens defendidas para os termos propostos.

Os vocábulos ingleses foram retirados do alemão, no qual, em 1925, Timoféef-Ressovsky, adotou os termos **Penetranz** e **Expressivität** (1). E, atualmente, quando a fisiologia do gene se amplia nos seus conceitos, os textos de genética passam a considerar mais essas expressões, ao tratarem desse novel e interessante aspecto da genética.

### PENETRÂNCIA

O termo penetrância, é conceito estatístico e refere-se a indivíduos, que apresentam ou não certo característico, numa certa população. O grau de penetrância nada mais é do que uma porcentagem real, observada, em face de outra esperada, ou seja, **grau de penetrância é a porcentagem dos indivíduos que apresentam um característico numa população que deve apresentar 100 por cento êsse caráter.**

Suponhamos um certo gene **a**, recessivo, cujo efeito fenotípico chamaremos **Z**. Ora, nessas circunstâncias, todos os genótipos homozigotos para **a(aa)**, devem apresentar o fenótipo **Z**. Entretanto, por razões que serão estudadas mais adiante, às vezes alguns desses genótipos não mostram o fenótipo esperado. A porcentagem dos que o apresentam mede o grau de penetrância do gene em questão. Se todos os **genótipos aa** tiverem o fenótipo **Z** a penetrância será 100 por cento ou 1. Se nenhum apresentá-lo, será 0 ou zero por cento. A penetrância varia, pois, de 0 a 1 ou de zero a cem por cento.

No exemplo acima, o gene era recessivo. Mas, êle pode ser dominante e o fenômeno continua o mesmo. Se há dominância completa, a porcentagem dos que devem apresentar o fenótipo será a soma dos puros dominantes e dos heterozigotos; se não ha dominância, haverá uma porcentagem para os puros dominantes e outra para os heterozigotos.

A penetrância, como se depreende do que acima foi dito, refere-se à escala dos valores fenotípicos. Ela nada mais é, em verdade, do que um índice de **correlação entre genótipo e fenó-**

**tipo.** A alta penetrância é a alta correlação entre um determinado genótipo (quanto a certo gene) e o fenótipo correspondente a esse gene. A baixa penetrância indica que, por ação de certas forças, a correlação genótipo-fenótipo foi diminuída.

Há muitos exemplos de baixa penetrância, como os há de alta.

Em *Drosophila funebris* há um gene que trunca as nervuras transversais da asa (gene *vti-venae transversae incompletae*)—É um gene recessivo que, em culturas puras, tem penetrância entre 1-5% (2). Em *D. melanogaster* há o gene para gigantismo (que retarda a fase pupal) o qual é, também, de baixa penetrância (3). Na série de alelos para asa, em *D. melanogaster*, estudada por MOHR (4) o gene *vgn1*, referente a um tipo de asa recortada (nicked) tem zero penetrância. Os homozigotos para esse gene recessivo não apresentam o característico.

Hérnia, em suínos, parece ser caráter de baixa penetrância e possivelmente, alterações semelhantes, nos animais domésticos, de modo geral.

No homem, há vários exemplos de baixa penetrância. Um dos mais conhecidos, é o diabete (diabetes mellitus). Trata-se, como se sabe, de uma perturbação metabólica, devida à insuficiência de insulina fabricada pelo pancreas. A insulina determina a conversão dos monosacarídeos em glicogênio e, quando falta, essa transformação não se dá. O indivíduo apresenta alta dose de açúcar no sangue (hiperglicemia) e na urina (glicosuria). O diabete é, provavelmente, determinado por um gene recessivo, embora vários autores declarem que se trata de um dominante. De qualquer modo, é um gene de penetrância baixa (3), já que o número de diabéticos é menor do que o esperado conforme as fórmulas genótípicas analisadas para o gene.

No seu interessante glossário de doenças e mal-formações hereditárias humanas, WHITNEY (5) cita os seguintes exemplos de baixa penetrância: **braquimegalodactilia** (encurtamento dos metacarpos e metatarsos, do que resultam dedos do pé e mão muito curtos); **campodactilia** (impossibilidade de se estenderem os dedos, especialmente o auricular); **doença de Crouzon** (formação defeituosa dos ossos do crânio e da face, sendo

o crâneo ponteagudo); **doença de Hirschprung** (dilatação excessiva do colo); **doença de Parkinson** (forma de paralisia parcial, caracterizada por tremor muscular periódico e forma peculiar de deslocamento do indivíduo); **doença de Devergie** (inflamação especial da pele, que fica escamosa e vermelho-escuro); **doença de Hippel-Landau** (tumores vasculares de origem neurológica na retina); **poroqueratose** (formações córneas nos poros das glândulas sudoríparas).

