

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

CORINE VANESSA LOS COSTA

A LEITURA E O USO DE HEREDOGRAMAS COMO PROBLEMATIZAÇÃO NO
ENSINO DE GENÉTICA

CURITIBA

2019

CORINE VANESSA LOS COSTA

A LEITURA E O USO DE HEREDOGRAMAS COMO PROBLEMATIZAÇÃO NO
ENSINO DE GENÉTICA

Monografia apresentada como requisito parcial à conclusão do Curso de Especialização em Genética para Professores do Ensino Médio, na modalidade de Ensino a Distância, da Universidade Federal do Paraná.

Orientadora: Prof. Dr. Nina Pagnan

CURITIBA

2019

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus por permitir a realização desse trabalho.

Aos meus pais por me ensinarem a trilhar os caminhos do estudo.

Ao meu esposo Alex e meus filhos por me apoiarem sempre.

Aos meus alunos, por colaborarem com as atividades e sempre fazer com dedicação e zelo.

A todos os professores, por todos os conselhos e ajuda durante meus estudos e elaboração do TCC.

Quero agradecer à minha orientadora Dra. Nina Pagnan, pelo empenho dedicado ao meu projeto de pesquisa, pelas idéias e contribuições.

A todas as pessoas que direta e indiretamente contribuíram para a realização da minha pesquisa.

RESUMO

O ensino de genética é para os estudantes do ensino médio, muitas vezes visto como teórico, com muitos cálculos e sem sentido. Fazer uso de metodologias que façam com que o estudante se interesse pelo assunto é o grande desafio do professor de biologia contemporâneo. Este trabalho vem apresentar uma proposta de ensino de genética aliando a leitura e a problematização através do uso de heredogramas. Ao longo deste estudo foram usadas características fenotípicas dos estudantes, para, a partir disso, iniciar o processo de ensino aprendizagem, visando fortalecer a contextualização deste aprendizado, bem como para permitir que este conteúdo faça sentido à vida do estudante. Este tipo de metodologia favorece o anseio e desenvolve o desejo pela aprendizagem. Os resultados obtidos mostram que o trabalho com o uso de textos diversos, encontrados na *web*, desde que mediados pelo professor, pode servir para o desenvolvimento de uma leitura crítica e concisa.

Palavras-chave: Genética. Heredogramas. Problematização. Leitura.

ABSTRACT

The teaching of genetics is for high school students, often seen as theoretical, with many calculations and meaningless. Making use of methodologies that make the student interested in the subject is the great challenge of the contemporary biology teacher. This paper presents a proposal for teaching genetics combining reading and problematization through the use of heredograms. Throughout this study, phenotypic characteristics of the students were used to start the teaching-learning process, aiming to strengthen the context of this learning, as well as to allow this content to make sense to the student's life. This type of methodology favors the longing and develops the desire for learning. The results show that working with the use of various texts found on the web, as long as mediated by the teacher, can serve to develop a critical and concise reading.

Keywords: Genetics. Heredograms. Problematization. Reading.

LISTA DE QUADROS

QUADRO 1	RELAÇÃO DE CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS
QUADRO 2	TIPO DE CARACTERÍSTICA MONOGÊNICA

SUMÁRIO

2.	INTRODUÇÃO	7
3.	JUSTIFICATIVA	9
4.	OBJETIVOS	10
4.1.	OBJETIVO GERAL.....	10
4.2.	OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	10
5.	METODOLOGIA	10
5.1.	ÁREA DE ESTUDO.....	10
5.2.	MÉTODOS E TÉCNICAS DE PESQUISA.....	11
5.3.	TEXTOS USADOS EM SALA COM OS ESTUDANTES.....	12
5.4.	APLICAÇÃO	14
6.	CONSIDERAÇÕES FINAIS	17
7.	REFERÊNCIAS.....	18
8.	APÊNDICES – TEXTOS USADOS EM SALA.....	20
9.	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	24

1. INTRODUÇÃO

O ensino da biologia, em muitas escolas, é baseado em memorização, aulas meramente expositivas e dialogadas, onde o professor é o único protagonista do processo de ensino-aprendizagem.

O professor tem que dar conta de uma série de conteúdos que estão programados no currículo e que muitas vezes não levam em consideração a necessidade do estudante, nem a relação do que se é ensinado com o contexto escolar vivido por ele (ANDRADE, 2018). Aliado a este problema, acrescenta-se o uso de nomenclatura específica e técnica, que contribui para tornar essa disciplina desestimulante e complicada.

Quando as aulas estão inseridas na realidade dos estudantes, o conteúdo faz sentido e os mesmos passam a demonstrar maior interesse. A partir disso, tornam-se pessoas críticas e envolvidas com a problemática estudada.

O que se vê no contexto atual é uma formação defasada na área da biologia, com alunos que não constroem conceitos, não se apropriam do conhecimento e não gostam desse estudo.

Krasilchik (2004), retrata que

A palavra só passa a ter significado quando o aluno tem exemplos e oportunidades suficientes para usá-las, construindo sua própria moldura de associações. Como às vezes os termos apresentados são desnecessários, uma vez que nunca mais voltarão a ser usados, o professor deve tomar cuidado para não sobrecarregar a memória dos alunos com informações inúteis.

Uma das formas de estabelecer a relação do que se aprende com o cotidiano é através da Alfabetização Científica (AC) que tem por objetivo relacionar o que é aprendido com a realidade e aplicar o conhecimento na construção da sociedade, podendo resultar em benefícios para o local em que se vive. (NUNES, 2017).

Por isso, pode-se afirmar que o ensino de biologia tem compromisso com o letramento científico e problematização da realidade. A partir dessa apropriação do conhecimento, o estudante será capaz de analisar fatos inerentes à sua vida e terá condições de transformar conteúdos em conhecimentos e aprendizagem.

Para que o ensino das ciências não seja descontextualizado, é necessário que o professor conheça a realidade de seu estudante, esteja inserido na

comunidade escolar, e que seja sabedor de seus problemas e dificuldades, partindo de questões desafiadoras, estimulando o interesse e curiosidade científica dos alunos (DURÉ, 2018).

A aprendizagem deve ser relacionada com o que o estudante já tem de conhecimento e o que ele ainda irá aprender. Quanto mais conteúdo o estudante conhecer, como o significado dos nomes científicos, mais ele irá se apropriar do conhecimento (FERNANDES, 2011).

Este processo investigativo deve ser o elemento central na formação dos estudantes. O professor deve propor aos estudantes atividades práticas que possam despertar o interesse pela investigação. A partir do ensino investigativo, o estudante passa naturalmente a se alfabetizar cientificamente (SASSERON, 2018). Além disso, devem ocorrer situações didáticas planejadas para que possam revisar conhecimentos adquiridos ao longo de sua formação.

À medida que se amplia a discussão, percebe-se que o ensino de ciências e biologia deve abordar situações-problemas que envolvam o estudante no saber. Deve permitir que ele compreenda as inter-relações entre a teoria e seu cotidiano, desse modo, o conhecimento adquirido pode ser usado para solucionar as situações propostas, aproximando o ensino da realidade do educando.

Machado (2005), considera que “ensinar, utilizando o contexto em que o aluno está inserido, significa possibilitar melhores condições para que ele possa apropriar-se de um dado conhecimento e de uma informação”.

