

# Caderno de Propostas de aulas Herança Genética



**Para Professores do Ensino Fundamental e Médio**

BGO42

Disciplina: Práticas em Genética para os Ensinos Fundamental e Médio

2021



## **Caderno de Propostas de Aulas – Herança Genética Para Professores do Ensino Fundamental e Médio**

### **AUTORES:**

Ana Cleuza de Souza Pelanda [anaspelanda@gmail.com](mailto:anaspelanda@gmail.com)

Ariane Monteiro Simm [arianemonteiro96@gmail.com](mailto:arianemonteiro96@gmail.com)

Ariele Sbardella [arielesbardella@gmail.com](mailto:arielesbardella@gmail.com)

Brenno Wendler Miranda [brenno.miranda@gmail.com](mailto:brenno.miranda@gmail.com)

Carolina Derkacz [caarolderkacz@gmail.com](mailto:caarolderkacz@gmail.com)

Fernanda Cuminesi [fernandacuminesi@gmail.com](mailto:fernandacuminesi@gmail.com)

Gisele Tatiane Soares da Veiga [giseletsv@gmail.com](mailto:giseletsv@gmail.com)

Guilherme Augusto Beghetto [guipirilo@gmail.com](mailto:guipirilo@gmail.com)

Guilherme de Almeida Torres [quitorres2201@gmail.com](mailto:quitorres2201@gmail.com)

Hyago Sarraff [hyagosdelion@gmail.com](mailto:hyagosdelion@gmail.com)

Kalana Lariane da Silva [kahhlariane@gmail.com](mailto:kahhlariane@gmail.com)

Maria Clara Arika Machado [maclaraarikimachado@gmail.com](mailto:maclaraarikimachado@gmail.com)

Mayra Luana Goossen Breda [lugoossen14@gmail.com](mailto:lugoossen14@gmail.com)

Nina Bonnemasou Peixoto [nina102004@gmail.com](mailto:nina102004@gmail.com)

Pablo Fernandes Rego Nora [pablofernandeux@gmail.com](mailto:pablofernandeux@gmail.com)

Ryu Takahashi [ryutakahashi.bio@gmail.com](mailto:ryutakahashi.bio@gmail.com)

Thalita Moraes Rote [thalitamoraaisrote@gmail.com](mailto:thalitamoraaisrote@gmail.com)

Yasmin Cristina Otto dos Santos [yasmincristina9999@gmail.com](mailto:yasmincristina9999@gmail.com)

Luciane Viater Tureck [luviater@gmail.com](mailto:luviater@gmail.com)

**DATA: Agosto/2021**

### **ORIENTADORA:**

Prof. Dra. Luciane Viater Tureck

Bióloga, doutora em Genética – [luviater@gmail.com](mailto:luviater@gmail.com)

### **TEMAS ABORDADOS:**

Genética-Herança Genética.

## **DISCIPLINAS ENVOLVIDAS:**

Biologia

## **EXTENSÃO DO MATERIAL:**

O material está no formato PDF, podendo ser aberto no software Adobe Reader e modificado no software Adobe Illustrator.

## **TIPO DE LICENÇA:**

Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional.



Você é livre para compartilhar esse material em qualquer meio ou formato e adapta-lo (remixar, transformar, construir em cima desse material, entre outros) para qualquer finalidade, inclusive comercial, desde que cite devidamente a fonte (indicando o autor, ano, fornecendo o link de onde baixou e indicando alterações feitas no material). O autor pode revogar essas liberdades se os termos não forem cumpridos ou for atribuído mau uso do material. Você poderá solicitar o envio do arquivo original da atividade através do e-mail de algum dos autores.

## **INTRODUÇÃO:**

Este material foi produzido de forma colaborativa como produto final da disciplina BG042- Práticas em Genética para os Ensinos Fundamental e Médio, ofertada ao curso de Licenciatura em Ciências Biológicas da Universidade Federal do Paraná no terceiro período de ensino remoto emergencial (ERE- 3) no ano de 2021.

O objetivo deste material é oferecer sugestões de estratégias de ensino e recursos didáticos que auxiliem o professor de biologia do ensino básico a ensinar a genética de uma forma mais interativa, ativa e divertida.

As sugestões de atividades estão estruturadas em capítulos segundo a autoria de cada grupo que compôs a turma do ERE 3 da disciplina. Todas as sugestões foram testadas, avaliadas e aprimoradas colaborativamente.



Esperamos que este material possa contribuir para a prática dos professores e estimule o interesse dos alunos do ensino médio por genética.

### **COMO CITAR ESSE MATERIAL:**

#### **Para citar o documento completo:**

Pelanda, A.C. de S.; Simm, A.M.; Sbardella, A.; Miranda, B.W.; Derkacz, C.; Cuminesi, F.; Da Veiga, G.T.S.; Beghetto, G.A.; Torres, G de A.; Sarraff, H.; Da Silva, K.L.; Machado, M.C.A.; Breda, M.L.G.; Peixoto, N.B.; Nora, P.F.R.; Takahashi, R.; Rote, T.M.; Dos Santos, Y.C.O.; Tureck, L.V. Caderno de Propostas de Aulas – Herança Genética para Professores do Ensino Fundamental e Médio, Curitiba, 2021.

#### **Para citar capítulos específicos:**

Verificar a forma de citação em cada capítulo.

## MÉTODO DE CASO - DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS GENÉTICAS

### AUTORES:

Ana Cleuza de Souza Pelanda, [anaspelanda@gmail.com](mailto:anaspelanda@gmail.com)

Ariane Monteiro Simm, [arianemonteiro96@gmail.com](mailto:arianemonteiro96@gmail.com)

Fernanda Cuminesi, [fernandacuminesi@gmail.com](mailto:fernandacuminesi@gmail.com)

Gisele Tatiane Soares da Veiga, [giseletsv@gmail.com](mailto:giseletsv@gmail.com)

Maria Clara Arika Machado, [maclaraarikimachado@gmail.com](mailto:maclaraarikimachado@gmail.com)

Luciane Viater Tureck, [lviater@gmail.com](mailto:lviater@gmail.com)

**DATA:** Agosto, 2021.

### ORIENTADORA:

Professora Doutora Luciane Viater Tureck - [lviater@gmail.com](mailto:lviater@gmail.com)

Bióloga doutora em Genética

**TEMAS ABORDADOS:** padrões de herança genética, transmissão de doenças, hereditariedade, heredogramas

**DISCIPLINAS ENVOLVIDAS:** Biologia

### EXTENSÃO DO MATERIAL:

EDITORES DE TEXTO, COMO MICROSOFT WORD

### TIPO DE LICENÇA:

Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional.



Você é livre para compartilhar esse material em qualquer meio ou formato e adaptá-lo (remixar, transformar, construir em cima desse material, entre outros) para qualquer finalidade, inclusive comercial, desde que cite devidamente a fonte (indicando o autor, ano, fornecendo o link de onde baixou e indicando alterações feitas no material). O autor pode revogar essas liberdades se os termos não forem cumpridos ou for atribuído mau uso do material.

## **DESCRIÇÃO:**

Esta proposta foi desenvolvida na disciplina de Práticas em Genética para os Ensinos Fundamental e Médio, do curso de Ciências Biológicas da Universidade Federal do Paraná, a fim de oferecer aos professores da rede básica de ensino uma alternativa metodológica para trabalhar alguns conteúdos de genética.

O estudo dos padrões de heranças genéticas muitas vezes se restringe ao campo teórico. Geralmente, por integrar conhecimento biológico e noções matemáticas e estatísticas, os alunos encontram certa dificuldade em compreender a parte genética da formação dos gametas e a transmissão das características hereditárias. Pensando em oferecer ao professor uma alternativa que estimule os alunos a serem ativos durante o processo de aprendizagem desse conteúdo, o presente material detalha uma estratégia cuja estrutura se baseia na metodologia do caso.

O Método do Caso é uma metodologia ativa de ensino proposta por Christopher Columbus Langdell, em 1870, desenvolvida na Escola de Direito da Universidade de Harvard. Esta metodologia tem como objetivo fazer com que os estudantes adquiram o papel de gestores e se posicionem diante de situações parecidas com a realidade, discutindo e apresentando soluções para casos propostos pelo professor(a) (Mattar, 2017). No presente trabalho, baseando-se em tal metodologia, buscou-se aproximar o conteúdo - padrões de herança genética ao cotidiano dos alunos através da criação de casos, os quais abordam a dinâmica das doenças: (1) Doença de Huntington e (2) Fenilcetonúria.

## **Objetivos:**

- Compreensão da segregação cromossômica e os padrões de herança genética;
- Desenvolver a capacidade de identificar doenças genéticas e seus padrões;
- Elaborar um heredograma de herança genética.

**Metodologia:** Método de Caso

### **Procedimento:**

O objetivo final desta atividade é descobrir quais doenças são apresentadas pelos pacientes fictícios, além de criar o possível heredograma de suas famílias de acordo com as descrições presentes em material disponibilizado. A dinâmica da atividade se dá em forma de níveis, nos quais os estudantes devem responder a questionamentos propostos pelo(a) professor(a), para que possam passar para o próximo estágio e adquirir novas informações. Os alunos devem receber os materiais de apoio: fichas explicativas, material para atividade de segregação de cromossomos, vídeos, laudos de exames feitos pelos pacientes fictícios e textos complementares contendo explicações acerca de heranças mendelianas e doenças genéticas. Como forma de contextualizar o conteúdo, os estudantes exercerão o papel de médicos, que devem descobrir a doença que afeta seu paciente. Para isso, eles deverão se tornar agentes ativos na busca por respostas a partir de reflexões aprofundadas sobre os assuntos do caso. Lembrando que todos os materiais escritos necessários estão disponibilizados para impressão no final deste arquivo.

Esta proposta pode ser realizada em 5 aulas de 50 minutos cada, sendo:

### **AULA 1**

- No primeiro momento os alunos deverão ser divididos em grupos de 5-8 integrantes. Em seguida, devem receber as fichas de pacientes fictícios, nas quais estão descritas as histórias de caso, citando os sintomas e dando uma ideia sobre a hereditariedade da mesma. Não serão citados os nomes das doenças, de modo a instigar os alunos (FIGURA 1 e FIGURA 2 – Apêndice 1).

FIGURA 1 - HISTÓRIA DE CASO FENILCETONÚRIA

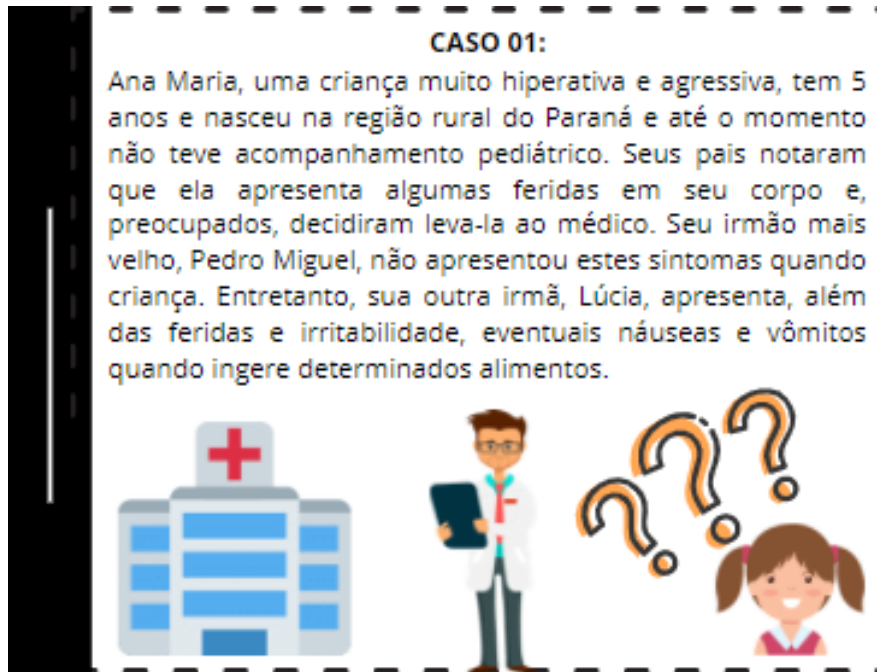
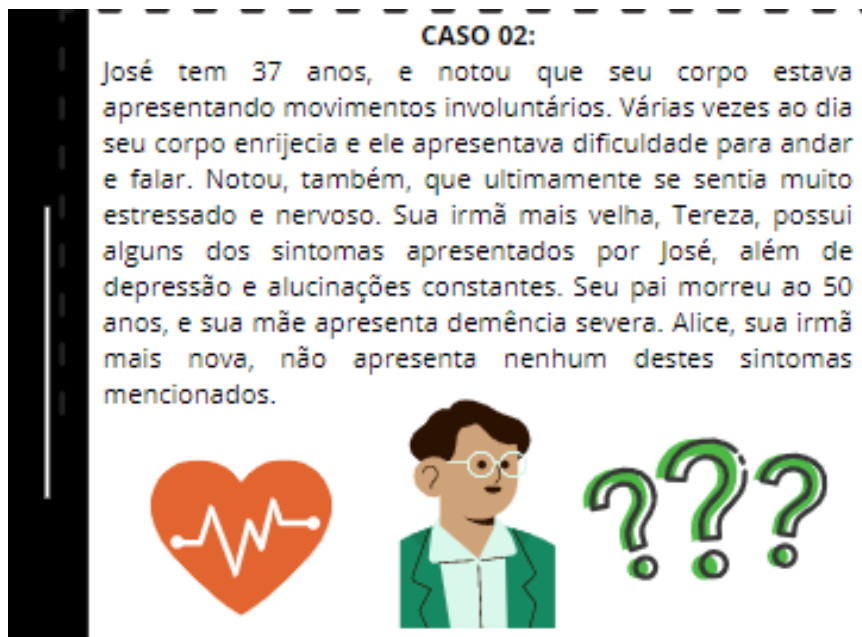


FIGURA 2 - HISTÓRIA DE CASO DOENÇA DE HUNTINGTON



- Depois que as fichas são lidas pelo grupo, o professor deve fazer os seguintes questionamentos: A partir das informações apresentadas, nota-se que pessoas da mesma família provavelmente apresentam as mesmas doenças, isso acontece por acaso? Existe alguma explicação para isso?



**O objetivo dessa etapa é que os alunos cheguem até a ideia de que essas doenças podem ser genéticas, e, portanto, elas estão segregando nessas famílias, ou seja, podem se expressar em alguns membros e não se expressar em outros. A pergunta que os estudantes devem responder nessa etapa é: Existem indícios para acreditar que essas doenças podem ser genéticas? Por que?**

## **Aula 2**

Espera-se que os alunos tenham respondido “sim” na etapa anterior, sendo assim, nessa próxima etapa eles devem investigar mais a fundo as doenças para que cheguem ao diagnóstico.

-Para isso, o professor deve entregar as fichas contendo informações sobre doenças genéticas e não genéticas (Apêndice 2), e, tendo como base a comparação entre as informações contidas nas histórias de caso e as informações contidas nas fichas, os estudantes devem selecionar as “doenças candidatas”, isto é, as que mais se encaixam na descrição das histórias de caso.