As vezes, a penetrância difere nos sexos. A estenose do píloro, por exemplo, tem menor penetrância no **sexo masculino** do que no feminino (6), o que é muito explicável, como veremos adiante. Podemos até definir agora os chamados casos de hereditariedade **limitada ao sexo e influenciada pelo sexo**, em termos de penetrância. Assim, a hereditariedade que só se manifesta num **sexo** (limitada ao sexo), como certos caracteres sexuais secundários, por exemplo, seria aquela em que a penetrância é zero num dos sexos. A influenciada pelo sexo, como a calvície, por exemplo, seria aquela que em cada sexo tem uma penetrância para o gene (pelo menos em certos genótipos).

Examinemos agora, as causas da penetrância variável. São diversos os fatores que podem afetar a penetrância, como são os fatores do meio (temperatura, humidade, alimento, etc.), os outros genes do genótipo, etc. Assim, estes outros genes que constituem o chamado **ambiente genotípico** ou o **genótipo residual**, como o chama SNYDER (6), pode, através dos gens inibidores e outros, alterar a penetrância. No exemplo já citado do gene *v<sup>ti</sup>* para truncamento das nervuras da asa, em *Drosophila*, a penetrância era, como vimos, de 1-5 por cento. Em presença de um determinado gene recessivo, a penetrância passa a 40-100 por cento (2). O meio é outro fator importante, e um exemplo clássico que nos ajuda no momento, é o de abdome anormal, em *Drosophila*, estudado por Morgan. Na mosca normal, o abdome apresenta faixas pretas regulares. Uma mutação existe, chamada "abdome anormal" na qual as faixas são irregulares ou ausentes. Nas culturas com esta mutação, a irregularidade das faixas é tanto maior quanto maior a humidade. Sendo esta muito baixa, as faixas são regulares a ponto

de se confundirem os indivíduos com as moscas normais (7).

O gene para gigantismo em *Drosophila*, anteriormente citado tem também penetrância variável com o meio. A penetrância é tanto menor quanto menor a quantidade de alimento à disposição das larvas. As pernas reduplicadas, em *Drosophila* passam da penetrância 10-15 por cento a 30-68% quando a temperatura é baixa.

Pode acontecer, também, que os meios de que se dispõe para analisar os fenótipos sejam **insuficientes, de modo** que indivíduos de uma classe são classificados em outra. Na penetrância, como vimos, procede-se a uma análise alternativa: ou o indivíduo tem ou não tem um certo característico, de modo que uma análise insuficiente desloca muito a classificação do indivíduo. É o caso, por exemplo, do diabete. Indivíduos há que deviam ser diabéticos pelo seu genótipo mas não são. Entretanto, análises apropriadas mostram que eles tem alta dose de açúcar no sangue, sem porém, a sintomatologia geral clássica dessa perturbação metabólica. As vezes, até, a dose de açúcar do sangue é superior ao dôbro da dos indivíduos normais, sem que os sintomas do diabete apareçam (8).

### EXPRESSIVIDADE

Consideremos, agora, outro aspecto interessante da fisiologia do gene. Trata-se da **expressividade** que nada mais é do que a intensidade com que o gene manifesta o seu efeito.

O gene para olho Bar, por exemplo, em *Drosophila* pode apresentar variável intensidade, medida pelo número de facetas do olho. Essa expressividade variável é também medida em porcentagem, mas agora na escala quantitativa de um mesmo efeito. Varia até 100 por cento, sendo esta o índice correspondente ao máximo de efeito manifesto pelo gene. No albinismo, por exemplo, o máximo de expressão corresponde ao olho vermelho (devido ao sangue, visto por transparência). Tal fenótipo indica o máximo albinismo ou seja o mínimo de pigmentação do animal, e, portanto, é o padrão 100 por cento de **expressivi-**

dade do caráter. Há, entretanto, albinos com olhos azulados, etc., considerados casos de menor grau de expressividade.