A nova Base Nacional Comum Curricular (BNCC, 2018), retrata que o estudante deve ser transformado em protagonista de sua própria educação. Ela enfatiza o alfabetismo científico. O professor deve usar textos de diversos tipos, científicos, jornalísticos ou de revistas e inseri-los no contexto do estudante, para que ele possa ser crítico e posicionar-se frente ao que está lendo.

O estudante deve ser capaz de explorar o texto dentro de um contexto histórico. Estas diferentes formas de leituras são interessantes, pois permitem fazer comparações, saber criticar, evitando que o aluno seja um mero reproduzidor de idéias, muitas vezes erradas. Diferentes metodologias podem ser utilizadas para ampliar a discussão, tanto de conteúdos simples, como aqueles que envolvam maior complexidade, como é o caso da genética.

O ensino de genética, por sua vez, torna-se desafiador, pois é um conteúdo temido pelos estudantes. Eles o consideram um dos mais difíceis, mas ao mesmo

tempo, eles têm muita curiosidade, pois a mídia sempre traz notícias ou discussões a respeito do assunto (CARBONI; SOARES, 2001). Essa problematização pode ser abordada para despertar a curiosidade e aprofundar conceitos.

O grande número de conceitos relacionados à genética dificulta o aprendizado, uma vez que, muitos se preocupam mais em decorar termos a compreender a relação da genética com a vida cotidiana. Portanto, como este aprendizado está impregnado de terminologias técnicas e de conceitos necessários para compreender a genética, o professor deve buscar metodologias para que ocorra o processo de ensino-aprendizagem de forma efetiva (TEMP, 2001).

2. JUSTIFICATIVA

Buscar a explicação para a sua existência, bem como entender as características herdadas de seus antepassados sempre foi algo instigante para alunos de todas as idades.

Desde muito cedo as pessoas podem observar em seus parentes semelhanças e diferenças. Isso desperta a curiosidade para saber com quem se parecem e de quem herdaram determinada característica.

Ao longo do ensino do ensino fundamental o aluno recebe uma demanda de informações que lhe prepara para entender conteúdos mais complexos, e neste processo de construção do conhecimento, ele entende os mecanismos de reprodução, geração de gametas, da organização hierárquica do corpo humano. Já os conteúdos relacionados à biologia celular, bem como do núcleo celular, material genético e mecanismos de transmissão genética, estão alocados no ensino médio. Quando chegam ao terceiro ano do ensino médio, os estudantes já ouviram falar de genética, mesmo que de forma superficial, o que gera muita curiosidade pela disciplina. É neste momento que o professor pode e deve se apropriar de métodos e técnicas que provoquem e instiguem ainda mais os conhecimentos nestes estudantes, a fim de que eles possam desenvolver o interesse pela genética. Este trabalho requer a sensibilidade do educador para que contextualizar o aprendizado e dar significado ao que se aprende e se ensina.

O ensino de genética no ensino médio desperta muito interesse e curiosidade nos estudantes, principalmente com relação a características dos seres humanos, uma vez que, podem ver em si mesmos, fenótipos que são herdados dos

pais ou avós. Porém, se o conteúdo não é contextualizado, os alunos rapidamente perdem o interesse pela matéria e o que era para ser divertido torna-se um enfado.

Para tanto, construir o heredograma da própria família, por exemplo, e tentar registrar a ocorrência de alguma característica fenotípica, pode contribuir para despertar o interesse pela disciplina.

3. OBJETIVOS

3.1. OBJETIVO GERAL

Inserir técnicas de leitura críticas para a problematização de conteúdos de genética do ensino médio.

3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Compreender e discutir os conceitos e termos fundamentais em genética.
- Interpretar problemas de genética e esquematizar cruzamentos, a fim de se calcular probabilidades na transmissão de certas características hereditárias.
- Interpretar resultados, considerando fatores de herança genética.
- Reconhecer que as alterações cromossômicas levam a síndromes genéticas.

4. METODOLOGIA

4.1. ÁREA DE ESTUDO

Os conteúdos de Genética do ensino médio estão envoltos de grande curiosidade, uma vez que o aluno se depara com características fenotípicas que ele não consegue por si só explicar ou entender.

Muitos desses questionamentos podem ampliar a capacidade do aluno em sintetizar os conteúdos trabalhados pelo professor em sala de aula, porém para

compreendê-los e entendê-los, os alunos necessitam de, além da compreensão, lançar mão de outras habilidades que culminarão com o aprendizado.

Estas habilidades podem estar relacionadas à sua capacidade de ler e interpretar situações-problema, aliando os conteúdos teóricos com atividades práticas que afetam seu processo de memorização e consolidação do aprendizado.

Para fins de delimitar o foco de atuação para este ensaio, foram definidos os seguintes temas: heredogramas, relação de características fenotípicas, primeira e segunda lei de Mendel, aberrações cromossômicas e temas afins para o ensino médio.

Após todo esse trabalho, discutiu-se sobre aberrações cromossômicas e alterações genéticas. Para fixação do conteúdo, fizemos uma atividade de montagem do cariótipo.

Este trabalho foi realizado no Colégio Estadual Alfredo Parodi, localizado em Curitiba, Paraná. É uma escola de periferia, onde muitos estudantes terminam o ensino médio somente para buscar vaga no mercado de trabalho. Muitos deles não dão sequência ao estudo. Frente a essa realidade, o ensino de biologia se processa de duas formas. Uma que prepara esse estudante para conhecimentos práticos e para aplicação no dia a dia e outra para que possa, através desse conhecimento, mudar sua realidade. E outra para que ele desperte o interesse em continuar seus estudos.

4.2. MÉTODOS E TÉCNICAS DE PESQUISA

Devido as características de estudo se recaírem sobre a necessidade de o pesquisador estar envolvido e interferir na mediação do resultado final, consideramos o método mais adequado ser o da pesquisa-ação.

Este método é defendido por Engel (2000) como uma forma de pesquisa engajada

A pesquisa-ação procura unir a pesquisa à ação ou prática, isto é, desenvolver o conhecimento e a compreensão como parte da prática. É, portanto, uma maneira de se fazer pesquisa em situações em que também se é uma pessoa da prática e se deseja melhorar a compreensão desta.

Baldissera (2001) define que uma pesquisa pode ser qualificada de pesquisa-ação quando houver realmente uma ação por parte das pessoas

implicadas no processo investigativo. O autor confirma a necessidade do envolvimento do professor-pesquisador no processo educativo. Esse envolvimento será fundamental para que o estudante possa criar as conexões mentais necessárias para aprender.

Quando se fala em pesquisa na área de educação, não se pode desconsiderar a pesquisa bibliográfica que para Silveira e Córdova (2009) é feita a partir do levantamento de referências teóricas já analisadas, e publicadas por meios escritos e eletrônicos, como livros, artigos científicos, páginas de *web* sites.

Quanto aos procedimentos, este trabalho se enquadra como pesquisa qualitativa, pois não se preocupa com representatividade numérica, mas sim com o aprofundamento da compreensão de um grupo social, de uma organização (SILVEIRA E CÓRDOVA, 2009).

Neste período também foram observados quais tipos de leituras científicas eles tinham mais acesso ou mais interesse, quais são essas fontes de informações e em quais meios elas estão acessíveis.