-Com base na “lista das possíveis doenças” o professor deve entregar os exames dos seus “pacientes” (Apêndice 3). Esses exames são de rotina (hemograma e exames de urina), e os alunos irão perceber que estão normais, descartando dessa forma a possibilidade de algumas doenças não genéticas que eventualmente eles possam ter elencado como candidatas.

-Descartadas as doenças não genéticas, os alunos, com base nas outras doenças selecionadas (possivelmente somente a doença certa), devem realizar uma pesquisa para obterem mais informações e descobrir qual é o exame que devem solicitar para a definição do diagnóstico.

- Para finalizar essa etapa o professor deve entregar os laudos dos exames que identificam corretamente as doenças fenilcetonúria e Doença de Huntington (Apêndice 4).

- Tendo o diagnóstico, os alunos deverão ainda, fazer um heredograma para entender se e como essa doença ocorre em outros membros da família (FIGURAS 3-5). Para isso, poderão fazer 3 perguntas direcionadas para obter os dados necessários.

FIGURA 3 - EXEMPLO DE HEREDOGRAMA DA DOENÇA DE HUNTINGTON

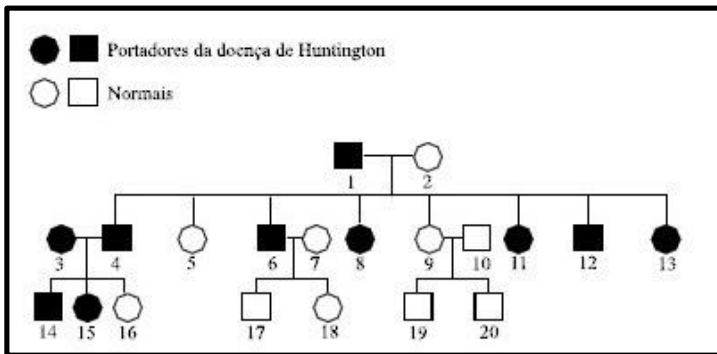


FIGURA 4 - EXEMPLO DE HEREDOGRAMA DE FENILCETONÚRIA

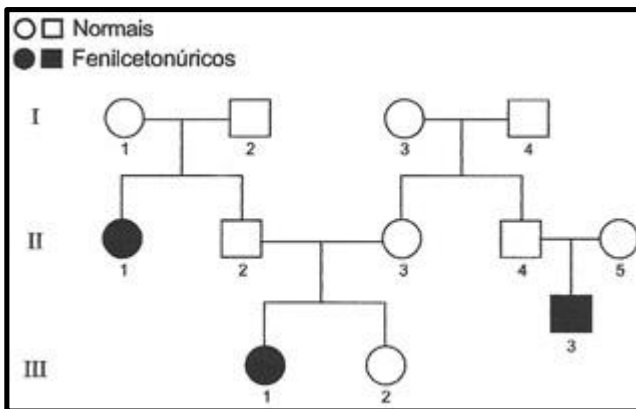
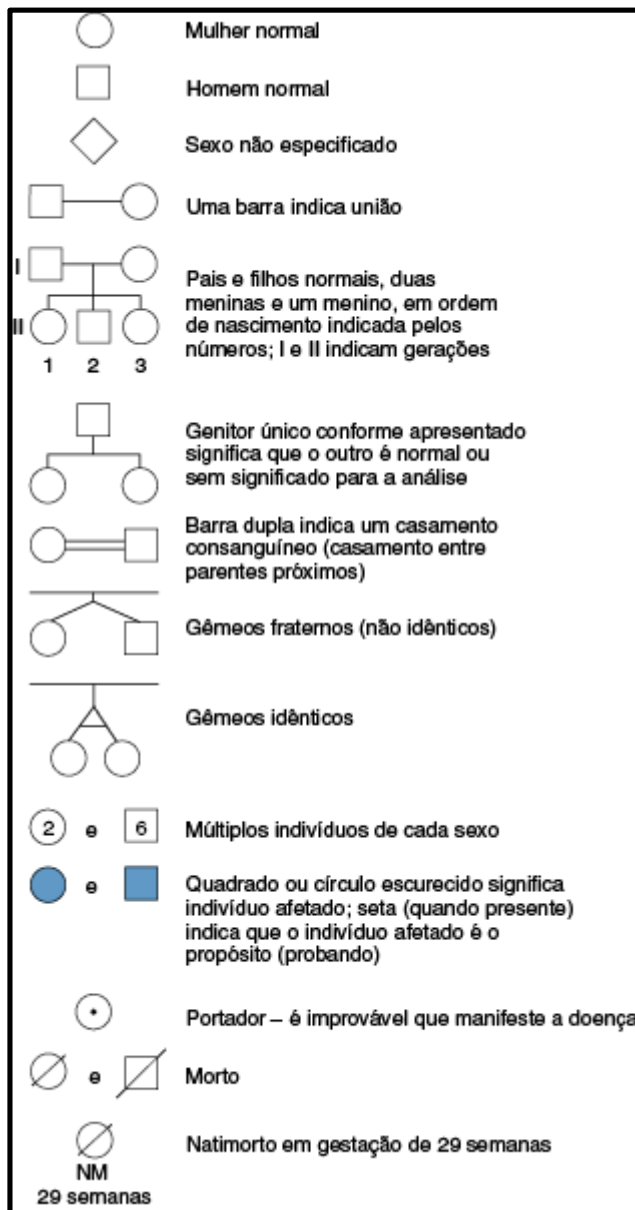


FIGURA 5 - LEGENDA DOS SÍMBOLOS UTILIZADOS NO HEREDOGRAMA



Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2008; 17:424-433. (retirado de: Jorde, Lynn B. Genética médica / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad; tradução Cecília Cerqueira Café Mendes ... [et al.]. – 5. ed. – [Reimpr.]. – Rio de Janeiro : GEN | Grupo Editorial Nacional. Publicado pelo selo Editora Guanabara Koogan Ltda., 2021.)

FIGURA 6 - EXEMPLO DE HEREDOGRAMA DA DOENÇA DE HUNTINGTON CONSIDERANDO OS PERSONAGENS DOS ESTUDOS DE CASO

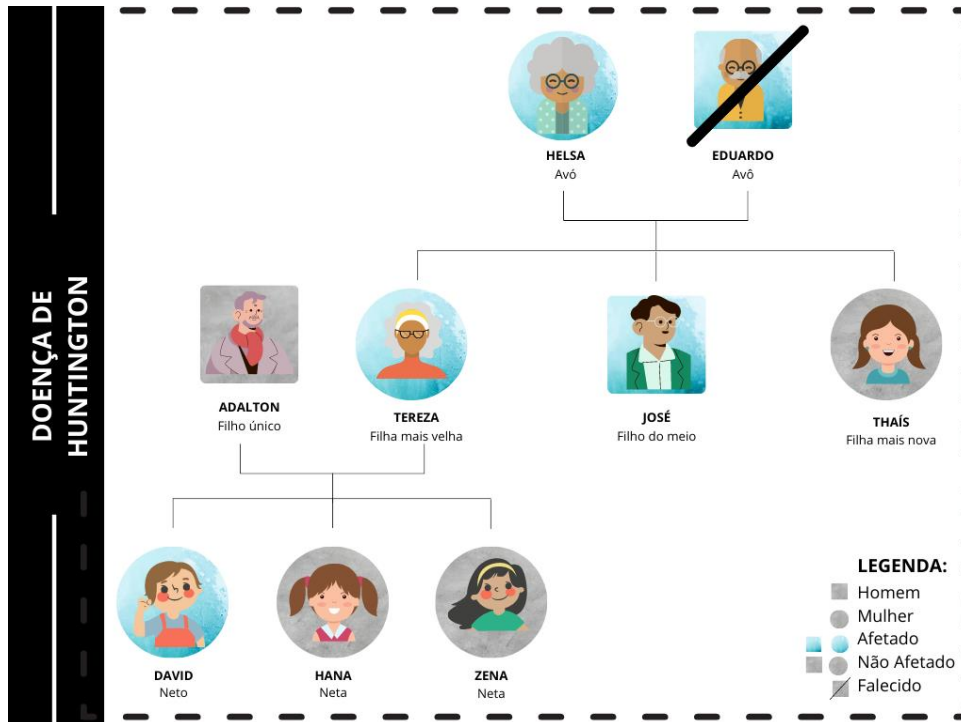
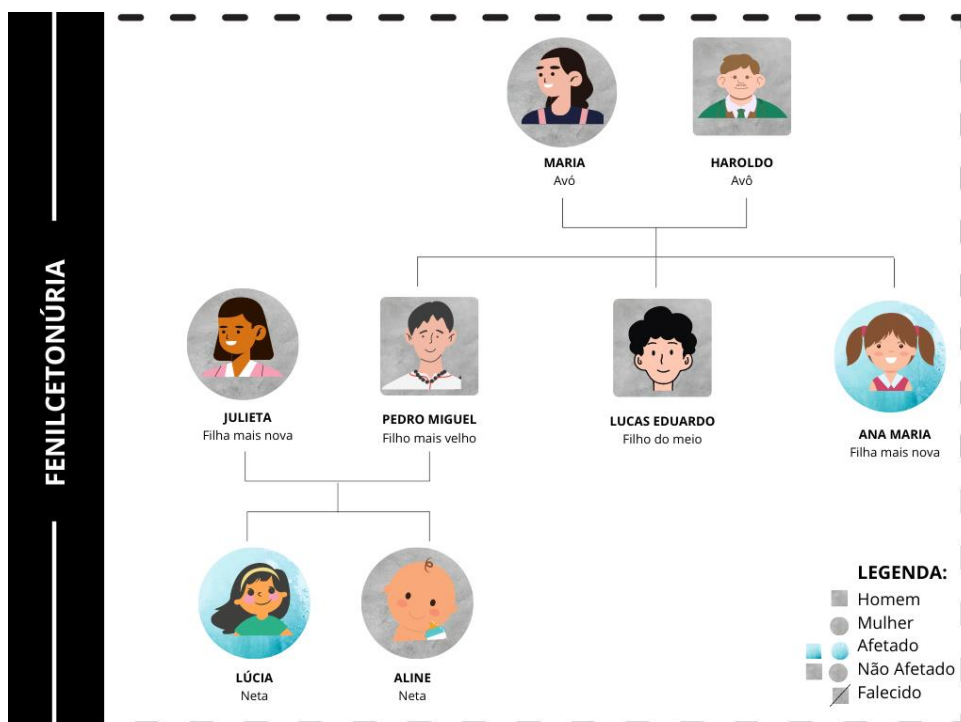


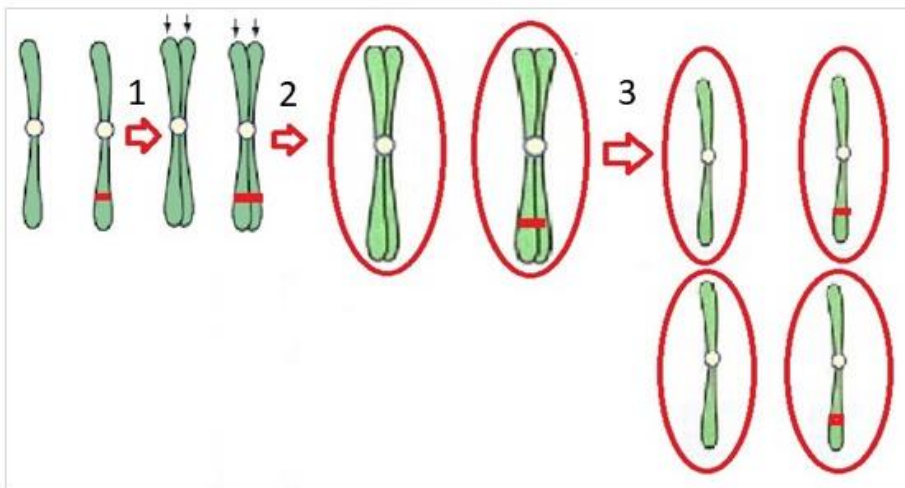
FIGURA 7 - EXEMPLO DE HEREDOGRAMA DA FENILCETONÚRIA CONSIDERANDO OS PERSONAGENS DOS ESTUDOS DE CASO



### AULA 3

-Nesta aula os alunos devem, depois de ter fechado o diagnóstico e saber quais genes estão envolvidos nas doenças, elaborar um modelo didático que represente os genes em cromossomos, e, depois, simular a segregação cromossômica a fim de identificar a chance de recorrência das doenças, considerando os genitores afetados ou só portadores da mutação causadora da doença (Figura 6). O professor deve acompanhar essa etapa e se julgar necessário esquematizar na lousa para que todos os grupos consigam atingir o objetivo da aula que é compreender como a mutação responsável pelas doenças em questão se segrega na formação dos gametas de indivíduos portadores ou afetados.

FIGURA 08 - EXEMPLO DE SEGREGAÇÃO CROMOSSÔMICA DURANTE A MEIOSE PARA A FORMAÇÃO DOS GAMETAS



Nota: O esquema representa um par de cromossomos homólogos de um indivíduo heterozigoto para as doenças em questão (gene contendo o alelo mutado está representado em vermelho). A etapa 1 corresponde a duplicação do material genético (fase S) que ocorre antes da célula entrar em divisão. A etapa 2 corresponde a separação dos cromossomos homólogos na primeira divisão da meiose. A etapa 3 corresponde a separação das cromátides irmãs na segunda divisão da meiose. É esperado que metade dos gametas de um indivíduo heterozigoto seja portador da mutação. A doença de Huntington se manifesta com a presença de um único alelo mutado (alelo dominante), portanto,

é esperado que metade dos filhos e filhas de um indivíduo afetado sejam também afetados. Já a fenilcetonúria é causada por alelos recessivos, logo, para que ela se manifeste em um indivíduo é necessário que ambos os pais sejam portadores do alelo ou afetados (extremamente raro). De um pai e uma mãe heterozigota (como representado no esquema), é esperado que  $\frac{1}{4}$  da prole seja afetada pela doença ( $0,5 \times 0,5 = 0,25\%$ ).