A expressividade independe da penetrância, podendo cada uma variar a seu modo. A tabela abaixo mostra bem esse fato (1). Trata-se da variação da penetrância e da expressividade do gene *v<sub>t</sub>*, que, como já vimos, provoca o truncamento das nervuras da asa em *Drosophila* :

Linhagem no	Penetrância	Expressividade
1	41,1%	12,5%
4	56,5	50,9
6	59,2	72,3
8	66,4	31,3
12	77,0	27,3
14	80,3	88,3
18	91,0	53,5
21	98,6	64,9
22	100,0	29,3
30	100,0	100,0

Há genes cuja expressividade é regular, constante. Outros variam muito nesse sentido. Entre os casos humanos, WHITNEY cita os seguintes (5), além do albinismo: **doença de Aran-Duchene** (paralisia bulbar com atrofia muscular progressiva); **doença de Rendu-Osler-Weber** (dilatação dos vasos capilares que sangram á menor injúria). A **alergia** é outro exemplo de variável expressividade, refletindo-se em sintomas muito variáveis.

As causas analisadas na variação da penetrância (meio genotípico e ambiente) são também as causas influentes na variação da expressividade. A tabela abaixo mostra bem um interessante exemplo. Trata-se da variação do número médio de setas (pêlos) dorsoventrais em *Drosophila* de acôrdo com a temperatura, conforme os estudos de PLUNKETT (4).

---

Temperatura (graus Celsius)	Número médio
14	0,690
15	0,600
17	0,581
20	0,439
21	0,369
24,5	0,266
25	0,252
27	0,124
30	0,054

A expressividade diz respeito, portanto, à variação quantitativa do efeito de um gene. A variação **qualitativa** também ocorre, no fenômeno que estudaremos a seguir :

### ESPECIFICIDADE

É a intensidade com que se dá a variação do efeito em **qualidade**. A maioria dos genes tem especificidade alta. Outros não. O conhecido exemplo do coelho Himalaia ou Russo pode ilustrar bem o caso. O coelho Himalaia é um tipo albino, quase sem pigmento ao nascer. Posteriormente, forma pigmento nas extremidades (orelhas, cauda, patas, focinho). Se arrancarmos os pêlos das áreas escuras e mantivermos o animal em temperatura baixa, os novos pêlos que crescem são brancos; se arrancarmos os pêlos das áreas brancas e mantivermos aquecidas as áreas enquanto crescem os pêlos novos, estes serão pretos em vez de brancos (9). Vimos, pois como pode variar todo o contôrno, a aparência geral do animal, sem que o genótipo varie.

Outros exemplos poderiam ser citados a respeito, mas não iriam senão aumentar a casuística. Os citados casos, creio, dão uma idéia da natureza desses três aspectos da fisiologia do gene, faceta esta que se desenvolve rapidamente nos últimos anos e que já constitui um ramo à parte na genética. Também para não nos estendermos muito deixamos de incluir aqui as interpretações gerais sobre a ação dos genes no desenvolvimento ontogenético que podem ser deduzidas desses exemplos e outros, como o fez GOLDSCHMIDT.

#### REFERÊNCIAS

- 1) GUYÉNOT, E. — L'hérédité. G. Doin — Paris, 1942.
- 2) MONTALENTI, G — Elementi di Genetica. L. Cappelli, Bologna. 1939.
- 3) WADDINGTON, C. H. — An Introduction to Modern Genetics. Macmillan Co., N. Y. 1939.
- 4) GOLDSCHMIDT, R — Physiological Genetics — Mc Graw Hill Book Co., N. Y. 1938.
- 5) WHITNEY, D. D. — Family Skeletons. Univ. Nebraska Press. Lincoln. 1946.
- 6) SNYDER, L. H. — The Principles of Genetics. D. C. Heath Co. Boston. 1946.
- 7) MORGAN, T. H. — The Physical Basis of Heredity. J. B. Lippicott Co. Phi. 1919.
- 8) PINCUS, C. e WHITE, P. — Inheritance of Diabetes mellitus. Am. Jour. Med. Sci. 6,1934.
- 9) CASTLE, W. E. — The Genetics of Domestic Rabbits. Harvard Univ. Press. Cambridge, 1930.

