

“MUTA-AÇÃO”: A PROPOSTA DE UM JOGO LÚDICO SOBRE MUTAÇÕES E SÍNDROMES GENÉTICAS NAS DISCIPLINAS DE BIOLOGIA MOLECULAR E GENÉTICA CLÁSSICA

Tiago Maretti Gonçalves 

Universidade Federal De Alfenas,
Campus Alfenas
tiagobio1@hotmail.com

Marines Marli Gnich Karasawa 

Universidade Estadual Paulista,
Campus Botucatu
mgniechk@yahoo.com.br

Resumo

No ensino superior, o professor é confrontado com o desafio de tornar o conteúdo cada vez mais prazeroso e facilmente compreendido pelos alunos, no entanto, em disciplinas como Genética e Biologia Molecular existe a presença de assuntos complexos e abstratos podendo ser um grande desafio para a efetiva assimilação do conhecimento. Desta forma, o objetivo de nosso trabalho é propor um jogo lúdico para facilitar a aprendizagem dos estudantes nos temas de mutações e síndromes genéticas em cursos da área de Biológicas. O jogo é constituído por uma gama de diferentes perguntas ao qual o professor se torna o mediador do conhecimento fazendo com que os alunos possam apropriar de forma mais efetiva o conteúdo aprendido em aulas teóricas. Assim, espera-se que com este trabalho que o ensino de genética possa ser melhor aceito pelos alunos tornando a busca do saber uma tarefa dinâmica e prazerosa.

Palavras-chave: Metodologias de ensino; genética; jogos educacionais.

“MUTA-AÇÃO”: THE PROPOSAL OF A LUDIC GAME ON GENETIC MUTATIONS AND SYNDROMES IN THE DISCIPLINES OF MOLECULAR BIOLOGY AND CLASSICAL GENETICS

Abstract

The first permanent molars are considered dental elements of extreme importance for the stomatognathic system. The occlusal anatomy, coupled with poor oral hygiene, result in high rates of dental caries. The objective of this study was to evaluate index of the dental caries in the first permanent molars of children assisted in a social project in Cascavel - PR. The condition of the first permanent molars of 547 children and adolescents aged 6 to 14 years, attended in a social project, in the city of Cascavel-PR, was evaluated. For this study, the caries index, the DMF index (decayed, lost and filled per tooth) was applied between 2013 and 2017. It was observed in the results a rate of caries rate of 18,13%, 0,28% lost, 6,34% obturated, and a DMF index of 0,96. The male gender presented the highest indices for the caries component (18,23%), the missing and obturated components presented the highest values, being 0,56% and 9,25%, respectively. Only 23,40% of the teeth had DMF equal to 0. The element that presented the highest DMF was the first lower left permanent molar (0,29). It was concluded that element 36 presented the highest mean DMF. The male sex had a higher prevalence of caries in the evaluated elements. In contrast, in the female sex, there was a predominance of the lost and obturated component.

Keywords: DMF Index; dental caries; molar.

1. INTRODUÇÃO

O DNA é uma molécula altamente estável e elegante que se replica com incrível precisão, mas mudanças na sua estrutura e erros de replicação podem ocorrer. Definida como uma alteração herdada na informação genética, uma mutação pode ser encarada tanto como o suporte na diversidade da vida quanto a causa de grande sofrimento (PIERCE, 2016).

As mutações derivam de danos impostos por agentes químicos, físicos ou biológicos ou de alterações espontâneas das bases de nucleotídeos de DNA. Esse dano pode ocorrer em qualquer tipo de célula, somática ou gamética. No caso de mutações somáticas elas serão transmitidas apenas por mitose para as células filhas, enquanto as mutações nas células gaméticas serão transmitidas a gerações futuras através dos gametas (SANDERS; BOWMAN, 2014). Uma exceção é dada para os vegetais que são capazes de transmitir mutações somáticas a futuras gerações através da clonagem de diferentes partes do tecido somático e também através da formação de sementes por embrião adventícia, um tipo de apomixia (GNIECH KARASAWA et al., 2009; GNIECH KARASAWA et al., 2015).

As mutações podem ser classificadas em gênicas e cromossômicas. Mutações gênicas são aquelas que afetam um único gene, enquanto as mutações cromossômicas podem afetar o número e a estrutura dos cromossomos (PIERCE, 2016). Mutações cromossômicas

podem ser detectadas por exame microscópico, às vezes por análise genética e às vezes por ambos. (GRIFFITHS et al., 2016), enquanto as mutações gênicas só podem ser detectadas através de comparação de sequências entre diferentes organismos. A frequência das mutações costuma ser baixa e de ocorrência bastante rara na natureza. Em procariotos, por exemplo, a frequência varia de 10^{-8} a 10^{-10} , enquanto nos eucariotos 10^{-5} a 10^{-6} .

Nas tabelas 1 e 2, estão elencados os diferentes tipos de mutações gênicas e cromossômicas, bem como, suas principais características.

Segundo Snustad e Simmons (2008), as mutações produzem variabilidade genética auxiliando na adaptação dos organismos frente a mudanças ambientais o que é muito importantes para a evolução. Por outro lado, mutações no material genético (DNA) podem produzir síndromes pela alteração do produto gênico ou de suas funções. São exemplos as síndromes causadas por alterações cromossômicas: a Síndrome de Down, produzida pelo excesso do cromossomo 21 (caracterizando uma trissomia); a Síndrome de Klinefelter, que acomete homens portadores de um cromossomo a mais sexual X e, a Síndrome de Turner que caracteriza uma monossomia ou seja, mulheres portadoras dessa síndrome possuem apenas um único cromossomo sexual X (SNUSTAD; SIMMONS, 2008). Como exemplos de síndromes geradas por mutações gênicas temos: a síndrome do X frágil, causada pela expansão de trinucleotídeos CGG e o retinoblastoma, causado pela deleção no gene RB1 (ciclo celular $G_0 - G_1$). A análise de

sequências do gene RB1 mostra uma transversão de C (citosina) para T (timina) no códon 575. Pacientes normais produzem o aminoácido glutamina enquanto mutantes produzem o código de parada (EBERHARD PASSARGE, 2001).

Tabela 1. Mutações Gênicas.

MUTAÇÕES GÊNICAS		
Tipo de mutação		Características principais
Substituição (mudança de um único par de bases de DNA)	Mutação sem sentido	É a mudança de um códon que designa um aminoácido em um códon de término.
	Mutação de sentido trocado	Altera a sequência <u>codificante</u> de modo que um aminoácido substitui outro.
	Mutação silenciosa	Produz um códon sinônimo que codifica o mesmo aminoácido que a sequência original.
Inserção		Mutação que é caracterizada pela adição de nucleotídeos a uma sequência de DNA.
Deleção		É caracterizada como a remoção de uma parte específica de DNA.