-Tendo por base o mesmo modelo didático dos cromossomos, os alunos podem simular outros padrões de herança, usando para isso as informações contidas nas tabelas abaixo:

TABELA 1 - HERANÇAS AUTOSSÔMICA DOMINANTE E RECESSIVA

<b>Características Principais dos Padrões de Herança Autossômica Dominante e Autossômica Recessiva</b>		
<b>CARACTERÍSTICA</b>	<b>AUTOSSÔMICA DOMINANTE</b>	<b>AUTOSSÔMICA RECESSIVA</b>
Risco de recorrência usual	75%	25%
Padrão de transmissão	Vertical, o fenótipo da doença é observado geração após geração	O fenótipo da doença pode ser observado em múltiplos irmãos, mas geralmente não é observado em gerações anteriores
Proporção de sexo	Números iguais de homens e mulheres afetados (geralmente)	Números iguais de homens e mulheres afetados (geralmente)
Outros	É possível a transmissão do gene da doença do pai para o filho	Algumas vezes se observa consanguinidade, especialmente para doenças recessivas raras

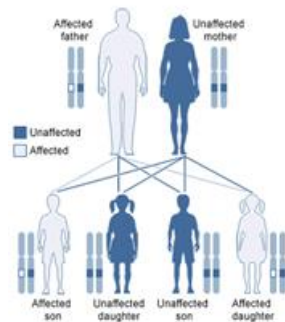
TABELA 2 - HERANÇA DOMINANTE LIGADA O X E RECESSIVA LIGADA AO CROMOSSOMO X

<b>Características Principais dos Padrões Dominantes Ligados ao X e Recessivos Ligados ao X</b>		
<b>CARACTERÍSTICA</b>	<b>DOMINANTE LIGADO AO X</b>	<b>RECESSIVO LIGADO AO X</b>
Risco de recorrência nas uniões de mulheres heterozigotas x homens normais	50% dos filhos afetados; 50% das filhas afetadas	50% dos filhos afetados; 50% das filhas portadoras heterozigotas
Risco de recorrência nas uniões de homens afetados x mulheres normais	0% dos filhos afetados; 100% das filhas afetadas	0% dos filhos afetados; 100% das filhas portadoras heterozigotas
Padrão de transmissão	Vertical; o fenótipo da doença é observado em uma geração após a outra	Algumas gerações podem não apresentar a doença, representando o padrão de transmissão pelas mulheres portadoras do gene com a mutação
Proporção em relação ao sexo	As mulheres são duas vezes mais afetadas que os homens (a menos que a doença seja fatal no sexo masculino)	Prevalência muito maior de homens afetados; mulheres homozigóticas afetadas são raras
Outros	A transmissão de homem para homem não é observada; a doença tem expressão menos grave em mulheres heterozigotas mais do que em homens afetados	A transmissão de homem para homem não é observada; algumas mulheres heterozigotas desenvolvem a doença

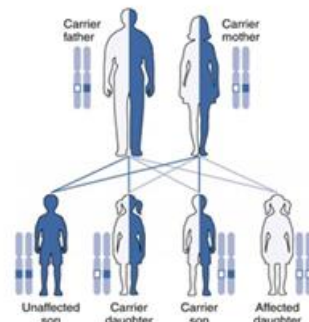
Fonte: Jorde, Lynn B. Genética médica / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad; tradução Cecília Cerqueira Café Mendes ... [et al.]. – 5. ed. – [Reimpr.]. – Rio de Janeiro : GEN | Grupo Editorial Nacional. Publicado pelo selo Editora Guanabara Koogan Ltda., 2021.

FIGURA 9 – ESQUEMAS REPRESENTANDO OS DIFERENTES PADRÕES DE HERANÇA MONOGÊNICAS.

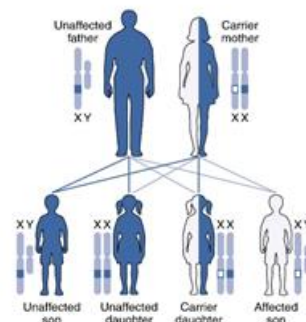
*Autossômica dominante*



*Autossômica recessiva*



*Ligada ao cromossomo X*



## AULA 4

-Depois de aplicar as atividades descritas recomenda-se que o professor ministre uma aula teórica sobre o assunto para sanar dúvidas e garantir que todos os grupos atingiram os objetivos de aprendizagem.

## AULA 5

- Por fim, em uma apresentação livre, podendo ser realizada em vídeo, esquema, slides e/ou apresentação oral, os alunos deverão apresentar o diagnóstico em que chegaram, explicar a doença e o heredograma elaborado.

- Os demais colegas poderão fazer questionamentos aos apresentadores, buscando o diálogo e a troca de informações.

## AVALIAÇÃO

A avaliação consistirá na participação em todas as etapas e na elaboração e apresentação do trabalho, na aula 5. Serão considerados alguns critérios avaliativos, como: criatividade, capricho, domínio dos conteúdos, capacidade de compreender a hereditariedade, construir e interpretar heredogramas.

## REFERÊNCIAS

MATTAR, João. Metodologias ativas para a educação presencial, blended e a distância. São Paulo: Artesanato Educacional, 2017. p. 01-77.



## APÊNDICES

Os materiais criados para a aula podem ser visualizados e baixados na pasta do [Drive](#).

### APÊNDICE 1

FIGURA 1 - HISTÓRIA DE CASO FENILCETONÚRIA

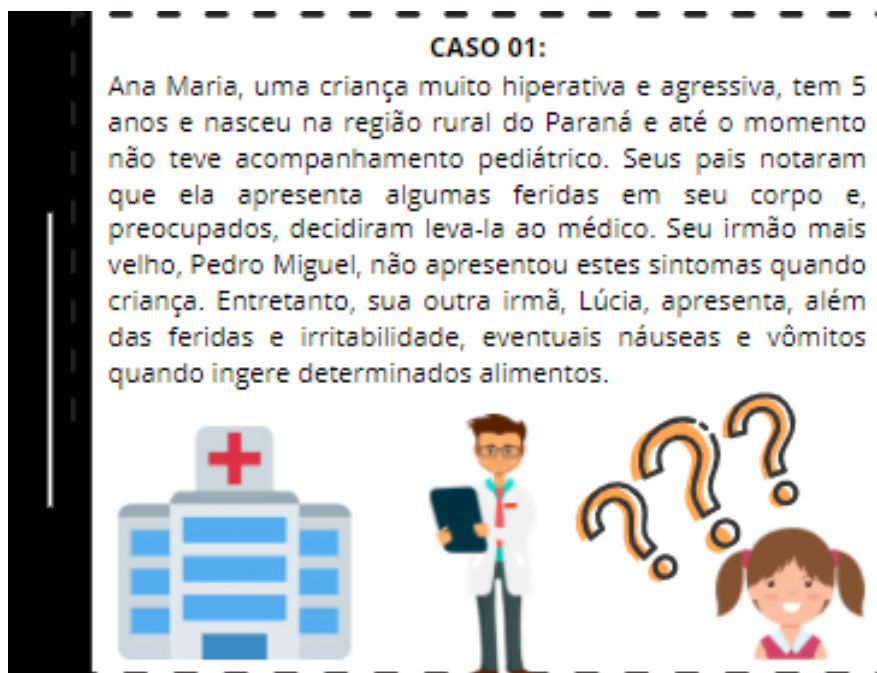



FIGURA 2 - HISTÓRIA DE CASO DOENÇA DE HUNTINGTON

**CASO 02:**

José tem 37 anos, e notou que seu corpo estava apresentando movimentos involuntários. Várias vezes ao dia seu corpo enrijecia e ele apresentava dificuldade para andar e falar. Notou, também, que ultimamente se sentia muito estressado e nervoso. Sua irmã mais velha, Tereza, possui alguns dos sintomas apresentados por José, além de depressão e alucinações constantes. Seu pai morreu ao 50 anos, e sua mãe apresenta demência severa. Alice, sua irmã mais nova, não apresenta nenhum destes sintomas mencionados.



The illustration at the bottom of the case box contains three elements: on the left, an orange heart with a white pulse line; in the center, a cartoon illustration of a man with brown hair and glasses wearing a green jacket; and on the right, three large green question marks.

## APÊNDICE 2

TABELA 1 - DOENÇAS E SÍNDROMES

Doença	Causa	Recorrência familiar	Sintomas	Diagnóstico
<b>ANEMIA FALCIFORME</b>	A anemia falciforme é causada pela alteração genética do formato da hemoglobina, sendo essa conhecida como hemoglobina S, em formato de foice.	Pelo fato da doença se expressar somente em homocigose (SS), a recorrência ocorre nas proporções: - Pais afetados (SS): 100% de chance dos filhos serem afetados (SS). - 1 dos pais afetado (SS) e 1 normal (AA): 50% de chance de ser normal (AA) e 50% de ser portador (AS). - Pais portadores (AS): 25% de chance de serem normais (AA), 50% portadores (AS) e 25% afetados (SS).	Caracterizada por uma anemia profunda, febre e falta de ar com dor nos ossos longos, abdômen e tórax.	Exame hematopatológico para identificação da forma do eritrócito; Eletroforese de hemoglobina.
<b>HEMOFILIA</b>	A hemofilia é uma doença causada por um defeito genético/mutação no cromossomo X.	Por ser uma doença causada pela presença de gene mutado no cromossomo sexual X, uma mulher XX pode manifestar a doença se possuir os seus dois cromossomos com mutação, ou pode ser apenas portadora (possuindo mutação em um dos cromossomos), mas não manifestar a doença. Já quando um homem XY possui a mutação, ele certamente irá manifestar a doença. A recorrência familiar ocorre: - Mãe portadora (X'X) e pai normal (XY): filhas meninas, têm 50% de chance de nascer portadora (assim	Caracterizada por sangramentos prolongados, que podem ser externos ou podem ocorrer sob a pele, nos músculos ou nas articulações.	Contagem de plaquetas no sangue menor que 150 mm <sup>3</sup> é considerada anormal.

		<p>como sua mãe) e filhos meninos têm 50% de chance de nascer com hemofilia;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mãe portadora (X'X) e pai afetado (X'Y): filhas meninas tem 50% de chance de nascer portadora (assim como sua mãe) e 50% de chance de ter hemofilia e filhos meninos têm 50% de chance de nascer com hemofilia;</li> <li>- Mãe afetada (X'X') e pai normal: filhas meninas serão obrigatoriamente portadoras e filhos meninos obrigatoriamente afetados;</li> <li>- Mãe normal (XX) e pai afetado (X'Y): todas as filhas meninas serão obrigatoriamente portadoras e todos os filhos meninos não herdarão a mutação.</li> </ul>		
<b>FENILCETONÚRIA</b>	<p>A fenilcetonúria é uma doença genética caracterizada pela dificuldade de metabolização do aminoácido fenilalanina. Possui padrão de herança autossômica recessiva.</p>	<p>Por ser uma doença autossômica recessiva, a recorrência ocorre nas proporções:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Pais afetados (aa): 100% de chance dos filhos serem afetados ;</li> <li>- Pais heterozigotos (Aa): 50% de chance de ser heterozigoto, 25% de chance de ser afetado e 25% de chance de ser normal.</li> </ul>	<p>Vômitos, inflamações na pele (eczema), odor característico, mais evidente na urina, microcefalia (cabeça com tamanho menor que o normal), convulsões, hipertonia muscular, hiperatividade e (agitação), atraso do</p>	<p>Teste do pezinho - Concentração de fenilalanina no sangue maior ou igual a 600 mcmol/L</p> <p>PCR do gene da fenilalanina hidroxilase (PAH) - identificação de mutações</p>

			crescimento, atraso ou regressão do desenvolvimento neuropsicomotor.	
<b>DALTONISMO</b>	O daltonismo é a ausência ou a alteração do pigmento de células fotorreceptoras causada por uma mutação genética.	<p>Por ser uma doença ligada ao cromossomo sexual X, a recorrência afeta mais homens do que mulheres, ocorrendo nas proporções:</p> <p>- Pai não afetado (<math>X^D Y</math>) e mãe portadora (<math>X^D X^d</math>): Se for menina = 50% de chance de ser não afetada (<math>X^D X^D</math>), 50% de ser portadora (<math>X^D X^d</math>). Se for menino = 50% de chance de ser não afetado (<math>X^D Y</math>), 50% de ser afetado (<math>X^d Y</math>).</p> <p>- Pai daltônico (<math>X^d Y</math>) e mãe portadora (<math>X^D X^d</math>): Se for menina = 50% de chance de ser afetada (<math>X^d X^d</math>), 50% de ser portadora (<math>X^D X^d</math>). Se for menino = 50% de chance de ser não afetado (<math>X^D Y</math>), 50% de ser afetado (<math>X^d Y</math>).</p> <p>- Pai daltônico (<math>X^d Y</math>) e mãe não portadora (<math>X^D X^D</math>): Se for menina = 50% de chance de ser portadora (<math>X^D X^d</math>). Se for menino = 100% de chance de ser não ser afetado (<math>X^D Y</math>).</p>	O indivíduo portador desse distúrbio pode apresentar uma alteração na sua percepção de algumas cores, principalmente o verde e o vermelho.	Exames oftalmológicos; anomaloscópio de Nagelan, as lãs de Holmgren e o teste de cores de Ishihara.
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE</b>	A distrofia muscular de Duchenne é causada por uma alteração	É uma doença ligada ao cromossomo sexual X, ocorrendo nas proporções: - Pai não afetado ( $X^D Y$ ) e mãe portadora ( $X^D X^d$ ): Se	Os sintomas incluem quedas frequentes, dificuldade	Doseamento no sangue de uma enzima muscular, a creatina

	<p>genética que impede que o corpo produza a proteína distrofina, que gera a fraqueza muscular.</p>	<p>for menina = 50% de chance de ser não afetada (<math>X^D X^D</math>), 50% de ser portadora (<math>X^D X^d</math>). Se for menino = 50% de chance de ser não afetado (<math>X^D Y</math>), 50% de ser afetado (<math>X^d Y</math>).</p> <p>- Pai afetado (<math>X^d Y</math>) e mãe portadora (<math>X^D X^d</math>): menina = 50% de chance de ser afetada (<math>X^d X^d</math>), 50% de ser portadora (<math>X^D X^d</math>); menino = 50% de chance de ser não afetado (<math>X^D Y</math>), 50% de ser afetado (<math>X^d Y</math>).</p> <p>- Pai afetado (<math>X^d Y</math>) e mãe não portadora (<math>X^D X^D</math>): menina = 50% de chance de ser portadora (<math>X^D X^d</math>); menino = 100% de chance de ser não afetado (<math>X^D Y</math>).</p>	<p>para se levantar ou correr, andar oscilante, panturrilhas grandes e dificuldades de aprendizagem.</p>	<p>cinase (Ck).  PCR do gene da distrofina.</p>
<p><b>DOENÇA DE HUNTINGTON</b></p>	<p>É uma doença genética relacionada a um gene com região propensa a repetições normalmente. Tal doença se manifesta a partir de mutação do gene, a qual consiste na ultrapassagem do número limite de 39 repetições da trinca de bases CAG, levando a uma perda de funcionamento adequado.</p>	<p>É uma doença autossômica dominante, ou seja, basta que um dos pais possua, para que o alelo responsável pela doença seja transmitido para a próxima geração. Alelos que possuem quantidade de repetições CAG entre 27 e 39 ocupam uma faixa intermediária, onde o indivíduo pode ou não desenvolver a doença, entretanto ainda pode transmitir para sua prole. Tal alelo é conhecido como alelo intermediário. Já alelos com mais de 39 repetições CAG são considerados alelos mutantes.</p>	<p>Alterações das funções cognitivas, que incluem alteração do humor, ansiedade, agressividade e, alterações no equilíbrio, falta de coordenação motora, lentidão anormal de movimentos, alteração da velocidade e harmonia dos movimentos oculares, apatia e mudanças de</p>	<p>Tomografia computadorizada (TC), exames de imagem por ressonância magnética (RM), PCR do gene IT15, chamado também de gene da huntingtina</p>