As características trabalhadas foram faciais e estas que podem sofrer modificações dependendo do meio ambiente no qual o indivíduo está inserido. São características de herança multifatorial, pois, como são características humanas, considera-se vários fatores para a formação desta, como ambiente, alimentação e não somente a genética.

O uso do heredograma como forma de problematizar a genética foi interessante, pois, a partir do que o estudante trouxe de conceitos, construiu-se o conhecimento científico dele.

Fez-se o uso de herança monogênica para características determinadas por um gene e herança poligênica quando mais de um gene determinava o fenótipo. Em destaque sempre que característica humana como foi nesse trabalho, é mais recomendada usar o termo herança multifatorial, devido à complexidade da formação dos fenótipos.

4.3. TEXTOS USADOS EM SALA COM OS ESTUDANTES

Durante a fase preparatória de coleta de dados foram feitos levantamentos bibliográficos e observações do comportamento dos estudantes, analisando o

interesse e o envolvimento em relação ao conteúdo abordado, frente as mais diversas metodologias. Após isso, foram selecionados 4 diferentes tipos de texto.

TEXTO 1: Genética do olho

Fonte: Schimidt, Alex. 2017

Esse texto é um relato de experiência e diz que a cor dos olhos é uma característica cuja herança genética é poligênica, o que significa que é um tipo de variação em que vários genes atuam na definição da característica. Isso acontece através da produção de proteínas que interferem na quantidade de melanina que será depositada na íris. Um pequeno depósito de melanina na íris faz os olhos parecerem azuis, uma quantidade média os torna verdes ou castanhos e uma quantidade grande, marrom escuro. Atualmente, conhecem-se vários genes para a determinação da coloração do olho. Os genes EYCL1, EYCL2 e EYCL3 são mencionados no texto. Além desses genes, sabe-se que os genes OCA2 e HERC2 também estão relacionados à cor dos olhos. O texto fala também sobre mutação genética e ancestral em comum.

TEXTO 2: Por que os olhos do príncipe George são castanhos, se os seus pais têm olhos azuis?

Fonte: www.quora.com

O site Quora é destinado a perguntas que são feitas, respondidas, editadas e organizadas pela sua comunidade de usuários. Nesse, foi lançado essa pergunta e três pessoas diferentes responderam. Uma das respostas faz uma alusão de que pais com olhos azuis devem ter filhos com olhos azuis. A outra faz uma explicação simples sobre o fato e as razões para que se tenha um filho com olhos escuros usando como exemplo o filho do príncipe Willian e Kate Middleton. A terceira faz uma explicação sobre a possibilidade de o filho ter nascido com olhos castanhos. A discussão em sala foi feita com base nas respostas.

TEXTO 3: Os muitos genes da estatura humana

Fonte: Revista Ciência Hoje, Sergio Danilo Pena, 2018

Esse artigo trata de alguns genes e fatores que contribuem para a altura do ser humano e como ocorre a variação de altura. Ele trata de termos técnicos que foram abordados superficialmente pelo professor. A contribuição do artigo foi para que os estudantes tivessem contato com novos termos e também como as descobertas científicas foram ocorrendo ao longo do tempo.

TEXTO 4: Cor dos olhos, formas corporais, altura, peso, cabelos e personalidade: uma questão genética.

Fonte: www.ebiotecnologia.org, 2016.

Esse artigo trata de “mitos” como a tabela da cor dos olhos ou o cálculo “grosseiro” de altura dos filhos e depois explica como ocorrem as variações genéticas que dão aquela característica. As características analisadas são> cor dos olhos, formas corporais, altura, peso, cabelos e personalidade.

4.4. APLICAÇÃO

Durante o período de nivelamento do ensino, foi realizada a revisão de conteúdo dos anos anteriores, como por exemplo, as divisões celulares e a retomada dos conceitos básicos de biologia, a fim de instrumentalizá-los e para que eles possam retomar e lembrar assuntos anteriormente discutidos.

Para o desenvolvimento deste trabalho, foram distribuídas aos estudantes do terceiro ano do ensino médio uma lista de características fenotípicas que eles deveriam observar em seus familiares, primeiramente, a observação era neles mesmos, depois nos pais e nos avós.

Após isso, os estudantes deveriam anotar os resultados no heredograma, cuja construção foi previamente ensinada. Para cada característica, haveria um heredograma correspondente e se a informação fosse desconhecida, seria indicada com um ponto de interrogação no lugar a ele destinado.

As características foram de fácil visualização, sendo distinguidas apenas observando seus parentes. Foram informados aos estudantes apenas como

características dominantes ou recessivas, sem a explicação do conceito. Neste primeiro momento, não se separou características monogênicas ou poligênicas (QUADRO1).

QUADRO 1 – RELAÇÃO DE CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS

DOMINANTE	RECESSIVO
Nariz aquilino	Nariz reto
Lobo da orelha deslocado	Lobo da orelha colado
Presença de covinha na bochecha	Ausência de covinha na bochecha
Lábios grossos ou médios	Lábios finos
Cabelo escuro	Cabelo claro (loiro ou ruivo)
Olhos escuros	Olhos azuis ou claros?
Possui capacidade de enrolar a língua	Não possui capacidade de enrolar a língua
Pele com sardas	Pele sem sardas
Espaço entre os olhos grande ou médio	Espaço entre os olhos pequenos
Cílios longos	Cílios curtos

FONTE: ADAPTADO DE AMARAL, (2016).

Após explanação teórica sobre a Primeira Lei de Mendel e conceitos como genótipo, fenótipo, cromossomos homólogos, monoibridismo, alelos múltiplos, dominância incompleta e co-dominância, ensinou-se sobre os cálculos de probabilidades. Assim, os estudantes, analisaram os heredogramas e aplicaram o conteúdo aprendido.

Para fixação do conteúdo, eles escolhiam uma letra para cada característica analisavam e montavam o heredograma, realizando os cálculos das probabilidades. Essa parte inicial foi feita em sala de aula com auxílio do professor. Foram analisadas também, as diferenças entre as características familiares paternas e maternas.

Foram confeccionados cartazes com auxílio do professor de matemática sobre quantas pessoas na sala tinham determinada característica. Analisou-se também, de quem tinham herdado determinada característica. Estudantes que não conheciam o pai, por exemplo, ficaram sabendo de que determinada característica só poderia ter sido de origem paterna. Como este tipo de trabalho pode envolver algumas situações conflituosas e desconfortáveis, o professor deve tomar todo o cuidado necessário para evitar a exposição de situações pessoais dos estudantes.

Em continuidade ao assunto, explicou-se a Segunda Lei de Mendel. Os estudantes então escolhiam duas características conhecidas de seu trabalho,

analisavam e faziam os cálculos das probabilidades. Explicou-se dominância incompleta e co-dominância.

A partir desse momento iniciou-se a discussão de quem nem todas as características são mendelianas e a maioria depende de mais de um gene para acontecer. Para isso, os estudantes utilizaram a TABELA 2 para comparação.

