

## GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

### GUIA DO PROFESSOR



(Áudios)

**ENTREVISTA:**

- *Down e inclusão*
- *Distrofia muscular*

**SAÚDE:**

- *Síndrome de Down*

**PROFISSÕES:**

- *Geneticista*



(Softwares)

- *Laminário: Cariótipo*
- *Cariótipo*



(Experimentos)

- *Montagem de cariótipo - aulas 1, 2 e 3*

Realização

## Caro(a) professor(a),

É com grande satisfação que trazemos a você este guia com dicas para a utilização de recursos educacionais que podem enriquecer ainda mais o seu planejamento didático. Você poderá usá-las de acordo com a sua vontade e com sua proposta de trabalho.

Os objetos educacionais de biologia foram produzidos especialmente para você e estão organizados em seis temas estruturadores. Este guia tratará de uma das quatro unidades temáticas que compõem o tema estruturador “Transmissão da vida, ética e manipulação gênica”. Trata-se da unidade temática “Genética humana e saúde”.

Para tratar desse tema, serão sugeridos nove objetos educacionais que poderão ser utilizados para complementar o trabalho que você já realiza com o livro didático. Além disso, ao longo deste guia, também selecionamos outros materiais que poderão ser bastante úteis em suas pesquisas e na produção de atividades complementares.

Os objetos educacionais da unidade temática “Genética humana e saúde” são os seguintes:

1. (Áudio) “Saúde sem mistério: Síndrome de Down”;
2. (Áudio) “Entrevista: Down e inclusão”;
3. (Áudio) “Entrevista: Distrofia muscular”;
4. (Áudio) “Profissões: Geneticista”;
5. (Software) “Laminário virtual: Cariótipo”;
6. (Software) “Cariótipo”;
7. (Experimento) “Montagem de cariótipo - aula 1”;
8. (Experimento) “Montagem de cariótipo - aula 2”;
9. (Experimento) “Montagem de cariótipo - aula 3”.

Professor(a), todos esses objetos educacionais podem ser usados tanto de forma isolada quanto integrada. Lembramos que este guia tem o objetivo de apresentar algumas sugestões, mas a sua experiência e criatividade certamente possibilitarão outros encaminhamentos, que sejam até mais adequados para as necessidades específicas de seus alunos.

Na página 03 deste guia indicamos um roteiro para o uso integrado dos objetos educacionais e que possibilitarão o desenvolvimento dos principais conceitos previstos para essa unidade. Da página 04 até a página 18 apresentamos os roteiros para o uso isolado de cada

objeto educacional, caso você deseje trabalhar com eles de forma independente. Também são aqui sugeridas algumas propostas de atividades complementares e exercícios que você, professor(a), poderá utilizar em diferentes momentos para aprofundamento de alguns assuntos ou para incentivar a fixação de determinados junto a seus alunos. Oferecemos, ainda, uma lista de referências de livros e páginas da internet que poderão auxiliá-lo a pesquisar sobre os assuntos aqui abordados, bem como a encontrar outros materiais que poderão ser explorados e utilizados com seus alunos.

As sugestões de uso isolado dos recursos disponibilizados podem ser encontradas nas seguintes páginas:

- Página 04, sugestão do áudio “Saúde sem mistério: Síndrome de Down”;
- Página 06, sugestão do áudio “Entrevista: Down e inclusão”;
- Página 08, sugestão do áudio “Entrevista: Distrofia muscular”;
- Página 10, sugestão do áudio Profissões: Geneticista”;
- Página 12, sugestão do software “Laminário virtual: Cariótipo”;
- Página 15, sugestão do software “Cariótipo”;
- Página 15, sugestão do experimento “Montagem de cariótipo” - aulas 1, 2 e 3”.

Lembramos que as sugestões que este guia apresenta, professor(a), não esgotam todas as possibilidades de utilização dos objetos educacionais disponibilizados. Na verdade, é você quem vai decidir sobre o momento e a forma mais adequada para o uso desses objetos, a partir de sua própria experiência, das condições que a sua escola oferece e das características e necessidades de seus alunos.

O importante é ter disposição para inserir novos recursos em suas aulas e verificar, aos poucos e na prática, qual metodologia funciona melhor com cada objeto para atingir os seus objetivos instrucionais. Desejamos a você e a sua classe um ótimo trabalho!

# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

## Conceitos desta unidade temática:

- Gene;
- Cromossomos homólogos;
- Genes alelos;
- Célula haploide;
- Célula diploide;
- Ciclo celular;
- Estrutura e classificação de cromossomos;
- Cariótipo: significado, montagem e importância de seu estudo;
- Alterações cromossômicas humanas;
- Mutação;
- Herança genética.
- Estrutura e classificação de cromossomos;
- Cariótipo: significado, montagem e importância de seu estudo;
- Alterações cromossômicas humanas;
- Herança genética.

## As competências e habilidades que poderão ser desenvolvidas são:

- Reconhecer a diferença entre cromatina interfásica e cromossomos metafásicos;
- Identificar a fase do ciclo celular comumente utilizada para o estudo dos cromossomos;
- Identificar as características dos cromossomos;
- Classificar os cromossomos quanto à posição centromérica;
- Reconhecer os pares de cromossomos homólogos em um cariótipo;
- Montar kariogramas;
- Reconhecer casos de aneuploidias humanas com base na análise de kariótipos;
- Relacionar meiose, formação de gametas e causas de aneuploidias;
- Relacionar segregação independente dos cromossomos na meiose e herança genética;
- Levantar dados sobre as características que historicamente são consideradas para definir os agrupamentos raciais humanos em caucasóides, negróides e orientais, identificando-as como correspondentes a apenas uma fração mínima do genoma humano;
- Analisar aspectos genéticos do funcionamento do corpo humano como alguns distúrbios metabólicos (albinismo, fenilcetonúria), ou os relacionados aos

antígenos e anticorpos, como os grupos sanguíneos e suas incompatibilidades, transplantes e doenças autoimunes;

- Distinguir uma célula cancerosa de uma normal, apontando suas anomalias genéticas, além de alterações morfológicas e metabólicas;
- Identificar fatores ambientais - vírus, radiações e substâncias químicas - que aumentam o risco de desenvolver câncer e medidas que podem reduzir esses riscos, como limitar a exposição à luz solar;
- Avaliar a importância do aconselhamento genético, analisando suas finalidades, o acesso que a população tem a esses serviços e seus custos.

## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE USO INTEGRADO DOS RECURSOS

Nossa proposta é oferecer recursos que permitam despertar a curiosidade a respeito dos assuntos relativos aos cromossomos, kariótipos e genética, promovendo, assim, o interesse dos alunos no estudo desses temas. Por possibilitarem a retomada dos conceitos sobre gene, organização cromossômica, telômero, centrômero, cromátide, cromossomos homólogos, meiose, formação de gametas e herança genética, os recursos disponibilizados - principalmente o laminário virtual, o software de simulação de montagem de kariótipos e os experimentos - podem ser utilizados no momento em que o assunto núcleo e cromossomos for desenvolvido. Existe certa sobreposição entre as atividades mencionadas, por isso sugerimos que você analise previamente a melhor forma de explorar tais recursos.

Se os seus alunos já conhecem o conceito de gene, sabem relacioná-lo com o DNA e o cromossomo, compreendem o que é mutação e quais as suas possíveis consequências, você poderá iniciar o desenvolvimento desta unidade temática utilizando o áudio com uma entrevista sobre a “Síndrome de Down e inclusão”. Antes de reproduzi-lo, converse com os seus alunos e perguntem se conhecem alguém que é portador dessa síndrome. A síndrome de Down é contagiosa? É uma doença genética? A pessoa que nasce com síndrome de Down tem um defeito em um gene ou nasceu com uma alteração em um cromossomo? Aproveite para retomar os conceitos de gene e cromossomo caso perceba que eles não estão bem fundamentados. Reproduza então o áudio - na página 6 oferecemos mais informações sobre

o conteúdo desse recurso e dicas de como utilizá-lo.

Retome com a classe os principais pontos abordados na entrevista, colocando em questão a falta de conhecimento das pessoas sobre as causas da Síndrome de Down e o preconceito decorrente disso. Há formas de se diagnosticar que uma mulher grávida está gerando uma criança com alguma anomalia cromossômica? Como casais podem ser orientados sobre a probabilidade de gerarem uma criança com problemas genéticos ou cromossômicos? O áudio sobre a profissão Genetista pode ser usado neste momento para os alunos conhecerem um pouco sobre a rotina desse profissional e a sua importância para a sociedade, e que não se restringe à área médica. Na página 10 disponibilizamos mais informações sobre esse programa, com dicas sobre o seu uso. Discuta com seus alunos como a análise dos cromossomos de um indivíduo pode fornecer informações valiosas para um médico geneticista realizar diagnósticos.

O experimento “Montagem de cariótipo - aulas 1, 2 e 3”, apresentado a partir da página 15, possibilitará que você retome os conceitos de cromossomos homólogos e trabalhe também a estrutura e a morfologia dos cromossomos. Por meio desse experimento, os alunos simularão todas as etapas da montagem de um cariótipo. O “Laminário: Cariótipo” e o software de simulação “Cariótipo”, encontrados nas páginas 12 e 15, respectivamente, contam com imagens tanto de metáfases normais como de metáfases aneuploides e, portanto, também podem ser utilizados quando o assunto genética humana estiver em pauta. Com a análise comparativa de cariótipos aneuploides e normais, prevista nesses recursos, pretendemos aumentar o interesse do aluno por questões relativas a doenças humanas e mostrar a importância do estudo citogenético no diagnóstico de doenças/síndromes hereditárias e no aconselhamento genético.

No desenvolvimento desse tema, podem ser utilizados os demais áudios que compõem esta unidade temática: “Saúde sem mistério: Síndrome de Down”, “Entrevista: Distrofia muscular” descritos nas páginas 04 e 08, respectivamente. Especialmente com relação ao programa sobre a distrofia muscular, vale reforçar nos alunos a diferença entre uma doença genética e uma doença cromossômica. Além disso, o programa também possibilita ampliar a discussão sobre o desenvolvimento de novas técnicas para melhorar o diagnóstico, prevenção e tratamento de doenças genéticas. Professor(a), lembramos que você pode modificar a ordem de apresentação dos recursos ou selecionar apenas alguns para trabalhar com a classe, conforme as suas estratégias didáticas.

## SUGESTÃO DE ROTEIRO PARA O USO ISOLADO DE CADA OBJETO EDUCACIONAL

### (ÁUDIO) SAÚDE SEM MISTÉRIO:



#### *Síndrome de Down*

O áudio “Saúde sem mistério: Síndrome de Down” apresenta as causas desta anomalia cromossômica, que atinge aproximadamente trezentas mil pessoas no Brasil. O programa explica como a síndrome é detectada e lista as características genótípicas e fenotípicas dos portadores. Por meio de um jogo de perguntas e respostas, algumas das dúvidas mais comuns são respondidas de maneira bastante dinâmica.

Acreditamos que para utilizar esse áudio é importante que seus alunos já dominem as etapas da mitose e meiose, bem como alguns dos principais assuntos tratados em genética no Ensino Médio. As leis de Mendel, as características dos cromossomos sexuais e as heranças ligadas, restritas e influenciadas pelo sexo são pré-requisitos para que os conceitos transmitidos no programa possam ser melhor aproveitados e amplamente discutidos em sala de aula. Isso porque antes de entenderem o que ocorre na síndrome, os estudantes precisam compreender como os fenômenos genéticos acontecem no ser humano normal. O conceito de cariótipo também pode ser aprofundado anteriormente ou de forma paralela ao trabalho com esse programa. Para isso, nossa sugestão é utilizar os softwares e experimentos apresentados nesse guia.

Antes de iniciar a reprodução do áudio, comece a aula retomando alguns conceitos já aprendidos. Lembre seus alunos de quantos cromossomos os seres humanos possuem, dentre autossomos e cromossomos sexuais. Faça perguntas como: Quantos cromossomos são de origem paterna? E materna? Como essa distribuição dos cromossomos é realizada? Como acontece a determinação do sexo do indivíduo? Os autossomos têm papel na determinação do sexo? O que significa dizer



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

que o sexo feminino é homogamético e o masculino heterogamético? O que aconteceria se existisse um erro no processo de divisão meiótica?

Mencione que existem várias doenças com causas genéticas, sendo que algumas resultam de defeitos na informação gênica, ou seja, têm como causa um gene alterado devido à mutação no DNA e outras são consequência de alterações estruturais e numéricas no conjunto de cromossomo de um indivíduo.

Como exemplo de doenças decorrentes de mutações, cite a hemofilia, que se caracteriza pela dificuldade de coagulação do sangue devido a alterações em genes que participam da cadeia de reações que levam à coagulação sanguínea. O indivíduo afetado, portanto, possui uma coagulação muito lenta do sangue, sendo que cortes simples precisam de uso de substâncias coagulantes e ferimentos mais sérios podem colocar a vida em risco. Essa doença está relacionada a um gene recessivo localizado no cromossomo X. Outro exemplo importante é a distrofia muscular, também abordada nesse eixo temático, em que mutações genéticas levam à deficiência de proteínas musculares específicas.

Para exemplificar as doenças genéticas causadas por alterações no conjunto de cromossomos, apresente aos seus alunos a Síndrome de Turner (em que o indivíduo portador não tem um dos cromossomos X, apresentando um cariótipo igual a  $44A + X$ ) e Síndrome de Klinefelter (em que os indivíduos têm um cromossomo X extra, manifestando-se apenas no homem e sendo o cariótipo  $44A + XXY$ ). Se possível, leve imagens de portadores dessas alterações, para que os alunos também possam analisar o fenótipo associado a cada uma delas.

Em seguida, pergunte para a classe se eles sabem citar alguma outra síndrome em que também se verifica um cariótipo diferente da normalidade. Dê a dica de que se trata de uma das mais conhecidas. Mencione, então, a Síndrome de Down, explicando que nesta os indivíduos afetados apresentam um autossomo extra (o de número 21), o que faz com que a doença seja conhecida como “trissomia do 21”. Explique que a alteração pode ocorrer tanto nos homens quanto nas mulheres. Peça para a classe, a partir dessas informações, prever o cariótipo de portadores dessa síndrome em ambos os sexos. Revele que as respostas são, respectivamente,  $45A + XY$  e  $45A + XX$ . Nesse momento, você pode optar por trazer mais detalhes sobre a Síndrome de Down ou reproduzir o áudio e fazer uma discussão ao final, que é a nossa sugestão.

