

## INTRODUÇÃO

As variações genéticas podem gerar efeitos no fenótipo incluindo algum tipo de doença hereditária<sup>[1]</sup>, motivando estudos sobre a saúde humana pela Biologia.

A comparação de sequências de um gene de doença e seu produto com aquelas de genes e proteínas do alelo selvagem pode fornecer pistas para as causas moleculares e celulares das doenças genéticas<sup>[2]</sup>.

### Objetivos específicos

- Aplicar os conceitos de transcrição, tradução e mutação da informação genética em estudos de casos de fenótipos em genealogias.
- Identificar alguns tipos de mutação gênica e relacioná-las às alterações na funcionalidade de proteínas e ao desenvolvimento de doenças genéticas em pacientes fictícios.
- Analisar dados e elaborar conclusões no estudo de variações genéticas por meio de uma abordagem investigativa.

## PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS<sup>[3]</sup>

### Público-alvo

- E. E. Armando Santos – Araxá/MG
- 3º ano noturno
- 17 estudantes
- 02 aulas - 23/05/23

### Orientação

- 06 grupos de alunos.
- 06 casos de famílias.
- 02 fragmentos de DNA de familiares: um saudável e um doente.

### Conceitualização

- Definição do problema: há relação entre o DNA e as doenças?
- Elaboração de hipóteses.

### Investigação

- Transcrição e tradução de DNA.
- Exploração do código genético.
- Associação de mutação com doença genética.

### Conclusão

- Sistematização dos resultados.
- Comparação das explicações com as hipóteses.
- Comunicação dos resultados.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

CASO 1- Renan e Mateus	CASO 2 – Francisco e Clara
<p>Renan sofre com pneumonias frequentes, acompanhada de intensa tosse, com muito muco, diarreia e dores abdominais. Mateus ajuda sua avó Cecília a cuidar de seu avô Renan, pois mora com eles, já que sua mãe Bárbara e seu padrasto João se mudaram para uma cidade maior. Mateus está noivo de sua prima Natália, cujo pai Vítor, casado com Helena, é seu tio. Ninguém na família, além de Renan teve pneumonia, mas como Mateus quer se casar e ter filhos com Natália, ele está preocupado por serem primos.</p>	<p>Márcia, divorciada de Gabriel, filha de Tiago e Sara, é imã caçula de Gustavo, que é casado com sua prima Rita, que é filha de Danilo e Tais. Gustavo e Rita têm filhos gêmeos: Francisco e Clara, com idade de 5 meses. Seu sobrinho Francisco, era um bebê esperto e alegre, mas que nas últimas semanas anda sem apetite, pálido e sonolento. Márcia, que já perdeu uma criança com 3 meses com sintomas semelhantes, alerta Rita para que procurem um pediatra com urgência para diagnosticar e tratar a doença.</p>
<p>Fragmentos do gene CFTR</p> <p>Mateus DNA molde: 3'...CTACAATATCATCTTTGGTGTTCATTG...5'</p> <p>Renan DNA molde: 3'...CTACAATATCATTGGTGTTCATTG...5'</p>	<p>Fragmentos do gene HbB</p> <p>Clara DNA molde: 3'...CTACCTTCTCCTCAGGAGTCAGATCCAC...5'</p> <p>Francisco DNA molde: 3'...CTACCTTCTCCACAGGAGTCAGATCCAC...5'</p>