# PULGÕES E MELANCIASIAIS

Engº. Agrº. Shisuto José Murayama

Calculamos em 200 a 400 alqueires a área de terra ocupada por melancias, só no Estado de São Paulo, neste ano. Desta área, pelo menos a metade foi semeada com sementes nacionais obtidas de qualquer maneira, sem seleção e a outra metade com sementes de origem estrangeira, presumivelmente obtidas através de rigorosa seleção e aperfeiçoamento e isentas de moléstias ou degenerescência.

Pois bem, de acôrdo com o que temos visto por aí, visitando as maiores áreas cultivadas, podemos alinhar algumas conclusões interessantes que daqui a alguns meses serão ou não positivadas. Por exemplo: êste ano o tempo correu relativamente bem para a melanciacultura. Não fez frio e muito menos geada; não houve sêca; pelo contrário, choveu periodicamente. No entanto, temos o palpito de que pelo menos 2/3 de tôda área útil serão inutilizados, o que equivale a dizer que a cultura de melancia vai fracassar, e também que o preço de cada fruta será idêntico ao do ano passado, isto é alcançará até 40 cruzeiros.

Mas, por que tanto pessimismo, por que êsse desastre? Três fatores são, a nosso ver, os responsáveis: 1) — Falta de adubação adequada. Na maioria das culturas praticou-se a adubação unilateral, isto é, sômente orgânica (estêrco); 2) — Má qualidade das sementes usadas. Culturas em que se utilizaram sementes obtidas de qualquer maneira, de qualquer casa, ou de avulsos, tiveram falhas consideráveis na germinação, e as que vingaram produziram plantas bastante sensíveis ao crestamento ou à antracnose. As culturas feitas com boas sementes apresentam melhor aspeto; 3) — Combate defeituoso e ineficiente às moléstias e pragas. Reputamos êste fator a razão principal do desastre que se está verificando.

Naturalmente a reunião dos fatores citados, mais a má localização da cultura e a má escolha do terreno, são as causas reais, mas a eclosão violenta do crestamento e dos pulgões, não

combatida ou defeituosamente atacada, é a responsável n.º 1 pelo insucesso.

Embora os setores "praga" e "moléstia" não sejam de nossa especialidade, nem por isso deixamos de estudá-las, procurando encontrar os meios de combatê-las, tôda vez que as encontramos nas culturas sob os nossos cuidados. Assim, a clorose das fôlhas, seguida de crestamento e morte das fôlhas centrais das plantas, é menos comum em culturas onde se usou adubação completa, isto é, orgânica e química (NPK), e bastante frequente e prejudicial em covas onde falta um adubo. Notámos que êsse crestamento é também mais frequente em terras tipicamente arenosas, e em menor percentagem em massapés ou sílico-argilosas. Entretanto, é o pulgão o inimigo terrível, o grande causador de dezenas e dezenas de áreas de melancias que estão desaparecendo. Está atacando todos os setores, tôdas as latitudes e melanciais de tôdas as idades. Ataca as primeiras fôlhas que despontam e ataca plantas já adultas e vigorosas, reduzindo-as a montões de fôlhas mirradas, no curto prazo de 2 a 3 dias. Para combatê-lo os lavradores avisados e prudentes estão mobilizando homens e materiais, embora consumindo tempo e dinheiro, o que vem encarecendo de maneira imprevista o preço de cada cova de melancia tratada.

Está havendo, apesar desta batalha nem sempre vitoriosa, pois basta um descuidozinho para que as plantas sucumbam, sério desânimo entre os mais corajosos melanciaultores. É que a luta é árdua, onerosa e nem sempre eficaz. Nem todos os que estão pulverizando as plantas conseguem matar os terríveis pulgões. Estão, simplesmente, dando um banho superficial, enquanto a praga continua viva, nas reentrâncias das fôlhas engrouvinhadas. E nem todos estão pulverizando com Sulfato de Nicotina a 40% (150 grs. em 100 lts. de água) ou com Calda de Fumo (4 kgs. de fumo picado em 20 lts. de água, em mólho durante 24 horas e depois 1 litro dessa solução em 100 lts. de água), os únicos ingredientes capazes de liquidar os pulgões. Calda Bordaleza não mata pulgo, evita simplesmente a "antracnose" ou a "mela", se fôr pulverizada de 10 ou de 15 em 15 dias (4 a 6 pulverizações totais).

