



## PERFIL DA GENÉTICA

Karine Lourenzone de Araujo, Aline Ximenes Fragoso, Fabiano Honorato Pereira e Silva, Polyanna Gonçalves Rocha, Simone Rodrigues da Fonseca, Flávia Imbroisi Valle Errera

Laboratório de Genética Molecular - Centro de Pesquisa Isabel Cristina Andreatta Lemos Paulo - Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória - EMESCAM

Endereço: Av. N. S. da Penha, 2190, Santa Luiza - Vitória – ES. CEP: 29045-402 - Tel.: (27) 3334-3595 E-mail: flavia.errera@emescam.br

O jogo **PERFIL DA GENÉTICA** - adaptado do jogo PERFIL® da GROW - consiste em uma atividade lúdica pedagógica de baixo custo, cujo objetivo é estimular os alunos a entender, recordar e fixar conceitos genéticos, compreender doenças e conhecer personalidades relacionadas à Genética por meio de uma atividade recreativa.

Esta atividade foi apresentada durante o 57º Congresso Brasileiro de Genética, na sessão da Genética na Praça e obteve boa avaliação dos Professores Coordenadores da Oficina Pedagógica (PCOPs) do Estado de São Paulo (ANEXO 1). A avaliação dos professores contribuiu para a confirmação desse jogo como mais um recurso no processo ensino-aprendizagem de Biologia no ensino médio e graduação, auxiliando o educador a transmitir conceitos de Genética.

### Desenvolvimento da Atividade

**Número de participantes:** 2 a 6 estudantes ou 2 a 6 equipes.

#### Material necessário:

- Cartolinas de cores diferentes;
- 6 tampas de garrafa pet de cores distintas que serão os peões e representarão um jogador ou uma equipe.

#### Peças do jogo:

- 1 tabuleiro;
- 30 cartas brancas contendo 10 informações sobre cada uma das 3 categorias de cartas;
- 6 tampas pet;
- 10 fichas vermelhas e 10 fichas azuis.

As 30 cartas são distribuídas em três categorias: *Personalidades da Genética*, *Conceitos de Genética* e *Doenças genéticas*.

### As Regras do Jogo:

#### A - Preparar e iniciar o jogo

1. As 30 cartas de dicas devem ser embaralhadas e colocadas sobre a mesa.
2. Cada jogador escolhe uma tampa de pet e coloca-a no espaço do tabuleiro onde está indicado - *INÍCIO*.
3. Os jogadores decidem entre si quem começará o jogo. Esse jogador inicial será o mediador. Depois de escolhido, o mediador deve pegar a primeira carta da pilha e dizer aos jogadores qual a categoria que a carta pertence.
4. O jogador sentado à esquerda do mediador escolhe um número de 1 a 10 e, em seguida, coloca uma ficha vermelha sobre a casa de mesmo número no tabuleiro.
5. O mediador deve ler em voz alta o que está escrito no número escolhido. Esse número pode corresponder a uma informação ou instrução (ver abaixo).
6. Após a leitura, o jogador que escolheu o número tem direito de dar uma resposta sobre a identidade da carta, dizendo em voz alta quem ou o que ele pensa estar registrado nela. Caso o jogador não queira dar uma resposta, ele simplesmente passa a vez ao jogador à sua esquerda e seu peão não avançará casas no tabuleiro.
7. Acertando ou não a resposta, duas coisas podem acontecer:
  - a O jogador acerta a resposta: o mediador devolve a carta para o final da pilha, avança os peões e retira as fichas vermelhas que estiverem sobre o tabuleiro. O jogador à esquerda, então, é que passa a ser o mediador.
  - b O jogador erra a resposta: a vez de jogar passa para o próximo jogador à esquerda, que fará o mesmo que o anterior: escolhe um número de 1 a 10 (dentro dos que ainda não foram escolhidos) e o jogo segue. Não há penalidade para o jogador que erre a resposta.