Fonte: GRIFFITHS et al. (2016).

Tabela 2. Mutações Cromossômicas.

MUTAÇÕES CROMOSSÔMICAS			
Tipo de mutação		Características principais	
Estruturais	Duplicação	Ocorrência de mais de uma cópia de uma determinada porção cromossômica em um conjunto cromossômico.	
	Deleção	É a remoção de uma parte do cromossomo em um conjunto cromossômico.	
	Inversão	É a remoção de uma parte cromossômica, sua rotação em 180° e reinsertão no mesmo local.	
	Translocação		Mudanças de segmentos entre cromossomos não homólogos.
			Translocação simples – é a inserção de uma parte de um cromossomo em outro não homólogo.
Numéricas		Translocação recíproca – troca de partes entre dois cromossomos.	
		Translocação robertsoniana – os braços longos de dois cromossomos acrocêntricos ligam-se formando um único cromossomo e os braços curtos são perdidos.	
	Euploidias	É o aumento ou diminuição de todo um conjunto cromossômico	
	Aneuploidias	É o aumento ou diminuição do número de cromossomos individuais	

Fonte: GRIFFITHS et al. (2016).

As mutações e síndromes genéticas constituem temas básicos e de grande importância, nas disciplinas de Genética Clássica e Biologia Molecular no ensino superior, assim sendo, estes assuntos são complexos e apresentam uma vasta quantidade de termos a serem assimilados e compreendidos. Desta maneira, a área da genética representa um grande desafio para a sua compreensão pelos alunos uma vez que seus conteúdos são abstratos tornando-os difíceis de assimilação e conseqüentemente aplicação no dia a dia (PEDRACINI et al., 2007; ROCHA; SILVA, 2016)

Afim de superarmos estes obstáculos, a abordagem de metodologias alternativas como o jogo têm como principal papel tornar as aulas

mais motivadoras se tornando uma força motriz para facilitando o ensino e da aprendizagem do discente. Assim, o uso de práticas lúdicas como os jogos tornam o ensino e a aprendizagem mais agradável e expressivo, instigando a busca do conhecimento pelos estudantes. O aprendizado dos conceitos é facilitado quando o jogo didático é utilizado como ferramenta de ensino pelo professor, proporcionando uma forma de aprender mais ativa e extrovertida. (ALMEIDA; PROCHNOW; LOPES, 2016). De acordo com Campos, Bortoloto e Felício (2003), por associar a ludicidade com a cognição, a metodologia do jogo é de grande importância dentro do processo de ensino e aprendizagem de termos que são abstratos e de difícil compreensão, desenvolvendo o interesse, o raciocínio lógico, a exposição de idéias e a interação entre o educador e os alunos.

Após a abordagem do tema dentro da sala de aula por meio de uma aula dialogada e expositiva, o professor pode propor um jogo para promover o entendimento de conteúdos de difícil compreensão (DA SILVA; DA SILVA; COSTA, 2019). Assim, conforme Santana (2008) o objetivo de atividades lúdicas não é apenas fazer com que o discente memorize mais facilmente o assunto proposto, mas, promover o raciocínio, o pensamento crítico reflexivo e como conseqüência construir o conhecimento, promovendo a cognição, os aspectos físico, social e psicomotor, além de promover as habilidades necessárias às práticas educacionais da contemporaneidade. Outro

ponto a ser ressaltado, é que o jogo promove a sociabilidade e o espírito de colaboração entre os discentes contribuindo para o desenvolvimento da criatividade (FIALHO, 2008).

Na literatura, Campos Junior et al. (2010) desenvolveram um jogo baseado na temática de Dominós, para o ensino de conceitos relacionados a mutações cromossômicas estruturais, aplicado no ensino superior. Os autores verificaram que o jogo facilitou a demonstração do assunto abordado, uma vez que ao utilizar um material concreto ocorreu uma aprendizagem mais efetiva, colaborando com a interação entre professor e aluno, tanto na confecção do jogo, quanto na dinâmica da atividade.

Já, Da Silva et al. (2019), construíram um jogo sobre a temática de mutações, com o tema de anomalias cromossômicas estruturais, denominado “Aventura Mutante”. O jogo foi confeccionado e aplicado com uma turma de ensino superior na disciplina de Genética. Como principais resultados da abordagem, os autores verificaram que o jogo permitiu uma maior interação dos alunos com os conteúdos abordados, bem como a assimilação de conceitos sobre mutações ligados ao jogo. Outra constatação interessante foi a receptividade do jogo, sendo que todos os discentes aprovaram a abordagem e usariam essa metodologia em algum momento quando forem docentes nas suas aulas de Genética.

Desta maneira, o nosso objetivo é propor um jogo na temática mutações e síndromes genéticas aplicados às disciplinas de Genética e Biologia Molecular no ensino superior afim de minimizar as dificuldades de aprendizagem dos conteúdos relacionados.

2. MATERIAIS E MÉTODOS

Materiais necessários para construção do jogo:

- Quatro unidades de cartolinas brancas;
- Duas unidades de cartolinas pretas;
- Duas unidades de cartolinas amarelas;
- Uma cartolina azul e verde para confecção dos peões;
- Uma tesoura;
- Duas bolas de isopor com 10 cm de diâmetro;
- Um cronômetro;
- Uma unidade de cola de papel em bastão de 10 g;
- Uma unidade de cola de isopor de 40 g;
- Um Pincel atômico de cor preto;
- Uma unidade de fita adesiva;

- Dois dados enumerados;
- Duas unidades de tinta azul e verde de 37 ml respectivamente, para pintura da bola dos peões;
- Datashow multimídia e Notebook.

No Anexo 1 estão dispostas as Cartas de questões que deverão ser impressas e recortadas previamente pelo professor. No anexo 2 estão disponíveis os cariótipos da Síndrome e Klinefelter e Edwards, que fazem parte das questões de cartas brancas de nº 12 e 14 respectivamente. Como sugestão, estes cariótipos poderão ser impressos e recortados ou reproduzidos por um Datashow para que os grupos possam responder estas questões. No anexo 3 estão as respostas de todas as perguntas propostas no jogo.

Elaboração dos materiais do jogo:

Confecção das casas do tabuleiro:

As casas do tabuleiro do jogo poderão ser confeccionadas por meio de cartolinas que serão recortadas e dispostas no chão da classe montando-se um caminho com início e o fim do

jogo (Figura 3). Existirão 3 tipos de casas no jogo que correspondem aos três tipos de cartas (Carta Branca, Carta Negra e Carta Sorte ou Azar).