4.5. QUADRO 2: TIPO DE CARACTERÍSTICA MONOGÊNICA.

FENÓTIPO	TIPO DE HERANÇA	GENÓTIPO
Nariz aquilino	Monoibridismo com dominância.	FF, Ff, ff
Lobo da orelha deslocado ou colado	Herança Multifatorial.	Vários
Presença ou ausência de covinha na bochecha.	Monoibridismo com dominância.	CC, Cc, cc
Lábios grossos, médios ou finos	Monoibridismo sem dominância ou codominante.	LL, LF, FF
Cabelo escuro, ruivo ou loiro	Monoibridismo sem dominância ou codominância.	AA, AB, BB
Olhos escuros ou claros	Herança Multifatorial.	Vários
Possui capacidade de enrolar a língua	Herança Multifatorial.	Vários
Pele com ou sem sardas	Monoibridismo com dominância.	BB, Bb, BB
Espaço entre os olhos: grande, médio ou juntos	Monoibridismo sem dominância ou codominante.	EE, EM, MM
Cílios longos ou curtos	Monoibridismo com dominância.	AA, Aa, AA

FONTE: Adaptado de Amaral, (2016).

O uso de artigos de revistas ou mesmo artigos científicos, auxiliou na análise e entendimento das características multifatoriais.

Na escola, estava em vigor na época da aplicação desse trabalho, o projeto leitura, onde durante um tempo determinado, uma vez por semana, os estudantes paravam para realizar leitura de livros ou textos. Aproveitando-se desse momento, foram entregues aos estudantes, textos informativos para discussão posterior.

Os materiais utilizados durante esta fase estão compilados no apêndice 1 deste trabalho.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Comparando as aulas de genética deste ano com os anteriores, percebeu-se que os estudantes ficaram mais interessados em aprender a genética e o uso de termos e conceitos não foi difícil, pois, com a montagem dos heredogramas de suas próprias famílias, puderam perceber a aplicabilidade do assunto no seu dia a dia despertando a curiosidade e interesse pelo assunto.

Os diversos tipos de texto propiciaram um exercício de leitura, interpretação e análise crítica do que se encontra na *web*. O trabalho interdisciplinar desenvolvido em conjunto com os professores de língua portuguesa e matemática foi fundamental para a consolidação e sucesso da proposta.

Outro ponto que merece destaque foi o envolvimento por parte dos familiares que gostaram de saber qual a probabilidade de seus filhos terem nascido com determinada característica e muitos estudantes tiveram que fazer cálculos para seus irmãos.

Houve apropriação do processo investigativo, visto que, os estudantes tiveram que descobrir suas características genéticas. Fazer cálculos e alguns, que não conheceram seus pais ou avós, descobriram que herdaram a característica, provavelmente, desse familiar, e que podiam confirmar ou não nos textos lidos.

Percebeu-se que trabalhar conteúdos de genética a partir do heredograma familiar despertou interesse e curiosidade dos estudantes.

Ao longo do trabalho, foi possível notar o envolvimento e participação dos alunos, o que justifica ser esta uma prática de sucesso para o ensino de Genética.

6. REFERÊNCIAS

AMABIS, J.M, MARTHO, G. R. **Analizando cariótipos humanos aberrantes**. Disponível em: <https://bgnaescola.files.wordpress.com/2009/12/cariotipos-aberrantes.pdf> Acesso em 12 de maio de 2019.

AMARAL. C. P. **Otimizando conceitos básicos em genética através do uso de aula prática: Relato de experiência**. Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões – Campus Santiago ISSN 2448-4148 Disponível em: <http://urisantiago.br/multicienciaonline/adm/upload/v2/n3/b76005c0dd567cdc166862a32207ecd1.pdf> acesso em 12 de março de 2019

ANDRADE, M. J. D. ABÍLIO. **Alfabetização Científica no Ensino de Biologia: Uma leitura fenomenológica de concepções docentes**. Scientific Literacy in Biology Teaching: A Phenomenological. 2018. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/327353463> Alfabetizacao Cientifica no Ensino de Biologia Uma Leitura Fenomenologica de Concepcoes Docentes/citation/download. Acesso em 07 de junho de 2019

BALDISSERA, A. **Pesquisa-Ação: Uma Metodologia do “Conhecer” e do “Agir” Coletivo**. Sociedade em Debate. Pelotas. 2000.

CARBONI, P. B.; SOARES, M. A. **Genética Molecular no Ensino Médio**. Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Unioeste, 2001.

DURÉ. R. C; ANDRADE, M. J. D. **Ensino de biologia e contextualização do conteúdo: quais temas o aluno de ensino médio relaciona com o seu cotidiano?** Experiências em Ensino de Ciências V.13, nº.1 João Pessoa. 2018

FERNANDES, E. **David Ausubel e a aprendizagem significativa**. 2011. Disponível em: <https://novaescola.org.br/conteudo/262/david-ausubel-e-a-aprendizagem-significativa>. Acesso em 13 de julho de 2019.

ENGEL.G.I. **Pequisa-ação**. Educar, Curitiba. 2000. Editora da UFPR.

KRASILCHIK. M. **Prática de ensino de biologia**. 4. Ed. São Paulo, SP. Editora: Edusp. 2004

MACHADO, N. J. **Interdisciplinaridade e contextualização**. In: Ministério da Educação, Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educacionais Anísio Teixeira. Exame Nacional do Ensino Médio (ENEM): fundamentação teórica metodológica. Brasília: MEC; INEP, 2005. p. 41-53.

NUNES. T. **Alfabetização científica: o que é e para que serve**. Disponível em: <https://pontodidatica.com.br/alfabetizacao-cientifica-para-que-serve>. 2017. Acesso em 22.08.17 09 05

PENA. S. D. Os muitos genes da estatura humana. Disponível em: <http://cienciahoje.org.br/coluna/os-muitos-genes-da-estatura-humana/2008>. Acesso em 04 de abril de 2019.

Por que os olhos do príncipe George são castanhos, se os seus pais têm olhos azuis? Disponível em: <https://pt.quora.com/Por-que-os-olhos-do-pr%C3%ADncipe-George-s%C3%A3o-castanhos-se-os-seus-pais-t%C3%AAm-olhos-azuis>. Acesso em março de 2019.

SASSERON. L. H. **Ensino de Ciências por Investigação e o Desenvolvimento de Práticas: Uma Mirada para a Base Nacional Comum Curricular.** Disponível em: [file:///C:/Users/alexs/Downloads/4833-Texto%20do%20artigo%20\(PDF\)-15252-1-10-20181215%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/alexs/Downloads/4833-Texto%20do%20artigo%20(PDF)-15252-1-10-20181215%20(1).pdf). Acesso em 09 de julho de 2019

SILVEIRA, Denise Tolfo; CORDOVA, Fernanda Peixoto. A pesquisa científica. In: GERHARDT, Tatiana Engel; SILVEIRA, Denise Tolfo. Métodos de pesquisa. Porto Alegre: Editora da UFRGS, 2009.

TEMP, D. S. Facilitando a Aprendizagem de Genética: Uso de um Modelo Didático e Análise dos Recursos Presentes em Livros de Biologia. 2011. 85p. Dissertação de Mestrado (Mestre em Educação em Ciências) Universidade Federal de Santa Maria - UFSM, Rio Grande do Sul-RS, 2011.

Cor dos olhos, formas corporais, altura, peso, cabelos e personalidade uma questão genética. Disponível em: <http://www.ebiotecnologia.org/2016/05/cor-dos-olhos-formas-corporais-altura.html>. Acesso em 04 de abril de 2019.