## **B - Pontuação**

1. Cada cartela do *PERFIL DA GENÉTICA* vale 10 pontos, que são divididos entre o mediador e o primeiro jogador a acertar a resposta. O mediador recebe um ponto para cada informação revelada (basta contar as fichas vermelhas que estiverem sobre os números nas respectivas casas do tabuleiro que correspondem ao número de informações dadas na rodada).
2. O jogador que acertar a resposta receberá um ponto para cada informação não revelada (o que será igual ao número de fichas vermelhas fora do tabuleiro).
3. Tanto o mediador quanto o jogador que acertarem a resposta, registram os pontos, avançam os peões tantos espaços quanto forem os pontos recebidos.
4. Depois de reveladas 9 informações quaisquer da cartela, sem acerto, o próximo jogador deverá posicionar a última ficha vermelha sobre o número restante e ouvir a última informação. Nesse momento já não importa se o jogador acertará ou não a resposta: o mediador já terá marcado, sozinho, 10 pontos (10 informações reveladas). Porém, de qualquer modo, será preciso ler a última informação, pois ela poderá conter uma instrução (ver abaixo).

## **C - Instruções**

- **Perda da vez:** o jogador perde o direito de dar uma resposta e a jogada passa para o próximo jogador à sua esquerda;

- **Avanço ou retrocesso de 3 espaços:** o peão do jogador avança ou recua 3 espaços, mas não perde o direito de dar uma resposta naquela jogada;
- **Ficha azul (direito à livre resposta):** o jogador que receber uma ficha azul poderá responder a qualquer momento. A ficha azul permite que o jogador dê uma resposta imediatamente antes da jogada de outro participante ao longo de todo o jogo (isto é, antes que o adversário escolha o número de uma nova informação). Isso, no entanto, não lhe tira o direito de dar a resposta quando for a vez da jogada dele. Após usar uma ficha azul, o jogador deve devolvê-la ao centro da mesa. Se alguém usar uma ficha azul, imediatamente antes de sua própria jogada, não perderá o direito de participar normalmente na mesma jogada.

## **D - Sugestão**

Caso o perfil seja desvendado rapidamente, com poucas informações reveladas, é recomendado que as outras informações sejam lidas para que os outros participantes possam associá-las à personalidade, ao conceito ou à doença a que se referem.

## **E - Vencedor:**

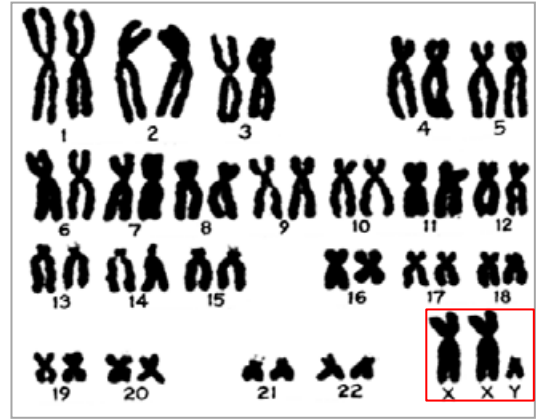
O primeiro jogador ou equipe a chegar com seu peão ao espaço indicado - *CHEGADA*.

## Sugestão de cartas da categoria *Doenças genéticas*



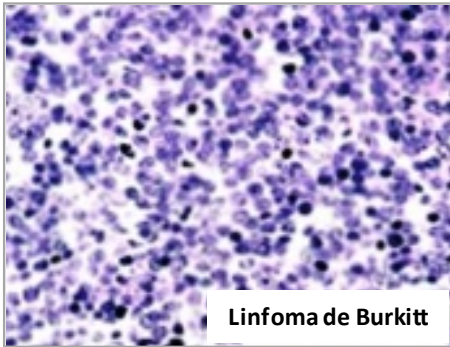
### SÍNDROME DE DOWN

- 1) A minoria dos casos (3 a 4%) são devidos a translocações robertsonianas envolvendo o cromossomo 21.
- 2) É uma trissomia. 3) Mais comum em crianças nascidas de mães com mais de 35 anos de idade.
- 4) Avance 3 espaços.
- 5) A única trissomia autossômica compatível com a sobrevivência na vida adulta.
- 6) Traços faciais característicos: ponte nasal baixa, fissuras palpebrais oblíquas para cima, orelhas pequenas e algumas vezes com aspecto dobrado peculiar e uma região malar e maxilar achatada.
- 7) Pode ser realizada análise do cariótipo para confirmação do diagnóstico.
- 8) É uma aneuploidia.
- 9) Ocorre, na maioria dos casos, por causa da não-disjunção do cromossomo 21 em qualquer divisão da meiose de qualquer genitor.
- 10) Apesar da não-disjunção cromossômica poder ocorrer em qualquer divisão da meiose de qualquer genitor, estudos mostraram que 70% dos casos são devidos à não disjunção na primeira divisão meiótica materna.