1. Casa de Carta branca: Um total de 23 casas com a temática “CARTA BRANCA” deverão ser confeccionadas recortando-se cartolinas brancas e com o uso do pincel atômico deverão ser escritos em cada uma delas o termo “CARTA BRANCA”. As perguntas desse tipo de casa são mais abrangentes com o objetivo de avaliar conceitos mais generalistas com menor nível de dificuldade (Anexo 1).

2. Casa de Carta negra: Deverão ser recortados um número total de 8 casas. As casas de cartas negras deverão ser recortadas a partir das cartolinas pretas e em cada uma delas serão escritos o termo “CARTA NEGRA”. Estas cartas no tabuleiro correspondem a questões mais desafiadoras possuindo um nível maior de aprofundamento (Anexo 1).

3. Casa de Cartas Sorte ou azar: As cartas sorte ou azar deverão ser recortadas a partir das cartolinas amarelas em um número total de 8 cartas ao qual deverão ser escritos o termo “SORTE OU AZAR” em cada uma

delas. Estas cartas correspondem a situações positivas (sorte) ou negativas (azar) que estão presentes no final do anexo 1. Observação: As cartolinas que serão as casas do tabuleiro do jogo poderão ter o dimensionamento de 24 cm por 18 cm

Confeção dos peões:

Os peões serão utilizados para demarcar a corrida no tabuleiro pelas equipes. Os peões serão confeccionados a partir do uso de bolas de isopor com 10 cm de diâmetro, cartolina verde, tinta acrílica verde (que irá representar a equipe A), cartolina azul, tinta acrílica azul (representando a equipe B). Para confeccionar o peão (Figura 1a), a cartolina deverá ser recortada e enrolada, colando-se internamente suas extremidades com fita adesiva formando um cone. A bola de isopor pintada com a cor correspondente da equipe deverá ser furada e colada na ponta do cone. O tamanho do peão junto com a bola de isopor deverá ter aproximadamente 40 cm. Na figura 1b, encontram-se os peões prontos e posicionados na entrada do jogo.

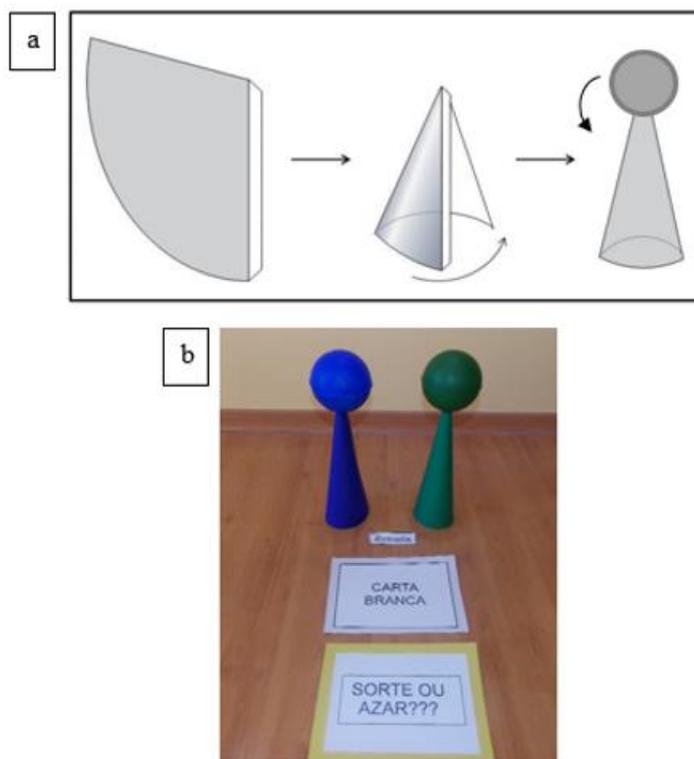


Figura 1. Esquema explicativo para a construção dos peões. a) com a cartolina cortada dobre-a e faça um cone, cole com fita adesiva internamente. A bola de isopor deverá ser fincada na ponta do cone e colado com cola de isopor b) Peões prontos posicionados na entrada do jogo. Fonte: autores (2021).

Montagem do tabuleiro:

O tabuleiro será montado no piso da sala com as cartas que foram confeccionadas (23 Cartas brancas, 8 Cartas negras e 8 Cartas sorte ou azar). Os peões (grupos) irão caminhando sobre as casas do tabuleiro até o fim do jogo a partir dos dados. A combinação das três temáticas das casas do tabuleiro pode ser alterada não respeitando uma ordem pré-estabelecida (Figura 2). Vale a pena

destacarmos que, o professor não necessita utilizar o número de casas do tabuleiro aqui propostos, podendo ajustar a quantidade desejada para um número maior ou menor de perguntas. Outra possibilidade é a montagem do tabuleiro no próprio Datashow sendo uma opção mais econômica e rápida na condução do jogo. No entanto, a proposta do uso de materiais físicos como papéis e peões deixa o jogo mais dinâmico e descontraído.



Figura 2. Exemplo de montagem do tabuleiro. A direita representa o início (entrada) do jogo e a esquerda o fim (saída). Fonte: autores (2021).

Cartas de perguntas, Cartas de sorte e azar e respostas do jogo:

As cartas do jogo estão presentes no anexo 1 e deverão ser impressas e recortadas previamente pelo professor. Recomenda-se

embaralhar as cartas e separá-las por temática sobre uma mesa. As respostas de todas as perguntas estão presentes no anexo 3 e também deverão ser impressas afim de eventuais consultas. O tempo recomendado para a realização da atividade em classe pode ser previsto em aproximadamente 60 minutos, a depender do número de casas do tabuleiro montadas pelo professor.

Regras e Jogabilidade:

1. O jogo começa com o professor separando a classe em dois grupos distintos. O grupo A terá o seu peão caracterizado na cor verde e o grupo B, com o peão na cor azul.
2. O jogo começa com os grupos jogando os dados simultaneamente.
3. O grupo que sair primeiro com número par no dado começa o jogo.
4. O dado deverá ser lançado pelos grupos na sua vez de jogada para percorrerem todo o tabuleiro.
5. Jogando o dado as equipes poderão cair em alguma casa no tabuleiro com uma das três temáticas possíveis (Carta

branca, Carta negra ou Carta sorte ou azar???)". Nesta etapa um membro de cada grupo poderá ser escolhido para retirar uma carta correspondente na pilha de cartas e ler perante toda a turma.

6. A Carta branca no tabuleiro corresponde a questões de cartas brancas. Este tipo de carta corresponde a perguntas generalistas sendo mais básicas. Se o grupo acertar a resposta ele poderá avançar uma casa no jogo, caso contrário se o grupo responder a questão incorretamente ele poderá retroceder uma casa (Exemplo de carta branca ver figura 3). Para esta carta o tempo de resposta é de 2 minutos, caso o grupo não responder neste intervalo de tempo ele perde a vez, passando para a outra e equipe responder.