SCHIMIDT. A, et.all. **Genética do olho.** Relato de experiência. 2017. Disponível em: [file:///C:/Users/alexs/Downloads/8385-1-36308-1-10-20171218%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/alexs/Downloads/8385-1-36308-1-10-20171218%20(1).pdf). Acesso em 20 de maio de 2019.

7. APÊNDICES – TEXTOS USADOS EM SALA

TEXTO 1 – GENÉTICA DO OLHO

Modalidade do trabalho: Relato de Experiência (de 02 a 05 páginas) Eixo Temático: Educação nas Ciências

GENÉTICA DO OLHO

Alex Schmidt; Guilherme Cossetin; Júlia Toral Gutteres; Sandra Gelati; Juliana Rosa
Trabalho de Pesquisa; Centro de Educação Básica Francisco de Assis-EFA I

INTRODUÇÃO

O olho é uma parte do nosso corpo extremamente complexa. Com ele podemos enxergar todo o mundo e as coisas que nos cercam. A coloração do olho é uma característica presente em todas as pessoas, das quais podem sofrer mutações genéticas e obter olhos de variadas cores, algumas sendo extremamente raras.

A INFLUÊNCIA DA MELANINA

A cor dos olhos é uma característica cuja herança genética é poligênica, o que significa que é um tipo de variação em que vários genes atuam na definição da característica. Isso acontece através da produção de proteínas que delimitam a melanina que será depositada na íris. A melanina determina a cor dos olhos. As pessoas que possuem olhos azuis, por exemplo, não apresentam melanina na parte frontal da íris, mas em regiões mais profundas. Os genes responsáveis pela distribuição de melanina agem dessa forma, permitindo o depósito dessa proteína em determinadas regiões, o que delimita a cor dos olhos. Os olhos castanhos, ao contrário, acumulam esse pigmento na frente da íris. Um pequeno depósito de melanina na íris faz os olhos parecerem azuis, uma quantidade média os torna verdes ou castanhos e uma quantidade grande, marrom escuro. Os bebês não nascem com toda a melanina que estão destinados a ter. Esse processo de maturação continua pós-útero. Por isso, a cor dos olhos não é definida até dois anos de idade.

A COR DOS OLHOS E A GENÉTICA

A cor dos olhos é uma herança genética e é muito complexa. Basicamente, é determinada pela abundância do pigmento melanina na íris. Pessoas com olhos azuis não possuem melanina na parte anterior da íris, mas têm sempre alguma porção na parte mais profunda. O olho parece-nos azul, pois é a luz azul que é refletida quando a luz branca, que é composta por todas as cores, incide no olho com baixa porção de melanina, refletindo a cor azul. Atualmente, conhecem-se três genes para a determinação da coloração do olho, no entanto, há escassez de informação sobre o gene EYCL2 – situado no cromossoma 15. O gene dos olhos azuis impede, quase na totalidade, a formação de melanina na frente da íris, ao invés do gene dos olhos castanhos, que permite a acumulação deste pigmento neste lugar. O gene EYCL3 é responsável pela cor dominante do olho e encontra-se no cromossoma 15. Existe em duas variedades: a que determina a cor castanha e preta, ou seja, muita quantidade de melanina e a que determina a cor azul, pouca quantidade de melanina. O alelo do castanho domina sobre o alelo do azul, que é recessivo. Outro gene que intervém na cor dos olhos é o EYCL1, que se encontra no cromossoma 19. O alelo dominante deste gene determina a cor verde, grande quantidade de pigmentos de gordura, enquanto que o recessivo determina a cor azul, pouca quantidade de pigmentos de gordura. Legenda: B - alelo da cor castanha do gene EYCL3 b - alelo da cor azul do gene EYCL3 A- alelo da cor verde do gene EYCL1 a - alelo da cor azul do gene EYCL1

EXPLICAÇÃO Os progenitores tinham ambos o genótipo AaBb, originando os gametas AB, Ab, Ba, ab. A combinação dos diferentes gametas origina cores diferentes como está representado no xadrez. Os resultados variam conforme o genótipo dos progenitores, uma vez que originam gametas diferentes. Há outros genes que interferem na coloração do olho. uns determinam a quantidade e outros a distribuição total de melanina depositada na íris. A cor do olho é, portanto, um caso de poligênica (vários genes para a mesma característica). Estes genes podem dar à íris uma cor mais viva ou então várias cores diferentes (olhos castanhos esverdeados ou azuis esverdeados, por exemplo). Estes genes podem ainda explicar como é que pais de olhos azuis podem ter filhos de olhos castanhos. Neste caso, um dos pais de olhos azuis pode ter um gene para os olhos castanhos, mas por influência de outro gene, pode não se depositar melanina suficiente na íris

para mascarar o azul e isto não é explicável apenas com os genes EYCL1 e EYCL3. Por esta razão, não está totalmente certo considerar o alelo da cor azul recessivo. Alelos: Os genes alelos são segmentos de DNA (ácido desoxirribonucleico) constituídos de pares. Um deles é proveniente da mãe (óvulo) e outro do pai (espermatozoide), os quais se encontram no mesmo locus nos cromossomos homólogos. Eles são classificados em: Genes Alelos Recessivos: representados por letras minúsculas (aa, bb, vv) donde os fenótipos são expressos somente em homozigose. Genes Alelos Dominantes: representados por letras maiúsculas (AA, BB, VV) e expressos fenotipicamente em heterozigose. Quando os genes alelos são iguais denomina-se "homozigotos" e quando diferentes, "heterozigotos".

MUTANTE

Esse tipo de olho, a partir de um estudo realizado por pesquisadores do Departamento de Medicina Celular e Molecular da Universidade de Copenhagen, revelou que os olhos azuis apareceram graças a um único indivíduo que nasceu em algum local da região do Mar Negro entre 7 e 10 mil anos atrás com uma mutação genética. E esse humano único foi o responsável por disseminar a novidade para uma parcela da humanidade. De acordo com outros pesquisadores essa mutação afetou o gene OCA2, presente no genoma humano e um dos responsáveis pela produção de melanina — o pigmento que dá cor à nossa pele, cabelos e olhos. Pois segundo o geneticista, esse “acidente” genético acabou limitando a ação do OCA2, que passou a produzir uma menor quantidade de melanina apenas na íris, impedindo, dessa forma, que os olhos castanhos fossem produzidos. Então a ausência completa de melanina, como você sabe, provoca o surgimento de características albinas em humanos. No entanto, no caso dos olhos azuis, a mutação identificada não bloqueia a produção desse pigmento, apenas limita a quantidade presente na íris.

SEGMENTO ESPECÍFICO

Ao longo de várias gerações, segmentos do material genético transmitido pelos nossos ancestrais acabam sendo misturados, resultando em indivíduos com genomas compostos por diversas sequências. No entanto, alguns desses segmentos os chamados haplótipos não sofrem recombinação.