Se o áudio for reproduzido de um único equipamento para a sala toda, assegure-se de que todos conseguirão ouvi-lo adequadamente. Professor(a), sugerimos que você deixe os alunos se sentarem à vontade para acompanharem melhor o programa. Caso julgue interessante, distribua antes o roteiro sugerido para o aluno, que consta na página 22. Você pode optar por modificá-lo ou criar outro conforme as suas estratégias de ensino.

Explique para os estudantes que o roteiro contém orientações gerais e questões que têm o objetivo de ajudá-los a prestar atenção em pontos importantes do programa. Oriente-os para não ficarem respondendo as perguntas durante a reprodução do áudio, porque isso irá atrapalhá-los. Deixe que eles leiam as questões algumas vezes e, só depois que estiverem acomodados e prontos, inicie a execução do áudio, evitando fazer interrupções ou comentários. Após ouvir o programa pela primeira vez, pergunte aos alunos quais palavras eles desconhecem o significado e promova uma discussão a respeito delas. É importante que os esclarecimentos sejam realizados antes do programa ser apresentado novamente. Se julgar interessante, peça para que os alunos respondam as questões do roteiro e tragam na próxima aula, para discussão em classe.

Você pode iniciar a aula seguinte retomando as questões do roteiro e se aprofundando em alguns pontos importantes abordados pelo áudio. Pergunte para eles se conhecem alguma pessoa portadora de Síndrome de Down e peça para contarem suas experiências, se for o caso. Quais as características fenotípicas dessa pessoa que eles se recordam? Qual a reação deles ao conviver com um portador da Síndrome? Reforce que qualquer pessoa, independente da cor, religião ou classe social pode filhos com Síndrome de Down, destacando que as chances aumentam significativamente quando a mulher tem mais de quarenta anos. Por que isso acontece? Lembre-os que, enquanto os homens produzem novos gametas continuamente, a mulher nasce com todos os óvulos suspensos na meiose I, que os libera mensalmente de acordo com seu ciclo menstrual. A meiose II ocorre, assim, apenas após a fecundação. Portanto, os gametas femininos, conforme a idade da mulher avança, possuem mais risco de terem sofrido alterações genéticas.

Frise que os portadores da Síndrome de Down são capazes de estudarem, trabalharem e se desenvolverem, mas que a família e a sociedade precisam atuar em conjunto para a integração social dessas pessoas.

A criança com Down não deve ser isolada das outras ou do convívio social e sabemos que, pelo contrário, o estímulo precoce e o convívio com crianças de todos os tipos contribuem para o seu desenvolvimento. Se considerar interessante desenvolver mais esse assunto, utilize na próxima aula o recurso (Áudio) “Entrevista: Down e inclusão”, também apresentado na página 06 deste guia.

## AVALIAÇÃO

Em nossa proposta, esse áudio pode ser usado como uma forma de complementar alguns tópicos tratados em genética. Para verificar se a classe compreendeu o conteúdo apresentado pelo recurso, uma sugestão é promover uma discussão a respeito das questões que estão no roteiro de trabalho. Sendo assim, se houver necessidade, os trechos do áudio poderão ser ouvidos novamente e as dúvidas, discutidas e esclarecidas com os alunos.

Se achar interessante, divida a classe em grupos para que cada um fique responsável por prestar atenção em tópicos diferentes apresentados no áudio. Por exemplo, alguns alunos precisarão responder as questões referentes à história da descoberta da síndrome e outros sobre as características, por exemplo. Você poderá atribuir a nota pela participação na discussão da aula anterior e/ou no trabalho com o roteiro.

## (ÁUDIO) ENTREVISTA:



### *Down e inclusão*

Esse recurso educacional traz entrevistas com especialistas, que apresentam as causas da Síndrome de Down e analisam a importância do aconselhamento genético e da inclusão social dos indivíduos portadores. O conteúdo também auxilia o aluno a pensar nas relações entre esta patologia e as etapas da meiose, a segregação dos cromossomos e dos genes e entre a produção de gametas e transmissão das características para a descendência. Além disso, o áudio estimula a análise de heredogramas e o raciocínio lógico para prever o resultado de cruzamentos. Assim, esse material pode ser um auxílio interessante quando você estiver trabalhando esses conceitos com a classe.

Antes de realizar a reprodução do áudio, você pode utilizar uma aula para relembrar esses temas de genética já trabalhados em sala, estimulando os alunos a pensarem sobre os tópicos mencionados acima. Caso seus alunos ainda não tenham estudado as anomalias genéticas que ocorrem na espécie humana, introduza o assunto. Se preferir, utilize o áudio (Áudio) “Saúde sem mistério: Síndrome de Down”, descrito na página 04 para apresentar a síndrome mais detalhadamente.

Mencione que a Síndrome de Down é resultado de uma aneuploidia autossômica, ou seja, os cromossomos sexuais (XX ou XY) desses indivíduos são normais, mas pode haver um autossomo em dose tripla. O cromossomo suplementar é o autossomo de número 21 e as pessoas afetadas possuem, portanto, 47 cromossomos. Isso pode ser visualizado no cariótipo, assunto que também é abordado em outros objetos educacionais indicados neste guia. Professor(a), lembramos que você possui autonomia para utilizar os recursos na ordem que julgar mais eficiente, podendo inclusive trabalhar com eles de maneira paralela, visando a melhor dinâmica de aprendizado de seus alunos.

Nessa conversa inicial, além do genótipo, é importante que os estudantes saibam do fenótipo que está relacionado a essa aneuploidia. Os portadores de Síndrome de Down podem possuir, por exemplo, hipotonia (flacidez muscular), língua fissurada, prega transversal contínua na palma da mão (prega plantar ou simiesca), uma única prega no dedo mínimo e inflamação nas pálpebras. Outros aspectos que podem estar associados são problemas de audição, de visão, alterações na coluna cervical, distúrbios da tireoide, alterações neurológicas, obesidade e envelhecimento precoce.

Lembre-os que a síndrome de Down é reconhecida há mais de um século devido aos trabalhos do médico britânico John Langdon Down (1828-1896), que apresentou a descrição clínica da síndrome. Contudo, ele acabou associando os aspectos físicos dos portadores da doença - principalmente o afastamento dos olhos e a face achatada e larga - a caracteres étnicos dos mongóis, povo que habita a Mongólia, Rússia e China, chamando-a de “mongolismo”. Esse termo, no entanto, acabou assumindo um caráter pejorativo, o que contribuiu para a disseminação do preconceito em relação aos portadores da Síndrome de Down.

Após essa introdução, estimule seus alunos a pensarem sobre a questão da inclusão, que é justamente o foco principal desse programa de áudio. Faça perguntas que os auxiliem a desenvolver um raciocínio crítico e que motivem novos questionamentos, tais como: O que

# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

pode ser entendido como inclusão? Qual a importância disso? Em que esferas essa “inclusão” precisa ser realizada (ambiente escolar, profissional e até na própria família)? Por que a inclusão de pessoas portadoras da Síndrome de Down é necessária? Quais são os fatores que contribuíram para que os portadores dessa patologia fossem “excluídos”? Que outras formas de exclusão verificamos na atualidade? Que prejuízos a exclusão traz para as pessoas? E para toda a sociedade? Que sugestões você tem para estimular a inclusão de pessoas portadoras de Síndrome de Down?

Se possível, espere um pouco antes de comentar sobre a Lei nº 8.213, de 24 de julho de 1991, que prevê cotas para portadores de deficiência no mercado de trabalho. Pela lei, as empresas que têm de 100 a 200 funcionários devem reservar, obrigatoriamente, 2% de suas vagas para pessoas com deficiência visual, física ou mental. Antes de terminar a aula, solicite aos alunos a pesquisa e a leitura em livros, revistas ou na internet sobre a relação entre a Síndrome de Down e inclusão, procurando exemplos de iniciativas que visam reintegrar essas pessoas na sociedade. Peça aos estudantes que tragam na próxima aula as reportagens e/ou materiais que selecionaram e escrevam uma crítica breve sobre o que leram.

Na aula seguinte, propomos que, antes de reproduzir o áudio, você resgate a discussão anterior, permitindo que os alunos apresentem o material pesquisado e exponham suas ideias. Acreditamos que algum aluno provavelmente irá trazer informações sobre a Lei nº 8.213 e, nesse momento, você pode discutir com a classe a importância dela. Caso nenhum aluno mencione a lei, inicie você mesmo o assunto. Faça questionamentos como: essa lei é uma iniciativa importante? Será que ela está sendo cumprida? Que atividades os portadores de Síndrome de Down costumam realizar nas empresas? Os alunos já viram portadores dessa doença atuando em estabelecimentos públicos? Quais? Será que eles podem realizar outras atividades além dessas?

Segundo o próprio governo, em muitos casos a lei de cotas para deficientes é aplicada só com ação fiscal, mesmo que exista desde 1991. Muitas instituições que atendem deficientes também argumentam que o desconhecimento por parte dos empregadores, falta de qualificação profissional e até ausência de adaptações no ambiente de trabalho (rampas de acesso, sinalização em braile) são algumas das principais dificuldades a serem vencidas. É importante que os alunos compreendam a diferença entre inclusão e assistencialismo, uma vez que este último geralmente consiste em medidas que nem sempre contribuem efetivamente para a reintegração social dos portadores de deficiência.

Após as discussões, é hora de trabalhar com o recurso educacional. Se o áudio for reproduzido de um único equipamento para a sala toda, assegure-se de que todos conseguirão ouvi-lo adequadamente. Professor(a), sugerimos que você deixe os alunos se sentarem à vontade para acompanharem melhor o programa.

Caso julgue interessante, distribua antes o roteiro sugerido para o aluno, que consta na página 23. Você pode optar por modificá-lo ou criar outro conforme as suas estratégias de ensino. Convém explicar para os estudantes que o roteiro contém orientações gerais e questões que têm o objetivo de ajudá-los a prestar atenção em pontos importantes do programa.

Orientar os para não ficarem respondendo as perguntas durante a reprodução do áudio, porque isso irá atrapalhá-los. Deixe que eles leiam as questões algumas vezes e, só depois que estiverem acomodados e prontos, inicie a execução do áudio, evitando fazer interrupções ou comentários. Após ouvir o programa pela primeira vez, pergunte aos alunos quais palavras eles desconhecem o significado e promova uma discussão a respeito delas. É importante que os esclarecimentos sejam realizados antes do programa ser apresentado novamente.

## AValiação

Em nossa proposta, o áudio pode ser usado como uma forma de complementar alguns tópicos tratados em genética, ampliando o assunto para a questão da inclusão de deficientes. Para verificar se a classe compreendeu o conteúdo apresentado pelo recurso, uma sugestão é promover uma discussão a respeito das questões que estão no roteiro. Sendo assim, se houver necessidade, os trechos do áudio poderão ser ouvidos novamente e as dúvidas, discutidas e esclarecidas com os alunos. Se achar interessante, divida a classe em grupos para que cada um fique responsável por prestar atenção em tópicos diferentes apresentados no áudio. Por exemplo, alguns alunos precisarão responder as questões referentes às características da síndrome, ao passo que outros precisarão obter do áudio informações sobre as dificuldades da inclusão dos portadores. Você poderá atribuir a nota pela participação na discussão da aula anterior, nas pesquisas realizadas e/ou no trabalho com o roteiro.

## ATIVIDADES COMPLEMENTARES

Caso considere apropriado e interessante, indicamos a realização de uma dinâmica de grupo, que tem como objetivo sensibilizar os alunos para a questão da inclusão dos deficientes. Recorte pequenos papeis no mes-

mo número dos alunos da classe. Escreva, em cada um deles, uma das seguintes palavras: “surdo”, “mudo”, “cego”, “ausência de braço direito” e “pessoa sem deficiência”. Divida a classe em grupos de cinco alunos cada e peça para cada estudante sortear um papel. Em seguida, proponha a cada grupo a realização de uma atividade em conjunto, que pode ser, por exemplo, o desenho de um barco em uma cartolina, com uso de lápis de cor ou canetinhas.

Os alunos devem se sentar em roda, colocando a cartolina no meio. Deve ser estabelecido que cada estudante poderá fazer apenas um movimento por vez, utilizando a canetinha (ou lápis), devendo passá-la ao aluno à sua esquerda. Isso deve ser feito continuamente, até que o desenho esteja finalizado no tempo estabelecido (cerca de 5 minutos). Para cumprir a tarefa, os alunos precisarão simular a “deficiência” sorteada, ou seja, o aluno “surdo” não poderá atender a ordens ou pedidos verbais feitos pelos outros, o estudante “mudo” não poderá falar e o “cego” não poderá fazer uso da visão para realizar o desenho, assim como o aluno com “ausência do braço direito”. Portanto, eles deverão criar estratégias para conseguirem desenhar com a participação de todos.

Depois, reúna novamente a classe e cada grupo deverá apresentar o cartaz para os demais, mencionando as dificuldades para a sua realização. Explique aos alunos que essa experiência pode ajudar a nos colocarmos no lugar dos deficientes e a notarmos que eles podem realizar várias tarefas no ambiente escolar e profissional. Contudo, em nosso país, ainda falta preparo dos professores e empregadores para receber adequadamente essas pessoas, inclusive os portadores de Síndrome de Down.

## (ÁUDIO) ENTREVISTA:

### *Distrofia muscular*



Esse programa de áudio trata da distrofia muscular, que engloba um grupo de doenças genéticas caracterizada por uma degeneração progressiva do tecido dos músculos. Os principais objetivos desse recurso são au-

xiliar o aluno a distinguir as aberrações cromossômicas das doenças provocadas por alteração genética, suscitar uma discussão sobre o genoma humano e analisar a importância do aconselhamento genético.

Caso não tenha trabalhado previamente com o áudio “Saúde sem mistério: Síndrome de Down”, sugerimos que, antes de utilizar o recurso “Entrevista: Distrofia muscular”, você retome com seus alunos quais são as doenças com causas genéticas, diferenciando as que resultam de defeitos na informação gênica (que têm como causa um gene alterado devido à mutação no DNA) das que são consequências de alterações estruturais e numéricas no conjunto de cromossomo de um indivíduo.