### SÍNDROME DE KLINEFELTER

- 1) Os pacientes possuem um cromossomo X extra.
- 2) Homens que têm puberdade deficiente e infertilidade, frequentemente com alta estatura e distribuição feminina da gordura corporal.
- 3) Os indivíduos afetados podem apresentar QI levemente inferior aos seus irmãos e ao da população geral.
- 4) Cariótipo representado por 47, XXY.
- 5) É realizada análise do cariótipo para confirmação de diagnóstico.
- 6) Perca a vez.
- 7) É uma aneuploidia.
- 8) Um fenótipo masculino humano anormal.
- 9) Alteração no número de cromossomos sexuais.
- 10) As pessoas afetadas apresentam ginecomastia.



Linfoma de Burkitt

### CÂNCER

- 1) Uma classe de doença caracterizada pela proliferação rápida e descontrolada de células dentro de um tecido de um eucarionte.
- 2) Doença genética de células somáticas, causada por acúmulo de mutações em genes específicos.
- 3) A minoria dos casos dessa doença é hereditária.
- 4) A maioria dos casos dessa doença é esporádica.
- 5) Perca a vez.
- 6) Mutações em genes BRCA1 e 2, supressores de tumor, são responsáveis pelo \_\_\_\_\_ de mama e ovário familiar.
- 7) A reativação da telomerase é um importante passo para a obtenção da capacidade de se dividir indefinidamente (imortalização), característica das células dessa doença.
- 8) Mutações de perda de função em genes supressores de tumor e ganho de função em proto-oncogenes são frequentemente associadas ao desenvolvimento dessa doença.
- 9) A cada três pessoas, uma delas desenvolverá essa doença.
- 10) Um palpite a qualquer momento.



### SÍNDROME DE PROGERIA DE HUTCHINSON-GILFORD

- 1) O nome dessa doença é derivado do grego e significa "prematuramente velho".
- 2) Hastings Gilford observou mais um caso do distúrbio e nomeou a doença.
- 3) É caracterizada pelas mesmas características descritas há mais de 100 anos.
- 4) As crianças com essa doença parecem saudáveis ao nascimento, mas aos 2 anos de idade começam a apresentar um envelhecimento acelerado, incluindo parada de crescimento, perda de cabelos, envelhecimento da pele, rigidez das articulações, doença cardíaca e osteoporose.
- 5) Muitas crianças afetadas já faleceram aos 13 anos de idade.
- 6) É claramente de origem genética e geralmente herdada como uma característica autossômica dominante.
- 7) Volte 3 espaços.
- 8) Em 2003, o gene que causa a doença foi identificado: o gene *lamina A (LMNA)*, que está localizado no cromossomo humano 1.
- 9) Mutações específicas no gene LMNA produzem uma forma truncada anormal da proteína lamina A, que perturba a membrana nuclear e, de algum modo desconhecido, resulta em envelhecimento prematuro.
- 10) Um palpite a qualquer momento.



### ALBINISMO

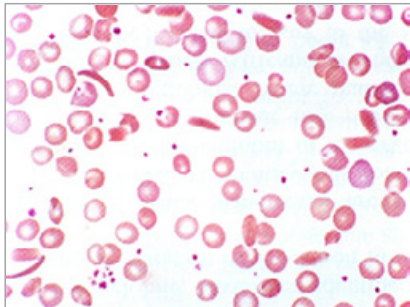
- 1) Pessoas afetadas podem apresentar visão prejudicada devido à falta de melanina.
- 2) A base genética dessa doença foi primeiramente descrita por Archibald Garrod, em 1908.
- 3) Comumente, é causada em humanos por defeitos em qualquer um dos quatro genes que controlam a síntese e estocagem da melanina, o pigmento que escurece nossa pele, cabelos e olhos.
- 4) O \_\_\_\_\_ provavelmente exista desde o início da espécie humana.
- 5) Na maioria dos grupos humanos é raro, estando presente apenas em cerca de 1 em 20.000 ou 35.000 pessoas.
- 6) Nome da doença derivado do latim *albus*, que significa branco.
- 7) Os genes *OCA1* (cromossomo 11) e *OCA2* (cromossomo 15) são os mais comumente afetados e causam o tipo oculocutâneo 1 e 2 da doença, respectivamente. Esses tipos são herdados como uma condição autossômica recessiva.
- 8) Um tipo ocular da doença é causado por mutações no gene *GPR143* localizado no cromossomo X, sendo uma herança ligada ao sexo.
- 9) As pessoas afetadas possuem cabelos brancos, pele clara e ausência de pigmento na íris dos olhos.
- 10) Perca a vez.