Uma translocação é um exemplo de mutação que compreende...
***Acertar: Avance uma casa.**
***Errar: Volte uma casa.**
Tempo: dois minutos.

Figura 3. Exemplo de carta branca abordando uma questão básica sobre o tema de mutação. Fonte: autores (2021).

7. A Carta negra no tabuleiro corresponde a questões de cartas negras. Este tipo de carta corresponde a questões com níveis mais específicos e avançados. Se o grupo acertar a resposta ele poderá ganhar uma ação maior no jogo que dependerá de cada carta, como por exemplo, avançar duas casas ou jogar mais uma vez. No entanto, se o grupo responder incorretamente a questão, ele poderá ficar uma vez sem jogar, (Exemplo de carta negra ver figura 4). O tempo também deve ser observado para a resposta.

Como um elemento transponível pode causar danos no DNA humano? Cite um exemplo.

***Acertar: Avance duas casas e seu grupo joga mais uma vez.**

***Errar: Fique uma vez sem jogar.
Tempo: dois minutos.**

Figura 4. Exemplo de carta negra abordando uma questão com conceitos mais específicos. Fonte: autores (2021).

8. O cartão amarelo no tabuleiro representa as cartas que se intitulam “Sorte ou azar???” Estas cartas poderão apresentar uma temática positiva, por exemplo, avançar casas no tabuleiro ou até mesmo jogar mais uma vez seguida.

Por sua vez, se o grupo sair com a temática “azar” como consequência, poderá retroceder um maior número de casas no tabuleiro ou perder sua jogada. (Exemplo de carta Sorte ou Azar??? ver Figura 5 a e 5 b).

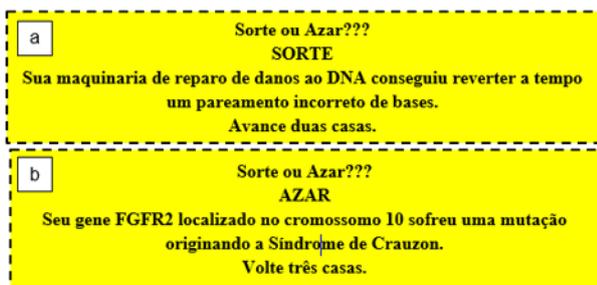


Figura 5. Exemplos de cartas “SORTE OU AZAR???” a) Temática SORTE e b) Temática AZAR. Fonte: autores (2021).

9. Para formularem a resposta, sugere-se que o grupo se reúna entre seus integrantes dentro do tempo estipulado para cada pergunta, o grupo poderá escolher um porta-voz para responder a pergunta perante toda a turma. Recomenda-se que o porta-voz seja trocado a cada questão a ser respondida pelo grupo dando chance para que todos os integrantes possam responder em voz alta, aumentando assim o dinamismo do jogo.
10. A cada uma das questões respondidas pelo porta-voz do grupo, o professor irá

comentá-la e dará o veredicto se a resposta dada foi correta ou incorreta. Caso a resposta estiver errada, o grupo sofre a penalização discriminada na carta e o professor comentará o erro explicando corretamente a questão para toda a classe.

11. O grupo que não responder a questão no tempo indicado na carta perde sua jogada, passando a vez para o outro grupo responder.
12. Quando o grupo responder uma questão de cartas brancas ou cartas negras, ou até mesmo, realizar alguma ação no jogo pelas cartas de sorte azar, ele passará a vez para a próxima equipe jogar e assim consecutivamente.

Fim do jogo:

O término do jogo ocorre quando uma das equipes primeiro conseguir chegar no final do jogo tendo respondido corretamente o maior número de perguntas com o menor número de erros possíveis.

3. CONCLUSÃO

Com a proposta deste trabalho, percebe-se que a abordagem de um jogo lúdico com o enfoque nos temas de mutações e síndromes genéticas no ensino superior pode facilitar o ensino e a aprendizagem dos alunos tornando a busca do conhecimento uma tarefa mais prazerosa e lúdica. Além disso, o jogo proposto, permite aumentar a interação entre os discentes e o professor, possibilitando uma experiência mais integradora do ensino dentro de sala de aula.

AGRADECIMENTOS

Agradecemos a Pró-reitoria de extensão da Unifal (Proext) pelo suporte financeiro na execução das atividades do projeto de extensão "Popularização da genética" coordenado pela Profa Dra Marines Marli Gniech Karasawa, também orientadora deste trabalho.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, C. M. M.; PROCHNOW, T. R.; LOPES, P. T. C. O uso do lúdico no ensino de ciências: jogo didático sobre a química atmosférica. *Revista Góndola, Enseñanza y Aprendizaje de las Ciencias*. v. 11, n. 2, p. 228-239, 2016.

CAMPOS, L. M. L.; BORTOLOTO, T. M.; FELÍCIO, A. K. C. A produção de jogos didáticos para o ensino de Ciências e Biologia: uma proposta para favorecer a aprendizagem. *Caderno dos Núcleos de Ensino*, p.35-48, 2003.

CAMPOS JUNIOR, E. O.; PEREIRA, B. B.; LUIZ, D. P.; MOREIRA-NETO, J. F.; ARANTES, C. A.; BONETTI, A. M.; KERR, W. E. Dominó de mutações cromossômicas estruturais. *Revista*

Genética na Escola. v. 5, n. 2, p. 30-33, 2010.
DA SILVA, T. R.; DA SILVA, B. R.; COSTA, E. B. Desenvolvimento de jogo didático para o ensino de células eucarióticas: recurso lúdico na aprendizagem dos alunos. *Revista REAMEC*, n. 7, v. 1, 04-21, 2019.

DA SILVA, L. K. T. M.; LIMA, H. H.; FRANÇA, H. A. B.; ARAÚJO, S. P. Aventura Mutante: uma proposta educacional para o ensino de genética. *Revista Vivências em Ensino de Ciências*. v. 3, n. 1, p. 123-135, 2019.

EBERHARD PASSARGE, E.D. *Color atlas of genetics*. 2nd ed. New York: Thieme Stuttgart, 2001.

FIALHO, N. N. *Os jogos pedagógicos como ferramenta de ensino*. Paraná: FACINTER, 2008.

GRIFFITHS, A. J. F. et al. *Introdução a Genética*. 11ª. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016.

GNIECH KARASAWA, M.M.G. et al. *Biology and genetics of reproductive systems*. In. GNIECH KARASAWA, M.M.G. Ed. *Reproductive diversity of plants: an evolutionary perspective and genetic basis*. Switzerland: Springer, 2015.