Como exemplo do primeiro caso, mencione a distrofia muscular progressiva, que possui cerca de 30 tipos diferentes. A distrofia consiste em degeneração da musculatura a partir da infância, devido à deficiência da proteína distrofina. A distrofia muscular do tipo Duchenne e do tipo Becker, que são as mais comuns, são resultado de mutações no mesmo gene, localizado no cromossomo X. Alterações na sequência desse gene, como deleções (perda de DNA) e duplicações (ganho de DNA), são a causa da doença em aproximadamente 65% dos casos. Nos restantes, ocorre uma pequena modificação na sequência gênica, chamada de mutação de ponto.

Explique aos seus alunos que as distrofias musculares apresentam um padrão de herança recessivo ligado ao cromossomo X. Nesse momento, pergunte para a classe quem eles acreditam que seja mais afetado por essa doença, os homens e as mulheres? Por quê? Peça que citem os genótipos de um homem e de uma mulher normal, portadores e afetados. Quais as diferenças observadas? Anote as respostas na lousa e discuta com eles os resultados dos possíveis cruzamentos entre portadores.

Reforce que um homem portador será sempre afetado, porque possui apenas um cromossomo X. Como as mulheres possuem dois cromossomos X, uma portadora da mesma mutação genética não será afetada pela doença porque seu outro cromossomo ( $X^D$ ) contém uma cópia íntegra do gene, capaz de produzir a proteína distrofina normal. Para apresentarem a doença, as mulheres precisam, portanto, serem homozigotas para a mutação, apresentando genótipo  $X^dX^d$ . Para isso, seria necessário que tanto o pai quanto a mãe transmitissem o gene alterado. Já o homem, uma vez portador do gene, é sempre afetado, e torna-se difícil que transmita o gene, pois a mortalidade masculina dos doentes acontece quase sempre por volta dos 20 anos de idade.



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

A distrofia muscular caracteriza-se por uma fraqueza que afeta os membros inferiores antes dos superiores. Há queixa, por exemplo, de dificuldade para correr, subir escadas e instabilidade ao andar, com tendência a cair. O quadro costuma ser notado pelas famílias quando a criança começa a caminhar e vai se agravando progressivamente. Em geral, há restrição a cadeira de rodas e morte na juventude por insuficiência respiratória ou broncopneumonia, resultado da falência da musculatura responsável pela função inspiratória, que garante a entrada de ar nos pulmões. Os sintomas da distrofia muscular do tipo Becker são semelhantes aos da distrofia de Duchenne, mas consideravelmente mais leves. O início de manifestação é mais tardio e a evolução clínica da doença também é mais lenta.

Informe seus alunos que, nos últimos anos, a expectativa de vida dos indivíduos com distrofia em países desenvolvidos tem passado de 20 a 25 anos para mais de 35 anos. No Brasil, também houve certa melhora devido à concessão de aparelhos não-invasivos de respiração artificial (BiPAPs). Conforme a Associação Brasileira de Distrofia Muscular, os afetados pelas formas mais brandas da doença podem ter uma vida praticamente normal se diagnosticados precocemente e tratados adequadamente. Lembre seus alunos que apesar das limitações físicas, a maioria dos afetados pelas distrofias musculares não possui alterações intelectuais, muitos estudam em escolas comuns e chegam à universidade.

Agora, você pode trabalhar com o programa “Entrevista: Distrofia muscular”. Se o áudio for reproduzido de um único equipamento para a sala toda, assegure-se de que todos conseguirão ouvi-lo adequadamente. Professor(a), sugerimos que você deixe os alunos se sentarem à vontade para acompanharem melhor o programa. Caso julgue interessante, distribua antes o roteiro sugerido para o aluno, que consta na página 24. Você pode optar por modificá-lo ou criar outro, conforme as suas estratégias de ensino.

Convém explicar para os estudantes que o roteiro contém orientações gerais e questões que têm o objetivo de ajudá-los a prestar atenção em pontos importantes. Oriente-os para não ficarem respondendo as perguntas enquanto ouvem o programa, porque isso irá atrapalhá-los. Deixe que eles leiam as questões algumas vezes e, só depois que estiverem acomodados e prontos, inicie a execução do áudio, evitando fazer interrupções ou comentários. Após ouvir o recurso educacional pela primeira vez, pergunte aos alunos quais palavras eles desconhecem o significado e promova uma discussão a respeito delas. É importante que os esclarecimentos sejam realizados antes do programa ser apresentado novamente. Se julgar interessante, peça

para que os alunos respondam as questões do roteiro e tragam na próxima aula para discussão em classe.

## AVALIAÇÃO

Em nossa proposta, o áudio pode ser usado como uma forma de complementar alguns tópicos tratados em genética. Para verificar se a classe compreendeu o conteúdo apresentado pelo recurso, uma sugestão é promover uma discussão a respeito das questões que estão no roteiro de trabalho. Sendo assim, se houver necessidade, os trechos do áudio poderão ser ouvidos novamente e as dúvidas, discutidas e esclarecidas com os alunos. Se achar interessante, divida a classe em grupos para que cada um fique responsável por prestar atenção em tópicos diferentes apresentados no áudio. Por exemplo, alguns alunos precisarão responder as questões referentes ao diagnóstico da doença, aos sintomas ou aos tratamentos possíveis, por exemplo. Você poderá atribuir a nota pela participação na discussão da aula anterior e/ou no trabalho com o roteiro.

Ao retomar as questões do roteiro, aprofunde-se em alguns pontos que considere importantes. Como a doença ainda não tem cura, recomenda-se que as famílias de pessoas que apresentam a distrofia muscular busquem o aconselhamento genético, para avaliação do risco de transmissão hereditária. Este trabalho é feito por médicos geneticistas em centros especializados, que realizam um levantamento de histórico pessoal e familiar, avaliação dos exames clínicos e genéticos e análise dos dados, visando diagnosticar, confirmar ou excluir a condição genética conhecida. Com base nestes dados, é feita a orientação pré-natal para casais ou gestantes com risco de ocorrência ou recorrência de doenças genéticas em seus descendentes. Este assunto será novamente abordado no áudio “Profissões: Geneticista”, cuja indicação de uso consta na página 10 neste guia.

Comente que o aconselhamento genético, devido às técnicas cada vez mais modernas, tem tido sua eficácia aumentada na prevenção da distrofia muscular. Além disso, os pesquisadores dedicam-se ao estudo da eficácia das células-tronco no tratamento da doença. Se considerar apropriado, discuta com a classe essa questão. Pergunte se eles sabem o que são células-tronco e por que elas poderiam ajudar no caso da distrofia muscular. Muitas pesquisas internacionais e nacionais têm sido desenvolvidas e células-tronco adultas, retiradas de humanos com distrofia muscular, já permitiram atenuar os sintomas da mesma doença em ratos de laboratório. Na página 19, você poderá encontrar algumas sugestões de artigos e outros materiais que podem lhe ajudar a desenvolver melhor esse tema em sala de aula.

## (ÁUDIO) PROFISSÕES:

*Geneticista*

Professor(a), esse recurso educacional irá apresentar a profissão de geneticista, explicando a importância dessa área de atuação, as aplicações do trabalho desse profissional, suas atividades no dia-a-dia e quais os cursos de formação que existem no país. O programa também permite que você complemente outros temas que costumam gerar curiosidade e polêmica, como o Projeto Genoma Humano, as pesquisas com células-tronco, as terapias de aconselhamento genético, os seres transgênicos e o melhoramento genético. Uma ideia é trabalhar com esse material após ter utilizado os dois áudios relacionados à síndrome de Down e à distrofia muscular, apresentados neste guia. Mas lembre-se: fica a seu critério definir qual a ordem mais adequada de apresentação dos recursos, que deve seguir as suas estratégias de ensino.

Antes de iniciar a reprodução do áudio, sugerimos que você reforce alguns conceitos importantes que irão facilitar o seu trabalho com esse tema. Peça aos seus alunos para listarem alguns exemplos das aplicações da genética nos dias de hoje. É possível que eles mencionem que a genética pode “prever” o aparecimento de determinadas características ao longo de gerações. Talvez outros estudantes se recordem das pesquisas envolvendo células-tronco, por exemplo, que costumam ser bastante discutidas pelos veículos de comunicação.

Explique para a classe que a genética é um ramo da biologia que estuda os caracteres das espécies, passados ou não de uma geração a outra. Essa ciência foi reconhecida no meio científico no início do século XX e suas aplicações foram se tornando cada vez mais amplas. Para isso, muitos pesquisadores tiveram importância fundamental, como Gregor Mendel, Rosalind Franklin, James Watson e Francis Crick. Acreditamos que pode ser interessante se aprofundar no trabalho de cada um deles, utilizando os áudios da série Biografias disponíveis nos eixos temáticos “Os fundamentos da hereditariedade” e “DNA: a receita da vida e o seu código”.

Comente com seus alunos que a genética tem como foco de estudos tanto os seres humanos quanto outras espécies de animais e plantas. Os profissionais que atuam nessa área são conhecidos como geneticistas e como o campo de atuação é bem vasto, eles podem ter diferentes formações acadêmicas, sendo graduados em áreas como biologia, medicina, veterinária, engenharia florestal, química e agronomia.

Mencione que na área agrícola, o trabalho do geneticista pode estar relacionado a decodificação de genes de várias espécies de seres vivos. Por meio de pesquisas envolvendo resistência de plantas e manejo de insetos e pragas, bem como aplicação de técnicas de melhoramento, o profissional pode encontrar soluções para os problemas de pragas que atacam lavouras. Na área de alimentos, o profissional pode pesquisar os benefícios de alimentos geneticamente modificados e atuar também na indústria de bebidas, promovendo a melhoria do vinho, por exemplo.

Introduza ainda a importância do trabalho do médico geneticista, responsável por diagnosticar, auxiliar no tratamento das pessoas com doenças genéticas e realizar o aconselhamento genético. Explique que os distúrbios genéticos podem ser classificados em monogênicos (também chamados de mendelianos e causados por mutações em um único gene), cromossômicos (alterações estruturais e numéricas no conjunto de cromossomos) e multifatoriais (chamados de complexo ou poligênico, causados por uma combinação de fatores ambientais e mutações em genes múltiplos).

Como exemplos de doenças relacionadas a cada um desses tipos, podemos citar a anemia falciforme, a síndrome de Down e o *Diabetes mellitus*, respectivamente. Se julgar interessante, comente também sobre as doenças metabólicas hereditárias, que representam cerca de 10% de todas as doenças genéticas. Apesar de parecer um número baixo, isso representa 300 milhões de pessoas no mundo, sendo 9 milhões no Brasil. Segundo o Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo, a incidência de doenças genéticas metabólicas é de 1 a cada 5.000 recém-nascidos vivos. A doença mais comum é a fenilcetonúria, que é resultado da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase hepática, o que provoca acúmulo de fenilalanina no sangue e resulta em danos no cérebro. Ela acomete 1 a cada 12.000 recém-nascidos no Brasil e não existe cura, sendo o diagnóstico precoce essencial para evitar as graves consequências sobre o desenvolvimento do sistema nervoso central. O teste do pezinho, obrigatoriamente

# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

realizado em maternidades, é uma das formas de diagnosticar essa doença.

Esses dados demonstram a importância do trabalho do geneticista para a saúde das populações. Imagine, agora, como seria descobrir se uma pessoa possui predisposição genética para certas doenças, como diabetes, câncer, hipertensão ou Alzheimer e poder tratá-la antes do aparecimento dos sintomas? Ou prevenir a tuberculose e a Aids, com uma vacina de DNA? Esses são alguns dos benefícios esperados do Projeto Genoma Humano (PGH), que tem como objetivo identificar todos os genes responsáveis por nossas características normais e patológicas. Os geneticistas acreditam que os resultados devem revolucionar a medicina e trazer melhorias principalmente na área de prevenção. Explique aos alunos que as propostas iniciais para se mapear o genoma humano surgiram na década de 1980, quando um grupo de cientistas pretendia detectar mutações em homens. Desde então foi firmado um consórcio internacional, que tem o objetivo mapear todos os genes da espécie humana até o ano de 2025.

O Brasil, por ação de órgãos de incentivo à ciência e tecnologia, em especial a Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (Fapesp), também tem investido em vários projetos de sequenciamento genético. O país se destacou, por exemplo, ao completar o genoma da bactéria *Xylella fastidiosa*, que provoca doenças em plantas (fitopatógeno). Em 1999, teve início o projeto Genoma Humano do Câncer, que conseguiu identificar, em menos de um ano, um milhão de sequências de genes de tumores mais frequentes no Brasil.

Após essa introdução, informe a classe que agora todos ouvirão um áudio que irá trazer mais informações sobre a rotina de um geneticista. Se o áudio for reproduzido de um único equipamento para a sala toda, assegure-se de que todos conseguirão ouvi-lo adequadamente. Professor(a), sugerimos que você deixe os alunos se sentarem à vontade para acompanharem melhor o programa.

Distribua o roteiro sugerido para o aluno, que consta na página 25. Você pode optar por modificá-lo ou criar outro conforme as suas estratégias de ensino. Explique para os estudantes que o roteiro contém orientações gerais e questões que têm o objetivo de ajudá-los a prestar atenção em pontos importantes do programa. Oriente-os para não ficarem respondendo as perguntas durante a execução do áudio, porque isso irá atrapalhá-

los. Deixe que eles leiam as questões algumas vezes e, só depois que estiverem acomodados e prontos, inicie a execução do áudio, evitando fazer interrupções ou comentários. Após ouvir o programa pela primeira vez, pergunte aos alunos quais palavras eles desconhecem o significado e promova uma discussão a respeito delas. É importante que os esclarecimentos sejam realizados antes do programa ser apresentado novamente. Se julgar interessante, peça para que os alunos respondam as questões do roteiro e tragam na próxima aula, para discussão em classe.

Depois de ouvirem o áudio, estimule o debate com a classe a respeito das questões éticas envolvidas no sequenciamento do genoma humano. Será que isso poderia estimular o preconceito? Quais os prós e os contras de se ter um banco nacional com os dados de DNA de toda a população? O que aconteceria se informações sigilosas fossem divulgadas? Se uma pessoa possuísse uma propensão genética para o alcoolismo ou ao uso de drogas, poderia ser impedida de ser contratada por uma empresa, por exemplo? Que consequências sociais resultariam disso? Quais deveriam ser os limites?

Se desejar, consulte o artigo “Projeto Genoma Humano e Ética” (Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/spp/v14n3/9771.pdf> - acesso em 20 de fev. de 2010), que discute algumas questões relacionadas a esse assunto. Outra indicação interessante é o filme *Gattaca - A Experiência Genética* (Gattaca. EUA, 1997). Ele conta a história de uma sociedade em que as corporações tornaram-se mais poderosas do que o Estado e em que a manipulação genética criou uma nova espécie de preconceito e hierarquia racial. Ainda que se trate de uma ficção, o longa metragem pode ajudar a estimular o raciocínio crítico dos alunos. Na página 19 há indicações de outros materiais que podem ser úteis para a realização desse debate.