Manobra de Gower



### DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

- 1) O gene mutado nessa doença é muito grande: possui 72 éxons, estima-se ter cerca de 2300kb e que represente cerca de 1,5% do cromossomo X.
- 2) Ocorre em 1 a cada 3300 nascidos do sexo masculino.
- 3) Doença ligada ao cromossomo X.
- 4) Devido a mutações no gene da distrofina (*DMD*), componente de um complexo proteico que constitui cerca de 0,02% da massa proteica da célula muscular estriada, e está localizada na face citosólica da membrana celular.
- 5) A maioria das mulheres heterozigóticas são assintomáticas, embora cerca de 5-10% tenham uma fraqueza muscular branda devido à desvio de inativação do X.
- 6) Devido à fraqueza muscular progressiva, os meninos param de andar por volta dos 9-12 anos de vida e a morte ocorre, em média, por volta dos 17 anos.
- 7) Os sinais clínicos característicos são: lordose lombar e aparente hipertrofia das pernas, geralmente atônicas.
- 8) Os afetados levantam do chão com movimentos lentos, manobra ou sinal de Gower.
- 9) As manifestações em outros tecidos ocorrem em cerca de 20% dos afetados, principalmente no sistema nervoso central.
- 10) Em cerca de 60% dos afetados, encontra-se uma deleção de um ou mais éxons no gene da distrofina, levando à mudança na matriz de leitura.



### ANEMIA FALCIFORME

- 1) Ocorre mudança fenotípica nas hemácias que passam a apresentar forma de foice.
- 2) Ocorre por mutação no éxon 1 do gene da Beta-globina, no cromossomo 11.
- 3) Ocorre pela substituição de um único nucleotídeo.
- 4) Ocorre devido à alteração do códon do ácido glutâmico para o códon da valina, originando a hemoglobina S.
- 5) Doença que afeta as propriedades da hemoglobina, levando à polimerização e aglutinação.
- 6) Os heterozigotos têm traço falcêmico, demonstrável laboratorialmente, mas em geral são saudáveis.
- 7) Testes de DNA não são necessários para diagnóstico.
- 8) É uma herança autossômica recessiva.
- 9) Perca a vez.
- 10) Volte 3 espaços.



A: Hemorragia em torno do cotovelo. B: Hemorragias repetidas nas articulações causam artrite grave.

### HEMOFILIA

- 1) Ocorre pela mutação nos genes dos fatores de coagulação.
- 2) Os genes mutados causadores dessa doença do tipo A e B codificam, respectivamente, o fator VIII e IX da cascata de coagulação sanguínea.
- 3) É uma herança recessiva ligada ao X.
- 4) Um palpite a qualquer momento.
- 5) A doença tipo A está diretamente relacionada à variação do nível do fator VIII funcionalmente ativo da coagulação.
- 6) Os homens são mais afetados por essa doença.
- 7) É um dos mais severos distúrbios de coagulação podendo levar a graves sangramentos, dependendo dos níveis dos fatores de coagulação.
- 8) Possui como sintomas hematomas e hemartroses.
- 9) O tratamento é feito com a reposição intravenoso da molécula deficiente.
- 10) Cerca de 45% dos casos graves são causados por inversão cromossômica, que quebra o gene do fator VIII.