GNIECH KARASAWA, M.M.G. et al. *Biologia e genética dos sistemas reprodutivos*. In. GNIECH KARASAWA, M.M.G. Ed. *Diversidade reprodutiva de plantas: uma perspectiva evolutiva e bases genéticas*. Ribeirão Preto: SBG, 2009.

PEDRACINI, V. D.; CORAZZA-NUNES, M. J.; GALUCH, M. T. B.; MOREIRA, A. L. O. R.; RIBEIRO, A. C. Ensino e aprendizagem de Biologia no ensino médio e a apropriação do saber científico e biotecnológico. *Revista Electrónica de Enseñanza de las ciencias*, v. 6, n. 2, p. 299-309, 2007.

PIERCE, B. A. *Genética: um enfoque conceitual*. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016.

ROCHA, S. J. M.; SILVA, E. P. Cegos e aprendizagem de genética em sala de aula: percepções de professores e alunos. *Revista Brasileira de Educação Especial*, v. 22, n. 4, p. 589-604, 2016.

SANDERS, M. F.; BOWMAN, J. L. Análise genética: uma abordagem integrada. 1ª. ed. São Paulo: Pearson, 2014.

SANTANA, E. M. A Influência de atividades lúdicas na aprendizagem de conceitos químicos. In: Anais: SENEPT, Belo Horizonte. 2008.

SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. Fundamentos de genética. 4ª. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

WIKIMEDIA COMMONS (2021a). Cariótipo, Síndrome de Klinefelter. Disponível em: https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/f/fb/Klinefelter%27s_Syndrome_XXY_DNA.jpg CC BY-SA 3.0

WIKIMEDIA COMMONS (2021b). Cariótipo, Síndrome de Edwards. Disponível em: https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/5/56/Trisomia_18.jpg CC BY-SA 4.0.

ANEXOS

ANEXO 1

Questões de cartas brancas – Imprimir e recortar

<p>1 - Uma translocação é um exemplo de mutação que compreende...</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>	<p>2 - Quais são os principais mecanismos de reparo de DNA? Explique de maneira breve um deles.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>
<p>3 - Qual a diferença existente entre uma inversão paracêntrica e uma pericêntrica?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto</p>	<p>4 - Explique com um esquema a diferença entre uma translocação recíproca de uma não recíproca.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: dois minutos.</p>
<p>5 - Discuta a afirmação: Em um indivíduo heterozigoto para uma deleção, o cromossomo normal forma uma alça externa durante o pareamento na prófase I.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>	<p>6 - Como uma duplicação cromossômica pode alterar o fenótipo de um indivíduo?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>
<p>7 - O que é pseudodominância e como é produzida por uma deleção cromossômica?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: dois minutos.</p>	<p>8 - Um organismo diplóide possui $2n = 36$ cromossomos. Quantos cromossomos serão encontrados em um membro trissômico dessa espécie?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto</p>

<p>9 - A aneuploidia é caracterizada pelo aumento ou diminuição do número de cromossomos individuais, cite duas maneiras pelas quais ela pode ocorrer.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: dois minutos.</p>	<p>10 – Uma espécie vegetal X possui $2n = 16$ cromossomos. Quantos cromossomos seriam encontrados em um autotetraplóide mutante dessa espécie?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>
<p>11 - A síndrome de Down é um distúrbio genético que geralmente acomete crianças de mães com idades mais avançadas. Como é originado esse distúrbio?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: dois minutos.</p>	<p>12 - Observando o cariótipo (ver figura 6 do anexo 2) qual o distúrbio genético ele representa? Justifique.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p> <p>*Reproduzir a imagem do cariótipo no datashow</p>
<p>13 - Quais são as principais características clínicas da Síndrome de Down?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>	<p>14 - Observando o cariótipo (ver figura 7 do anexo 2) qual o distúrbio genético ele representa? Justifique.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p> <p>*Reproduzir a imagem do cariótipo no datashow</p>
<p>15 - Quais são as principais vantagens de plantas poliplóides no melhoramento genético?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>	<p>16 - O uso de luz ultravioleta (UV) é muito comum em laboratórios de Microbiologia. Explique de maneira breve como ela pode agir provocando danos no DNA bacteriano?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>

<p>17 – Porque os defeitos no reparo do DNA estão frequentemente associados a aumentos da incidência de câncer?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: dois minutos.</p>	<p>18 - Diferencie um organismo aloploplóide de um autoploplóide.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>
<p>19 - Uma espécie possui $2n = 14$ cromossomos. Determine um autotriplóide desta espécie.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>	<p>20 – Como é caracterizada a trissomia do 13?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>
<p>21 - O que é uma translocação robertsoniana?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: um minuto.</p>	<p>22 - Represente com o auxílio de um esquema um cromossomo com uma translocação robertsoniana.</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p> <p>Tempo: dois minutos.</p>
<p>23 – Defina o termo mosaïcismo? Como ele é originado?</p> <p>*Acertar: Avance uma casa. *Errar: Volte uma casa.</p>	

Questões de cartas negras – Imprimir e recortar

1 - Qual é a principal causa da Síndrome de Angelman? Quais suas principais características clínicas?

***Acertar: Avance duas casas e jogue mais uma vez.**

***Errar: Fique uma vez sem jogar.**

Tempo: dois minutos.

3 - Como um elemento transponível pode causar danos no DNA humano? Cite um exemplo.

***Acertar: Avance duas casas**

***Errar: Volte três casas.**

Tempo: um minuto.

5 - A Distrofia muscular de Duchenne é um dos distúrbios genéticos mais comuns em seres humanos acometendo 1 em cada 3.000 pessoas. Como surge esse distúrbio? Quais suas principais características clínicas?

***Acertar: Avance três casas.**

***Errar: Volte duas casas.**

Tempo: três minutos.

7 – Explique a principal diferença entre uma mutação somática e uma gamética.

***Acertar: Avance três casas.**

***Errar: Volte duas casas.**

Tempo: três minutos.

2 – O Xeroderma pigmentoso (XP) é um distúrbio genético autossômico recessivo no qual os indivíduos acometidos são hipersensíveis a luz solar. Explique a origem e as principais características clínicas deste distúrbio.

***Acertar: Avance duas casas.**

***Errar: Volte duas casas e fique uma vez sem jogar.**

Tempo: dois minutos.

4 – Como ocorre o pareamento cromossômico na meiose de um indivíduo heterozigoto para uma inversão paracêntrica?

***Acertar: Avance três casas.**

***Errar: Volte duas casas.**

Tempo: dois minutos.