## AVALIAÇÃO

Para verificar se a classe compreendeu o conteúdo apresentado pelo recurso, uma sugestão é promover uma discussão a respeito das questões que estão no roteiro. Sendo assim, se houver necessidade, os trechos do áudio poderão ser ouvidos novamente e as dúvidas, discutidas e esclarecidas com os alunos. Se achar interessante, divida a classe em grupos para que cada um fique responsável por prestar atenção em tópicos diferentes apresentados no áudio. Você poderá atribuir a nota pela participação nas discussões em sala e/ou no trabalho com o roteiro.

**(SOFTWARE) LAMINÁRIO VIRTUAL:*****Cariótipo***

No laminário virtual denominado Cariótipo, disponibilizamos a você e a seus alunos imagens correspondentes a:

1. Metáfase de um homem normal corada com Giemsa (lâmina 1);
2. Metáfase de um homem normal submetida ao bandamento G (lâmina 2);
3. Metáfase de uma mulher normal corada com Giemsa (lâmina 3);
4. Metáfase de uma mulher normal submetida ao bandamento G (lâmina 4);
5. Metáfase de uma mulher com Síndrome de Turner (45,X), corada com Giemsa (lâmina 5);
6. Metáfase de um homem com Síndrome de Down (47, XY, +21), corada com Giemsa (lâmina 6);
7. Metáfase de um anuro corada com Giemsa (lâmina 7);
8. Metáfase de um anuro submetida ao bandamento C (lâmina 8).

Com o auxílio desse software, você poderá escolher a lâmina que deseja analisar. Clicando sobre a lâmina, você será encaminhado para outra tela, em que a imagem ficará disponível para que você possa explorar cada detalhe da metáfase escolhida. Apontamos, em cada imagem, algumas estruturas de interesse. Ao selecionar o número correspondente a um desses pontos, a estrutura será indicada na metáfase e uma breve explicação ficará disponível em uma janela no canto da tela. Cariogramas correspondentes a cada uma das imagens são também disponibilizados e podem ser visualizados no canto inferior esquerdo da tela de seu computador, no momento em que o mouse estiver sobre a lâmina, antes dessa ser escolhida para exploração. Uma descrição de todas as micrografias contidas no laminário virtual, com seus cariogramas correspondentes, é apresentada

na página 14 deste guia. Veja também os roteiros de trabalho sugeridos para o aluno, que constam na página 26.

As imagens do laminário virtual podem ser utilizadas de diferentes maneiras e com diferentes enfoques. Nas possibilidades aqui apresentadas, consideramos duas aulas, uma delas com enfoque na estrutura de cromossomos e na interpretação de cariótipos, e outra que aborda aneuploidias humanas.

**Cromossomos e cariótipos**

Depois do desenvolvimento do tema núcleo, em que as características do núcleo celular são apresentadas, incluindo os conceitos de envoltório nuclear, cromatina e nucléolo, surge o principal momento de inserção da atividade aqui proposta. Inicialmente, o professor poderá recordar, com o auxílio dos alunos, os componentes químicos da cromatina: DNA, RNA e proteínas. Poderá, então, introduzir o conceito de modificação estrutural sofrida pela cromatina ao longo do ciclo celular, descrever os principais níveis de compactação do DNA e definir os termos cromossomo, cromátide, telômero, centrômero, cariótipo, apontando cada estrutura em um esquema.

Sugerimos iniciar a utilização do laminário observando a imagem de uma metáfase de um homem normal corada com Giemsa. Consideramos importante que nesse momento você explique brevemente o método que levou à obtenção desse material, justificando o motivo pelo qual a morfologia da célula não é preservada e por que os cromossomos não estão alinhados na placa equatorial da célula, embora sejam cromossomos metafásicos. Uma das possíveis formas de conduzir essa aula e explorar as imagens do laminário é cumprir as seguintes etapas:

1. Reconhecer na metáfase em observação as seguintes estruturas: cromossomo, cromátide, telômero, centrômero, constrição secundária. Pedir para os alunos contarem o número de cromossomos nessa metáfase (46 cromossomos) e reconhecerem cromossomos metacêntricos, submetacêntricos, acrocêntricos e diferentes tamanhos. Perguntar o número de moléculas de DNA (fita dupla) presentes nessa metáfase (92 moléculas) e enfatizar que não enxergamos a organização molecular do DNA



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

ao microscópio. Enfatizar que, no cromossomo, o DNA está em altíssimo grau de compactação e retomar os conceitos de níveis de organização nele presentes.

2. Passar para a observação da metáfase de um homem normal submetida ao bandamento G. Comentar a diferença entre a coloração convencional com Giemsa (lâmina anterior) e o bandamento G, explorando a possibilidade de reconhecer pares de cromossomos que apresentam o mesmo padrão de bandas transversais. Pedir que os alunos contem o número de cromossomos nessa metáfase. Mencionar que a espécie humana é diploide e que os cromossomos em observação eram de uma célula somática (linfócito). Concluir que o número de cromossomos observados representa o número diploide ( $2n$ ) característico dessa espécie e que, dentre eles, existem 23 pares de cromossomos homólogos.
3. Iniciar a observação da metáfase de uma mulher normal submetida ao bandamento G. Solicitar que os alunos contem o número de cromossomos acrocêntricos pequenos e comparar com o número de acrocêntricos pequenos encontrados no kariograma montado anteriormente, motivando, assim, uma discussão acerca do par de cromossomos sexuais.
4. Finalmente, observar a metáfase do anuro corada com Giemsa para que o aluno tenha contato com cromossomos de outro organismo. Enfatize que o número de cromossomos, bem como a morfologia desses e a localização de constrições secundárias, diferem daqueles característicos da espécie humana. A observação da metáfase de anuro submetida ao bandamento C pode ser feita para evidenciar a presença de heterocromatina nas regiões centroméricas e, também, em outras.
5. Para encerrar essa atividade, você poderá discutir com os alunos a existência de organismos poliploides, condição mais comumente observada em plantas do que em animais. Um interessante caso que pode ilustrar esse fenômeno e instigar ainda mais a curiosidade do aluno é o caso da melancia sem semente, um triploide resultante do cruzamento entre uma variedade tetraplóide e uma diploide. Algumas informações a esse

respeito podem ser complementadas com a consulta ao endereço eletrônico: [www.ufv.br/dbg/trab2002/POLIP/PLP001.htm](http://www.ufv.br/dbg/trab2002/POLIP/PLP001.htm) (acesso em 20 de fev. de 2010).

## Cariótipo humano normal e aneuploidias

Professor(a), o conteúdo abordado nessa aula poderá, a seu critério, ser explorado com o uso do software de simulação de montagem de kariótipos ou das atividades práticas também descritas neste guia. Cabe a você escolher a forma que melhor se adapte às suas necessidades. Nessa aula o aluno poderá realizar algumas análises que o permitirão simular parte do trabalho dos citogeneticistas.

1. Distribua uma cópia em papel da metáfase em observação para os alunos, peça que recortem os cromossomos e encontrem os pares. Oriente cada aluno nessa tarefa (a sala pode ser dividida em grupos nesse momento). Direcione a montagem do kariograma com os cromossomos recortados, utilizando uma folha à parte (sugestão no roteiro). Nessa etapa, você poderá deixar com os alunos o ideograma representativo do kariótipo humano submetido ao bandamento G. Utilize o kariograma montado pelos alunos para descrever o kariótipo humano e fixar os conceitos de kariótipo, kariograma e ideograma.
2. Para exemplificar o papel da citogenética no diagnóstico de doenças/síndromes hereditárias, sugerimos a utilização das metáfases humanas identificadas como de homens afetados por síndromes genéticas. Peça para o aluno (ou grupo de alunos) contar o número de cromossomos, identificar a aneuploidia em questão e a síndrome decorrente dela. (Nesse momento, sugerimos a utilização dos áudios denominados “Down e inclusão” e “Síndrome de Down”, dois outros objetos educacionais também disponibilizados nesta unidade temática.)

## AValiação

O grau de envolvimento do aluno durante a aula pode ser avaliado com base nas respostas dadas às perguntas formuladas pelo professor no decorrer da atividade e nos kariogramas montados por ele. A análise do mate-

rial produzido pelo aluno auxiliará o professor a identificar possíveis falhas de compreensão. Alguns conceitos podem ser cobrados novamente ao final da aula e um outro cariograma qualquer pode ser apresentado ao aluno para que ele descreva o cariótipo em questão (número e morfologia dos cromossomos) com o intuito de avaliar a fixação do conteúdo desenvolvido.

### Descrição das micrografias que compõem o laminário

O laminário em questão é composto por seis fotomicrografias de metáfases humanas e duas de metáfases de anuros. As preparações cromossômicas humanas foram obtidas a partir do cultivo de curta duração (de cerca de 72 horas) de linfócitos humanos estimulados à divisão celular por fitohemaglutinina (PHA), uma lectina extraída de feijão. Uma vez estimulados pela PHA, os linfócitos assumem características de linfoblastos e passam por vários ciclos de divisão até ter seu ciclo interrompido em metáfase pela ação da colchicina, adicionada à cultura 1 hora antes de sua colheita. A colchicina é um alcaloide extraído de plantas do gênero *Colchicum*, capaz de se ligar a tubulinas livres no citossol e impedir a polimerização de microtúbulos. Tal fenômeno previne que as células avancem além da metáfase, já que a anáfase depende da migração de cromátides (no caso da anáfase mitótica) para polos opostos da célula, evento resultante da despolimerização de microtúbulos que deveriam estar previamente formados.

Após o cultivo, as células humanas foram colocadas em uma solução hipotônica para que ficassem túrgidas e, então, foram fixadas em metanol-ácido acético. As suspensões celulares obtidas foram gotejadas em lâminas de vidro, coradas com Giemsa (uma mistura de corantes utilizada para observação de cromossomos) ou submetidas ao bandamento G, que consiste em um tratamento com tripsina, seguido de coloração com Giemsa. O bandamento G permite a visualização de bandas ao longo do eixo maior dos cromossomos, muito úteis para o reconhecimento de cromossomos homólogos.

As preparações cromossômicas de anuros foram obtidas após tratamento *in vivo* com colchicina, seguido da remoção e exposição do epitélio intestinal a um meio

hipotônico. Depois desse tratamento, as células foram fixadas em metanol-ácido acético, gotejadas em lâminas de vidro, coradas com Giemsa ou submetidas ao bandamento C. Tal bandamento envolve um tratamento alcalino e resulta na maior evidência de regiões heterocromáticas.

Tanto nas preparações humanas quanto nas de anuros, a morfologia das células não pode ser observada já que essas se rompem ao tocarem na lâmina.

Para facilitar a interpretação das fotomicrografias contidas no laminário, são apresentados cariogramas<sup>1</sup> correspondentes aos cariótipos<sup>2</sup> em análise. Os cariogramas humanos foram organizados com os cromossomos alinhados pelo centrômero e com o braço curto voltado para cima, de acordo com as normas internacionais recomendadas pelo ISCN, 2005 (ISCN, 2005: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature, eds. L.G. Shaffer e N. Tommerup, S. Karger, Basel). Segundo essas normas, os cromossomos humanos podem ser organizados em 7 grupos, de acordo com o tamanho e a posição centromérica por eles apresentados. No grupo A, encontram-se os 3 maiores pares cromossômicos do complemento; no grupo B, 2 pares de cromossomos submetacêntricos grandes; o grupo C é o maior e reúne 6 pares de cromossomos médios metacêntricos e submetacêntricos; o grupo D é composto por 3 pares de cromossomos médios acrocêntricos; no grupo E estão os 3 pares de cromossomos metacêntricos e submetacêntricos pequenos; nos grupos F e G encontram-se os cromossomos muito pequenos, metacêntricos e acrocêntricos, respectivamente. Os cromossomos sexuais X e Y podem ser apresentados à parte ou incluídos nos grupos C e G, respectivamente.

Nos cariogramas de anuros, os pares de cromossomos homólogos<sup>3</sup> foram ordenados conforme o tamanho (do maior para o menor) e alinhados pelo telômero do braço longo.

1-Cariograma: apresentação esquemática de um cariótipo. Em um cariograma, os cromossomos de um cariótipo são organizados em pares e ordenados segundo normas estabelecidas por especialistas.

2-Cariótipo: conjunto de cromossomos de um indivíduo. O termo também pode ser aplicado para espécies, populações e outros agrupamentos. Alguns autores utilizam o termo cariótipo também para se referir a cariogramas.

3-Cromossomos homólogos ou homólogos: cromossomos com características similares, que em geral apresentam os mesmos locos gênicos e que emparelham na meiose. Nas espécies diploides, ocorrem em pares. Em cada par de homólogos, um dos membros é de origem paterna e o outro, de origem materna. Embora possuam os mesmos locos gênicos, os membros de um par de homólogos podem apresentar diferentes alelos.

## (SOFTWARE) *Cariótipo*



Professor(a), este recurso educacional permite que os alunos compreendam, com auxílio de ferramentas interativas, o conceito e as aplicações do cariótipo. Antes de iniciar a exploração do software, recomendamos que você realize uma introdução sobre esse assunto. Pergunte a seus alunos se eles já ouviram falar de cariótipo e se possuem alguma ideia do que isso seja. Faça perguntas conforme o andamento da discussão, como: O que podemos observar em um cariótipo? O cariótipo é igual para todos os seres vivos? Qual o cariótipo esperado para homens e mulheres? Que aplicações o cariótipo possui para a saúde das populações humanas?

Explique aos seus alunos que o cariótipo é o conjunto de cromossomos, característico para cada espécie em termos de número e morfologia. Com auxílio de sofisticadas técnicas de laboratório, podemos observar em um cariótipo os autossomos e cromossomos sexuais, pareados com seus respectivos alelos e numerados. Na espécie humana, o cariótipo demonstra 22 pares de autossomos e 2 cromossomos sexuais (X e Y).

O exame do cariótipo costuma ser solicitado por geneticistas, com o objetivo de realizar investigações clínicas para identificar possíveis alterações e aberrações cromossômicas. Além disso, o cariótipo é uma técnica utilizada em estudos de mapeamento gênico, na citogenética do câncer e no diagnóstico pré-natal.