ANCESTRAL COMUM

Com mais algumas pesquisas só um olho não apresentava exatamente as mesmas alterações associadas com a mutação que é responsável pela produção dos olhos azuis. Mas essa pessoa tinha olhos azuis com uma única mancha castanha. Então alguns cientistas fizeram um levantamento concluindo que todas as pessoas de olhos azuis descendem de um mesmo ancestral comum, de quem herdaram precisamente a mesma mutação genética. E quando os primeiros humanos começaram a migrar para a Europa há milênios, eles carregaram essa característica em seus genomas e isso talvez explique a maior concentração de pessoas com olhos azuis nesse continente. Heterocromia é uma anomalia genética na qual o indivíduo possui um olho de cada cor. Isso se deve a uma alteração no gene *EYCL3* no cromossomo 15, que indica a quantidade de melanina que o olho apresentará - muita melanina gera a cor marrom, pouca a azul. Já o gene *EYCL1*, que indica a quantidade de pigmentos de gordura, é responsável pela nuance de tom, azul ou verde. Isso pode ocorrer no seguimento de uma mutação, numa célula, no início do desenvolvimento embrionário, de um gene responsável pela coloração do olho. Todas as células descendentes desta célula mutante possuem a mutação, já que o DNA é sempre copiado a cada divisão. Assim, os dois olhos não são da mesma cor se um deles for formado a partir das células descendentes da célula mutante e o outro a partir de células. Muito rara em humanos, pode ocorrer mais comumente em animais domésticos e selvagens. Apesar de não haver tratamento específico para a anomalia, pode-se usar lentes de contato para igualar as cores.

ALBINISMO OCULAR

O albinismo é uma condição genética que se caracteriza pela ausência total ou parcial de uma enzima, a tirosinase, envolvida na síntese da melanina, pigmento marrom-escuro produzido nos melanócitos, que confere cor à pele, cabelos, pelos e olhos, e funciona como agente protetor contra os raios ultravioleta do sol. Dependendo da quantidade de melanina fabricada pelo organismo, o albinismo pode ser classificado em tirosinase-negativo, quando não há produção de melanina, e tirosinase-positivo, quando a produção é pequena. O certo é que quanto menos melanina for sintetizada, maior será o risco de ocorrerem queimaduras e câncer de

pele. O albinismo é um distúrbio hereditário de caráter recessivo. Segundo estudo realizado pelo Instituto Nacional de Saúde, dos Estados Unidos, o transtorno afeta uma em cada 17 mil pessoas no mundo, sem distinção de sexo, etnia ou classe social. Para que se manifeste, os genes defeituosos precisam ser transmitidos pelo pai e pela mãe (herança autossômica recessiva), que são portadores das mutações, mas não apresentam a doença. **CONSIDERAÇÕES FINAIS** De acordo com a teoria evolucionista, com o passar de milhões de anos, a genética foi sofrendo varias transformações entre elas a coloração do olho. Quando os seres humanos colonizaram todo o globo, o olho modificou-se de acordo com a localidade, temperatura e forma de alimentação dando origem as cores de olho que conhecemos hoje em dia, as quais serão levadas hereditariamente por gerações futuras.

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

MINHA VIDA. **Albinismo, sintomas e tratamentos**. Disponível em: . Acesso em: 09/05/2017.

DIÁRIO BIOLOGIA. **Entenda como funciona a genética dos olhos**. Disponível em: . Acesso em: 03/07/2017.

SÓ BIOLOGIA. **Herança Quantitativa**. Disponível em: . Acesso em: 04/07/2017.

TEXTO 2 - Por que os olhos do príncipe George são castanhos, se os seus pais têm olhos azuis?

Impossível. Pais com olhos claros terão 100% dos filhos com olhos claros. O mesmo não ocorre se pais tiverem olhos escuros, estes podem ter filhos de olhos claros. A explicação é que para ter olho claro a pessoa deve ter o gene recessivo, expressado por aa. Pessoas com olhos castanhos ou escuros tem os genes dominantes ou dominantes/recessivos, expressados por AA ou Aa. Então no cruzamento de um pai aa com uma mãe aa não tem como aparecer um filho com os genes AA ou Aa, pois nenhum deles tem o gene dominante. Já pais de olhos escuros podem ter filhos de olhos claros apenas no caso de ambos terem genes Aa. Nesse cruzamento podem ter filhos AA, Aa e aa. Vale lembrar que se seu gene para a cor do olho for dominante AA você nunca terá um filho de olhos claros. Agora se o príncipe tem olhos castanhos e os pais olhos claros, tem alguma coisa errada ou a

cor dos olhos da criança pode mudar com o seu crescimento. Meu filho, por exemplo, nasceu com olhos azuis e agora com 14 anos tem os olhos castanhos esverdeados, possivelmente seu gene é Aa. Na atual novela das 9 da Globo o escalador de elenco errou ao colocar o ator Caio Blat como filho da Letícia Spiller e Dan Stulbach, porque ambos tem olhos claros e o filho, olho escuro. Geneticamente ele não poderia ser filho legítimo do casal.

Não existe apenas um único gene para a cor dos olhos. O que existe são vários genes que determinam a cor dos olhos de um indivíduo, embora alguns tenham mais influência do que outros.

Costumava-se pensar que a cor dos olhos era o que chamamos de traço mendeliano recessivo, mas não é bem assim. Ao contrário do que costumava ser pensado, é possível que dois pais de olhos azuis tenham um filho de olhos castanhos, embora isso não seja comum.

Vale lembrar que os genes que influenciam a cor dos olhos também influenciam a cor da pele e dos cabelos.

O modelo mendeliano recessivo de Davenport (azul recessivo, castanho dominante), que foi regra durante 100 anos, foi refutado em 2007. Por isso há muitas pessoas que utilizam as regras desse modelo para dizer que todos ou quase todos os casais com olhos azuis terão filhos com olhos azuis.

Existem dois tipos de genes, os recessivos e os dominantes, no caso os olhos azuis são genes recessivos, ou seja, são genes que tem uma certa porcentagem de chances de passar certa característica para o filho, nesse caso mesmo os pais do príncipe George tendo olhos azuis, seu filho tem uma enorme chance de nascer com os olhos castanhos já que é um gene dominante.

TEXTO 3

Os muitos genes da estatura humana

O cientista inglês Francis Galton (1822-1911), que fez notáveis contribuições para a genética, a estatística, a biometria e outras áreas do conhecimento.

Francis Galton (1822-1911) foi um brilhante polímata inglês do período vitoriano. Ele fez notáveis contribuições para a genética, a estatística, a biometria e outras áreas do conhecimento. Galton era obcecado por números. Seu lema era: “Se puder medir, meça!”

Um exemplo do seu entusiasmo pela quantificação (e também da sua personalidade iconoclástica) foi um artigo, de 1872, com o título *Estudos estatísticos sobre a eficácia das orações*. Como em todas as escolas e repartições públicas da Europa havia diariamente preces para a saúde dos soberanos, Galton propôs verificar se reis e rainhas realmente viviam mais do que seus súditos e coletou dados da média de idade atingida por homens de várias ocupações. Ele constatou que os soberanos eram os que viviam menos entre todas as classes profissionais estudadas, e concluiu, assim, que as orações não tinham eficácia.

O cientista interessou-se profundamente pelos estudos biométricos de Alphonse Bertillon (1853-1914) na França. Entre outras medidas, Bertillon havia sido o pioneiro da técnica de datiloscopia, ou seja, a caracterização e medida das impressões digitais humanas. Galton, então, classificou os tipos básicos de impressões digitais e foi instrumental na demonstração de que elas eram altamente individualizantes e permanentes, estabelecendo, assim, as bases para a utilização das mesmas em criminalística.