6 – João, trabalhou por muitos anos em uma mineração, onde teve contato com reagentes mutagênicos. Ele desenvolveu uma mutação somática, levando a um câncer de pele. Essa mutação é passada para outras gerações? Explique.

***Acertar: Avance três casas.**

***Errar: Volte duas casas.**

Tempo: três minutos

8 – Defina o termo “dissomia uniparental”, e como ela pode ser originada?

***Acertar: Avance três casas.**

***Errar: Volte duas casas.**

Tempo: três minutos.

Cartas que correspondem as temáticas de Sorte ou Azar??? – Imprimir e recortar.

<p style="text-align: center;">SORTE</p> <p>Sua maquinaria de reparo de danos ao DNA conseguiu reverter a tempo um pareamento incorreto de bases!</p> <p style="text-align: center;">*Avance duas casas.</p>	<p style="text-align: center;">AZAR</p> <p>Seu gene <i>FGFR2</i> localizado no cromossomo 10 sofreu uma mutação originando a Síndrome de Crauzon!</p> <p style="text-align: center;">*Volte três casas.</p>
<p style="text-align: center;">SORTE</p> <p>Ocorreu uma quebra de fita dupla na sua molécula de DNA. Entretanto as proteínas <i>BRCA2</i> participaram do reparo revertendo o erro a tempo sem mais complicações!</p> <p style="text-align: center;">*Avance três casas.</p>	<p style="text-align: center;">AZAR</p> <p>Descobriu-se uma deleção do braço curto no seu cromossomo 18!</p> <p style="text-align: center;">*Volte uma casa.</p>
<p style="text-align: center;">SORTE</p> <p>Em suas pesquisas com genética você descobriu uma proteína nova que age em vias de reparo no DNA mutado!</p> <p style="text-align: center;">*Avance uma casa e jogue mais uma vez.</p>	<p style="text-align: center;">AZAR</p> <p>Ao trabalhar com plantas de milho você observou uma mutação em proteínas do endosperma ocasionando a formação de grãos menos desenvolvidos!</p> <p style="text-align: center;">*Volte duas casas.</p>
<p style="text-align: center;">SORTE</p> <p>Sua proteína queratina foi traduzida de maneira correta pelos ribossomos não havendo complicações!</p> <p style="text-align: center;">*Avance duas casas.</p>	<p style="text-align: center;">AZAR</p> <p>Você isolou bactérias Gram-positivas, <i>Streptococcus pneumoniae</i> em um meio de cultura. Entretanto, ocorreram mutações indesejáveis ocasionando a morte destas bactérias!</p> <p style="text-align: center;">*Volte duas casas e fique uma vez sem jogar.</p>

ANEXO 2

Cariótipos das questões nº 12 e 14 respectivamente

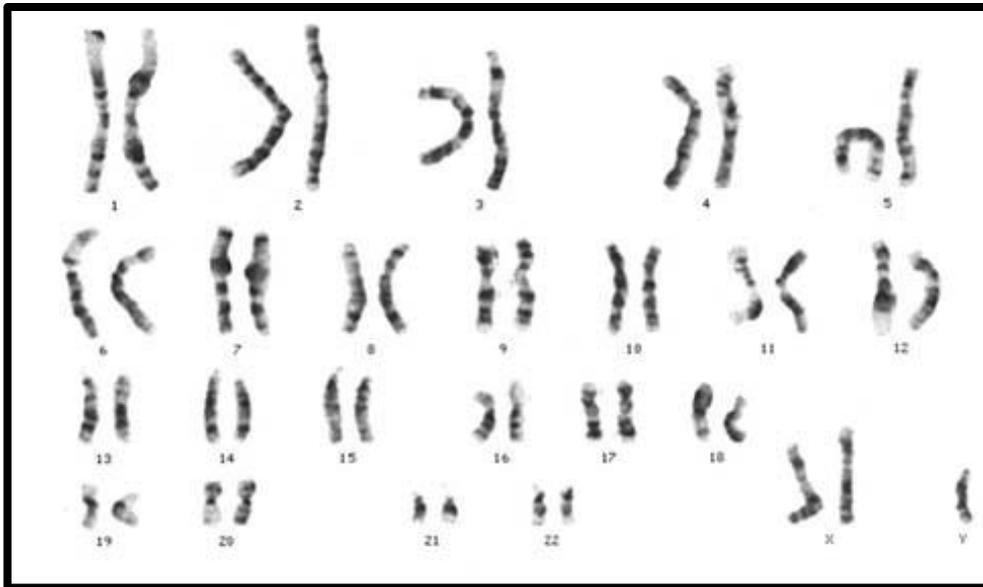


Figura 6. Cariótipo da Síndrome de Klinefelter (Parte integrante da carta branca nº 12). *Esta imagem pode ser impressa ou projetada em um slide por um Datashow quando a questão 12 for sorteada. Fonte: Wikimedia Commons (2021a). Disponível em:

https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/f/fb/Klinefelter%27s_Syndrome_XXY_DNA.jpg - CC BY-SA 3.0

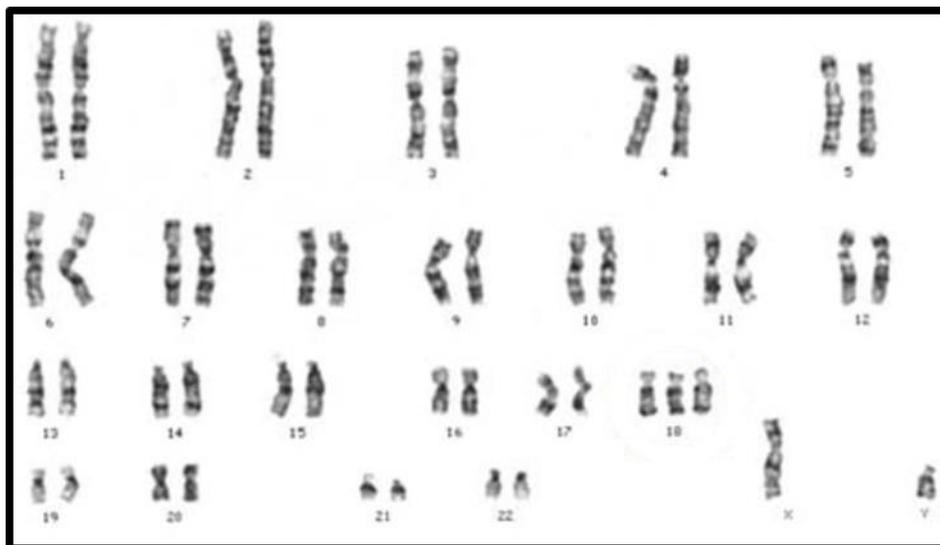


Figura 7. Cariótipo da Síndrome de Edwards (Parte integrante da carta branca nº 14). *Esta imagem pode ser impressa ou projetada em um slide por um Datashow quando a questão 14 for sorteada. Fonte: modificado de Wikimedia Commons (2021b). Disponível em: https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/5/56/Trisomia_18.jpg - CC BY-SA 4.0.