	<p>Isso ocorre durante a formação dos gametas, logo o paciente já nasce com essa alteração.</p>		<p>personalidade e. A doença ainda pode evoluir para grandes perdas cognitivas e desenvolver demência e atrofia de alguns núcleos cerebrais inicialmente e depois de todo o encéfalo.</p>	
<b>ALZHEIMER</b>	<p>A causa da doença de Alzheimer é complexa, ou seja, inclui fatores genéticos (alelos de risco em genes) e fatores ambientais (nível de estudo, idade, tabagismo, alimentação, prática de atividade física).</p>	<p>Por se tratar de uma doença complexa não apresenta padrões de herança definidos, porém é possível observar a “agregação familiar”, ou seja, a doença é mais frequente em famílias onde já existem indivíduos afetados que na população em geral, justamente porque em uma família os genes são compartilhados entre os indivíduos que a compõe.</p>	<p>Perda de memória e confusão são os principais sintomas.</p>	<p>Histórico familiar, Tomografia Computadorizada e Ressonância magnética</p>
<b>MENINGITE</b>	<p>Existem vários tipos causados por vírus, bactérias e fungos.</p>	<p>Não é hereditária</p>	<p>Dores de cabeça, febre, náuseas</p>	<p>Altos níveis de leucócitos no sangue Exame do líquido.</p>

<b>PANCREATITE</b>	Inflamação do pâncreas causada pela liberação de suas enzimas no interior do órgão	Não é hereditária	Vômitos, dor abdominal, febre, enjoos, perda de peso.	Altos níveis de leucócitos no sangue Alto nível da enzima lipase no sangue
--------------------	--	-------------------	---	---



## APÊNDICE 3

### HEMOGRAMAS



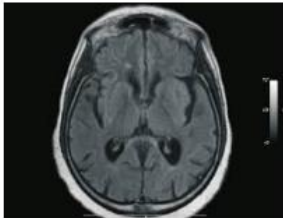
Exame: Hemograma completo			Exame: Hemograma completo		
	Resultado	Valor referencial		Resultado	Valor referencial
<b>Eritrograma</b>			<b>Eritrograma</b>		
Hemácias	4,51 tera/L	4 a 6 tera/L	Hemácias	4,49 tera/L	4 a 6 tera/L
Hematócitos	42%	41 a 51%	Hematócitos	44%	41 a 51%
Hemoglobinas	13 g/dL	14 a 18 g/dL	Hemoglobinas	9,8 g/dL	14 a 18 g/dL
VCM	93,13 fL	82 a 92 fL	VCM	66,8 fL	82 a 92 fL
HCM	28,82 pg	27 a 34 pg	HCM	21,6 pg	27 a 34 pg
Eritroblastos	0	0 a 1	Eritroblastos	0	0 a 1
<b>Leucograma</b>			<b>Leucograma</b>		
Leucócitos	7800 mm <sup>3</sup>	4500 a 10000 mm <sup>3</sup>	Leucócitos	8800 mm <sup>3</sup>	4500 a 10000 mm <sup>3</sup>
Mielócitos	0 mm <sup>3</sup>	0 mm <sup>3</sup>	Mielócitos	0 mm <sup>3</sup>	0 mm <sup>3</sup>
Metamielócitos	0 mm <sup>3</sup>	0 a 100 mm <sup>3</sup>	Metamielócitos	45 mm <sup>3</sup>	0 a 100 mm <sup>3</sup>
Bastonetes	156 mm <sup>3</sup>	45 a 500 mm <sup>3</sup>	Bastonetes	72 mm <sup>3</sup>	45 a 500 mm <sup>3</sup>
Segmentados	4368 mm <sup>3</sup>	2250 a 6000 mm <sup>3</sup>	Segmentados	3312 mm <sup>3</sup>	2250 a 6000 mm <sup>3</sup>
Eosinófilos	156 mm <sup>3</sup>	45 a 400 mm <sup>3</sup>	Eosinófilos	257 mm <sup>3</sup>	45 a 400 mm <sup>3</sup>
Basófilos	78 mm <sup>3</sup>	0 a 100 mm <sup>3</sup>	Basófilos	89 mm <sup>3</sup>	0 a 100 mm <sup>3</sup>
Linfócitos	2263 mm <sup>3</sup>	900 a 3300 mm <sup>3</sup>	Linfócitos	1253 mm <sup>3</sup>	900 a 3300 mm <sup>3</sup>
Monócitos	780 mm <sup>3</sup>	90 a 800 mm <sup>3</sup>	Monócitos	534 mm <sup>3</sup>	90 a 800 mm <sup>3</sup>
Plasmócitos	0 mm <sup>3</sup>	0 a 100 mm <sup>3</sup>	Plasmócitos	27 mm <sup>3</sup>	0 a 100 mm <sup>3</sup>
<b>Plaquetograma</b>			<b>Plaquetograma</b>		
Plaquetas	135 mm <sup>3</sup>	150 a 400 mm <sup>3</sup>	Plaquetas	305 mm <sup>3</sup>	150 a 400 mm <sup>3</sup>

### EXAMES DE URINA



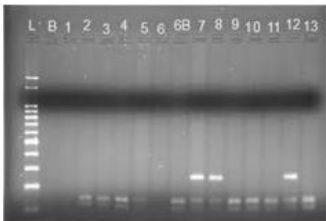
Exame de urina			Exame de urina		
	Resultado	Valor referencial		Resultado	Valor referencial
<b>Características físicas</b>			<b>Características físicas</b>		
Cor	Amarelado	Amarelo claro	Cor	Amarelado	Amarelo claro
Aspecto	Ligeiramente turvo	Límpido	Aspecto	Límpido	Límpido
Depósito	Pequeno	Nulo	Depósito	Nulo	Nulo
Densidade	1000	1010 a 1030	Densidade	1015	1010 a 1030
Reação/pH	ácida, pH 6,5	ácida, pH 5 a 6,5	Reação/pH	ácida, pH 6,0	ácida, pH 5 a 6,5
<b>Análise Química</b>			<b>Análise Química</b>		
Proteínas	Não contém	Não contém	Proteínas	Não contém	Não contém
Corpos Cetônicos	Não contém	Não contém	Corpos Cetônicos	Não contém	Não contém
Glicose	Não contém	Não contém	Glicose	Não contém	Não contém
Urobilinogênio	Não contém	Não contém	Urobilinogênio	Não contém	Não contém
Sangue - Hb	Não contém	Não contém	Sangue - Hb	Não contém	Não contém
Nitrito	Negativo	Não contém	Nitrito	Não contém	Não contém
<b>Plaquetograma</b>			<b>Plaquetograma</b>		
Hemácias	6000/mL	0 a 5000/mL	Hemácias	2000/mL	0 a 5000/mL
Leucócitos	41.000/ mL	0 a 7000/mL	Leucócitos	4000/ mL	0 a 7000/mL
Células Epiteliais	60.000/ mL	0 a 10000/mL	Células Epiteliais	5000/ mL	0 a 10000/mL
Cilindros	Ausentes	Ausentes	Cilindros	Ausentes	Ausentes
Cristais	Ausentes	Ausentes	Cristais	Ausentes	Ausentes
Bactérias	Em pequeno número	Ausentes	Bactérias	Ausentes	Ausentes
Filamentos de Mur	Ausentes	Ausentes	Filamentos de Mur	Ausentes	Ausentes

## APÊNDICE 4

### LAUDO DOENÇA DE HUNTINGTON

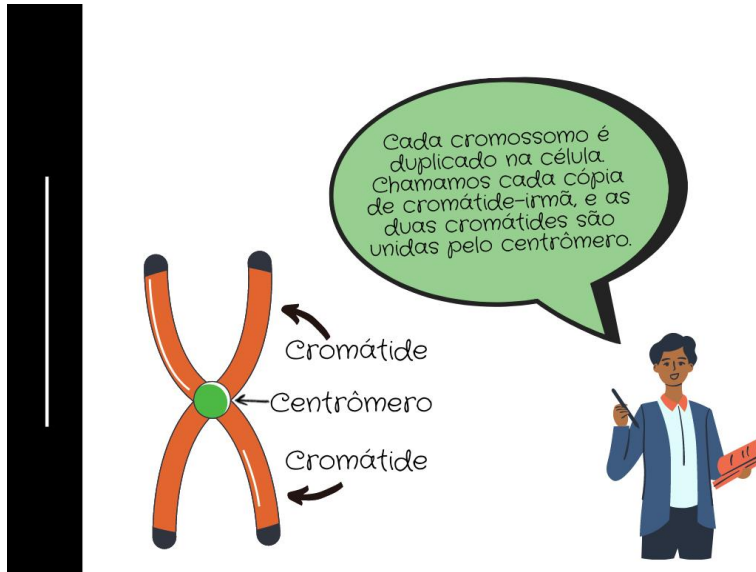
	<b>LABORATÓRIO MÉDICO MARIA MONTEIRO</b> FONE: 410000000 Endereço: Rua Pelanda Cuminesi
	<b>LAUDO DE TOMOGRAFIA</b>
<b>Paciente:</b> José Soares	
<b>Médico:</b> Aline Veiga	
<b>TÉCNICA:</b> Exames realizado a partir de cortes digitais com multidetectores. Para a detecção da doença de Huntington é possível notar as seguintes alterações:	
	
<b>IMAGEM:</b>	
	
<b>CONCLUSÃO:</b> A imagem apresenta, Atrofia do tecido nervoso Cerebral, Ganglio de Base e Ventriculo Alargado. Indicando a presença de Doença de Huntington	

### LAUDO FENILCETONÚRIA

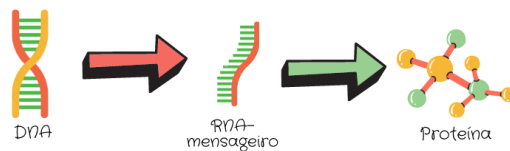
	<b>LABORATÓRIO MÉDICO MARIA MONTEIRO</b> FONE: 410000000 Endereço: Rua Pelanda Cuminesi
	<b>LAUDO DE PCR</b>
<b>Paciente:</b> Ana Maria	
<b>Médico:</b> Aline Veiga	
<b>TÉCNICA:</b> Exame de amplificação e sequenciamento de DNA Para a detecção de doenças utiliza-se amostra de sangue.	
	
<b>IMAGEM:</b>	
	
<b>CONCLUSÃO:</b> Mutações: sequenciação éxons 7,8,12 Localização cromossômica: 12q24.1. Presença de gene PAH, positivo para fenilcetonúria	

## MATERIAL DE APOIO

O material a seguir pode ser usado de apoio ao professor durante as aulas. Ele também poderá ser entregue aos alunos, contanto que as últimas duas páginas sejam omitidas.



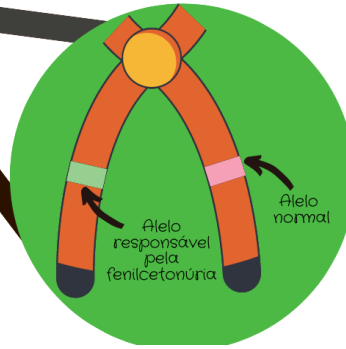
Genes são porções de DNA que carregam a informação para produzir uma proteína





Os alelos são as formas alternativas de um mesmo gene que ocupam um mesmo espaço dentro no cromossomo (chamamos esse espaço de locus gênico).

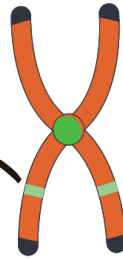
Cada cromossomo tem dois alelos, que podem ser iguais ou diferentes. Um deles vem do pai e outro da mãe.



Os alelos podem ser dominantes ou recessivos.



Característica expressa

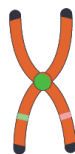


Dominantes: apenas uma cópia do alelo é necessária para expressar a característica

Recessivos: é necessário que haja duas cópias do alelo para que a característica seja expressa



AA  
homozigoto dominante



Aa  
heterozigoto

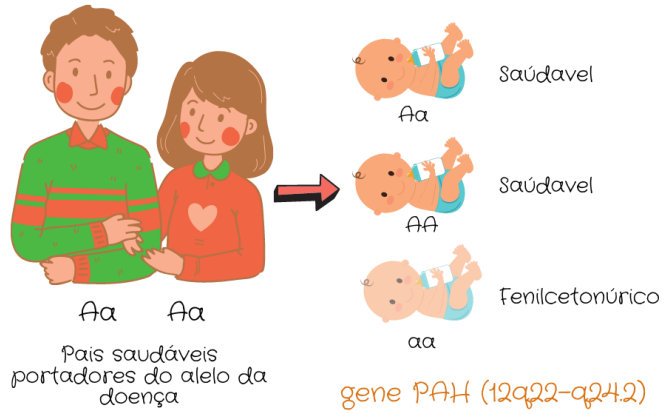


aa  
homozigoto recessivo

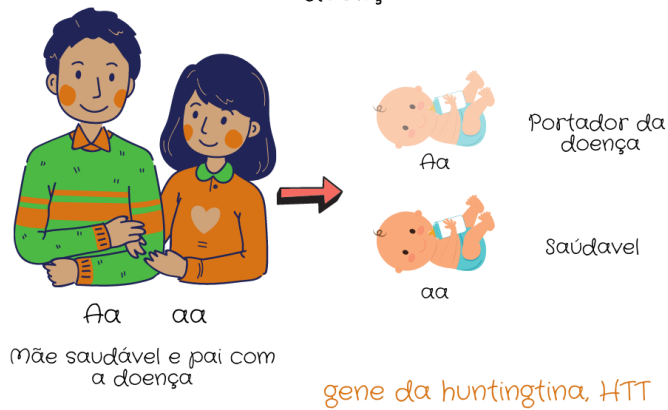
Usualmente representamos alelos com letras, sendo a minúscula a característica recessiva e maiúscula a dominante



A fenilcetonúria é uma doença recessiva, ou seja, é necessário que o pai e a mãe tenham o alelo da doença em seu material genético



Já a Doença de Huntington é dominante, sendo que é necessário que apenas um dos pais tenha a doença





## **PROPOSTA BASEADA NA METODOLOGIA DE SALA DE AULA INVERTIDA PARA O ENSINO DE HERANÇA GENÉTICA.**

### **AUTORES:**

Ariele Sbardella – [arielesbardella@gmail.com](mailto:arielesbardella@gmail.com)

Hyago Sarraff – [hyagosdelion@gmail.com](mailto:hyagosdelion@gmail.com)

Mayra Luana Goossen Breda – [lugoossen14@gmail.com](mailto:lugoossen14@gmail.com)

Nina Bonnemasou - [nina102004@gmail.com](mailto:nina102004@gmail.com)

Thalita Morais – [thalitamoraisrote@gmail.com](mailto:thalitamoraisrote@gmail.com)

Luciane Viater Tureck – [lviater@gmail.com](mailto:lviater@gmail.com)

**DATA:** Agosto, 2021.

### **ORIENTADORA:**

Professora Doutora Luciane Viater Tureck - [lviater@gmail.com](mailto:lviater@gmail.com)

Bióloga doutora em Genética.

### **TEMAS ABORDADOS:**

Hereditariedade.

Fenótipo e genótipo.

Herança monogênica.

Interações alélicas (recessividade, dominância e sobredominância);

Herança poligênica.

### **DISCIPLINAS ENVOLVIDAS:**

Biologia – Genética.