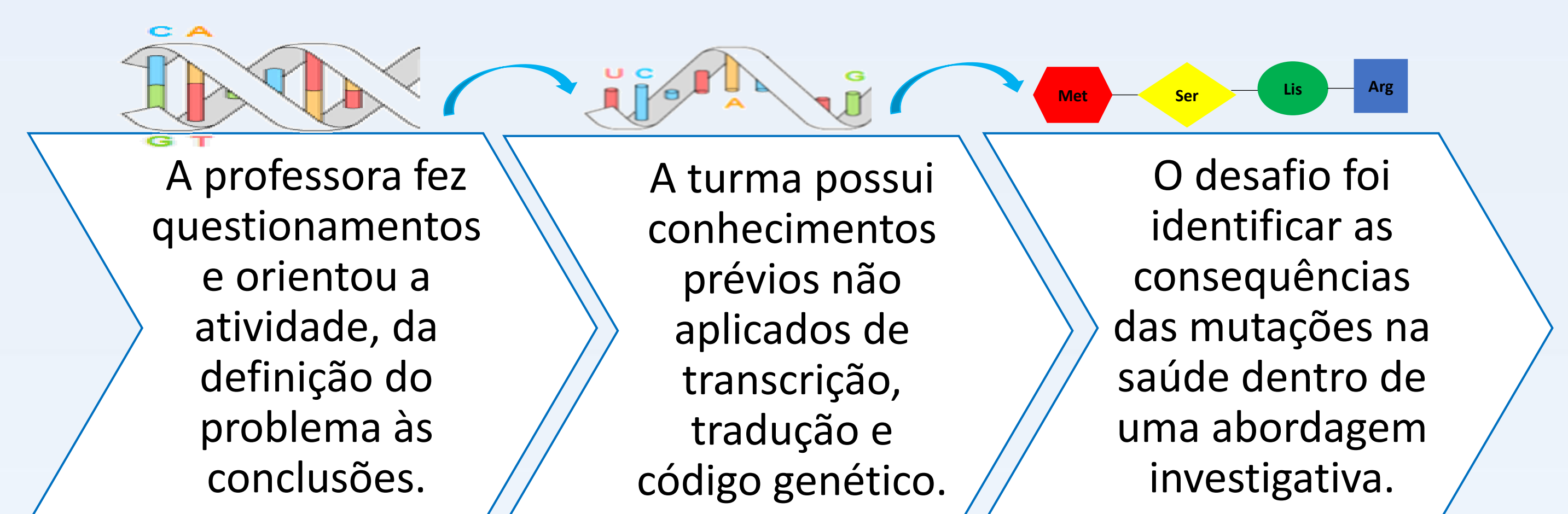


Figura 1: Exemplos de casos de famílias investigados pelos grupos.