ANEXO 3

Respostas - cartas brancas.

1. Uma translocação é um exemplo de mutação genética que compreende o deslocamento de material genético entre cromossomos não homólogos*

*Obs: Comentar aos alunos que este mecanismo não deve ser confundido com crossing over. Neste processo ocorre a troca de material genético entre cromossomos homólogos.

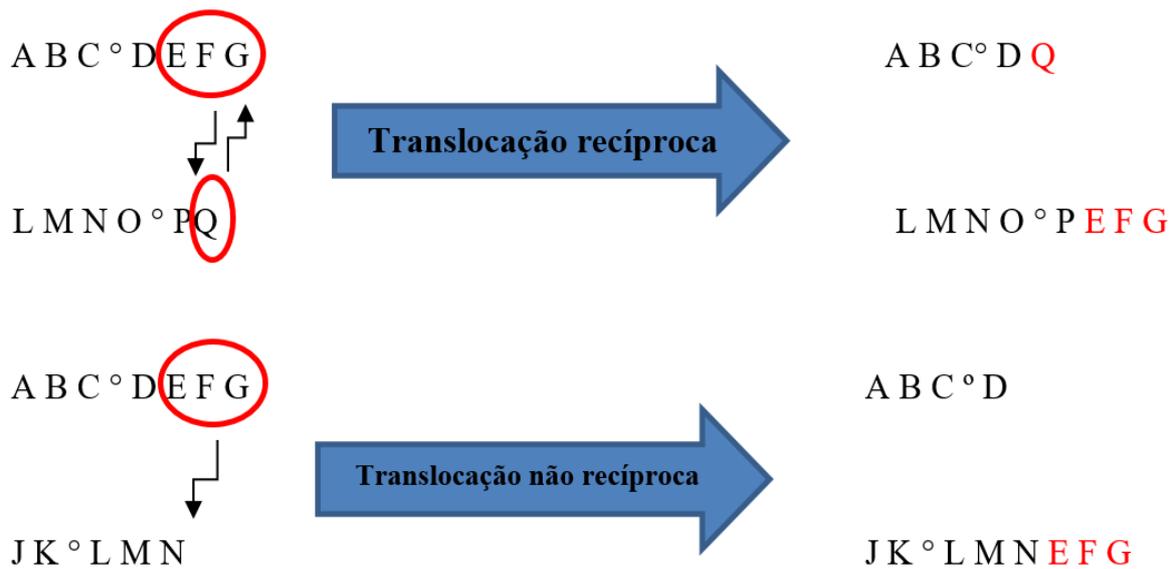
2. *Os principais tipos de mecanismos de reparo ao dano no DNA são:

- Reparo de pareamento errado: Sistema de reparo que corrige o erro no processo de replicação do DNA. Enzimas específicas de reparo reconhecem o erro e conseguem revertê-lo
- Reparo direto: Mecanismo de correção ao DNA mutado que envolve a presença de enzimas denominadas DNA fotoliasas sendo ativado pela luz visível. Neste mecanismo o nucleotídeo incorreto não é substituído, em vez disso ocorre uma reconversão em suas estruturas originais.
- Reparo por excisão de bases: Neste mecanismo ocorre a presença de uma classe de enzimas denominadas DNA glicosilases que reconhece o DNA mutado realizando sua excisão.
- Reparo por excisão de nucleotídeos: Mecanismo mais comum de reparo. Neste mecanismo enzimas específicas reconhecem o DNA mutado e realizam quebras unifilamentares, distantes alguns pares de bases, de ambos os lados. No segundo estágio do processo, o segmento contendo o nucleotídeo danificado é removido juntamente com alguns de seus vizinhos. O espaço resultante dessa remoção é preenchido por uma DNA polimerase, com a ligase fechando o polinucleotídeo.

*Nesta questão o aluno poderá escolher qualquer um dos mecanismos para poder explicá-lo.

3. Na inversão paracêntrica (que significa “ao lado de”) ocorre a inversão de um segmento de um cromossomo em 180° não incluindo o centrômero. Na inversão pericêntrica (que significa “ao redor de”) ocorre a inversão de um segmento cromossômico do qual inclui o centrômero.

4.



5. O heterozigoto possui um cromossomo normal e outro cromossomo com deleção. Na prófase I, o cromossomo normal necessita fazer um dobramento em alça permitindo assim o alinhamento das seqüências homólogas dos cromossomos.

6. A causa mais provável está no fato de existir um desequilíbrio nas quantidades de produtos gênicos (dose anormal de genes) podendo ocorrer a formação de um número mais acentuado de proteínas ocasionado um distúrbio metabólico.

7. Pseudodominância é a expressão de uma mutação recessiva. É produzida quando o alelo do tipo selvagem em um indivíduo heterozigoto está ausente em razão de deleção em um cromossomo.

8. 37 cromossomos

9. A aneuploidia pode ocorrer de várias maneiras:

- perda de um cromossomo na mitose ou meiose.
- perda na mitose ou meiose de um cromossomo gerado por translocação robertsoniana.
- não disjunção dos cromossomos homólogos ou cromátides irmãs na mitose ou meiose.

10. 32 cromossomos.

11. A Síndrome de Down é um distúrbio genético originado pelo ganho de um cromossomo representado por $2n + 1$ ou seja, há três cópias homólogas de um cromossomo. Neste caso existem a presença de três cópias do cromossomo 21 (Trissomia do 21).

12. O cariótipo da figura 6 representa a Síndrome de Klinefelter, pois ocorre a presença de um cromossomo X a mais no sexo masculino.

13. As características clínicas da Síndrome de Down são:

- olhos amendoados e puxados;
- maior propensão ao desenvolvimento de algumas doenças;
- hipotonia muscular e deficiência intelectual;
- redução do tônus muscular;
- orelhas pequenas, localizadas na linha abaixo da zona dos olhos;
- nariz pequeno e achatado.

14. O cariótipo da figura 7 representa a Síndrome de Edwards (também denominada trissomia do cromossomo 18) pois a ocorre a presença de três cópias do cromossomo 18, em vez de duas.

15. A principal vantagem de plantas poliplóides no melhoramento é o aumento significativo de partes da planta como frutos, flores e raízes maiores e mais desenvolvidas.