### FIBROSE CÍSTICA

- 1) É uma doença hereditária autossômica recessiva.
- 2) Mais de 1000 mutações no gene *CFTR* já foram identificadas, sendo que 70% dos casos dessa doença é devido à deleção de 3 nucleotídeos.
- 3) Está relacionada à síntese de uma proteína mutante.
- 4) É conhecida como “doença do beijo salgado”.
- 5) É provocada pela ausência de atividade do canal de cloreto codificado pelo gene *CFTR*.
- 6) Ainda não há cura para essa doença, mas medidas como o suporte nutricional são importantes ferramentas para o tratamento.
- 7) O nome dessa doença está relacionado ao processo de fibrose do pâncreas.
- 8) É também conhecida como Mucoviscidose pela presença de muco muito espesso nas secreções dos pacientes.
- 9) Doença pulmonar obstrutiva crônica, tosse produtiva crônica e colonização e infecção das vias respiratórias são alguns dos principais sintomas da doença, sendo a falência respiratória a causa de morte em mais de 90% dos pacientes com a doença.
- 10) Os pacientes apresentam déficit de crescimento e desenvolvimento.



A e B : Xantomas tendinosos (Deposição de colesterol em pacientes heterozigotos ). C: Arco corneal.

### HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAL

- 1) Afeta 1 em cada 500 pessoas.
- 2) É uma condição autossômica dominante.
- 3) Na maioria das populações, é a mais comum de todas as condições mendelianas clinicamente significativas.
- 4) Os heterozigotos têm tipicamente níveis de colesterol sérico e na LDL de 250-450 e 200-400 mg/dL, respectivamente (os limites normais respectivos são 150-250 e 75-175 mg/dL). Os raros indivíduos afetados homozigóticos apresentam essas características em grau mais extremo.
- 5) Desenvolvem xantomas (depósitos subcutâneos de colesterol) nos tendões e sofrem de doença arterial na meia idade.
- 6) Ocorrem muitas mortes prematuras por infarto no miocárdio.
- 7) Causado por mutações no gene *LDLR*, que codifica o receptor da lipoproteína de baixa densidade.
- 8) Ocorre produção endógena descontrolada de colesterol.
- 9) Pode também ocorrer menos frequentemente por mutação nos genes *APOB* e *PCSK9*.
- 10) Um palpito a qualquer momento.

### Referências:

PIERCE, B. A. **Genética um enfoque conceitual**. 3ª Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2011.

GRIFFITHS, A.J.F.et al. **Introdução à Genética**. 9ª Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009.

LOPES, A. C. **Tratado de Clínica Médica**: Cap. 224 Fibrose Cística 2ª Ed. São Paulo: Roca, 2009.

SUMMERS, C.G. Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. **Optometry and Vision Science**, Vol. 86, Nº. 6, 2009.

AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R. **Fundamentos da Biologia Moderna**. 4ª Ed. São Paulo: Moderna, 2008.

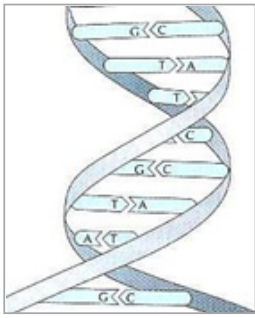
HOFFBRAND, A. V.; MOSS, P. A. H.; PETTIT, J. E. **Fundamentos em Hematologia**. 5ª Ed. São Paulo: Artmed, 2008.

PASSARGE, E. **Genética Texto e Atlas**. 3ª Ed. São Paulo: Artmed, 2008.

READ, A.; DONNAI, D. **Genética Clínica**. 1ª Ed. Porto Alegre: Artmed, 2008.

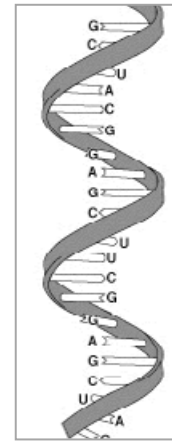
YOUNG, I.D. **Genética Médica**. 1ª Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007.

## Sugestão de cartas da categoria *Conceitos da genética*



**DNA**

- 1) Sua replicação é semi-conservativa.
- 2) É um polímero de desoxirribonucleotídeos.
- 3) Os dois filamentos são mantidos juntos por pontes de hidrogênio entre uma purina e uma pirimidina.
- 4) Duas cadeias antiparalelas em forma de dupla hélice.
- 5) Substância fundamental da qual são compostos os genes.
- 6) Suas bases nitrogenadas são Adenina, Timina, Citosina e Guanina.
- 7) Seus nucleotídeos são compostos por um fosfato, pelo glicídido (açúcar pentose) desoxirribose e por uma base nitrogenada.
- 8) Perca a sua vez.
- 9) Em 1869 era chamado de Nucleína e foi isolada por Friedrich Miescher.
- 10) Está no núcleo da célula em um complexo com proteínas chamado cromatina.