### **EXTENSÃO DO MATERIAL:**

EDITORES DE TEXTO, COMO MICROSOFT WORD

### **TIPO DE LICENÇA:**

Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional.



Você é livre para compartilhar esse material em qualquer meio ou formato e adaptá-lo (remixar, transformar, construir em cima desse material, entre outros) para qualquer finalidade, inclusive comercial, desde que cite devidamente a fonte (indicando o autor, ano, fornecendo o link de onde baixou e indicando alterações feitas no material). O autor pode revogar essas liberdades se os termos não forem cumpridos ou for atribuído mau uso do material.

### **DESCRIÇÃO:**

Esta proposta foi desenvolvida na disciplina de Práticas em Genética para os Ensinos Fundamental e Médio, do curso de Ciências Biológicas da Universidade Federal do Paraná. O principal objetivo dessa atividade ao utilizar a sala de aula invertida é propor ao estudante uma metodologia diferente da tradicional na qual o foco da aula é o professor. Nessa abordagem, o foco principal é o aluno que ao decorrer terá desenvolvido diversas habilidades como: autonomia, criatividade, colaboração, senso crítico entre outras.

Nessa metodologia, o conteúdo e as instruções são previamente recebidas e estudadas antes da próxima aula. Dessa forma, a sala de aula torna-se um ambiente para trabalhar os conteúdos já estudados, possibilitando a aplicação de outras atividades totalmente personalizadas.

Tendo em vista que o ensino de genética em geral tende a ser abstrato aos alunos, especialmente o conteúdo sobre Herança Genética, o professor trabalha as dificuldades dos alunos, em vez de fazer apresentações sobre o conteúdo (EDUCAUSE, 2012). Então, a proposta tem como objetivo integrar atividades personalizadas que sejam coerentes e que auxiliem todos presentes em sala de aula na construção do conhecimento.



## **COMO CITAR ESSE MATERIAL:**

SBARDELLA, A.; SARRAFF, H.; BREDA, M.L.G.; BONNEMASOU, N.; MORAIS, T.; TURECK, L.V. **PROPOSTA BASEADA NA METODOLOGIA DE SALA DE AULA INVERTIDA PARA O ENSINO DE HERANÇA GENÉTICA.** In Caderno de Recursos Didáticos em Genética para o Ensino Médio, Curitiba, 2021.

## **OBJETIVOS:**

- ✓ Compreender como a interação dos alelos de um gene determina as características herdáveis.
- ✓ Compreender os conceitos de genótipo e fenótipo.
- ✓ Compreender como ocorre a combinação dos alelos.
- ✓ Praticar a autonomia do estudante.
- ✓ Exercitar a empatia, o diálogo, a resolução de conflitos, a cooperação e a criatividade dentro de sala de aula.
- ✓ Estimular o uso das tecnologias digitais.

## **METODOLOGIA:**

Sala de Aula Invertida.

## **MATERIAIS E PROCEDIMENTOS:**

A proposta de sala de aula invertida surge em um momento em que as tecnologias digitais estão em evidência na educação. Esse destaque deve-se ao atual contexto que estamos vivenciando (pandemia do Coronavírus).

Apesar da proposta apresentada ser voltada para a forma presencial de ensino, ela também pode ser adaptada ao ambiente virtual de aprendizagem.

Para que esta proposta possibilite de fato a postura ativa dos estudantes é importante que o professor planeje suas ações no sentido de guiar as discussões e prepare o material disponibilizado. Diante disto, o material elaborado pretende demonstrar aos alunos de forma diferente e criativa a importância do conteúdo de Herança Genética.



## **Momento inicial**

Inicialmente, o professor deve selecionar materiais (textos, artigos, livros, vídeos, podcasts) que servirão de material de estudo para os alunos. Esses materiais devem abordar conceitos gerais de genética e as noções básicas de herança mendeliana e fenótipos complexos.

Anterior a aplicação da proposta, o professor deve explicar aos alunos o objetivo da sala de aula invertida e disponibilizar o material de apoio para que os alunos estudem o conteúdo que será necessário para a continuidade da proposta.

Ao explicar como serão as próximas aulas, cabe ao educador incentivar os estudantes a participarem das atividades e avisá-los que elas serão computadas em suas notas. Pensando que nem todos os estudantes tem o hábito de estudar em casa, sugere-se que na aula 1 o professor utilize 10-15 minutos para discutir brevemente os conteúdos e sondar a participação dos alunos.

### **Aula 1**

Nessa aula terá início a primeira dinâmica, para isso, os alunos devem se dividir em grupos de 4-5 integrantes. Em seguida, conceitos chave serão sorteados entre os grupos, são eles: fenótipo e genótipo; cromossomos genes e alelos; variabilidade genética e fenotípica; herança mendeliana; dominância e recessividade; características complexas. Após o sorteio, cada grupo deve, a partir do estudo prévio, elaborar uma paródia, teatro, jogo, vídeo, podcast, qualquer material que expresse de forma criativa o conceito sorteado. Os grupos não devem revelar aos demais qual foi o conceito sorteado. A ideia é que essa dinâmica promova a autonomia e a interação dos alunos, visando estimular as diferentes inteligências que refletirão nos diferentes tipos de entender.

### **Aula 2**

Nessa segunda aula, cada grupo deverá realizar a apresentação do tema sorteado e os demais colegas tentarão adivinhar do que se trata. Para cada adivinhação correta (vale uso de conceito e explicações) soma-se um ponto e o grupo que somar mais pontos ganha a dinâmica.

Ao final dessa etapa, os grupos devem formular perguntas pertinentes sobre os temas apresentados e entregá-las ao professor para que sejam

utilizadas na atividade avaliativa final.

### Aula 3

Nesta terceira aula, o professor pode aplicar uma segunda dinâmica intitulada de “*Dinâmica da Hereditariedade Humana*” que deverá ser realizada em grupos com no mínimo de 3 alunos ou com a turma inteira sem dividi-los.

Os materiais necessários para essa dinâmica são:

1. Giz ou Canetas coloridas para quadro, se forem realizados com a turma inteira.
2. Lápis de cor e folhas sulfite, para grupos menores.

Após a separação do material e direcionamento, os alunos terão de desenhar e/ou escrever características humanas em um papel e a partir dessas características montar uma pessoa. Essas características devem englobar aspectos físicos, fisiológicos e da personalidade.

A partir do conhecimento prévio, os alunos deverão destacar quais dessas características eles acreditam ser herdáveis. Ao final, alunos deverão apresentar para os demais grupos suas escolhas e definir qual seria o mecanismo de herança de cada uma dessas características.

Nesse momento, o professor deve instigar a discussão entre os grupos e levantar questionamentos importantes para que conceitos errados não se propaguem. Por exemplo, pode ser que um grupo destaque cor dos olhos como uma característica herdada por meio de um gene e dois alelos (Aa – característica monogênica com dominância completa do alelo que confere cor escura aos olhos). O professor pode questionar: Só existem 3 classes de cor de olhos: castanhos, azuis e verdes? Quantos tons de castanho existem? De azuis? De verdes? Será que na população não encontramos muito mais variedade que essas três classes apenas? Somente dois alelos poderiam gerar essa variedade? Nesse exemplo é importante desconstruir a ideia de herança monogênica com dominância completa para a cor de olho, que na verdade é uma característica que envolve muitos alelos de diferentes genes, sendo, portanto, uma característica poligênica.

### AValiação

Com o auxílio da plataforma *Kahoot* (<https://kahoot.com/schools/>), o



docente pode resgatar da segunda aula as

perguntas/questionamentos mais

pertinentes formuladas pelos alunos para a montagem de um quizz. A vantagem da utilização dessa ferramenta pelo professor é que as questões são autocorrigidas e ao final o professor consegue ter acesso e conhecer as maiores dificuldades dos alunos que devem ser retomadas em sala de aula. Além disso, o professor pode aplicar um questionário de autoavaliação (disponível abaixo) que ajudará o educador a receber um *feedback* sobre a percepção do aluno na aplicação da estratégia sobre aula invertida. O questionário poderá ser aplicado via *Google Forms* ou outra plataforma da preferência do professor. Porém, caso a sala de aula não disponha de recursos tecnológicos e/ou os alunos, as questões podem ser abordadas em formato impresso.

## MODELO DE QUESTIONÁRIO

**DATA:**

**SEXO:** F ( ) M ( )

**CONCEITOS:** SIM

AMV (a maioria das vezes)

PV (poucas vezes)

NÃO

NSA (não se aplica)

SOBRE AS AULAS					
	SIM	AMV	PV	NÃO	NSA
1. O professor apresentou a metodologia a ser dada em sala de aula?					
2. A metodologia aplicada facilitou meu aprendizado?					
3. O material disponibilizado previamente foi suficiente?					
4. As aulas foram mais atrativas que o modelo tradicional?					
5. O tempo disponibilizado para as dinâmicas foi suficiente?					

6. Deveriam ser empregados outros recursos durante as aulas? (Pode citar na parte discursiva).					
7. Você sentiu dificuldade em alguma das dinâmicas? (Pode citar na parte discursiva).					
8. As atividades propostas condizem com a realidade da turma?					
<b>SOBRE O PROFESSOR</b>					
9. O professor esteve presente no decorrer das atividades?	<b>SIM</b>	<b>AMV</b>	<b>PV</b>	<b>NÃO</b>	<b>NSA</b>
10. O professor soube direcionar as dúvidas/atividades?					
11. O professor teve domínio do conteúdo proposto?					
12. O professor incentivou a autonomia dos alunos?					
13. O professor ao final da dinâmica, realizou algum <i>feedback</i> ?					
14. O professor soube lidar com os alunos que não desenvolveram a proposta?					
<b>AUTO- AVALIAÇÃO DO ALUNO</b>					
	<b>SIM</b>	<b>AMV</b>	<b>PV</b>	<b>NÃO</b>	<b>NSA</b>
15. Estudei e fiz as atividades propostas pelo professor?					
16. Tive dificuldade na aplicação da metodologia proposta?					
17. O <i>kahoot</i> foi uma plataforma útil em meu aprendizado?					
18. Eu gostaria que mais componentes curriculares tivessem metodologias diferentes?					
19. Sinto que fui capaz de exercer minha autonomia e fui estimulado a expressar meu entendimento sobre o					



conteúdo?					
20. Eu gostaria que essa metodologia fosse reaplicada em sala de aula?					

FONTE: Scrib (adaptado).

### SUGESTÕES PARA MELHORIA DA AULA:

---

---

---

---

---

---

---

### REFERÊNCIAS

EDUCAUSE. **Things you should know about flipped classrooms**. 2012. Disponível em: < <http://net.educause.edu/ir/library/pdf/eli7081.pdf>>. Acesso em: 13/06/2021.

**SCRIBD**. Disponível em:<<https://pt.scribd.com/doc/53645336/QUESTIONARIO-DE-AVALIACAO-DE-DISCIPLINA-PELO-ALUNO>> Acesso em: 13/06/2021.

VALENTE, J.A. **A sala de aula invertida e a possibilidade do ensino personalizado: uma experiência com a graduação em midialogia**. Disponível em: <<https://statics-shoptime.b2w.io/sherlock/books/firstChapter/132759983.pdf>> Acesso em: 13/06/2021.

## APÊNDICES

### LISTA DE EXERCÍCIOS – 1ª LEI DE MENDEL

**1- A primeira lei de Mendel, conhecida também como princípio da segregação dos caracteres ou lei da segregação, afirma que:**

- a) cada característica é condicionada por um par de fatores que se separam na formação dos gametas.
- b) cada par de fatores segrega-se de maneira independente de outros pares durante a formação dos gametas.
- c) cada característica é condicionada por um par de fatores que permanecem unidos na formação dos gametas.
- d) cada par de fatores segrega-se de maneira conjunta com outros pares durante a formação dos gametas.
- e) cada característica é condicionada por um fator que não se separa na formação dos gametas.

**2- Para realizar seus experimentos, Mendel usou um organismo que apresenta curto tempo de geração, cultivo fácil e que gera grande número de descendentes. Que organismo foi esse?**

- a) Feijão
- b) Soja
- c) Ervilha
- d) Milho
- e) Espinafre

**3- Mendel, durante o seu experimento, realizou a polinização cruzada de plantas ditas puras, ou seja, plantas que, após sucessivas gerações, eram responsáveis por originar plantas com a mesma característica. O cruzamento entre as plantas puras de flor branca e plantas de flor púrpura deu origem às plantas da geração que ele denominou F1, as quais foram 100% púrpuras. De acordo com seus conhecimentos sobre genética e os trabalhos de Mendel, marque a alternativa que indica corretamente a proporção de flores brancas e púrpuras obtidas na geração F2:**

- a) 0% branca e 100% púrpuras
- b) 50% brancas e 50% púrpuras
- c) 25% brancas e 75% púrpuras
- d) 75% brancas e 25% púrpuras

d) 100% brancas e 0% púrpura

**4- Imagine que ratos pretos e brancos vivem em uma determinada região. Os ratos pretos apresentam essa coloração devido à presença de um alelo dominante B. A coloração branca da pelagem é determinada por um alelo recessivo b. Se um rato BB cruzar com um rato Bb, qual a probabilidade de nascerem filhotes pretos?**

- a) 0%
- b) 25%
- c) 50%
- d) 75%
- e) 100%

**5- A seguir temos uma representação do cruzamento entre plantas com vagem de cor verde e de cor amarela. De acordo com seus conhecimentos sobre a primeira lei de Mendel e análise atenta desta imagem, podemos concluir que:**

**Geração P**



**Geração F1**



**Geração F2**



Observe a figura para responder à questão.

- a) A geração F1 é formada por indivíduos homocigotos e heterocigotos.
- b) A geração parental apresenta plantas exclusivamente heterocigotas.
- c) A geração F2 apresenta plantas exclusivamente heterocigotas.
- d) Na geração F1, temos 100% das plantas com vagem de cor verde, o que indica que o alelo para a cor verde é dominante.
- e) Na geração F2, a cor amarela voltou a aparecer, o que indica que a cor verde era determinada por alelos recessivos, e a amarela, por alelos dominantes.

**6- Um pesquisador cruzou ervilhas de sementes amarelas com ervilhas de sementes verdes e obteve uma geração F1, formada exclusivamente por**

**plantas com sementes amarelas. Ao realizar o cruzamento entre indivíduos da geração F1, obteve plantas amarelas e verdes, na proporção de 3:1. Considerando A como o alelo dominante e a como o alelo recessivo, qual seria o genótipo das plantas com sementes verdes?**

- a) AA
- b) Aa
- c) aa
- d) aA
- e) Aaa

**7-O albinismo é uma herança autossômica recessiva, que se caracteriza por uma ausência ou redução da produção de melanina no organismo, o que faz com que o indivíduo apresente despigmentação da pele, pelos e olhos. Sabendo-se que se trata de uma herança recessiva, qual a chance de uma criança nascer albina se seu pai for albino e sua mãe apresentar produção normal de melanina, mas for heterozigota?**

- a) 0%
- b) 25%
- c) 50%
- d) 75%
- e) 100%

**8- Um casal, com produção de melanina normal, teve um filho albino. O casal acreditou que se tratava de um erro na maternidade e que o filho, provavelmente, havia sido trocado, pois seria impossível que pessoas com produção normal de melanina tivessem um filho com essa desordem genética. O casal está certo em suas suposições?**

- a) Sim, pois, para se ter um filho albino, obrigatoriamente, o pai ou a mãe devem ser albinos.
- b) Sim, pois, para se ter um filho albino, o pai e a mãe também devem ser albinos.
- c) Não, pois pais homozigotos recessivos podem ter um filho albino.
- d) Não, pois pais homozigotos dominantes podem ter um filho albino.
- e) Não, pois pais heterozigotos podem apresentar produção normal de melanina e o alelo para o albinismo.