Notámos que a planta do campo conhecida como "maria

preta" é uma das plantas hospedeiras de pulgões e é das primeiras que nascem num melancial em determinadas regiões do Estado, devendo ser previamente eliminadas.

Introduzimos, por nossa conta e risco, o sistema de desbrota das plantinhas, deixando apenas os 3 primeiros brotos laterais, e os resultados, até o momento, são animadores, pelo seguinte: as plantas não castradas crescem a princípio em forma de tufo, isto é, para cima, para depois rastejarem. Enquanto não rastejam, os movimentos ocasionados pelo vento atritam o caule contra o solo, quebrando-o muitas vezes e perdendo-se a planta. Castrados, os 3 ou 4 brotos logo rastejam rente ao chão, evitando o inconveniente citado. Apenas com esse número diminuto de ramos o combate ao pulgão ou a antracnose é muito mais fácil, eficiente e econômico. Plantas comuns constituem verdadeiro emaranhado de ramos produtivas e inúteis e possivelmente darão grande número de frutos, muitos dos quais não comerciáveis. As observações atuais são bastante significativas, pois as ramos das plantas desbrotadas nascem vigorosas, individuais e é possível que os frutos (1 ou 2) de cada uma delas sejam do tamanho e conformação ideais para o fim em vista: o comércio. Aliás, o Instituto Agrônomo, pela Seção competente, tem montado bem elaborados ensaios a respeito nas diversas Estações Experimentais.

Outro fato que nos está chamando a atenção é o número de frutos defeituosos que nascem no meio dos numerosos sulcos dos antigos tombamentos feitos a arado. Ora, como tais frutos deformados não têm preço, estamos pensando, para futuras colheitas, após os tombamentos necessários, em passar os plains no terreno, afim de torná-lo o mais plano possível, e em melhorá-lo ainda mais com as posteriores capinas.

Pedimos aos srs. agrônomos regionais, em cujos municípios haja extensas culturas da curcubitácea em questão que nos enviem os frutos de suas observações sobre as mesmas, bem como críticas e sugestões às conclusões que estamos publicando neste trabalho, o que muito agradeceríamos, uma vez que semelhante cooperação de técnicos residentes em diferentes setores do Estado muito contribuirá para a solução dos grandes e graves

problemas que assolam, não só a melanciacultura, como as demais culturas.

Sabemos que os pulgões estão presentes em tôdas as zonas do Estado, ocasionando estragos irreparáveis, e sabemos que o seu combate é feito defeituosamente, a tal ponto que, 2 a 3 dias depois da pretensa pulverização, o melancial está de novo infestado, desanimando o lavrador e encarecendo o custo da produção. Assim, cremos ser de grande utilidade a divulgação do processo de combate atrás indicado, isto é, 1 litro de solução da Calda de Fumo em 100 lts. de água. Enquanto um homem carrega um pulverizador cheio, um menino ou uma mulher pode ir, de cova em cova, levantando as ramas das melancias e expondo a página inferior das fôlhas ao esguicho do pulverizador, isto quando as ramas forem de tamanho inferior a um palmo. Quando começam a rastejar, agarrando-se ao chão, é um perigo, um verdadeiro desastre tocá-las. Levantam-se apenas as fôlhas, desdobrando as mais atacadas, que se engrouvinham. Quando as plantas atingirem respeitável comprimento, já o ataque do pulgão não é geral, limita-se a algumas fôlhas da base, muitas das quais, enroladas, não se abrem com facilidade. Neste caso é mais fácil cortá-las e enterrá-las.

Quando o ataque é pouco intenso e isolado, um pulverizador pequeno, de 3 lts., presta grande serviço, pois um só operário carrega-o, vira as ramas e pulveriza, sendo o serviço, em tal caso, mais eficiente e havendo maior economia de ingrediente.

As pulverizações com fumo não obedecem limites, serão tantas quantas vezes aparecerem os pulgões. e houver facilidade de adicionar sabão para emulsionar a nicotina, é melhor, mas para uma área extensa já a operação se complica e encarece.

É mister termos em mente que, qualquer que seja o resultado da análise da terra, cada cova deverá ser adubada com 200 a 300 grs. de torta de algodão ou mamona, ou 3 a 4 kgs. de estêrco, mais 100 a 150 grs. de Superfosfato. Faltando um desses fertilizantes a cultura está comprometida.