Professor(a), você pode complementar essa introdução com mais informações que julgar relevantes e pedir para que os estudantes iniciem o trabalho com o software. Ao utilizarem o recurso, é importante que os alunos anotem as palavras desconhecidas, assim como as dúvidas a respeito do conteúdo que possam surgir. Depois, reúna a classe para que sejam feitos os esclarecimentos necessários. Se desejar se aprofundar mais nas alterações e aberrações cromossômicas, veja os recursos de áudio disponibilizados neste guia e consulte algumas sugestões de leituras em nossa Bibliografia Complementar (página 19).

## **AValiação**

Para verificar se a classe compreendeu o conteúdo apresentado pelo recurso, promova uma discussão a respeito do que foi explorado. Se houver necessidade, os alunos podem trabalhar novamente com o softwa-

re. Você poderá atribuir a nota pelo envolvimento dos alunos na utilização do programa e na participação em sala de aula.

## (EXPERIMENTO)



## **Montagem de cariótipo - aulas 1, 2 e 3**

Essa classe de recursos compreende três propostas, que podem ser utilizadas em diferentes momentos com seus alunos. As duas primeiras têm abordagens que também estão atendidas nas atividades propostas com o uso do laminário virtual, enquanto a terceira envolve conceitos não explorados naquela classe de recursos. Apresentamos a seguir as três propostas que servem de embasamento para que você, professor(a), possa utilizar essa ferramenta da maneira que julgar mais conveniente.

### **Aula 1**

A atividade aqui proposta poderá ser aplicada no período em que os conceitos relativos a DNA, cromatina e cromossomos forem tratados. Em geral, tais assuntos são abordados no item denominado Núcleo Celular, inserido no bloco referente a tópicos de Biologia Celular. Nesse caso, depois de discutir as características de cromossomos, o professor poderá introduzir o conceito de cariótipo e mostrar ao aluno que algumas síndromes humanas são decorrentes de alterações cromossômicas numéricas ou estruturais, facilmente detectáveis por uma simples análise citogenética. Esclarecer ao aluno que a atividade que ele irá realizar simula aquela executada pelo citogeneticista durante a análise cariotípica normalmente realizada durante o processo conhecido como aconselhamento genético. Sugerimos que, durante essa atividade, os conceitos relativos à estrutura do cromossomo, que incluem a definição de centrômero, telômero, braços cromossômicos, cromátide e loco gênico, e os conceitos de cromossomos homólogos, autossomos e cromossomos sexuais sejam explorados.

### **Materiais necessários, fornecidos pelo professor/escola:**

Papel para a montagem dos cariótipos;  
Tesouras;  
Fita crepe.

### **Procedimento:**

Contar o número de cromossomos contidos nas fotomicrografias e recortá-los. Emparelhar os cromossomos e, em seguida, ordenar os pares cromossômicos, compondo um kariograma referente a cada um dos kariótipos em análise.

**Resultados esperados:**

Obtenção de kariogramas representativos de kariótipos normais e com trissomia do 21.

**Etapas sugeridas:**

1. Dividir os alunos em pelo menos três turmas e entregar, para cada turma, uma das fotomicrografias;
2. Pedir que cada grupo conte o número de cromossomos contidos nas fotomicrografias. Para auxiliar a contagem, solicitar que aos alunos tracem linhas que dividam cada metáfase em três áreas e que, em seguida, contem os cromossomos contidos em cada área;
3. Depois de conferir o número de cromossomos contados pelos diferentes grupos, solicitar que os alunos recortem os cromossomos. Alternativamente o professor poderá fornecer, nesse momento, conjuntos contendo os cromossomos já recortados;
4. Solicitar que os alunos reconheçam os pares cromossômicos com base no tamanho, na classificação quanto à posição centromérica e no padrão de bandas dos diferentes cromossomos. Nesse momento não é necessário ordenar os pares;
5. Depois que todos os cromossomos estiverem emparelhados, solicitar que os alunos ordenem os pares cromossômicos, com base em ideogramas do kariótipo humano ou nos kariogramas aqui fornecidos. Nesse momento o aluno deve também estar atento à descrição das características apresentadas pela pessoa cujo kariótipo está em análise, fornecidas pelo professor (pode constar do roteiro da atividade). No caso da atividade que envolve o kariótipo aneuploide, seria interessante que o aluno pudesse consultar algumas fontes de informação (como livros e sites da internet) para descobrir a que síndrome genética as características mencionadas se aplicam;
6. Reunir os alunos e apresentar a todos os kariogramas montados pelas diferentes turmas de trabalho;
7. Discutir as diferenças encontradas entre os kariótipos, destacando a presença de um par de cromossomos X no kariótipo de uma mulher normal e de um par XY, no kariótipo de um homem normal. Destacar ainda que um dos kariótipos analisados apresentou uma aneuploidia, que consistiu em uma trissomia do cromossomo 21. Relacionar os kariótipos em estudo com as características de seus portadores. (Lembramos que dentre os recursos disponibilizados a você, professor(a), constam

alguns áudios que podem auxiliá-lo a despertar o interesse do aluno acerca do assunto em questão, podendo ser um valioso aliado na discussão sobre o serviço de aconselhamento genético - para melhor instrumentá-lo a esse respeito, sugerimos consultar o endereço <http://genoma.ib.usp.br/aconselhamento/informacoes.php> - acesso em 16 de março de 2010 - e sobre aspectos sociais relacionados às doenças genéticas.)

**Aula 2**

A atividade aqui proposta poderá ser aplicada quando conceitos de meiose forem abordados. Nesse caso, depois da análise comparativa de kariótipos normais e com aberrações cromossômicas, o foco principal da discussão a ser realizada com os alunos pode ser o comportamento dos cromossomos durante esse tipo de divisão celular e o tipo de gametas resultantes desse processo em organismos de reprodução sexuada. O professor poderá discutir a composição de gametas aneuploides, decorrentes de eventos de não-disjunção na anáfase I ou na anáfase II. Em seguida, poderá relacionar a fecundação de gametas aneuploides à formação de indivíduos com aneuploidias cromossômicas, como aquelas causadoras das síndromes humanas referidas na presente atividade.

**Materiais necessários, fornecidos pelo professor/escola:**

Papel para a montagem dos kariótipos;  
Tesouras;  
Fita crepe.

**Procedimento:**

Contar o número de cromossomos contidos nas fotomicrografias e recortá-los. Emparelhar os cromossomos e, em seguida, ordenar os pares cromossômicos, compondo um kariograma referente a cada um dos kariótipos em análise.

**Resultados esperados:**

Obtenção de kariogramas representativos de kariótipos normais e aneuploides.

**Etapas sugeridas:**

1. Dividir os alunos em pelo menos quatro turmas e entregar, para cada turma, uma das fotomicrografias encontradas no guia. Se os alunos já desenvolveram a atividade 1 descrita neste guia, não é necessário formar turmas para a análise das fotomicrografias de metáfases humanas normais. Nesse caso, basta mostrar esses kariogramas montados ou solicitar que os alunos



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

tragam aqueles montados por eles, antes de iniciar a atividade;

2. Pedir que cada grupo conte o número de cromossomos contidos nas fotomicrografias. Para auxiliar a contagem, sugerir que aos alunos tracem linhas que dividam cada metáfase em três áreas e que, em seguida, contem os cromossomos contidos em cada área;

3. Depois de conferir o número de cromossomos contados pelos diferentes grupos, entregar a cada grupo um conjunto contendo um kariograma parcialmente montado referente à metáfase em análise e os cromossomos nele ausentes, previamente recortados. A escolha dos cromossomos excluídos dos kariogramas definirá o grau de dificuldade da tarefa. Sugerimos que seja fornecido pelo menos um cromossomo de cada par;

4. Solicitar que os alunos completem os kariogramas com os cromossomos avulsos. Caberá ao professor, a orientação dessa atividade;

5. Nesse momento, o professor poderá fornecer material para que os alunos consultem sobre diferentes síndromes genéticas (capítulos de livro, sites da internet, artigos de revistas) e poderá informar aos grupos a que síndrome cada cariótipo se refere. Assim o aluno será estimulado a relacionar o cariótipo em análise pelo seu grupo com a síndrome em questão;

6. Reunir os alunos e apresentar a todos os kariogramas montados pelas diferentes turmas de trabalho;

7. Comparar os cariótipos normais com os aneuploides;

8. Discutir as possíveis causas da formação de indivíduos aneuploides e solicitar que os alunos representem esquematicamente a composição cromossômica de gametas que poderiam ter dado origem aos indivíduos em estudo;

9. Salientar as diferenças entre eventos de não-disjunção ocorridos na anáfase I e na anáfase II da meiose, tanto em relação ao processo quanto à sua implicação na formação de gametas.

(Lembramos que dentre os recursos disponibilizados a você, professor(a), constam alguns áudios que podem auxiliá-lo a despertar o interesse do aluno acerca do assunto em questão, podendo ser um valioso aliado na discussão sobre o serviço de aconselhamento genético - para melhor instrumentá-lo a esse respeito, sugerimos consultar o endereço [www. http://genoma.ib.usp.br/ aconselhamento/informacoes.php](http://genoma.ib.usp.br/aconselhamento/informacoes.php) - acesso em 16 de março de 2010 - e sobre aspectos sociais relacionados às doenças genéticas.)

## ATIVIDADES COMPLEMENTARES

Ao final da aula, o professor poderá lançar um desafio aos alunos, que consiste em apresentar um novo

problema, descrito a seguir, e solicitar que seja levantada uma hipótese para explicar a sua origem.

**Enunciado do problema:** Na atividade realizada em classe, você observou cariótipos encontrados em indivíduos com diferentes síndromes genéticas. Naqueles casos, foi considerado que todas as células dos indivíduos apresentavam a mesma composição cariotípica. Considere agora uma nova situação, em que esteja em estudo um indivíduo portador de síndrome de Down, porém com características mais atenuadas do que as normalmente observadas em casos típicos de trissomia do 21. A análise citogenética realizada a partir de leucócitos desse indivíduo mantidos em cultura mostrou, além de células com cariótipo aneuploide, com trissomia do 21, células com cariótipo normal. Caracterizou-se, assim, um caso de mosaïcismo. Formule uma hipótese que possa explicar o caso em questão.

**Discussão esperada:** Eventos de não-disjunção meióticos, ocorridos no momento de formação de gametas, não explicariam o caso de mosaïcismo em análise. A hipótese mais provável para explicar essa situação envolveria um evento mitótico de não-disjunção de cromátides-irmãs, ocorrido em algum momento que sucedeu a etapa de formação de dois blastômeros, observada logo após a formação do zigoto correspondente ao indivíduo em análise. Deve também ser aceita a hipótese que considere que um zigoto aneuploide tenha sido formado pela união de um gameta normal e um gameta com dois cromossomos 21 e que, durante o desenvolvimento embrionário desse indivíduo, uma célula tenha perdido um dos cromossomos 21, tendo assim dado origem a uma linhagem de células normais.

## Aula 3

A atividade aqui proposta poderá ser aplicada quando conceitos de herança genética estiverem em pauta. Nesse caso o professor poderá, depois de montar com os alunos cariótipos normais e com aberrações cromossômicas numéricas, discutir a herança de genes localizados em autossomos e em cromossomos sexuais, bem como a segregação independente dos cromossomos na meiose (Segunda Lei de Mendel).

## Materiais necessários, fornecidos pelo professor/escola:

Papel para a montagem dos cariótipos;  
Tesouras;  
Fita crepe.

## Procedimento:

Recortar previamente os cromossomos de cada fotomicrografia. Durante a atividade, os cromossomos serão emparelhados e, em seguida, os pares cromossômicos ordenados, compondo um kariograma referente a cada um dos kariótipos em análise. Locos gênicos autossômicos e dos cromossomos sexuais serão representados nos kariogramas montados para uma discussão acerca dos tipos de herança.

#### Resultados esperados:

Obtenção de kariogramas representativos de kariótipos normais e com monossomia do X. Representação de um loco autossômico, um presente no cromossomo X e outro no cromossomo Y, considerando um indivíduo heterozigoto para cada um deles.

#### Etapas sugeridas:

1. Dividir os alunos em turmas e entregar, para cada turma, um conjunto contendo os cromossomos recortados de uma das fotomicrografias. Fornecer também as fotomicrografias originais;

2. Solicitar que os alunos reconheçam os pares cromossômicos com base no tamanho, na classificação quanto à posição centromérica e no padrão de bandas dos diferentes cromossomos. Nesse momento não é necessário ordenar os pares;

3. Depois que todos os cromossomos estiverem emparelhados, solicitar que os alunos ordenem os pares cromossômicos, com base em ideogramas do kariótipo humano ou nos kariogramas aqui fornecidos. Nesse momento o aluno deve também estar atento à descrição das características apresentadas pelo portador do kariótipo em análise, que deverão ser fornecidas pelo professor (essa descrição pode constar do roteiro da atividade);

4. Alternativamente aos itens 2 e 3, o professor poderá entregar a cada grupo um conjunto contendo um kariograma parcialmente montado referente à metáfase em análise e os cromossomos nele ausentes, previamente recortados. Solicitará, então, que os alunos completem os kariogramas com os cromossomos avulsos. Caberá ao professor, a orientação dessa atividade. A escolha dos cromossomos excluídos dos kariogramas definirá o grau de dificuldade da tarefa. Sugerimos que seja fornecido pelo menos um cromossomo de cada par;

5. Reunir os alunos e apresentar a todos os kariogramas montados pelas diferentes turmas de trabalho;

6. Comparar os kariótipos normais com os aneuploides;

7. Discutir as possíveis causas da formação de indivíduos aneuploides e solicitar que os alunos representem esquematicamente a composição cromossômica de gametas que poderiam ter dado origem aos indivíduos em

estudo (se os alunos já realizaram a atividade 2 aqui proposta, uma breve discussão acerca desse assunto pode substituir esse item);

8. Solicitar que os alunos considerem um loco gênico autossômico (loco A), um loco gênico presente no cromossomo X (loco B) e um no cromossomo Y (loco C) e que os esquematizem nos kariogramas montados (inclusive nos normais). Nesse momento, o conceito de gene deve ser tratado;

9. Solicitar que os alunos considerem que os indivíduos em análise sejam heterozigotos em relação aos locos A e B e que representem isso em seus esquemas;

10. Pedir que seja representada a composição cromossômica de gametas resultantes de um evento de meiose ocorrido em uma célula com os kariótipos em estudo (apenas o par de cromossomos sexuais e o par autossômico escolhido devem ser representados);

11. Salientar a composição de cada gameta em relação aos locos em estudo;

12. Simular a formação de zigotos com os gametas formados e representar a composição alélica desses novos indivíduos em relação aos diferentes locos gênicos em estudo;

13. Discutir a herança monogênica autossômica e ligada ao sexo. Sugerimos que, nesse momento, exemplos de características com diferentes tipos de herança podem ser apresentados;

14. Buscar, dentre as turmas de trabalho, se diferentes formas de segregação entre os cromossomos esquematizados foram representadas. Se isso não ocorreu, esquematizar junto com os alunos uma diferente alternativa para a segregação desses cromossomos;

15. Discutir a segregação independente dos locos A, B e C.

#### ATIVIDADES COMPLEMENTARES

Embora nos exemplos apresentados acima os cromossomos tenham sido organizados e numerados com base na ordem decrescente de tamanho, o kariograma referente a alguns organismos não segue esse padrão. Os citogeneticistas de peixes, por exemplo, organizam os kariogramas agrupando os cromossomos segundo sua classificação em relação à posição centromérica. Como atividade complementar, o professor poderá mostrar um kariograma e pedir para o aluno comparar com o que ele montou em aula, levando em conta a estratégia utilizada para a ordenação dos cromossomos em cada caso. Na página 31, seção Anexos, você poderá encontrar também alguns exercícios para fixação do conteúdo e um texto complementar. Consulte também a Bibliografia que sugerimos na página 19 que podem trazer ideias para a realização de outras atividades em sala de aula.

## BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR

A seguir, oferecemos uma lista extensa de livros e páginas na internet que estão relacionados com os conteúdos que tratamos neste guia. O objetivo é ajudá-lo a ganhar tempo com suas pesquisas e oferecer indicações de bons materiais, que poderão ser usados para enriquecer ainda mais as suas aulas ou mesmo para as atividades de recuperação dos alunos com dificuldades.

Também vale uma busca de mais recursos sobre esse tema no **Portal do Professor** (<http://portaldoprofessor.mec.gov.br/resourceIndex.action>). Localizamos alguns bem interessantes nestes endereços:

**Vídeo que aborda a clonagem e tem como objetivo diferenciar a aplicação terapêutica da técnica da realizada para fins reprodutivos.** Material em inglês. Disponível em: <http://portaldoprofessor.mec.gov.br/fichaTecnica.html?id=8034> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

**Vídeo que permite a identificação dos possíveis erros na replicação do DNA.** Material em inglês. Disponível em: <http://portaldoprofessor.mec.gov.br/fichaTecnica.html?id=8346> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

**Vídeo em que um menino de 20 anos com Síndrome de Down conta uma história sobre as diferenças individuais.** Busca conscientizar os alunos sobre as diferenças entre os seres humanos e a importância de respeitá-las. Apesar de ser destinado às séries finais do Ensino Fundamental, você pode avaliar a possibilidade de exibi-lo, uma vez que se trata de um assunto importante para o exercício da cidadania. Disponível em: <http://portaldoprofessor.mec.gov.br/fichaTecnica.html?id=13937> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

No **Portal do Professor** também há sugestões de aulas que poderão lhe dar ideias para mais atividades com os alunos, como estas que selecionamos:

**Aula que aborda conceitos como cromossomos, cromátides, genes e alelos.** Permite conhecer e interpretar um cariótipo humano. Disponível em: <http://portaldoprofessor.mec.gov.br/fichaTecnicaAula.html?aula=1964> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

**Aula sobre a anemia falciforme e sua transmissão genética.** O objetivo é compreender a transmissão de doenças genéticas autossômicas e relacionar outras doenças com o mesmo mecanismo de transmissão genética da anemia falciforme. Disponível em: <http://portaldoprofessor.mec.gov.br/fichaTecnicaAula.html?aula=924> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

**Aula para compreender as diferenças entre a tecnologia dos organismos transgênicos e melhorados.** Disponível em: <http://portaldoprofessor.mec.gov.br/fichaTecnicaAula.html?aula=1151> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

Se desejar, professor(a), você poderá verificar os materiais que estão disponíveis no **Banco Internacional de Objetos Educacionais** (<http://objetoseducacionais2.mec.gov.br>), como os que indicamos abaixo:

**Áudio que aborda as pesquisas sobre células-tronco feitas por cientistas brasileiros.** Caracteriza esse tipo de células e informa as aplicações na medicina. Disponível em: <http://objetoseducacionais2.mec.gov.br/handle/mec/13003> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

**Animação que relaciona os conceitos de célula, gene, alelos, DNA e cromossomo.** Disponível em: <http://objetoseducacionais2.mec.gov.br/handle/mec/858> - acesso em 25 de fevereiro de 2010.

Em todas as atividades propostas, recomendamos o trabalho com o **livro didático** por você adotado. Abaixo apresentamos algumas dicas de onde os assuntos relacionados a essa unidade temática podem ser encontrados nos **livros de Biologia**:

**ADOLFO, A.; CROZETTA, M.; LAGO, S. (2004). Biologia. Editora IBEP, volume único, 1a edição.** Os temas propostos são distribuídos em 10 unidades. Na unidade 3 (“Biologia molecular e celular”), o capítulo 4 (“Núcleo eucarionte”) trata das principais características do núcleo interfásico, explicando conceitos como carioteca, cariolinfa, nucléolo, cromatina, ácidos nucleicos (DNA e RNA). Também aborda a síntese do RNA (transcrição), expressão gênica e classificação dos cromossomos e, ao final do capítulo, há uma breve explicação sobre o que é um cariótipo. Tal capítulo pode ser importante para preparar o aluno para a utilização dos recursos educacionais propostos nesse eixo temático. Já a unidade

8 (“Genética”), por sua vez, é inteiramente dedicada ao estudo da hereditariedade, trazendo capítulos que abordam as leis de Mendel, a polialelia, herança dos cromossomos sexuais e interação gênica. Essa unidade pode ajudar no entendimento das doenças Síndrome de Down e distrofia muscular, que são tratadas pelos recursos educacionais apresentados.

**AMABIS, J. M.; MARTHO, G.R. (2004). *Biologia das células; Biologia dos organismos; Biologia das populações*. Editora Moderna, volumes 1, 2 e 3, 2a edição.** No primeiro volume, consulte o capítulo 7 (“Núcleo e cromossomos”), que trata das características do núcleo celular (aspectos gerais, componentes, organização). O capítulo aborda, ainda, a arquitetura dos cromossomos eucarióticos e sua classificação, destacando conceitos como cromátides-irmãs e telômeros. Ao final, há um item dedicado ao estudo dos cromossomos humanos, com explicações sobre o cariótipo normal. Nessa mesma seção, são trabalhadas as alterações cromossômicas na espécie humana, como as síndromes de Down, Turner e Klinefelter. Destaque para as 64 questões para fixação do conteúdo apresentado, que compreendem tanto perguntas de múltipla escolha quanto dissertativas. É importante mencionar que a parte I do volume 3 traz 8 capítulos sobre genética, como as leis de segregação, mapeamento dos genes nos cromossomos, herança e sexo, expressão gênica e aplicações do conhecimento genético.

**FAVARETTO, J.A.; MERCADANTE, C. (2003). *Biologia*. Editora Moderna, volume único, 2a edição.** Essa obra possui três unidades e, para o estudo desse eixo temático, indicamos a Unidade II (“A unidade da vida”). O capítulo 13 (“Bases da hereditariedade”) explica a primeira lei de Mendel e a construção de heredogramas e no capítulo seguinte, 14, (“Variações do monóibridismo”), é possível encontrar informações sobre dominância incompleta e co-dominância, pleiotropia e alelos múltiplos. A segunda lei de Mendel e a ligação gênica são alguns dos assuntos trabalhados no capítulo 15 (“Da Genética Clássica à Biotecnologia”) e o capítulo 16 (“Sexo e herança”) trata das características condicionadas por alelos da porção não-homóloga do cromossomo X, bem como das heranças restritas, influenciadas e limitadas pelo sexo. As mutações e aberrações cromossômicas estão localizadas no capítulo 17 (“Evolução da vida”). Todos os capítulos possuem exercícios e sugestões de leituras complementares, com questões para verificar a compreensão dos textos.

**FROTA-PESSOA, O. (2001). *Os caminhos da vida I, II e III - Biologia no ensino médio*. Editora Scipione.** O terceiro volume dessa coleção (“Genética e evolução”) traz 8 unidades que desenvolvem o tema, enfocando, por exemplo, a transmissão dos genes, as aplicações da genética e os mecanismos de evolução. Você pode trabalhar com os capítulos que julgar adequados, visando fornecer à classe o embasamento teórico necessário para um bom aproveitamento dos recursos educacionais sugeridos neste guia. Na unidade 4 (“Aplicações da genética”), vale a pena verificar o capítulo 12 (“A nova engenharia”), que permitirá uma compreensão maior do trabalho dos geneticistas, destacando a importância do Projeto Genoma. O quadro “E a vida continua” traz um texto sobre a eficácia do aconselhamento genético em um caso de distrofia muscular.

**LAURENCE, J. (2005). *Biologia*. Editora Nova Geração, volume único, 1a edição.** O Livro do Aluno é composto por seis unidades. A unidade 6 (“Genética e evolução”) possui seis capítulos dedicados às leis de Mendel, polialelia, pleiotropia e interação gênica, vinculação ou ligação gênica; além da herança ligada, influenciada e limitada ao sexo. O capítulo 39 (“Biologia molecular do gene: síntese proteica e engenharia genética”) explica as mutações no material genético, trazendo informações sobre biotecnologia, terapia gênica e clonagem. A seção “Vamos criticar o que estudamos” permite desenvolver o raciocínio crítico dos alunos e as leituras auxiliam no aprofundamento de questões relevantes e atuais. Há, também, sugestões de atividades práticas que podem ser aproveitadas por você, professor(a), e que podem lhe dar ideias para a avaliação dos seus alunos. Também não se esqueça de verificar as questões de vestibulares ao final de cada capítulo.

**LINHARES, S.; GEWANDSZNAJDER, F. (2008). *Biologia. Série Brasil*. Editora Ática, volume único, 1a edição.** Nove unidades compõem o Livro do Aluno e para o estudo dos assuntos deste eixo, sugerimos a unidade VII (“Genética”), que traz capítulos sobre as leis de Mendel, polialelia, interação gênica, ligação gênica e a relação entre herança genética e sexo. Nessa unidade, o capítulo 43 (“Alterações cromossômicas”) aborda alterações numéricas e estruturais relativas aos cromossomos humanos, mencionando, dentre outras patologias, a Síndrome de Down. A definição de cariótipo, no entanto, pode ser encontrada na unidade II (“Citologia”), capítulo 8 (“Núcleo, cromossomos e clonagem”), que apresenta uma figura sintetizando as etapas necessárias para a montagem de um cariótipo humano.



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

**LOPES, S. Biologia. (2008). Editora Saraiva, volume único, 2a edição.** Esse livro é dividido em 8 unidades. Sugerimos que você trabalhe com o capítulo 10 (“Núcleo e divisões celulares”), que vai apresentar as características do núcleo celular, explicando no que consiste a carioteca, a cromatina, o nucléolo, os cromossomos, genes e DNA. O capítulo ainda descreve as etapas envolvidas nos dois tipos de divisão celular - mitose e meiose, detalhando os principais acontecimentos em cada uma de suas respectivas fases. Há um texto complementar ilustrado, que trata do cariótipo humano. No final do capítulo, professor(a), veja o quadro “Tema para discussão”, sobre as consequências da não-disjunção dos cromossomos na meiose humana, listando algumas doenças relacionadas a aneuploidias, como as síndromes de Down, Edwards, Klinefelter e Turner. O roteiro de estudo sugere 9 questões, que podem ser complementadas com as questões discursivas de vestibular presentes no final do capítulo.

**PAULINO, W. (2007). Biologia. Editora Ática, volumes 1, 2 e 3, 20a edição.** O volume 1 é dividido em 5 unidades e sugerimos que você procure informações na unidade 1 (“Citologia”), capítulo 13 (“Núcleo celular”). Nesse, é possível consultar as características gerais do núcleo celular e seus principais componentes - carioteca, cariolinha, cromatina e nucléolo. O capítulo também apresenta a classificação dos cromossomos em função do centrômero, destacando a relação entre cromossomos e genes e a definição de cromossomos homólogos. O último tópico do capítulo diz respeito ao genoma e cariótipo, com um esquema dos cromossomos humanos. E a sugestão de leitura detalha a surpresa envolvida na descoberta do número de cromossomos humanos. Busque também o volume 3, que é dividido em 4 unidades: o capítulo 8 (“A herança do sexo”) possui informações sobre casos de alterações cromossômicas, como as síndromes de Turner, Klinefelter e Down. Consulte as seções “Organizando o conhecimento”, que traz questões para fixação do conteúdo, e “Roteiro para auto avaliação”. Lembre-se de verificar também o item “Biologia em todos os tempos”, com textos e exercícios no final dos capítulos. No capítulo 8, o assunto é justamente a distribuição populacional da síndrome de Down.

**SILVA-JÚNIOR, C.; SASSON, S. (2002). Biologia. Editora Saraiva, volumes 1, 2 e 3, 7a edição.** São três

as unidades que compõem o terceiro volume dessa coleção. A primeira (“Genética”) possui dez capítulos voltados para o estudo do tema. O capítulo 5 (“Cromossomos sexuais e herança”), lista e explica algumas doenças relacionadas aos cromossomos sexuais, como daltonismo e hemofilia. Já o capítulo 9 (“Anomalias genéticas na espécie humana”), apresenta as aberrações cromossômicas, explicando como surgem as anomalias numéricas. Há ilustração de um cariótipo de um homem portador de Síndrome de Down, com informações sobre as principais características fenotípicas manifestadas por esses indivíduos. Cada capítulo possui um quadro que introduz o assunto a ser abordado, com questões para verificar as habilidades de interpretação da leitura. Há sugestões de atividades e questões que podem ser discutidas em classe.

## ANEXOS

Professor(a), a seguir sugerimos roteiros de trabalho com tarefas envolvendo os recursos educativos anteriormente mencionados. Você poderá utilizá-los integralmente ou apenas consultá-los como base para elaborar outros, conforme o seu planejamento didático.