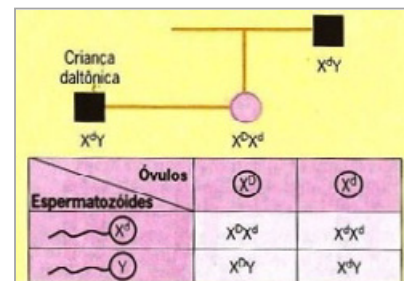
**RNA**

- 1) É um polímero de ribonucleotídeos.
- 2) Geralmente, um ácido nucléico unifilar.
- 3) Volte 3 espaços.
- 4) Possui a ribose como seu açúcar.
- 5) Suas bases nitrogenadas são Adenina, Uracila, Citosina e Guanina.
- 6) Um palpito a qualquer hora.
- 7) Os nucleotídeos são compostos por um fosfato, pelo glicídido (açúcar pentose) e por uma base nitrogenada.
- 8) Existem vários tipos.
- 9) Um dos tipos mais conhecidos faz parte dos ribossomos.
- 10) Possui grande diversidade estrutural e funcional.



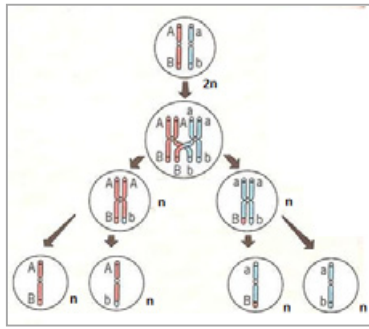
**FENÓTIPO**

- 1) Perca a sua vez.
- 2) As manifestações externas detectáveis de um genótipo específico.
- 3) O termo é originário do grego phenos=evidente e typos=característica.
- 4) As relações entre genótipo e \_\_\_\_\_, no diagnóstico de várias doenças, são fundamentais no aconselhamento genético às famílias.
- 5) Refere-se a características observáveis de um ser vivo.
- 6) Determinado pela interação entre genótipo e ambiente.
- 7) Características ou conjunto de características (físicas, fisiológicas ou comportamentais) observáveis de um ser vivo.
- 8) Cor das flores, cor dos olhos e tipo sanguíneo são exemplos de \_\_\_\_\_.
- 9) O diagnóstico de uma doença genética começa com a análise do \_\_\_\_\_ (manifestação clínica, inclusive achados laboratoriais), o diagnóstico diferencial e o padrão genealógico.
- 10) As características visíveis, amarela ou verde e lisa ou rugosa observadas no experimento com ervilhas de Mendel, representam o \_\_\_\_\_.



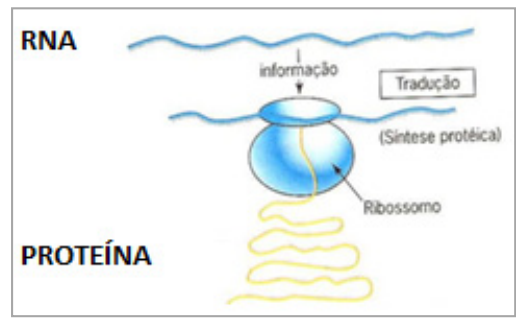
**GENÓTIPO**

- 1) A composição alélica específica de uma célula, seja de toda a célula ou, mais comumente, de certo gene ou conjunto de genes.
- 2) O termo é originário do grego *genos*=origem e *typos*=característica.
- 3) Representa a combinação correspondente de fatores determinantes do fenótipo.
- 4) A composição dos dois alelos R e r, rr, Rr ou RR, é denominado \_\_\_\_\_.
- 5) Perca a sua vez.
- 6) Pode ser deduzido a partir de características do organismo ou através do resultado de cruzamentos.
- 7) Uma combinação particular de alelos para um gene particular ou locus.
- 8) As relações entre \_\_\_\_\_ e fenótipo, no diagnóstico de doenças, são fundamentais no aconselhamento genético da família.
- 9) O fenótipo é determinado pelo \_\_\_\_\_ e pelo ambiente.
- 10) Volte 3 espaços.