**9- (Ufersa) Considere uma doença humana autossômica dominante com penetrância completa que afeta indivíduos na idade adulta. Seria correto afirmar que:**



- a) A proporção genotípica esperada para a prole afetada de um homem homocigoto dominante com a doença é de 50%.
- b) A proporção de gametas portadores do alelo para a doença que produzirá uma mulher heterocigota afetada será 100%.
- c) Um casal em que ambos são heterocigotos para o alelo que causa a doença poderá ter filhos saudáveis.
- d) Um casal em que apenas um dos cônjuges é heterocigoto para o alelo que causa a doença tem risco de 25% de ter crianças afetadas.

**10- (UFTM) Um cachorro poodle de pelo branco foi cruzado com uma fêmea poodle de pelo preto e nasceram 6 filhotes, 3 de pelo branco e 3 de pelo preto. O mesmo macho foi cruzado com outra fêmea poodle, agora de pelo branco, e nasceram 4 filhotes: 3 de pelo branco e 1 de pelo preto. Admitindo-se que essa característica fenotípica seja determinada por dois alelos de um mesmo locus, pode-se dizer que o macho é:**

- a) heterocigoto e as duas fêmeas são homocigotas.
- b) heterocigoto, assim como a fêmea branca. A fêmea preta é homocigota.
- c) heterocigoto, como a fêmea preta. A fêmea branca é homocigota.
- d) homocigoto, assim como a fêmea branca. A fêmea preta é heterocigota.
- e) homocigoto e as duas fêmeas são heterocigotas.

**11- (Fuvest) Qual a porcentagem de descendentes Aa nascidos de uma mãe Aa?**

- a) 25%
- b) 50%
- c) 75%
- d) 100%
- e) depende do pai

**12- (Mack) Um casal, em que ambos são polidactílicos, tem uma filha também polidactílica e um filho normal. A probabilidade de o casal vir a ter uma filha normal é de:**

- a) 1/4
- b) 1/16
- c) 1/8
- d) 1/12
- e) 2/3

### **Lista de exercícios – 2ª Lei de Mendel**

**1- (Acafe-SC) De acordo com as leis de Mendel, indivíduos com genótipos:**

- a) AaBb produzem gametas A, B, a e b.
- b) AaBB produzem gametas AB e aB.
- c) Aa produzem gametas AA, Aa e aa.
- d) AA produzem gametas AA.
- e) AABB produzem dois tipos de gametas.

**2- (UFC-CE) Um homem albino com sangue tipo AB casou-se com uma mulher normal também com sangue tipo AB. O casal pretende ter filhos. Qual a probabilidade de nascer uma criança albina do sexo masculino e com tipo sanguíneo AB, sabendo-se que a mãe é normal heterozigótica para albinismo?**

- a) 1/8.
- b) 1/4.
- c) 1/2.
- d) 1/12.
- e) 1/16.

**3- (UFU-MG) Em experimentos envolvendo três características independentes (tri-hibridismo), se for realizado um cruzamento entre indivíduos AaBbCc, a frequência de descendentes AABbcc será igual a:**

- a) 8/64
- b) 1/16
- c) 3/64
- d) 1/4
- e) 1/32

**4- (FUVEST-2007) Em cães labradores, dois genes, cada um com dois alelos (B/b e E/e), condicionam as três pelagens típicas da raça: preta, marrom e dourada. A pelagem dourada é condicionada pela presença do alelo recessivo e em homozigose no genótipo. Os cães portadores de pelo menos um alelo dominante E serão pretos, se tiverem pelo menos um alelo dominante B; ou marrons, se forem homozigóticos bb. O cruzamento de um macho dourado com uma fêmea marrom produziu descendentes pretos, marrons e dourados. O genótipo do macho é:**

- a) Ee BB.
- b) Ee Bb.

- c) ee bb.
- d) ee BB.
- e) ee Bb.

**5- (Unifor-2000) Em determinado animal, pelagem escura é condicionada por um alelo dominante e a clara, pelo recessivo. Cauda longa é determinada por um alelo dominante e a curta, pelo alelo recessivo. Cruzando-se indivíduos duplo-heterozigóticos com indivíduos com características recessivas, obtiveram-se:**

- a) 25% pelagem escura e cauda longa
- b) 25% pelagem escura e cauda curta
- c) 25% pelagem clara e cauda longa
- d) 25% pelagem clara e cauda curta

**Esses resultados sugerem tratar-se de um caso de:**

- a) herança quantitativa.
- b) interação gênica.
- c) segregação independente.
- d) genes em ligação completa.
- e) genes em ligação incompleta.

**6- A Segunda Lei de Mendel, também chamada de lei da segregação independente, diz que os fatores para duas ou mais características segregam-se de maneira independente, distribuindo-se para os gametas e recombinando-se ao acaso. De acordo com essa lei, podemos concluir que um indivíduo de genótipo BBCc terá gametas:**

- a) B, C e c.
- b) BB e Cc.
- c) BC e Bc.
- d) BB, BC, Bc e Cc.

**7- Um indivíduo com genótipo AabbCcDd apresenta quantos tipos diferentes de gametas?**

- a) 10.
- b) 9.
- c) 8.
- d) 7.
- e) 6



**8- (UFC-CE) Um homem albino com sangue tipo AB casou-se com uma mulher normal também com sangue tipo AB. O casal pretende ter filhos. Qual a probabilidade de nascer uma criança albina do sexo masculino e com tipo sanguíneo AB, sabendo-se que a mãe é normal heterozigótica para albinismo?**

- a)  $1/8$ .
- b)  $1/4$ .
- c)  $1/2$ .
- d)  $1/12$ .
- e)  $1/16$ .



## **O PROFESSOR APAGOU! #SOS**

### **AUTORES**

Guilherme Beghetto

Guilherme Torres

Ryu Takahashi

Luciane Viater Tureck

**DATA:** Agosto, 2021

### **ORIENTADORA:**

Professora Doutora Luciane Viater Tureck - [luviater@gmail.com](mailto:luviater@gmail.com)

Bióloga doutora em Genética

**TEMAS ABORDADOS:** Herança poligênica

**DISCIPLINAS ENVOLVIDAS:** Biologia e conhecimentos matemáticos

### **EXTENSÃO DO MATERIAL:**

EDITORES DE TEXTO, COMO MICROSOFT WORD

### **TIPO DE LICENÇA:**

Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional.

### **MATERIAIS**

- Laboratório de informática ou projetor na sala com internet
- Papéis e lápis de cor

### **DESCRIÇÃO E PROCEDIMENTOS**

Esta proposta foi desenvolvida na disciplina de Práticas em Genética para os Ensinos Fundamental e Médio, do curso de Ciências Biológicas da



Universidade Federal do Paraná, a fim de oferecer aos professores da rede básica de ensino uma alternativa metodológica para trabalhar alguns conteúdos de genética.

A atividade consiste em uma dinâmica cujo eixo central é a resolução de 3 situações problema envolvendo herança poligênica. Os alunos deverão resolver a série de problemas a fim de obterem uma senha para libertarem o/a professor(a) de Biologia do laboratório de genética. É possível realizar a atividade em ambiente virtual ou não, sendo que os problemas devem ficar contidos em “pistas” que devem ser colocadas no ambiente, e a cada problema respondido o grupo recebe um dígito da senha que libertará o professor. No ambiente virtual todos esses recursos já estão disponíveis, caso não seja possível utilizar o computador, adaptações são sugeridas no decorrer do texto.

Os alunos devem ser separados em grupos de 4 ou 5 e passarão pelos desafios juntos, exigindo trabalho em grupo e exercício de algumas competências socioemocionais como criatividade, comunicação e sociabilidade, escuta ativa e liderança.

**Para escolas com internet e/ou projetor e/ou laboratório de informática:**

Um ambiente de laboratório fictício e as pistas contendo os problemas estão disponíveis no link abaixo:

**Link para o jogo: [O PROFESSOR APAGOU](#)**

Existem 3 problemas escondidos em pistas espalhadas no laboratório: um cromossomo, um microfone, uma escova de dentes e um quadro de Mendel. Ao clicar em cada uma, problemas envolvendo genética se abrem para serem resolvidos em equipe. Assim que haja uma resposta, os alunos devem chamar o professor e caso a resposta esteja correta ou os alunos tenham desenvolvido um raciocínio interessante, eles recebem a senha para esta dica (parte dos três dígitos para liberar o professor).

Como cada grupo precisa explicar ao professor o raciocínio, e depois, haverá uma socialização das ideias, o ideal é que essa atividade aconteça em 2 ou 3 aulas. A primeira aula para a elaboração das respostas e uma segunda aula

para socialização das respostas e explicação do professor. Os alunos serão avaliados durante os trabalhos em grupo pela observação do desenvolvimento das ideias e o feedback será dado na explicação do professor. Sugere-se que, ao fim da atividade, os times vencedores recebam algum tipo de prêmio ou recompensa pelo trabalho desenvolvido (feedback positivo).

Caso o professor queira utilizar outros links, dicas e imagem de fundo para o próprio jogo, segue o tutorial em Português para criação: [https://www.youtube.com/watch?v=qGXFq69XnJM&ab\\_channel=WilianKamada](https://www.youtube.com/watch?v=qGXFq69XnJM&ab_channel=WilianKamada)

### **Para escolas sem internet e/ou projetor e/ou laboratório de informática:**

O professor deverá imprimir os problemas e para simular o laboratório, pistas e senhas, o professor poderá imprimir também uma imagem do próprio slide do link sugerido. Sugere-se que o professor prepare uma sacola ou uma caixa de sapato para simular as pistas e conter os problemas, assim, os alunos deverão abri-las para terem acesso ao problema a ser resolvido. Ao fim, caso resolvam corretamente, o professor informará ao grupo um dígito da senha.

Ainda, caso o professor não disponha do tempo necessário no cronograma, é possível utilizar somente um dos problemas para o jogo, ao invés das três propostas. Assim, os alunos resolveriam somente um dos problemas e o primeiro grupo a obter a resposta correta receberia a senha completa para acessar o prêmio da atividade.

### **PROBLEMAS:**

#### **Problema 1 - FALSO “O”**

**FONTE:** MELLO; GONÇALVES, 2020 (adaptação).

**TEMAS:** Polialelia, epistasia, sistema sanguíneo ABO, fenótipo Bombaim/”Falso O”.

Sob a recomendação de seu médico, Nádia faz um teste para descobrir seu tipo sanguíneo. O resultado é A+. Quando ela recebe esse resultado, ela se questiona sobre a aparente incompatibilidade de tipos sanguíneos entre ela e sua família. O tipo sanguíneo de seu pai é B+, e o de sua mãe, O-. Seus avós

paternos possuem sangue tipo B+ e O-, e seus avós maternos, AB- e A+. Seus avós são imigrantes indianos.

Analise o caso de Nádia, considerando o que aprenderam sobre o sistema sanguíneo ABO, e proponham pelo menos uma explicação para os resultados de exames de sangue de Nádia e de sua família. Montem o heredograma da família e façam uma pesquisa para encontrar informações sobre complexidades e variações no sistema sanguíneo ABO.

**Resolução sugerida:** o aparente O- da mãe de Nádia pode ser um caso de fenótipo Bombaim, também conhecido como “Falso O”. Trata-se de uma mutação tipicamente encontrada em populações indianas que impede a expressão da substância H, precursora dos antígenos A e B. Portanto, em testes laboratoriais, o indivíduo com essa mutação aparenta ter sangue tipo O, apesar de poder apresentar os alelos  $I^A$  e/ou  $I^B$  e passá-los para a próxima geração. Esse é um caso de epistasia.

## **Problema 2 - TROCA NA MATERNIDADE?**

**FONTE:** QUEIROZ; CABRAL, 2016 (adaptação).

**TEMAS:** Herança poligênica, características multifatoriais.

Paulo é um garoto de dezesseis anos que cursa o segundo ano do ensino médio. Em uma aula de Genética, sobre a segunda Lei de Mendel, ele foi ensinado que a cor dos olhos e da pele é determinada por herança mendeliana: o alelo que determina olhos castanhos é dominante, e o de olhos azuis, recessivo; o alelo para a pele escura é dominante, e para a pele clara, é recessivo.

Paulo é moreno com olhos castanhos, e seus pais possuem olhos azuis e cabelos e pele claras. De acordo com o que aprendeu em suas aulas, dois pais de olhos azuis não podem ter um filho de olhos castanhos. Quando Paulo leva esse questionamento aos seus pais, eles insistem que o garoto não foi adotado. Portanto, ele questiona se pode ter sido trocado por outro bebê na maternidade.

Analise o caso de Paulo, considerando o que aprenderam sobre herança mendeliana e características complexas, e proponham explicações para a aparente falta de semelhança entre Paulo e seus pais.



**Resoluções sugeridas:** O que Paulo aprendeu em sua aula de Genética é errôneo, mas um mito comum. O padrão de herança da cor dos olhos é poligênica, e da pele, herança multifatorial (influência do ambiente + poligenia). Paulo herdou de ambos os pais alelos que contribuem para olhos e pele escura, mesmo que seus pais não manifestem esses fenótipos. Além disso, no caso da cor da pele, Paulo pode ter passado mais tempo que seus pais exposto à luz do sol (fenótipo complexo – deriva da interação entre genes e fatores ambientais).