16. A irradiação com luz UV (comprimentos de onda variando entre 400 nm até 1 nm) provoca o aparecimento de ligações químicas incomuns, entre timinas vizinhas na mesma fita de DNA. As estruturas $T = T$, caso não sejam revertidas ou reparadas, irão bloquear a replicação do DNA, já que a enzima DNA polimerase não é capaz de reconhecer $T = T$. Como consequência, ocorrerá a interrupção da síntese ou a inserção arbitrária de um outro nucleotídeo qualquer na fita de DNA crescente.

17. Alterações na estrutura do DNA não são reparadas em pessoas com defeitos nos mecanismos de reparo do DNA. Consequentemente, há maior número de mutações em todos os genes, incluindo aqueles que predisõem ao câncer. Essa observação indica que o câncer é causado por mutações no DNA.

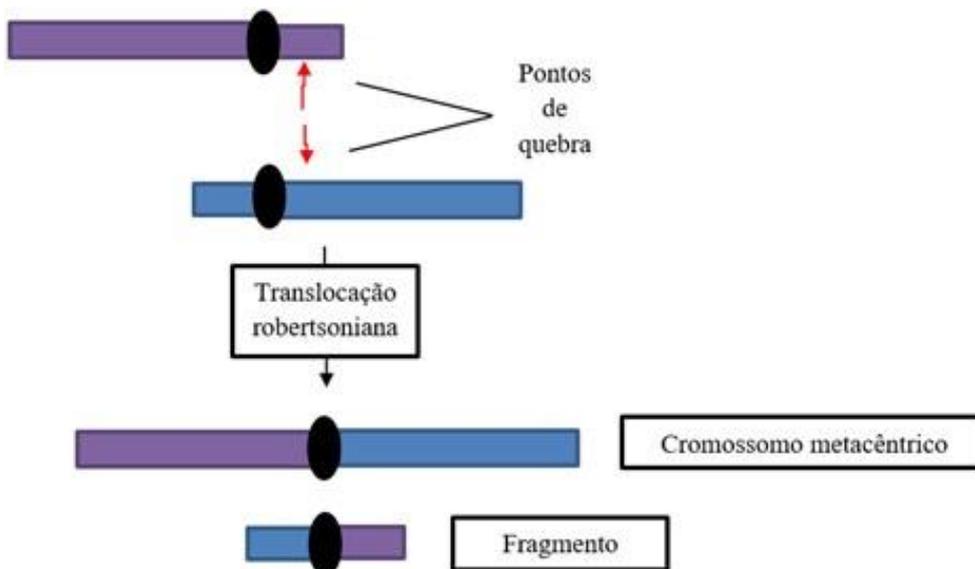
18. Um organismo aloploplóide é aquele que possui conjuntos de cromossomos derivados de duas ou mais espécies. Já os autoploplóides são organismos que apresentam conjuntos extras de cromossomos, todos derivados de uma única espécie.

19. Um autotriplóide desta espécie conterá 21 cromossomos ($3n = 3 \times 7 = 21$)

20. É ocorrência de 3 cópias do cromossomo número 13, em seres humanos origina a Síndrome de Patau, também conhecida como trissomia do 13.

21. A translocação robertsoniana é definida como o deslocamento de partes de cromossomos não homólogos sendo que o braço curto de um cromossomo acrocêntrico é trocado com o braço longo de outro cromossomo havendo a criação de um grande cromossomo metacêntrico e um fragmento que geralmente não é segregado e é perdido.

22. Translocação robertsoniana: Adaptado de Pierce (2016).



23. O mosaicismismo é definido como regiões de tecido com constituição cromossômica diferentes. Esse fenômeno pode ser originado por meio da não-disjunção em uma divisão mitótica inicial levando a constituições cromossômicas divergentes em células diferentes de um indivíduo.

Respostas - cartas negras:

1. A Síndrome de Angelman é causada por uma microdeleção no braço longo do cromossomo 15 (15q11.2-13) proveniente da mãe. Características clínicas: marcha atáxica (membros superiores rígidos com movimentos espasmódicos, instáveis e mantidos em posição suspensa) crises convulsivas, risos descabidos, fisionomia alegre e retardo mental grave.

2. O Xeroderma pigmentoso (XP) é provocado pela incapacidade de remoção dos dímeros de pirimidina em decorrência de um defeito em uma ou mais enzimas de reparo por excisão de nucleotídeos. As principais características clínicas deste distúrbio são: sensibilidade aguda a luz solar associada à reação semelhante à queimadura solar, lesões cutâneas importantes em torno dos olhos e das pálpebras e câncer de pele com a maioria dos indivíduos morrendo aos 30 anos de idade.

3. Um elemento transponível pode causar danos ao DNA pois ele pode sair de seu local de origem e se recombinar em uma outra região, inserindo-se dentro de um gene que está sendo expresso ocorrendo o surgimento de mutações e distúrbios genéticos.

Exemplo: Um elemento transponível que se recombina no gene receptor de melanocortina 1 (MCR1), que regula a síntese de melanina nos melanócitos da epiderme. A recombinação de um elemento transponível neste gene pode impedir sua expressão, podendo causar distúrbios relacionados a pigmentação na epiderme humana.

4. Ocorre a formação de uma alça de inversão no momento do pareamento na prófase I.

5. A Síndrome de Duchene também conhecida como Coreia de Huntington é causada por várias mutações no gene DMD, localizado no cromossomo Xp21.2, que codifica a distrofina. O citoesqueleto (actina) das células musculares esqueléticas se fixa através da matriz extracelular por meio de uma proteína transmembrana, estabilizando a matriz celular. A doença é causada por pequenas ou grandes deleções de todo o gene, duplicação de um ou mais éxons, inserções ou mutações de ponto. Características clínicas: enfraquecimento e desgaste muscular, dificuldade para subir escadas, cardiomiopatias e pode causar a morte por volta de 30 anos em decorrência de insuficiência respiratória ou cardíaca.

6. Em seres humanos, no caso de João, essa mutação não é passada para outras gerações, uma vez que sendo uma mutação somática, ela não afetou as células gaméticas.

7. Uma mutação somática é aquela que acomete células relacionadas a constituição corporal (soma) e não são transmitidas para futuras gerações. Uma exceção é dada para os vegetais que são capazes de transmitir mutações somáticas a futuras gerações através da clonagem de diferentes partes do tecido somático e também através da formação de sementes por embrião adventícia, um tipo de apomixia (GNIECH KARASAWA et al., 2009; GNIECH KARASAWA et al., 2015). Já as mutações gaméticas, são aquelas que acometem células reprodutoras, sendo transmitidas para futuras gerações.

8. A dissomia uniparental, é um fenômeno na qual ambos os cromossomos são herdados de um mesmo genitor e pode ser gerada por meio de uma trissomia.