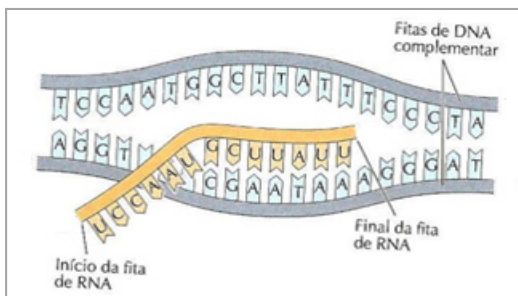
### MEIOSE

- 1) Duas divisões nucleares sucessivas (com as correspondentes divisões celulares).
- 2) Processo biológico em animais que produz os gametas.
- 3) Processo biológico que produz esporos sexuais (em plantas e fungos).
- 4) Ocorre *crossing-over* que propicia o aumento da variabilidade genética das células formadas.
- 5) Na primeira etapa, ocorre separação de homólogos e na segunda, de cromátides.
- 6) Uma célula diplóide origina quatro células-filhas haplóides.
- 7) Divisão que origina células-filhas com metade do número de cromossomos originalmente presente na célula-mãe.
- 8) O termo deriva da palavra grega *meiosis*, que significa diminuição.
- 9) Neste processo biológico, pode ocorrer distribuição incorreta de um ou mais cromossomos, originando um gameta com falta ou excesso de cromossomos.
- 10) Perca a sua vez.



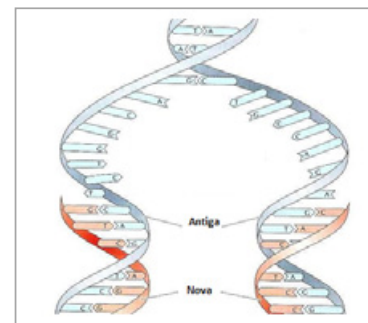
### TRADUÇÃO

- 1) Ocorre no citoplasma.
- 2) Um palpite a qualquer hora.
- 3) Ocorre no sentido 5' – 3'.
- 4) A sequência de nucleotídeos utilizada para esse processo é similar ao DNA, exceto por conter Uracila.
- 5) Nesse processo a metionina é o aminoácido especificado pelo códon de início.
- 6) Os códons, UAA, UGA e UAG são códons de parada.
- 7) É a síntese de um polipeptídeo dirigida pela sequência de RNAm.
- 8) Perca a sua vez.
- 9) As moléculas de RNAt contêm trinças de nucleotídeos chamadas anticódons, que fazem pareamentos com as bases dos códons no RNAm durante o processo de \_\_\_\_\_.
- 10) O ribossomo, constituído de RNAr e proteínas, é o sítio para a \_\_\_\_\_.



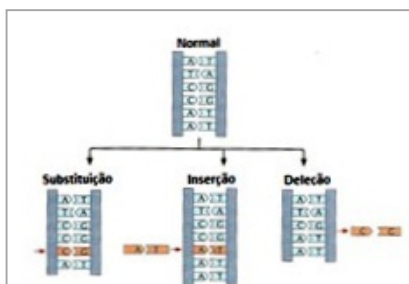
### TRANSCRIÇÃO

- 1) Ocorre no núcleo.
- 2) O DNA serve como molde para a \_\_\_\_\_.
- 3) A sequência de nucleotídeos produzida é similar ao DNA, exceto por conter Uracila.
- 4) Na \_\_\_\_\_ utiliza-se a fita molde de DNA na orientação 3'-5' para a síntese de um RNA.
- 5) A decodificação da mensagem contida de um gene para uma fita de RNAm é realizado pela RNA polimerase na \_\_\_\_\_.
- 6) Perca a sua vez.
- 7) É necessário uma região promotora para que a RNA polimerase inicie a \_\_\_\_\_.
- 8) Existe os três estágios chamado de iniciação, alongação e término no processo conhecido como \_\_\_\_\_.
- 9) Uma sequência conhecida como TATA box, pode ser o sítio do primeiro evento da \_\_\_\_\_.
- 10) Um palpite a qualquer hora.