### **Problema 3 - A FAMÍLIA BATATA**

**FONTE:** BARATTA et al., 2015 (adaptação).

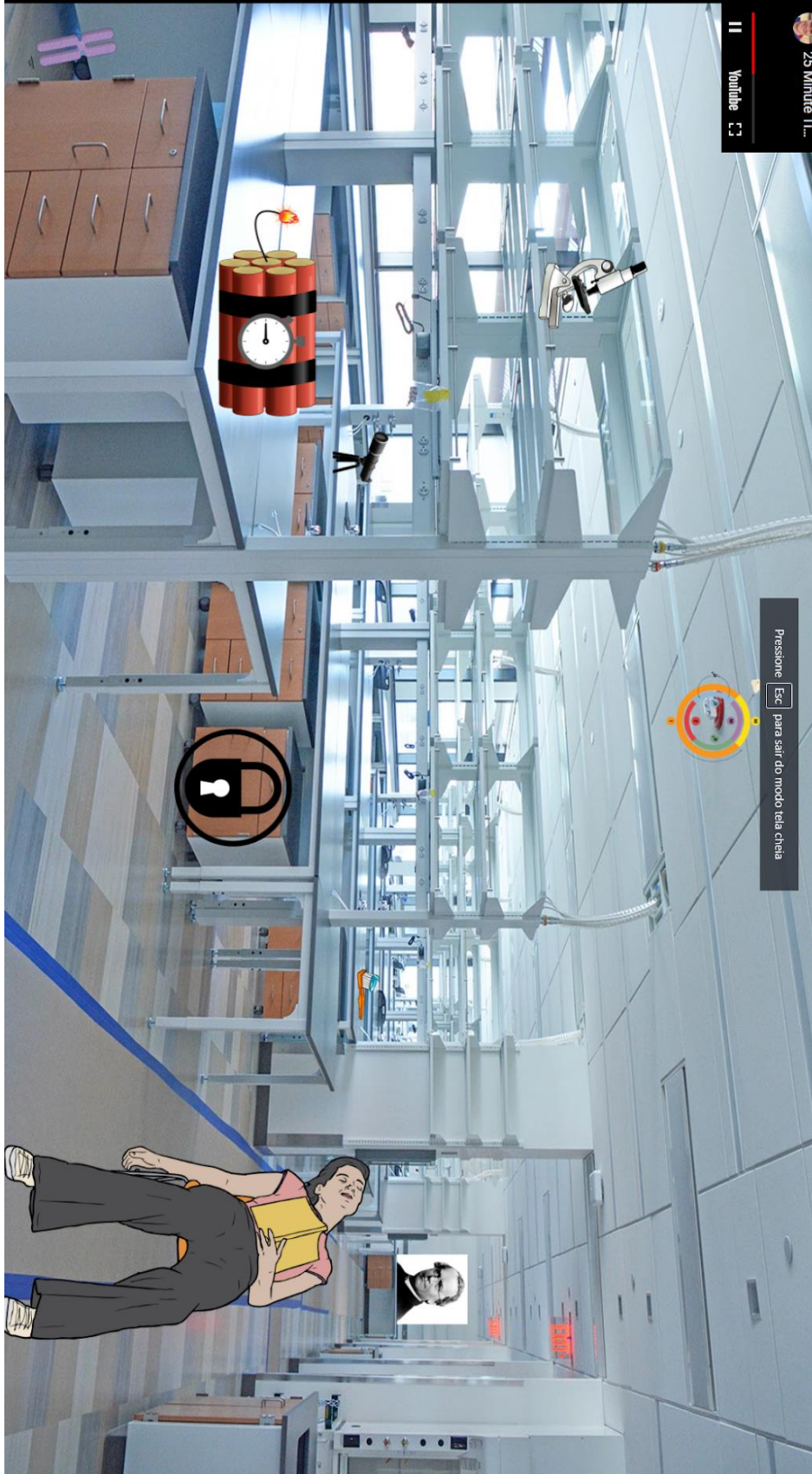
**TEMAS:** Herança poligênica.

Os alunos deverão criar o pai batata, a mãe batata e filho(s) batata. Nessa atividade, os grupos são responsáveis por representarem por meio de um desenho características fenotípicas como: tamanho das pernas, cor da língua, presença ou não de pintas no rosto, cor do cabelo, dos olhos, etc. Devem fazer a segregação dessas características na família batata, considerando que elas possuem herança poligênica e algumas vezes influência do ambiente (característica multifatorial), depois devem explicar a base genética das características segregadas na família.

Algumas questões podem ser levantadas: se existirem irmãos gêmeos, as características serão iguais? Por quê? Todos os gêmeos são idênticos? Por que alguns pares de gêmeos são idênticos e outros não, inclusive com sexos diferentes?

## APÊNDICES

### 1 – Imagem de fundo do laboratório para impressão



## 2 – Enunciado das atividades para impressão

### **Problema 1 - FALSO “O”**

**FONTE:** MELLO; GONÇALVES, 2020 (adaptação).

**TEMAS:** Polialelia, epistasia, sistema sanguíneo ABO, fenótipo Bombaim/”Falso O”.

Sob a recomendação de seu médico, Nádia faz um teste para descobrir seu tipo sanguíneo. O resultado é A+. Quando ela recebe esse resultado, ela se questiona sobre a aparente incompatibilidade de tipos sanguíneos entre ela e sua família. O tipo sanguíneo de seu pai é B+, e o de sua mãe, O-. Seus avós paternos possuem sangue tipo B+ e O-, e seus avós maternos, AB- e A+. Seus avós são imigrantes indianos.

Analise o caso de Nádia, considerando o que aprenderam sobre o sistema sanguíneo ABO, e proponham pelo menos uma explicação para os resultados de exames de sangue de Nádia e de sua família. Montem o heredograma da família e façam uma pesquisa para encontrar informações sobre complexidades e variações no sistema sanguíneo ABO.

**Resolução sugerida:** o aparente O- da mãe de Nádia pode ser um caso de fenótipo Bombaim, também conhecido como “Falso O”. Trata-se de uma mutação tipicamente encontrada em populações indianas que impede a expressão da substância H, precursora dos antígenos A e B. Portanto, em testes laboratoriais, o indivíduo com essa mutação aparenta ter sangue tipo O, apesar de poder apresentar os alelos  $I^A$  e/ou  $I^B$  e passá-los para a próxima geração. Esse é um caso de epistasia.

### **Problema 2 - TROCA NA MATERNIDADE?**

**FONTE:** QUEIROZ; CABRAL, 2016 (adaptação).

**TEMAS:** Herança poligênica, características multifatoriais.

Paulo é um garoto de dezesseis anos que cursa o segundo ano do ensino médio. Em uma aula de Genética, sobre a segunda Lei de Mendel, ele foi ensinado que a cor dos olhos e da pele é determinada por herança mendeliana: o alelo que determina olhos castanhos é dominante, e o de olhos azuis,

recessivo; o alelo para a pele escura é dominante, e para a pele clara, é recessivo.

Paulo é moreno com olhos castanhos, e seus pais possuem olhos azuis e cabelos e pele claras. De acordo com o que aprendeu em suas aulas, dois pais de olhos azuis não podem ter um filho de olhos castanhos. Quando Paulo leva esse questionamento aos seus pais, eles insistem que o garoto não foi adotado. Portanto, ele questiona se pode ter sido trocado por outro bebê na maternidade.

Analisem o caso de Paulo, considerando o que aprenderam sobre herança mendeliana e características complexas, e proponham explicações para a aparente falta de semelhança entre Paulo e seus pais.

**Resoluções sugeridas:** O que Paulo aprendeu em sua aula de Genética é errôneo, mas um mito comum. O padrão de herança da cor dos olhos é poligênica, e da pele, herança multifatorial (influência do ambiente + poligenia). Paulo herdou de ambos os pais alelos que contribuem para olhos e pele escura, mesmo que seus pais não manifestem esses fenótipos. Além disso, no caso da cor da pele, Paulo pode ter passado mais tempo que seus pais exposto à luz do sol (fenótipo complexo – deriva da interação entre genes e fatores ambientais).

### **Problema 3 - A FAMÍLIA BATATA**

**FONTE:** BARATTA et al., 2015 (adaptação).

**TEMAS:** Herança poligênica.

Os alunos deverão criar o pai batata, a mãe batata e filho(s) batata. Nessa atividade, os grupos são responsáveis por representarem por meio de um desenho características fenotípicas como: tamanho das pernas, cor da língua, presença ou não de pintas no rosto, cor do cabelo, dos olhos, etc. Devem fazer a segregação dessas características na família batata, considerando que elas possuem herança poligênica e algumas vezes influência do ambiente (característica multifatorial), depois devem explicar a base genética das características segregadas na família.

Algumas questões podem ser levantadas: se existirem irmãos gêmeos, as características serão iguais? Por quê? Todos os gêmeos são idênticos? Por que alguns pares de gêmeos são idênticos e outros não, inclusive com sexos diferentes?

---

## Artigo de notícia relacionado ao CASO BOMBAIM para impressão

6/16/2021

Sangue raro presente em apenas 11 famílias brasileiras salva bebê na Colômbia | Ceará | G1

CEARÁ

# Sangue raro presente em apenas 11 famílias brasileiras salva bebê na Colômbia

Ceará foi o primeiro estado brasileiro a fazer uma doação internacional do sangue Bombaim, raro em todo o mundo.

Por G1 CE

13/07/2017 14h48 · Atualizado há 3 anos

Um bebê de Medellín, na Colômbia, foi salvo graças a uma transfusão realizada com o sangue de um doador cearense. O sangue doado é de um tipo raro chamado "hh" ou fenótipo Bombaim. A paciente é uma menina de um ano e dois meses que apresentava sangramento digestivo grave e precisava de transfusão urgente.

A bolsa de sangue de 350 ml foi enviada na segunda-feira (10), e a transfusão ocorreu em Medellín nesta quarta (12).

O sangue raro foi identificado em um jovem cearense de 23 anos. "O primeiro passo foi entrar em contato com o doador e convidá-lo a realizar a boa ação. Quando liguei e contei sobre o caso, ele mostrou-se sensível à atitude solidária e já no dia seguinte esteve no Hemoce doando sangue", diz Nágela Lima, coordenadora da captação de doadores.

No Brasil, apenas 11 famílias possuem esse tipo de sangue, conforme a Secretaria da Saúde. De acordo com a hematologista Denise Brunetta, coordenadora do laboratório de Imuno-hematologia do Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (Hemoce), o doador cearense faz parte de uma dessas famílias. "Todo o sangue doado no Hemoce passa por um processo de análise e testes que incluem tipagem ABO e RH e pesquisa anticorpos irregulares", explica.

Muito raro, na Índia a prevalência desse fenótipo é de um a cada 10 mil e na Europa, um a cada um milhão. O fenótipo Bombaim não tem o antígeno H nas células vermelhas do sangue. Pessoas com esse tipo de sangue só podem receber doação de outras que tenham o mesmo tipo sanguíneo. Também é conhecido como "falso O", o grupo sanguíneo de Bombaim não tem nenhum antígeno ABO, nem H.

## Compatibilidade

Ser deficiente para a enzima H não causa doença, mas se uma transfusão sanguínea for necessária, pessoas com fenótipo Bombaim podem receber sangue apenas de outros doadores que também são deficientes para a enzima H.

Segundo a Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS), o Ceará é o primeiro estado brasileiro a realizar o envio internacional de sangue raro para doação.

<https://g1.globo.com/ceara/noticia/sangue-raro-presente-em- apenas-11-familias-brasileiras-salva-bebe-na-colombia.ghtml>

2/6

## REFERÊNCIAS

BARATTA, M.S.S.; CARVALHO, E.; PAIVA, W.J.M.; ANDRADE, M.A.B.S. Ferramenta Lúdica Para O Ensino De Genética - Senhor E Senhora Batata. In: XVI Semana da Educação, VI Simpósio de Pesquisa e Pós-Graduação em Educação, 2015, Londrina. **Anais...** Londrina: Faculdade de Educação - UEL, 2015. Disponível em:

<<http://www.uel.br/eventos/semanaeducacao/pages/arquivos/ANAIS/ARTIGO/SABERES%20E%20PRATICAS/FERRAMENTA%20LUDICA%20PARA%20O%20ENSINO%20DE%20GENETICA%20-%20SENHOR%20E%20SENHORA%20BATATA.pdf>>

MELLO, P.F.T.C.; GONÇALVES, P.R. Grupos sanguíneos a partir da aprendizagem baseada em problemas: elaboração e avaliação de uma proposta didática investigativa. **Revista de Ensino de Ciências e Matemática**, São Paulo: SP, v. 11, n.6, p. 918-936, out./dez. 2020. Disponível em: <<https://revistapos.cruzeirosul.edu.br/index.php/rencima/article/view/2683/1460>>

QUEIROZ, S.L.; CABRAL, P.F.O. **Estudos de Caso no Ensino de Ciências Naturais**. Art Point Gráfica e Editora, São Paulo: SP, p. 31-39. 2016. Disponível em: <[https://sites.usp.br/cdcc/wp-content/uploads/sites/512/2019/06/2016-Estudos\\_de\\_Caso.pdf](https://sites.usp.br/cdcc/wp-content/uploads/sites/512/2019/06/2016-Estudos_de_Caso.pdf)>



## **SALA DE AULA INVERTIDA E HERANÇAS MONOGÊNICAS**

### **AUTORES:**

Brenno Miranda - [breeno.miranda@gmail.com](mailto:breeno.miranda@gmail.com)

Carolina Derkacz - [caarolderkacz@gmail.com](mailto:caarolderkacz@gmail.com)

Kalana L. da Silva - [kahlariane@gmail.com](mailto:kahlariane@gmail.com)

Pablo Fernandes - [pablofernandeux@gmail.com](mailto:pablofernandeux@gmail.com)

Yasmin dos Santos - [yasmincristina9999@gmail.com](mailto:yasmincristina9999@gmail.com)

Luciane Viater Tureck – [luviater@gmail.com](mailto:luviater@gmail.com)

**DATA:** Agosto, 2021.

### **ORIENTADORA:**

Professora Doutora Luciane Viater Turek - [luviater@gmail.com](mailto:luviater@gmail.com)

Bióloga doutora em Genética.

**TEMAS ABORDADOS:** Herança mendeliana.

**DISCIPLINAS ENVOLVIDAS:** Genética

**EXTENSÃO DO MATERIAL:** Microsoft Word

### **TIPO DE LICENÇA:**

Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional.

Você é livre para compartilhar esse material em qualquer meio ou formato e adaptá-lo (remixar, transformar, construir em cima desse material, entre outros) para qualquer finalidade, inclusive comercial, desde que cite devidamente a fonte (indicando o autor, ano, fornecendo o link de onde baixou e indicando alterações feitas no material). O autor pode revogar essas liberdades se os termos não forem cumpridos ou for atribuído mau uso do material.

## DESCRIÇÃO:

A aula invertida é uma abordagem híbrida de ensino que consiste em um método de aprendizagem ativa com o propósito de inverter como os conteúdos são trabalhados em sala de aula. Dessa forma é fornecido previamente o tema da aula aos alunos para pesquisa e familiarização com o tema. Neste projeto os alunos devem compartilhar suas compreensões acerca do assunto com os colegas e o professor, promovendo a interação e ampliação do conhecimento através de um projeto final. Essa estratégia otimiza o tempo em sala de aula, pois estimula os alunos a desenvolver habilidades de aprendizagem em casa e melhora o desempenho dos estudantes, exercitando o que foi aprendido em sala de aula, por meio de atividades práticas, em laboratório, ou resolvendo problemas com o auxílio do professor (a). Além de estimular o debate, a independência do aluno em relação ao aprendizado e também a resolução de problemas.

Os alunos devem ser separados em grupos, no qual cada grupo ficará responsável por alguma condição de herança mendeliana específica, sendo estas: herança autossômica dominante, herança autossômica recessiva, herança dominante ligada ao X, herança recessiva ligada ao X e herança influenciada pelo sexo. Dessa forma, cada grupo ficará responsável pela explanação desses eventos, por que ocorrem e como ocorrem, para o restante da turma. Como forma de contextualização devem ser propostas situações-problemas relacionadas aos padrões de herança, que serão compostas por doenças monogênicas, como exemplo o roteiro presente no Anexo A. Para um estudo mais contextualizado será necessário também que pesquisem as características da doença em questão, e como a doença afeta a qualidade de vida dos indivíduos.