Galton era neto do eminente evolucionista Erasmo Darwin e, conseqüentemente, primo de Charles Darwin. Talvez inspirado pela sua própria família, ele publicou, em 1869, um livro intitulado *Gênio Hereditário*. Na obra, ele demonstra, pela primeira vez, preocupação em tentar dissecar os componentes genético e ambiental da variação humana no campo das habilidades intelectuais. Enveredando por essa linha de raciocínio, o cientista propôs que famílias com comprovado mérito intelectual deveriam ser encorajadas a ter muitos filhos e, em 1883, inventou para essa prática o termo “eugenia”, de infeliz futuro.

A variação de estatura humana apresenta uma distribuição em forma de sino, chamada de curva normal ou gaussiana.

Mas a contribuição de Galton que eu queria especialmente focalizar na coluna deste mês é a sua pesquisa sobre um dos traços humanos mais facilmente mensuráveis: a estatura. Essa é uma característica de variação contínua. Se quantificarmos a freqüência de determinadas faixas de medidas de altura, veremos uma curva em forma de sino (tecnicamente denominada curva gaussiana ou distribuição normal) em torno de uma média (ver figura).

Galton já havia estudado a genética quantitativa do tamanho de sementes de ervilha e aplicou a mesma metodologia para estudar os aspectos hereditários da estatura humana. Uma idéia particularmente brilhante foi comparar a altura dos filhos

com a média da altura dos pais, observando que os dados podiam ser sumarizados em um gráfico (ver figura).

Com a ajuda de amigos matemáticos, Galton desenvolveu nesse estudo a “análise de regressão”, uma das técnicas fundamentais da estatística. Mais tarde, Galton também esteve envolvido no desenvolvimento de outra ferramenta estatística importantíssima baseada na co-variação de duas medidas, a chamada “correlação”.

A teoria poligênica de Fisher

Gráfico publicado por Francis Galton em 1886 mostrando a relação entre a altura dos filhos e a média da altura dos pais. As análises feitas por ele foram precursoras das técnicas estatísticas de regressão e correlação.

No início do século 20, muitos estudos, inclusive os do médico inglês Archibald Garrod (1857-1936), já mencionados em uma coluna anterior, demonstraram que os princípios mendelianos aplicavam-se aos seres humanos tão bem quanto às ervilhas. Mas as variações que Mendel havia estudado em vegetais eram caracteristicamente qualitativas e quânticas (por exemplo, ervilhas lisas ou rugosas, sem estágios intermediários). Isso contrastava com os caracteres contínuos estudados pela escola biométrica galtoniana.

Criou-se, assim, um conflito paradigmático que motivou calorosos debates entre os “mendelistas” e os “biometristas” nas décadas de 1910 e 1920. A questão só foi resolvida – de maneira brilhante – pelo grande geneticista inglês Ronald Fisher (1890-1962) em 1918, com a publicação de um artigo no qual ele propôs a existência de caracteres hereditários que dependem de muitos genes, a herança poligênica. Fisher percebeu que, se postulasse que a variação de traços contínuos (como a altura) era baseada na herança de múltiplos genes, cada um com pequeno efeito aditivo, poderia conciliar uma distribuição quantitativa com os princípios mendelianos (ver figura).

A estatura humana na era genômica

A figura mostra como já é possível gerar uma distribuição em forma de sino com apenas três genes, cada um tendo um alelo com efeito aditivo para “baixa estatura” (em letra minúscula) e um alelo para “alta estatura” (em letra maiúscula). A altura humana é um exemplo perfeito de herança poligênica, onde o efeito aditivo de dezenas de genes produz uma distribuição normal.

Passaram-se 90 anos desde o importantíssimo trabalho de Fisher. Nesse ínterim, foi descoberta no DNA a base bioquímica da hereditariedade e conseguimos

ter um mapa da seqüência de todo o genoma humano. Haveria agora a possibilidade de identificarmos quais são os genes envolvidos na variação normal da estatura?

Antes de prosseguirmos, faremos uma pequena pausa para reflexões teóricas. Conhecemos diversas doenças genéticas humanas associadas com baixa estatura. Uma consulta ao termo *short stature* na bíblia do geneticista humano – o banco de dados OMIM (*Online mendelian inheritance in man*) – produz como resposta nada menos que 806 doenças e síndromes. Como esses são distúrbios mendelianos, os genes causais são de grande efeito e, conseqüentemente, não possuem as características dos genes que nos interessam aqui, que têm efeitos pequenos e aditivos. Como poderíamos descobrir quais são esses últimos? A metodologia genômica moderna nos proporciona uma estratégia.

No número de maio de 2008 do importante periódico *Nature Genetics*, foram publicados três importantes trabalhos descrevendo a descoberta de genes envolvidos na variação normal da altura humana (clique [aqui](#) para ver os resumos). O método usado nesses trabalhos foi a técnica chamada de *screening* genômico total, baseada na tipificação de centenas de milhares de variantes genômicas (polimorfismos de base única – SNPs) distribuídos de maneira espaçada no genoma humano e na estimativa da correlação entre esses resultados e um traço genético de interesse que, no caso, era a estatura. É apropriado que seja usada aqui a correlação, uma técnica estatística cujo precursor foi Francis Galton.

Um esclarecimento metodológico: nesses estudos, foi usada a técnica de microarranjos (também chamados de DNA *chips*), que permite realizar tipagens genômicas paralelas de centenas de milhares de SNPs. Essa técnica é de extraordinária eficiência, mas infelizmente os microarranjos ainda são muito dispendiosos. Nos três estudos publicados na *Nature Genetics*, foram tipados um total de 63 mil indivíduos, o que representaria um custo superior a 30 milhões de dólares só em DNA *chips*. Na realidade, os custos foram muito menores, porque os autores pediram “carona” em outros estudos de triagem genômica total que estavam sendo feitos para elucidação de doenças humanas, como o diabetes.

A soma de pequenos efeitos

Os microarranjos (DNA *chips*) permitem o estudo simultâneo de centenas de milhares de variações genéticas (SNPs) no genoma humano.

Combinados, os três estudos caracterizaram 54 SNPs cujo polimorfismo correlaciona-se com variação na altura humana. A maioria dos SNPs validados aparece em apenas um dos estudos – apenas dez deles foram validados em pelo menos dois estudos. Isso não é surpreendente, se considerarmos que cada SNP tem um efeito individual pequeno e, assim, tem uma chance minúscula de ser descoberto. De fato, a diferença de estatura gerada por cada um desses SNPs em um indivíduo homocigoto com o alelo “alto” e um homocigoto com o alelo “baixo” é de 0,4 a 0,8 cm apenas. Em conjunto, os 54 SNPs explicam menos de 10% da variação da estatura humana. Isso demonstra que há ainda muitos mais genes a serem descobertos.

Escrutinizando a vizinhança genômica desses SNPs, os autores identificaram os genes candidatos a terem influência sobre a estatura humana. Os genes identificados pertenciam aos mais diversos grupos funcionais. Não é nada surpreendente que os principais grupos fossem de genes envolvidos na matriz extracelular (incluindo cartilagem e ossos), no desenvolvimento embrionário (especialmente um subgrupo chamado de *Hedgehog*) e no controle do ciclo celular e do câncer.