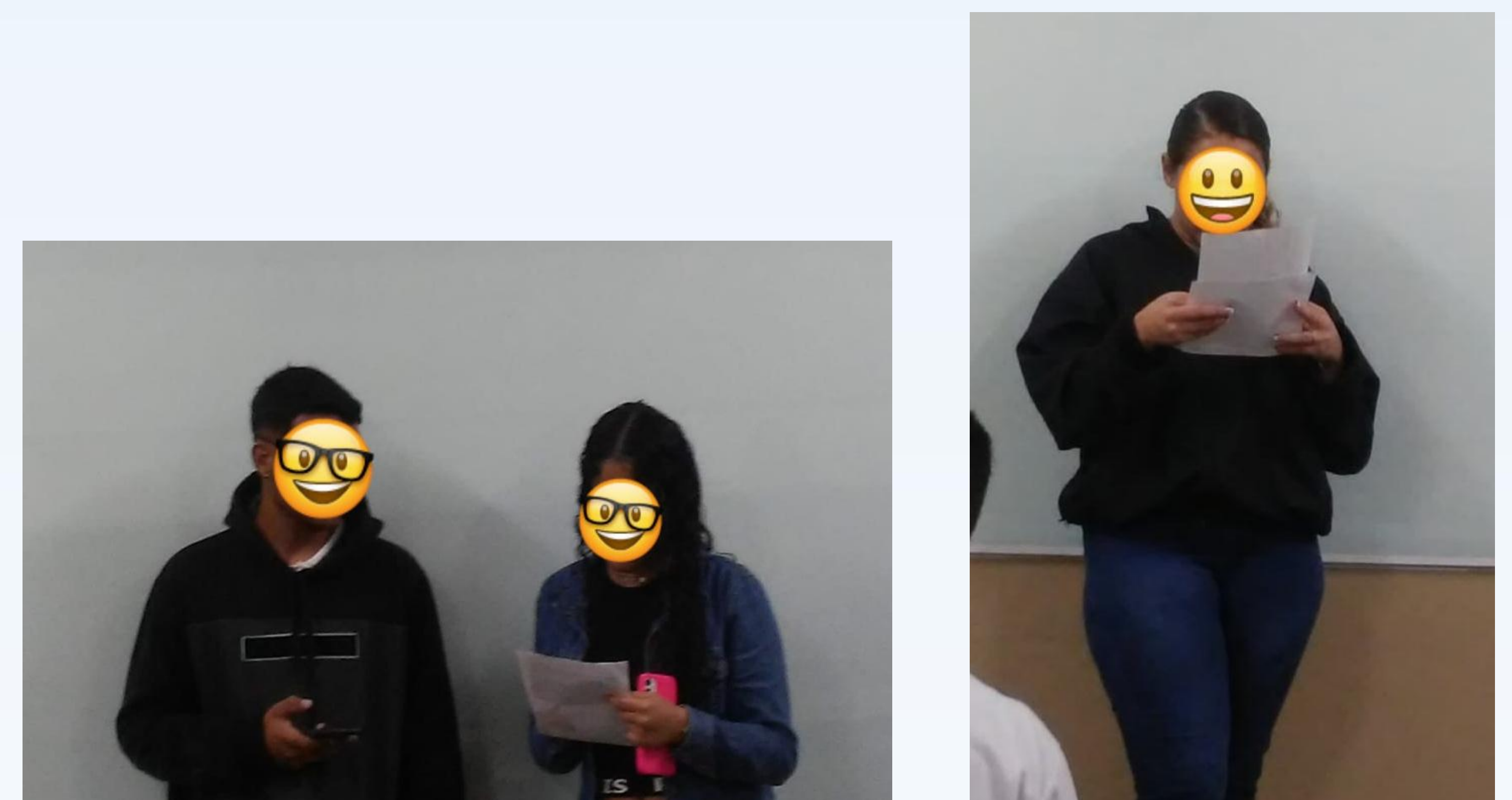
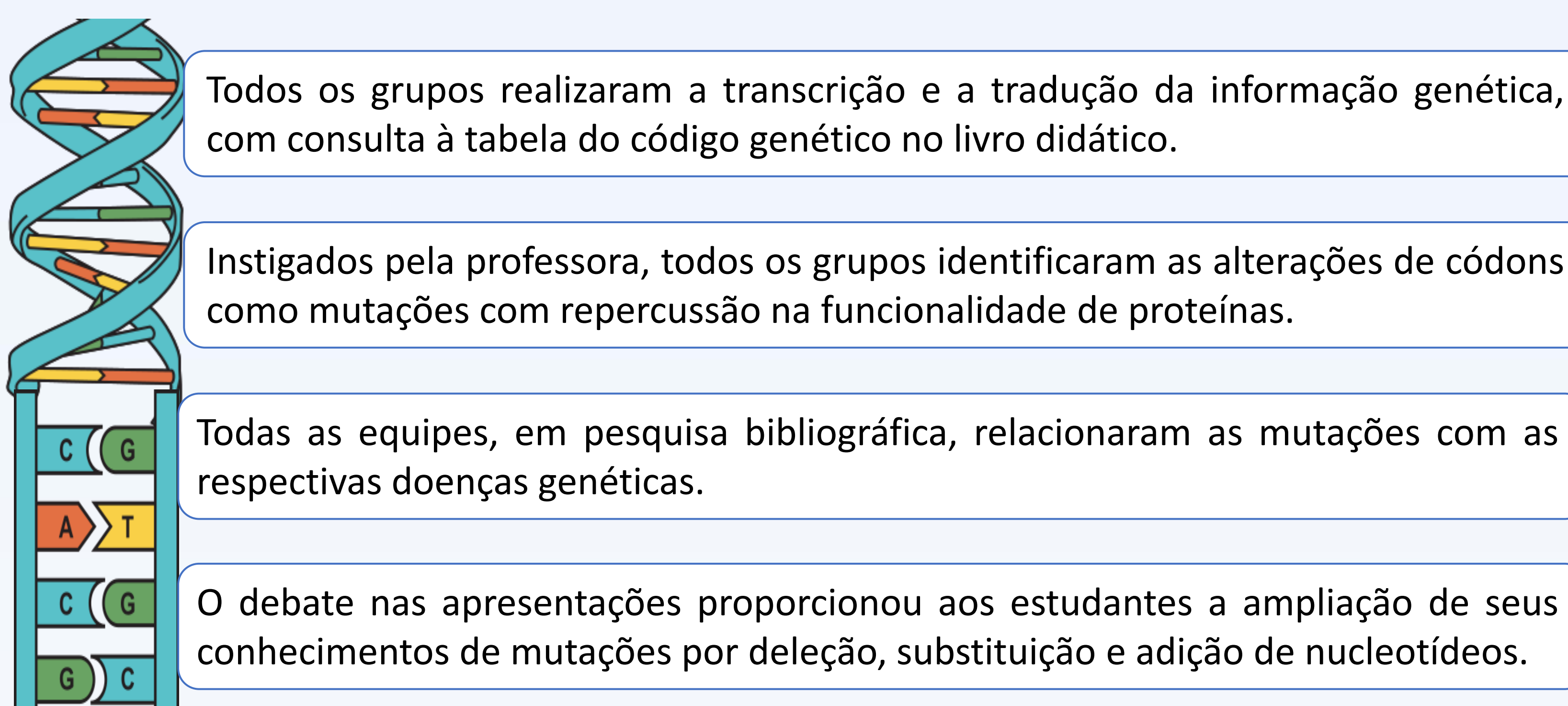
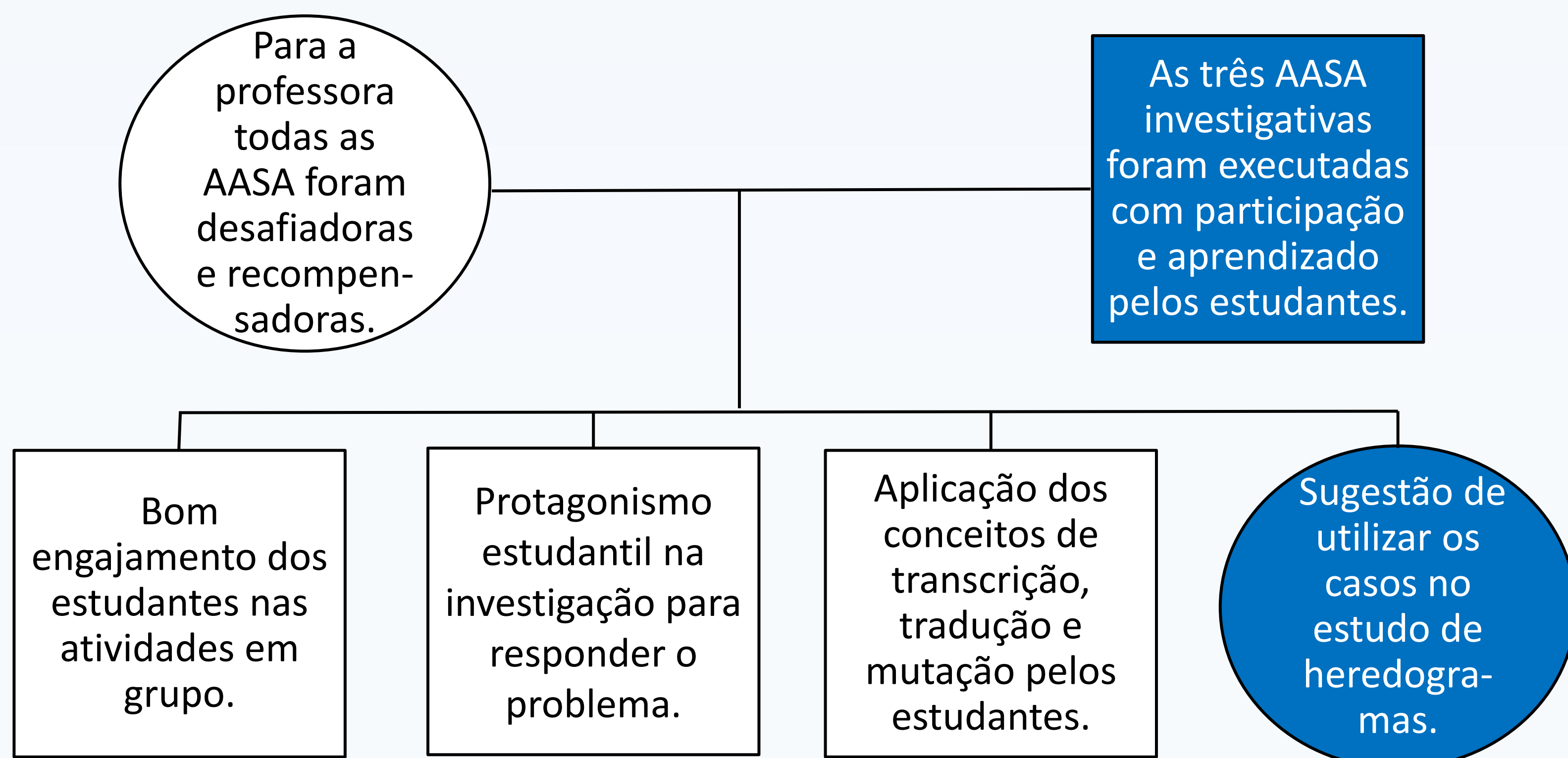


Figura 2: Apresentação das conclusões pelos estudantes.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS



## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- <sup>[1]</sup>LIMA, I. S. *et al.* (2022). Modelo didático para compreender variações genéticas humanas. *Genética na Escola*, v. 17, n. 1, p. 103-113. Disponível em: <https://geneticanaescola.com/revista/article/view/426/382>. Acesso em: 6 abr. 2023.
- <sup>[2]</sup>LODISH, H. *et al.* *Biologia celular e molecular*. 7 ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.
- <sup>[3]</sup>SCARPA, D. L.; CAMPOS, N. F. (2018). Potencialidades do ensino de biologia por investigação. *Revista Estudos Avançados*, v. 32, n. 94, p. 25-41. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ea/a/RKrKvjY7MX7Q5DchtvN5N/?lang=pt&format=html#>. Acesso em: 6 abr. 2023.