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

Programa - (Áudio) "Saúde sem mistério: Síndrome de Down;

Nesse programa, você saberá um pouco mais sobre a Síndrome de Down, descobrirá suas principais características fenotípicas e genotípicas e aprenderá mais sobre a importância do aconselhamento genético.

Este roteiro tem o objetivo de ajudá-lo a ouvir com mais atenção algumas das informações que serão relatadas no áudio. Leia as perguntas duas ou mais vezes antes do programa começar. Isso vai ajudá-lo a prestar mais atenção nas informações importantes para o trabalho que será realizado mais tarde. Não se preocupe em responder às questões enquanto ouve a gravação, porque isso poderá atrapalhá-lo. Apenas procure anotar as palavras que você não conhece para depois descobrir o que significam.

Bom programa!



1. O que são aberrações cromossômicas? Cite exemplos.

2. O que é Síndrome de Down?

3. Qual o genótipo de um indivíduo com Síndrome de Down?

4. Cite algumas características do fenótipo de um portador da Síndrome.

5. Quais são os fatores de risco para o aparecimento da Síndrome de Down?

6. O que é aconselhamento genético?

7. Qual a importância do aconselhamento genético?

Relação de palavras desconhecidas:



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

Programa - (Áudio) Entrevista: Down e inclusão

Nesse programa, você saberá um pouco mais sobre a Síndrome de Down, compreendendo a necessidade da realização de iniciativas que permitam a inclusão dos portadores nas diferentes esferas sociais.

Este roteiro tem o objetivo de ajudá-lo a ouvir com mais atenção algumas das informações que serão relatadas no áudio. Leia as perguntas duas ou mais vezes antes do programa começar. Isso vai ajudá-lo a prestar mais atenção nas informações importantes para o trabalho que será realizado mais tarde. Não se preocupe em responder às questões enquanto ouve a gravação, porque isso poderá atrapalhá-lo. Apenas procure anotar as palavras que você não conhece para depois descobrir o que significam.

Bom programa!



Questões:

1. O que é Síndrome de Down?
2. Qual o genótipo de um indivíduo com Síndrome de Down?
3. Cite algumas características do fenótipo de um portador da Síndrome.
4. O que é inclusão?
5. Por que a inclusão é importante para os portadores de Síndrome de Down?
6. Conforme o programa, quais são as principais dificuldades para a inclusão dos portadores de Síndrome de Down?
7. Que iniciativas você acredita que precisam ser realizadas para que haja uma inclusão efetiva dos portadores de necessidades especiais? Justifique sua resposta.



Relação de palavras desconhecidas:



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

Programa - (Áudio) Entrevista: Distrofia muscular

Nesse programa, você saberá um pouco mais sobre a distrofia muscular, compreendendo as causas dessa doença e suas principais características fenotípicas e genotípicas.

Este roteiro tem o objetivo de ajudá-lo a ouvir com mais atenção algumas das informações que serão relatadas no áudio. Leia as perguntas duas ou mais vezes antes do programa começar. Isso vai ajudá-lo a prestar mais atenção nas informações importantes para o trabalho que será realizado mais tarde. Não se preocupe em responder às questões enquanto ouve a gravação, porque isso poderá atrapalhá-lo. Apenas procure anotar as palavras que você não conhece para depois descobrir o que significam.

Bom programa!

Questões:



1. O que é distrofia muscular?

2. Quais são suas causas?

3. Por que a distrofia é mais frequente em meninos do que em meninas? Explique.

4. Quais as chances de uma mulher portadora, casada com um homem normal possuir filhos afetados por distrofia muscular? Justifique.

5. Que tipos de distrofia muscular existem? Quais são suas principais diferenças e semelhanças?

6. Em geral, como as famílias inicialmente percebem que a criança possui a doença?

7. De que forma o aconselhamento genético pode auxiliar as famílias que possuem portadores de distrofia muscular? Cite exemplos.



Relação de palavras desconhecidas:



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

Programa - (Áudio) Profissões: Geneticista

Nesse programa, você saberá um pouco mais sobre a profissão de geneticista, compreendendo a importância desse profissional na área médica, na agricultura e no setor alimentício, por exemplo. Irá saber qual a formação acadêmica necessária para atuar como geneticista, assim como as qualidades valorizadas para desenvolver as atividades do cotidiano.

Este roteiro tem o objetivo de ajudá-lo a ouvir com mais atenção algumas das informações que serão relatadas no áudio. Leia as perguntas duas ou mais vezes antes do programa começar. Isso vai ajudá-lo a prestar mais atenção nas informações importantes para o trabalho que será realizado mais tarde. Não se preocupe em responder às questões enquanto ouve a gravação, porque isso poderá atrapalhá-lo. Apenas procure anotar as palavras que você não conhece para depois descobrir o que significam.

Bom programa!



Questões:

1. Em que se baseia o trabalho do geneticista?
2. Em que áreas esse profissional pode atuar? Cite exemplos.
3. Qual a formação necessária para quem deseja se tornar um geneticista?
4. Segundo os entrevistados, que qualidades o futuro profissional precisa ter para se tornar um geneticista?
5. O que é melhoramento genético? Qual a sua importância?
6. O que é aconselhamento genético? Em que situações o aconselhamento genético é importante? Por quê?
7. O que é o Projeto Genoma Humano?
8. Que contribuições são esperadas pelo Projeto Genoma Humano?
9. Qual a importância da terapia gênica?
10. De que forma as células-tronco podem ajudar no tratamento de doenças? Justifique sua resposta.



Relação de palavras desconhecidas:

## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

(Software) Laminário: Cariótipo

Estrutura dos cromossomos e cariótipo

O laminário intitulado Cariótipo apresenta fotomicrografias obtidas a partir de leucócitos humanos mantidos em meio de cultura suplementado com fitohemaglutinina (PHA) e a partir de células epiteliais intestinais de anuros. Em todos os casos, as células, ainda vivas, foram tratadas com colchicina, para impedi-las de entrarem em anáfase e, em seguida, foram colocadas em um meio hipotônico. Depois desses tratamentos, as células foram fixadas, gotejadas em lâminas de vidro e coradas.

Objetivos: Nessa aula, trataremos da estrutura e classificação dos cromossomos. Também analisaremos alguns cariótipos e suas formas de apresentação (cariogramas).

Procedimento: (Caro Professor, observe se os itens 7 e 8 atendem as suas necessidades nesse momento ou se podem ser utilizadas em outro momento do curso.)

1. Descubra com seu professor o papel da PHA e da colchicina no método utilizado para a obtenção das preparações cromossômicas.

2. Observe, com o auxílio do microscópio virtual, a metáfase de um homem normal corada com Giemsa. Atente para cada estrutura apontada na imagem e responda: a) O que é cromossomo? b) Quais as diferenças e semelhanças entre os cromossomos metafásicos e a cromatina interfásica? c) O que é cromátide? Quantas cromátides compõem um cromossomo metafásico? d) Quantos cromossomos estão presentes nessa metáfase humana? E quantas moléculas de DNA (fita dupla)? e) Defina telômero, centrômero, braço cromossômico, constrição secundária e NOR. f) Escolha um cromossomo submetacêntrico, um submetacêntrico e um acrocêntrico dentre os cromossomos em observação e esquematize. Aponte em seu esquema as seguintes estruturas: cromátides, centrômero, telômero, braço curto (p), braço longo (q), constrição secundária.

3. Observe, com o auxílio do microscópio virtual, a metáfase de um homem normal, submetida ao bandamento G. Qual a diferença entre esses cromossomos e os observados anteriormente?

# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

(Software) Laminário: Cariótipo

Estrutura dos cromossomos e cariótipo

4. Compare o cariograma referente à metáfase de um homem normal, corada com Giemsa, com aquele representativo de um cariótipo masculino normal, submetido ao bandamento G e responda:

- O que é cariograma?
- Um desses cariogramas identifica claramente cada um dos pares cromossômicos em análise, enquanto o outro não. O que justifica essa diferença na apresentação dos cariótipos em questão?
- Por que os cromossomos estão arranjados em pares?

5. Observe ao microscópio virtual a metáfase de uma mulher normal submetida ao bandamento G. Conte o número total de cromossomos e o número de cromossomos acrocêntricos. Compare com as metáfases anteriores. Qual a diferença notada?



6. Observe ao microscópio virtual a metáfase de anuro corada com Giemsa. Conte o número de cromossomos presentes nessa metáfase. Como você descreveria o cariótipo do indivíduo em questão?

7. Observe ao microscópio virtual a metáfase de anuro submetida ao bandamento C, que revela regiões heterocromáticas. Note que as regiões centroméricas de todos os cromossomos estão fortemente coradas.

8. Alguns organismos são poliplóides, ou seja, têm cariótipo composto por quartetos e não por pares de cromossomos homólogos. Sendo assim, qual seria o número de cromossomos do cariótipo de um indivíduo tetraplóide, se  $n=13$ ?



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

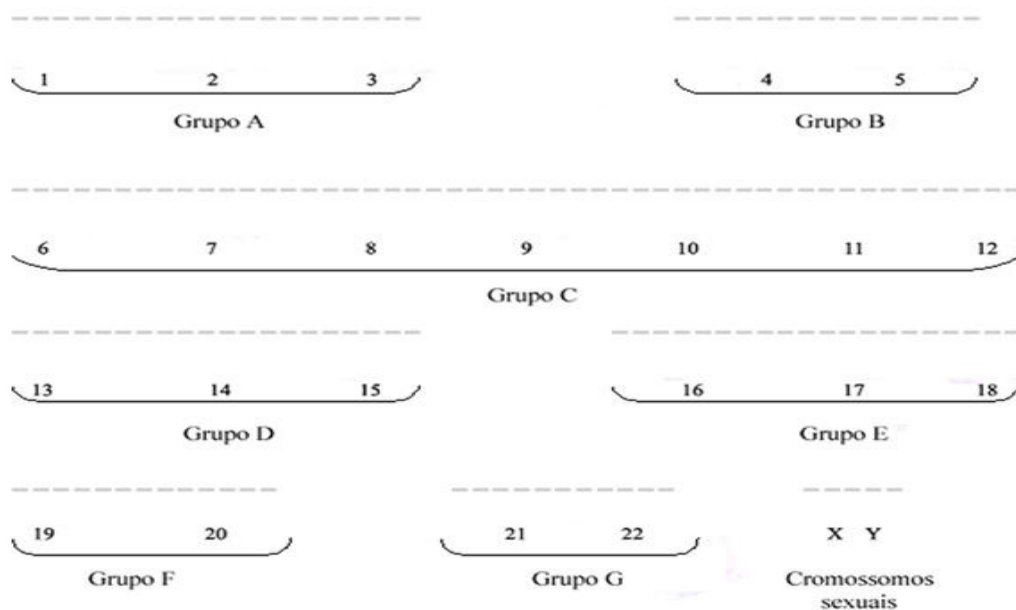
(Software) Laminário: Cariótipo

Cariótipo humano normal e aneuploidias

O laminário intitulado Cariótipo apresenta fotomicrografias obtidas a partir de leucócitos humanos mantidos em meio de cultura suplementado com fitohemaglutinina (PHA) e a partir de células epiteliais intestinais de anuros. Nesta aula, utilizaremos apenas as imagens referentes a metáfases humanas.

Objetivos: Montar um cariograma a partir da fotomicrografia de uma metáfase humana. Diferenciar cariótipos humanos normais e aneuploides.

Procedimento: Usando o microscópio virtual você observará cromossomos metafásicos obtidos dessas células e simulará o trabalho de um citogeneticista. Para tanto, você deverá cumprir as seguintes etapas: 1. Você recebeu uma cópia impressa da imagem de uma metáfase de um homem normal e irá utilizá-la agora para a montagem de um cariograma. a) Conte o número de cromossomos presentes nessa metáfase. b) Com o auxílio de uma tesoura, recorte os cromossomos. Certifique-se de não perder nenhum cromossomo nessa etapa. c) Com base no tamanho dos cromossomos, posição do centrômero e padrão de bandas G, forme os 23 pares de cromossomos humanos. d) Ordene os pares de acordo com o ideograma apresentado pelo professor. e) Cole os cromossomos no espaço abaixo, alinhados pelo centrômero. Lembre-se de colocar sempre o braço curto para cima. A linha tracejada auxiliará no alinhamento dos cromossomos.





# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE



## SUGESTÃO DE ROTEIRO DE TRABALHO

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

(Software) Laminário: Cariótipo

Cariótipo humano normal e aneuploidias

f. Responda:

- Por que são utilizados linfócitos e não hemácias para o estudo de cromossomos humanos?
- O que é cariótipo? E cariograma?
- O que são cromossomos homólogos? Como você os reconheceu?
- O que são autossomos? E cromossomos sexuais? Qual o sistema de determinação sexual na espécie humana?
- Qual o número diploide de cromossomos na espécie humana? E o número haploide? Quais células humanas são haploides?



2. Observe ao microscópio virtual uma das metáfases humanas anômalas. Conte o número de cromossomos nela presente. Compare com o número de cromossomos nas metáfases anteriores. Explique qual a diferença que você observou.

3. O cariótipo que você encontrou no item 6 refere-se a qual aneuploidia? Qual síndrome genética é causada por essa anomalia? (Aneuploidia: alteração cromossômica numérica em que o número de cromossomos não é múltiplo do número cromossômico haploide da espécie.)

4. Em que um cariótipo 45, X difere de um cariótipo normal? Esse cariótipo aneuploide é de uma mulher ou de um homem? Pesquise sobre a síndrome que está associada a essa aneuploidia.

5. As alterações cromossômicas numéricas (aneuploidias e euploidias) representam apenas uma das classes de aberrações cromossômicas. A outra classe é a das alterações cromossômicas estruturais. Pesquise quais são as alterações cromossômicas estruturais.