Com base nos temas recebidos, os grupos deverão construir modelos didáticos simples para explicar como ocorre a herança da doença que recebeu, com base no conhecimento construído no decorrer das aulas para apresentação ao final do módulo. O modelo deverá representar 4 cromossomos, sendo 2 pares de cromossomos homólogos, com 1 par representando os cromossomos relacionados com a herança selecionada para o grupo. Assim, os alunos irão entender a formação dos possíveis gametas pela pessoa portadora da doença e qual a probabilidade da característica ser transmitida para a prole.



## OBJETIVOS:

- Compreender e diferenciar genes, alelos e cromossomos;
- Entender os padrões de herança conforme a primeira lei de Mendel;
- Entender o processo da meiose e como este se relaciona com a formação de gametas.

## MATERIAIS E PROCEDIMENTOS:

As aulas e procedimentos estão representadas no quadro 1.

QUADRO 1 - Plano de ensino

Aula	Atividades	Objetivo	Avaliação
1. Estruturas e conceitos.	<p>Nesta aula devem ser discutidos e retomados os conceitos de DNA, genes, alelos e cromossomos.</p> <p>Para tornar os conceitos mais tangíveis, o professor deverá fornecer massinhas de modelar para que seja simulada a compactação do DNA por meio de histonas até a formação de um cromossomo metafásico. Para isso, um pedaço de massinha deve ser modelada até se tornar bastante comprida e fina, representando o DNA descompactado. Então os alunos deverão, aos poucos, enrolar essa estrutura em volta de massinhas de outra cor ou então de outros materiais, como miçangas por exemplo, a fim de representar a interação com as histonas. Desta forma, espera-se ilustrar o processo de compactação do DNA e a notável redução em seu</p>	<p>Retomar conceitos estruturais do DNA e cromossomo; Entender o que são genes e alelos, bem como diferenciar os dois conceitos;</p> <p>Apresentar os temas de trabalhos para os grupos.</p>	<p>A avaliação pode ser realizada pela participação dos alunos nas atividades propostas.</p>

	<p>comprimento.</p> <p>Ao final da aula devem ser distribuídos os temas relacionados ao trabalho que deverá ser apresentado na aula seguinte. Os temas devem ser acompanhados de situações problemas, de acordo com os roteiros disponíveis no Apêndice 1. A apresentação deverá conter uma explicação sobre o padrão de herança envolvido na situação problema e como este padrão de herança se relaciona com os conceitos e estruturas vistos nesta primeira aula.</p>		
<p>2. Apresentação sobre os padrões de herança.</p>	<p>Nesta aula os alunos devem apresentar aos colegas o que descobriram acerca dos padrões de herança que pesquisaram.</p> <p>O(a) professor(a) deve ser o responsável por apontar eventuais enganos e fazer apontamentos a fim de complementar o que foi apresentado.</p>	<p>Entender os diversos padrões de herança.</p>	<p>A avaliação será realizada com base nas apresentações, procurando entender as dificuldades e o empenho aplicado na realização desta.</p>
<p>3. Confecção de modelos didáticos</p>	<p>A fim de contextualizar historicamente o conteúdo que está sendo ministrado, o vídeo "How Mendel's pea plants helped us understand genetics" deve ser exibido e discutido com os alunos.</p> <p>Com base no que foi construído nas aulas anteriores, nesta aula os alunos deverão confeccionar</p>	<p>Conhecer Mendel e sua importância para a ciência;</p> <p>confeccionar um modelo didático para representar cromossomos, genes e alelos.</p>	<p>A avaliação será realizada com base na participação da produção do modelo didático.</p>

	<p>um modelo didático capaz de ilustrar quatro cromossomos, sendo dois pares de homólogos. Em um desses pares, os alelos (ou o alelo) responsável pela condição genética descrita na situação problema deve ser representado. Os modelos devem ser confeccionados com massinha de modelar e serão utilizados na próxima aula.</p> <p>Ao final da aula devem ser passadas as instruções para a aula seguinte, na qual os alunos deverão apresentar com seus modelos a situação problema fornecida na primeira aula. Para isso, devem pesquisar o processo de formação de gametas e como este se relaciona com os padrões de herança.</p>		
<p>4. Meiose e herança de caracteres</p>	<p>Os alunos devem utilizar seus modelos confeccionados para apresentar a doença e o padrão de herança que receberam. Devem ser representados os processos de formação de gametas de um indivíduo portador da doença recebida na situação problema.</p>	<p>Compreender os padrões de herança contextualizados a uma doença;</p> <p>Compreender o processo de formação de gametas.</p>	<p>A avaliação será baseada na apresentação, levando em conta a criatividade dos modelos, as dificuldades e a dedicação dos alunos.</p>

## AValiação

Pode, alternativamente ao que foi sugerido anteriormente, ser realizada uma avaliação escrita acerca do tema.



## REFERÊNCIAS

BACICH, L.; MORAN, J. (Orgs). **Metodologias Ativas para uma educação inovadora: uma abordagem teórico-prática**. Porto Alegre: Penso, 2018. p. 01-23.

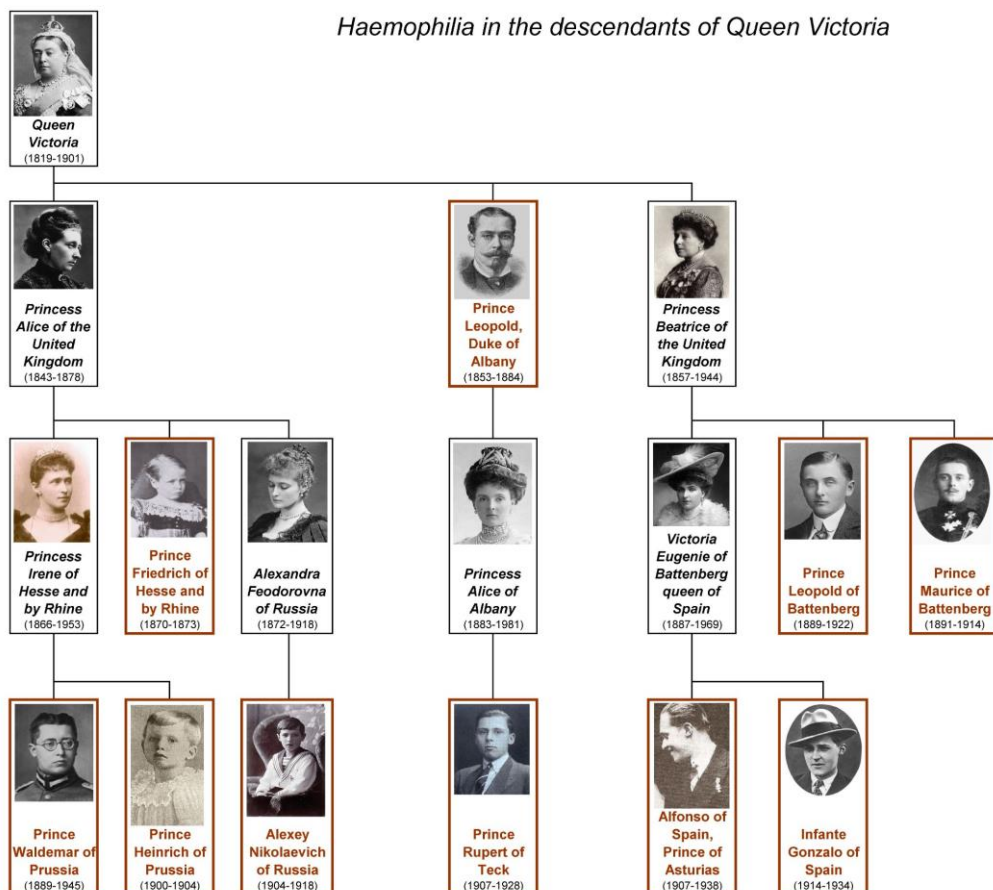
TED-ED. **How Mendel's pea plants helped us understand genetics**. *Youtube*. 12. mar. 2013. Disponível em: <<https://youtu.be/Mehz7tCxiSE>>. Acesso em: 15 jun. 2021.

## APÊNDICE 1

### Condição: Hemofilia.

A hemofilia é uma doença caracterizada pela coagulação anormal do sangue, causando sangramentos graves e inexplicáveis. Entre os séculos XIX e XX as famílias reais de países como Inglaterra, Espanha e Rússia apresentaram um grande número de hemofílicos, sendo que a doença foi passada da rainha Vitória da Inglaterra para todas as outras famílias. A figura abaixo apresenta os descendentes da rainha Vitória e em vermelho os indivíduos hemofílicos.

### ÁRVORE GENEALÓGICA DA RAINHA VICTORIA



FONTE: Research Gate.

Alice e Paulo estavam estudando para uma prova sobre padrões de herança, e ficaram intrigados com algumas curiosidades sobre a árvore genealógica da Rainha Victoria. Eles anotaram as seguinte dúvidas:

- Por que há mais indivíduos do sexo masculino com a doença?  
*(A partir dessa questão os alunos podem buscar motivos para essa situação, podendo chegar a conclusão de que é uma doença ligada ao X).*
- Por que a princesa Alice não apresentou o fenótipo da hemofilia mesmo sendo filha de um hemofílico? Por que seu filho, o príncipe Rupert, nasceu hemofílico?  
*(Aqui espera-se a relação com o processo de formação dos gametas, além de reforçar a ideia de caractere ligado ao X e o gene ser recessivo).*

Será que vocês conseguem ajudar Alice e Paulo a responderem a essas questões?

Para refletir um pouco mais:

- Apesar de não estar representado na imagem, sabe-se que haviam muitos casos de casamentos consanguíneos nas famílias reais. Este fato aumenta ou diminui o número de hemofílicos dentro das famílias? Por quê?
- Como é a qualidade de vida de uma pessoa portadora de hemofilia?

## APÊNDICE B

**Condição:** Fenilcetonúria.

Gabriela foi visitar sua mãe e conhecer seu irmão recém-nascido na maternidade. Chegando lá ficou muito preocupada pois haviam levado seu irmão para fazer um exame. Ela perguntou para a enfermeira qual exame ele estava fazendo e se havia algo de errado. A enfermeira estava muito ocupada, e apenas lhe respondeu que seu irmão estava fazendo o teste de pezinho, e que os recém-nascidos precisavam fazer nas primeiras 48 horas de vida. Gabriela continuou curiosa, mas logo seu irmão retornou do teste e ela foi segurá-lo pela primeira vez. Retornando para casa Gabriela continuou se perguntando o que era o teste do pezinho.



IMAGEM: Google (2021).

Vamos ajudar Gabriela a descobrir o que é o teste do pezinho e como a Fenilcetonúria está ligada a esse teste!

- Defina o que é o teste do pezinho e por que é tão importante ser realizado nos recém nascidos?  
*(Apesar do teste do pezinho ser capaz de identificar diversas doenças, nesse caso vamos focar na doença fenilcetonúria).*
- Uma das doenças identificadas pelo teste do pezinho é a fenilcetonúria. Quais os sintomas dessa doença?

- A fenilcetonúria é causada por uma variedade de mutações no gene *PAH* codificador da enzima fenilalanina hidroxilase. Explique de que forma essas mutações podem levar ao desenvolvimento dos sintomas da fenilcetonúria.

*(diversas mutações são descritas como responsáveis por causar a fenilcetonúria. Essas mutações alteram a sequência do gene ou de suas regiões reguladoras, isso faz com que o organismo não produza ou produza muito pouca proteína funcional (no caso a fenilalanina hidroxilase). Nós ingerimos fenilalanina naturalmente na dieta, mas ela precisa ser degradada devido a sua toxicidade. Indivíduos que não possuem a enzima responsável pela degradação da fenilalanina (fenilalanina hidroxilase ) acumulam esse composto no sangue e no cérebro, o que causa os sintomas descritos).*

- A fenilcetonúria afeta igualmente meninos e meninas e pode pular gerações. Explique qual é o padrão de herança envolvido.  
*(A fenilcetonúria é uma condição autossômica recessiva).*
- Como é o tratamento para essa doença?



## APÊNDICE C

### **Condição:** Acondroplasia

Paulo estava assistindo a série *Game of Thrones* e resolveu procurar se o personagem Tyrion Lannister interpretado pelo ator Peter Dinklage realmente é uma pessoa com nanismo ou se era um efeito visual utilizado na série.



IMAGEM: Google (2021).

Em uma busca na internet descobriu que o ator nasceu com acondroplasia. Paulo desconhece essa condição, então foi buscar algumas respostas para as seguintes questões:

- Como e por que essa condição ocorre?  
*(Espera-se que os estudantes consigam relacionar a doença com o fato de ser herdada de maneira autossômica dominante).*
- Os pais necessariamente precisam ser portadores de acondroplasia para passar a doença para os filhos?
- Existe tratamento para essa condição?
- Como é a qualidade de vida de uma pessoa com nanismo?

## APÊNDICE D

**Condição:** Hipertricose generalizada.

A Hipertricose é uma condição conhecida pela presença excessiva de longos pêlos em praticamente todo o corpo, com exceção das palmas das mãos e pés.



IMAGEM: Google (2021).

A curiosidade de Miguel e Rafael foi despertada enquanto estavam lendo algumas notícias de recordes mundiais e se depararam com a imagem de Petrus González, conhecido também como o “homem do bosque”, o primeiro registro de uma pessoa com o corpo praticamente coberto de pelos, nascido no ano de 1537. Registros apontam que quatro de seus filhos também possuíam esta condição. Boatos dizem que a história de Petrus e sua esposa Catarina inspirou parte da história conhecida hoje em dia como “*A bela e a Fera*” .

Ajude os meninos a descobrir como essa condição ocorre e é passada de pais para filhos.

- Como e por que essa condição ocorre?



- Por que homens afetados, casados com mulheres normais, possuem filhos normais e filhas afetadas?  
*(Espera-se que os alunos consigam associar a doença ao cromossomo X, já que é uma herança dominante ligada ao X).*
- Existe tratamento para esta condição?
- Como é a qualidade de vida de uma pessoa com Hipertricosose generalizada?

## APÊNDICE E

### Condição: Calvície

A Calvície é caracterizada por ser uma doença onde ocorre a perda de cabelos gradualmente e pode afetar tanto homens quanto mulheres.



IMAGEM: Google (2021).

Mariana sempre teve cabelos longos e lisos, porém ao longo dos anos ela percebeu que seu irmão começou a perder os cabelos com a mesma idade de seu pai. Como ambos os pais têm calvície, Mariana começou a se preocupar que pudesse apresentar a doença assim como seus familiares. Ajude Mariana a saber mais sobre a Calvície, e se ela pode ter a possibilidade de apresentar a condição futuramente:

- Se ambos os sexos podem apresentar a calvície, defina como essa condição é herdada.

*(Espera-se que os alunos consigam compreender que ambos os sexos expressam a doença, porém de maneiras diferentes sendo influenciada pelo sexo: nos homens a calvície é dominante e nas mulheres ela é recessiva).*



- Qual a probabilidade de Mariana apresentar a cálvice futuramente, sabendo que sua mãe possui fenótipo  $XcXc$  (homozigoto recessivo) e seu pai  $XcY/$  ou  $cc$  e  $Cc$ ?
- Existe tratamento para esta doença? Se sim, quais são?