Em última análise, o que podemos concluir a partir desses estudos? Primeiro, eles demonstram que, no futuro, seremos capazes de fazer a predição da estatura adulta de uma criança a partir apenas de dados de tipificação genética. Segundo, eles comprovam experimentalmente o modelo poligênico de Ronald Fisher para a altura humana.















É importante notar o amplo arco de sofisticação do nível de entendimento sobre a variação da estatura humana, que se inicia com as observações empíricas biométricas de Galton, passa pela construção de um modelo poligênico por Fisher e termina com a demonstração da arquitetura genômica do traço poligênico. Por outro lado, é uma lição de humildade verificar que, mesmo com as nossas armas moleculares mais poderosas, não conseguimos explicar mais que uma pequena porção da variação normal de uma característica humana aparentemente tão simples como a estatura.

TEXTO 4

Genética da cor dos olhos

Fonte: ebiotecnologia.org, 2016.

Cor dos olhos, formas corporais, altura, peso, cabelos e personalidade uma questão genética.

Olhos dos pais		*Cor dos olhos do filho
 + 	=	 75%  18,75%  6,25%
 + 	=	 50%  37,5%  12,5%
 + 	=	 50%  0%  50%
 + 	=	 <1%  75%  25%
 + 	=	 0%  50%  50%
 + 	=	 0%  1%  99%

*Resultados podem variar

Provavelmente você já tentou imaginar como seu filho pode parecer. Será que ele vai ser alto como o seu pai? Será que ele terá cabelo crespo como o seu? Ou será que ele vai herdar senso de humor de seu avô?

Especialistas estimam que há 60.000 a 100.000 genes em 46 cromossomos em um ser humano. Um bebê recebe 23 cromossomos da mãe e 23 do pai. Com todas as combinações possíveis dos genes, um par de pais tem o potencial para produzir 64 bilhões de crianças diferentes (8 vezes mais que a população mundial). Isso provavelmente lhe dá uma ideia de como é impossível prever exatamente o como será seu bebê.

A genética é complexa, mas com algum conhecimento você pode obter algumas informações para orientar a sua imaginação.

Como se vê, a maioria dos traços humanos são poligênicos (muitos genes agindo em conjunto). Para complicar ainda mais as coisas, em algumas características - tais como altura, peso, e especialmente de personalidade - ambiente também tem uma influência significativa sobre quais genes são expressos e que continuam a ser silenciado.

Cor dos olhos

Se houvesse apenas um par de genes envolvidos na seleção de cor dos olhos, haveria no máximo, três tons de cor dos olhos - castanhos, azuis, e talvez verdes. Mas os olhos humanos vêm em todo um espectro de diferentes tons dessas cores. Isso porque a cor dos olhos é uma característica poligênica.

A cor dos olhos é determinada pela quantidade de melanina, ou pigmento castanho, na íris olhos escuros têm grandes quantidades, azuis têm muito pouco, e por ai vai. Como diferentes genes são responsáveis por quanto pigmento castanho você herdar e onde ele aparece no olho (mais marrom ou azul pode cair no centro ou bordas externas do olho) há uma grande possibilidade para uma ampla variedade de tons. É ainda possível que dois pais de olhos azuis a ter filhos de olhos castanhos.

Por esta razão a imagem da matéria pode não se encaixar com você.

Características faciais e corporais

Certas características faciais, tais como ondulações e simetria facial (a alta sobrancelha de um lado do seu rosto, por exemplo) são acreditados ser dominante e filtrado através das gerações, já a forma de mão, forma de dedo, a forma de unha, e os traços incomuns, como o cabelo muitas vezes aparecem ao longo de gerações.

Os padrões de impressões digitais foram mostrados para funcionar nas famílias, assim como dentes tortos podem ser herdados também, porque a configuração da mandíbula e a inclinação dos dentes são geneticamente determinadas. Há até mesmo um gene específico para "dente em lacuna" que foi descoberto e é acreditado para ser dominante.

Para se ter uma idéia do quais peculiaridades e características faciais seu filho pode herdar, examine fotos de parentes mais gerações.

Se é verificado que a maioria dos membros da família têm um queixo proeminente ou um rosto redondo, estes são fortes traços susceptíveis de serem transmitidos.

Altura e peso

Para uma estimativa grosseira da altura adulta: Soma a altura dos pais em centímetros. Como é menina, subtrai o número 13. Se fosse menino somaria 13. Dividindo o resultado por dois, se chega a chamada altura alvo. Claro, a genética é imprevisível (Este indicador pode conter falhas).

Outros fatores poderosos na altura final do seu filho são nutrição e saúde, se os genes do seu bebê estão programados para 1,75 metros, ele não pode chegar lá, se sua dieta é inadequada ou se alguma outra coisa interfere com seu crescimento. Por outro lado, ele pode crescer para ser mais alto do que o esperado, como estudos têm mostrado que a melhoria da dieta tem contribuído para uma maior altura ao longo dos séculos.

Como magro ou com sobrepeso seu filho vai ser é impossível adivinhar, mas quando ambos os pais são obesos, a criança provavelmente será acima do peso também. Uma criança pode se tornar obesos por causa de seus genes, os hábitos alimentares da família, ou uma combinação de ambos os fatores.

Cor de cabelo

Em geral, o cabelo escuro é dominante sobre a luz. Mas como com a cor dos olhos, cabelo do seu bebê pode vir a ser uma bela gama de tons entre sua cor de cabelo e de seu parceiro. Depende das cores, ou pigmentos, você quer ter em seu cabelo e como eles se misturam. Pais com a cor do cabelo semelhante pode ter um bebê com um tom que é ligeiramente diferente, mas dentro da sua gama de cores.

Mas cores surpresa certamente podem aparecer a partir de pais com diferentes cores de cabelo. Isso geralmente ocorre quando um gene recessivo de cor em um dos pais vem através e se mistura com outra. Assim, um pai de cabelos negros carregando um gene recessivo para cabelo loiro pode potencialmente ter uma criança loira se que o gene se expressa e se mistura com um gene loiro do outro progenitor.

Quanto ao cabelo vermelho, que já foi considerado recessivo, acredita-se agora ser dominante sobre o loiro. Você pode até mesmo ser ruivo e não sabe disso. Seu cabelo pode ter uma tonalidade avermelhada que é mascarado por um pigmento marrom ou preto forte.

Personalidade

Especialistas dizem que não há dúvidas de que muitas tendências de personalidade - por exemplo, como ela reage ao ruído - são geneticamente adquiridas, mas os especialistas também concordam que o ambiente tem uma enorme influência sobre o comportamento. Por exemplo, uma criança pode herdar a tendência a saltar para atividades de risco (um gene "em busca de novidade" foi identificado). No entanto, a sua influência sobre ela e seu ambiente pode causar um bloqueio para ser expressa em menor grau, de uma maneira diferente.

Da mesma forma, as crianças que herdam uma aptidão musical vai florescer em um ambiente encorajador. Mas se ele não está exposto a materiais de arte ou instrumentos musicais, o talento pode ficar em "esquecimento". Felizmente, ele funciona em sentido inverso também - uma criança nascida sem essa herança genética pode ainda, através do trabalho e determinação, aprender a pintar ou desenvolver inúmeras técnicas.

Não há praticamente nenhuma característica que é inteiramente genética ou ambiental.