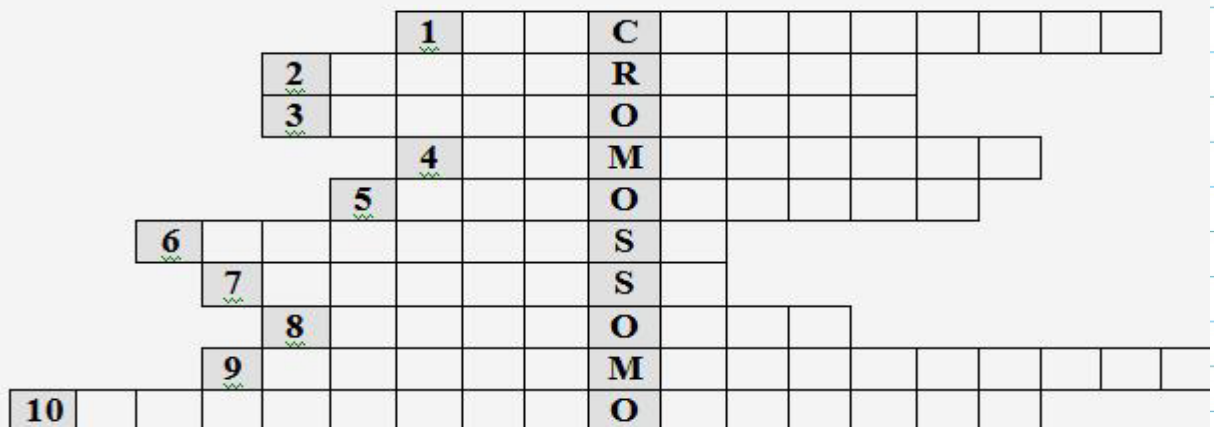
## EXERCÍCIOS DE FIXAÇÃO

## (Experimento) Montagem de cariótipo

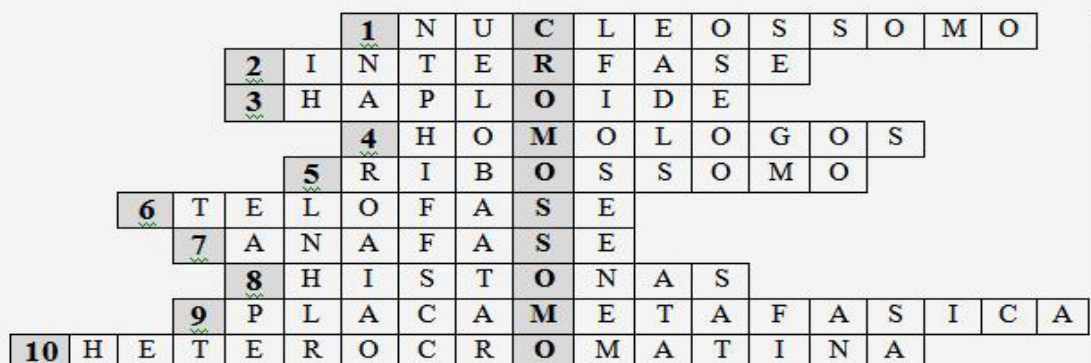
Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

Exercício 1 - Preencha as lacunas, respondendo:

1. Nome da estrutura que corresponde à unidade básica de compactação do DNA, formada pela associação do DNA com histonas. / 2. Período do ciclo celular em que a célula não está em divisão celular. / 3. Número de cromossomos observado em gametas que corresponde a um membro de cada par cromossômico. Em humanos esse número corresponde a 23. / 4. Nome dos cromossomos que são semelhantes entre si e que constituem um par em espécies diploides, sendo um de origem paterna e o outro de origem materna. Esses cromossomos podem apresentar alelos distintos. / 5. Organela produzida a partir do nucléolo. / 6. Fase da divisão celular em que ocorre a reorganização do envoltório nuclear e reaparecimento do nucléolo. / 7. Fase do ciclo celular em que os cromossomos começam a migrar para polos opostos da célula. / 8. Proteínas básicas (ricas em aminoácidos básicos) que se associam ao DNA. / 9. Região da célula em que os cromossomos estão alinhados durante a metáfase. / 10. Regiões da cromatina que apresentam alto grau de compactação durante todo o ciclo celular.



Resposta:



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

## EXERCÍCIOS DE FIXAÇÃO

### (Experimento) Montagem de cariótipo

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

#### Exercício 2

Encontre no quadro abaixo as palavras correspondentes aos itens: 1. Conjunto cromossômico característico de um indivíduo. / 2. Representação esquemática de um conjunto de cromossomos. / 3. Região terminal dos cromossomos, constituída por sequências repetitivas de DNA. / 4. Região do cromossomo à qual se ligam fibras do fuso mitótico. / 5. Classificação do cromossomo que apresenta braços de igual tamanho. / 6. Nome da síndrome humana causada pela trissomia do cromossomo 21. / 7. Fase do ciclo celular utilizada para estudos cromossômicos.

C	A	B	F	G	M	R	B	V	C	J	C	E	N	T	R	Ô	M	E	R	O
T	H	Q	W	A	E	E	L	J	O	A	A	E	D	F	R	O	I	P	A	A
A	F	N	E	D	T	E	L	Ô	M	E	R	O	O	U	M	D	S	H	F	G
M	H	N	H	J	A	A	O	I	P	O	I	D	E	O	G	R	A	M	A	B
O	X	E	O	I	C	I	B	U	U	U	Ô	G	F	R	W	E	D	V	N	Y
D	L	G	H	U	Ê	K	M	N	M	E	T	Á	F	A	S	E	T	W	Q	Y
P	Y	J	L	W	N	I	H	Y	A	H	I	X	H	G	N	L	I	U	T	B
G	N	M	K	M	T	U	L	K	M	U	P	C	H	K	W	E	G	F	P	V
H	T	C	V	B	R	G	O	P	A	Y	O	U	T	V	D	F	T	H	S	C
W	U	H	J	K	I	T	M	Ç	S	T	I	P	Ç	Q	A	R	R	Y	A	X
T	E	P	U	B	C	R	E	R	S	T	O	M	S	S	X	E	G	T	W	U
S	F	N	R	D	O	M	N	E	D	J	H	D	O	W	N	H	S	U	I	A

Respostas: 1. Cariótipo / 2. Ideograma / 3. Telômero / 4. Centrômero / 5. Metacêntrico / 6. Síndrome de Down / 7. Metáfase

#### Resultado:

C	A	B	F	G	M	R	B	V	C	J	C	E	N	T	R	Ô	M	E	R	O	M
T	H	Q	W	A	E	E	L	J	O	A	A	E	D	F	R	O	I	P	A	A	U
A	F	N	E	D	T	E	L	Ô	M	E	R	O	O	U	M	D	S	H	F	G	B
M	H	N	H	J	A	A	O	I	P	O	I	D	E	O	G	R	A	M	A	B	N
O	X	E	O	I	C	I	B	U	U	U	Ô	G	F	R	W	E	D	V	N	Y	L
D	L	G	H	U	Ê	K	M	N	M	E	T	Á	F	A	S	E	T	W	Q	Y	R
P	Y	J	L	W	N	I	H	Y	A	H	I	X	H	G	N	L	I	U	T	B	V
G	N	M	K	M	T	U	L	K	M	U	P	C	H	K	W	E	G	F	P	V	I
H	T	C	V	B	R	G	O	P	A	Y	O	U	T	V	D	F	T	H	S	C	U
W	U	H	J	K	I	T	M	Ç	S	T	I	P	Ç	Q	A	R	R	Y	A	X	A
T	E	P	U	B	C	R	E	R	S	T	O	M	S	S	X	E	G	T	W	U	D
S	F	N	R	D	O	M	N	E	D	J	H	D	O	W	N	H	S	U	I	A	E

## EXERCÍCIOS DE FIXAÇÃO

## (Experimento) Montagem de cariótipo

Nome: \_\_\_\_\_ N°: \_\_\_\_\_ Série: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

O número de cromossomos é um dos itens avaliados na descrição de um cariótipo e varia muito dentre os diferentes organismos. Embora possa ser semelhante entre espécies próximas (como entre a espécie humana e o chimpanzé), não é a única característica que deve ser considerada na análise comparativa entre diferentes organismos. Para alertar o aluno para essa questão, o professor poderá mostrar a tabela a seguir, que reúne alguns exemplos de números cromossômicos encontrados dentre eucariotos. Observe que o cariótipo humano ( $2n=46$ ) tem número diploide semelhante ao de chimpanzé e gorila ( $2n=48$ ), espécies consideradas próximas à humana. No entanto, apresenta o mesmo número cromossômico de *Myotis blythii*, uma espécie de morcego.

**Tabela I. Número cromossômico diploide ( $2n$ ) de diferentes organismos eucariotos.**

Organismo	$2n$	Organismo	$2n$
<i>Drosófila</i>	8	Humano	46
Centeio	14	Chimpanzé	48
Coelho	44	Gorila	48
Cobaia	16	Rato	44
Caracol	24	Carneiro	54
Minhoca	32	Cavalo	64
Porco	40	Galo	78
Trigo	42	Carpa	104
<i>Myotis blythii</i> (uma espécie de morcego)	46	Samambaia	1200

Caso o professor opte por explorar a tabela em um exercício, poderá anexar a ela um texto, como o sugerido a seguir:

Observe na tabela o número cromossômico diploide de diferentes organismos e responda:

- Podemos afirmar, com base apenas no número de cromossomos, que haja maior parentesco evolutivo entre o centeio e a cobaia do que entre o coelho e a cobaia?
- O número de cromossomos pode ser usado como único critério para estabelecer a semelhança entre espécies?



# GENÉTICA HUMANA E SAÚDE

○	<b>LEITURA COMPLEMENTAR</b>
	Nome: _____ N°: ____ Série: _____ Data: _____
	<p>No estudo citogenético são analisadas várias características cromossômicas, tais como o número de cromossomos que compõem um determinado genoma, o tamanho desses cromossomos, a classificação de cada um deles quanto à posição ocupada pelo centrômero, e o padrão de bandas revelado em cada cromossomo após tratamentos específicos. Para tanto, são utilizados cromossomos metafásicos mitóticos, que apresentam alto grau de compactação e, portanto, são facilmente visualizados ao microscópio de luz. Cromossomos metafásicos para esse tipo de análise podem ser obtidos diretamente de amostras retiradas de tecidos animais e vegetais normalmente em divisão in vivo ou de células mantidas em cultura. A escolha do tipo de preparação cromossômica a ser utilizada depende do organismo que se pretende estudar.</p>
	<p>Para a análise citogenética humana e de vários outros vertebrados são geralmente utilizadas preparações cromossômicas obtidas de linfoblastos ou de fibroblastos mantidos em cultura (para detalhes da técnica que utiliza linfoblastos, ver explicação no item seguinte). A análise citogenética humana pré-natal, em geral, é realizada a partir do cultivo de fibroblastos presentes no âmnio. Nesse caso, uma amostra do líquido amniótico é obtida por amniocentese* entre a 15a e a 16a semana de gestação (em alguns laboratórios, entre a 10a e a 14a semana) para a obtenção de células desprendidas do feto. O estudo pré-natal pode também ser realizado a partir de células coletadas de vilosidades coriônicas ou do cordão umbilical.</p>
○	<p>Muitas vezes não é possível a obtenção de uma quantidade suficiente de amostra de sangue de vertebrados pequenos e, conseqüentemente, o cultivo de linfoblastos é impossibilitado. Além disso, o cultivo de fibroblastos nem sempre oferece bons resultados para vertebrados de sangue frio. Por isso, outras técnicas são normalmente utilizadas para o estudo citogenético desses animais. Uma delas refere-se à utilização de células da medula óssea de animais previamente submetidos a algum agente que acarrete a multiplicação de leucócitos, como leveduras (presentes no fermento biológico). O fêmur é um dos ossos normalmente utilizados para a colheita dessas células.</p>
	<p>Outras técnicas específicas foram desenvolvidas para cada grupo animal. Para o estudo citogenético de peixes, por exemplo, é também amplamente utilizado o rim anterior, que, nesses animais, é constituído predominantemente por tecido hematopoiético e naturalmente apresenta células em divisão. Já preparações cromossômicas de aves são facilmente obtidas a partir de células do bulbo de penas. Para a citogenética de anuros são também utilizados cromossomos obtidos de células do epitélio intestinal.</p> <p>Dentre os invertebrados, destacamos que preparações cromossômicas de insetos podem ser obtidas a partir do esmagamento de células do gânglio cerebral de larvas. Para o estudo citogenético de plantas, preparações cromossômicas são comumente obtidas de meristemas, já que estes apresentam alto índice mitótico. O tecido meristemático mais usado é a raiz, mas brotos foliares, pétalas e embriões também são utilizados. No laminário virtual você encontrará metáfases mitóticas humanas obtidas de linfoblastos cultivados e metáfases de anuros obtidas a partir de epitélio intestinal.</p>
○	<p>* Amniocentese: procedimento médico que consiste na aspiração transabdominal de pequena quantidade do líquido amniótico presente na bolsa amniótica que envolve o feto.</p>

## FICHA TÉCNICA



**Universidade Estadual de Campinas**  
**Reitor:** Fernando Ferreira Costa  
**Vice-Reitor:** Edgar Salvadori de Decca  
**Pró-Reitor de Pós-Graduação:** Euclides de Mesquita Neto

**Instituto de Biologia**  
**Diretor:** Paulo Mazzafera  
**Vice-Diretora:** Shirlei Maria Recco-Pimentel

## EXECUÇÃO



**Projeto EMBRIO**  
**Coordenação geral:** Eduardo Galembeck

**Coordenação de Mídia - Audiovisuais:** Eduardo Paiva  
**Coordenação de Mídia - Software:** Eduardo Galembeck e Heloisa Vieira Rocha  
**Coordenação de Mídia - Experimentos:** Helika A. Chikuchi, Marcelo J. de Moraes e Bayardo B. Torres

**Apoio Logístico/Administrativo:** Eduardo K. Kimura, Gabriel G. Hornink, Juliana M. G. Garaldi

## GUIA DO PROFESSOR

**Transmissão da vida ética e manipulação gênica - Genética humana e saúde**

**Redação:** Luciana Bolsoni Lourenço, Helika Amemiya Chikuchi, Daniella Priscila de Lima e Eduardo Galembeck

**Diagramação:** Henrique Oliveira

**Adequação Linguística:** Marina Gama Cubas da Silva



A Universidade Estadual de Campinas autoriza, sob licença Creative Commons - Atribuição 2.5 Brasil, cópia, distribuição, exibição e execução do material desenvolvido de sua titularidade, sem fins comerciais, assim como a criação de obras derivadas, desde que se atribua o crédito ao autor original da forma especificada por ele ou pelo licenciante, assim como a obra deverá compartilhar Licença idêntica a esta. Estas condições podem ser renunciadas, desde que se obtenha permissão do autor. O não cumprimento desta Licença acarretará nas penas previstas pela Lei nº 9.610/98.



Laboratório de Tecnologia Educacional  
Departamento de Bioquímica  
Instituto de Biologia - Caixa Postal nº 6109  
Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP  
CEP 13083-970, Campinas, SP, Brasil