### REPLICAÇÃO DO DNA

- 1) Perca a sua vez.
- 2) Durante esse processo podem ocorrer erros (mutações).
- 3) Para ocorrer necessita de algumas enzimas, como a DNA Polimerase.
- 4) A partir da compreensão desse mecanismo foi criada a técnica de PCR.
- 5) A \_\_\_\_\_ é semi-conservativa, pois sempre preserva um filamento parental nas novas moléculas.
- 6) Gera cópias da molécula da hereditariedade.
- 7) Acontece com o DNA.
- 8) Quando esse processo ocorre em Eucariontes podem ser gerados Fragmentos de Okazaki.
- 9) É o principal evento da fase S da Interfase do Ciclo Celular.
- 10) Em Eucariontes esse processo é terminado pela enzima Telomerase.

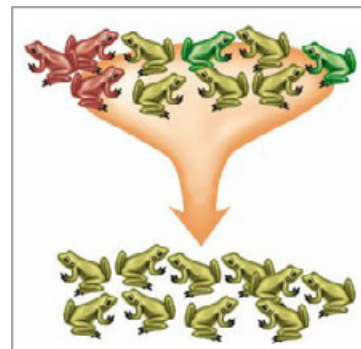


## MUTAÇÃO

- 1) É uma alteração herdável ou de novo na sequência de nucleotídeos do DNA.
- 2) É o fenômeno responsável pela existência de polimorfismos genéticos.
- 3) Pode gerar uma variação positiva, negativa ou neutra no DNA e está diretamente relacionada à evolução das espécies.
- 4) Uma \_\_\_\_\_ de Ponto ou Pontual altera um único nucleotídeo no DNA.
- 5) Quando exposto à radiação ultra-violeta, o DNA pode sofrer uma \_\_\_\_\_.
- 6) Pode ocorrer espontaneamente por erros na Replicação do DNA.
- 7) Podem ser espontâneas ou induzidas, mas sempre geram uma alteração no DNA.
- 8) Os mecanismos de Reparo do DNA geralmente corrigem as \_\_\_\_\_.
- 9) Quando ocorrem em células somáticas não são transmitidas aos descendentes.
- 10) Podem gerar doenças genéticas.

## Referências:

- PIERCE, B. A. **Genética um enfoque conceitual**. 3ª Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2011.
- GRIFFITHS, A.J.F. et al. **Introdução à Genética**. 9ª Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009.
- JAMES D. W.; RICHARD M. M.; AMY A. C.; JAN A. W. **DNA Recombinante - Genes e Genomas**. 1ª Ed. Porto Alegre: Artmed, 2009.
- AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R. **Fundamentos da Biologia Moderna**. 4ª Ed. São Paulo: Moderna, 2008.



## SELEÇÃO NATURAL

- 1) É um processo proposto por Charles Darwin para explicar a Evolução Biológica.
- 2) Especializações adaptativas são favorecidas por este processo.
- 3) Uma palpite a qualquer hora.
- 4) O sucesso reprodutivo diferencial é um exemplo de como este processo opera.
- 5) Este processo pode ser compreendido pelo sucesso dos mais adaptados e transmissão de seus genes às gerações futuras.
- 6) Todos os seres vivos estão sujeitos a este processo, desde a origem da vida até a contínua especialização e diversificação das espécies.
- 7) A “luta pela sobrevivência” ilustra este processo.
- 8) Quando uma característica se torna mais frequente em uma população é possível que tenha sofrido uma pressão positiva por meio da \_\_\_\_\_.
- 9) Perca a sua vez.
- 10) O Equilíbrio de Hardy-Weinberg pode ser perturbado por este processo.

- PASSARGE, E. **Genética Texto e Atlas**. 3ª Ed. São Paulo: Artmed, 2008.
- SNUSTAD, D.P; SIMMONS, M.J. **Fundamentos de Genética**. 4ªEd. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.
- ALBERTS, B. et al. **Biologia Molecular da Célula**. 4ª Ed. Porto Alegre: Artmed, 2004.
- RIDLEY, M. **Evolução**. 3ª Ed. Porto Alegre: Artmed, 2006.
- CÉSAR DA SILVA JÚNIOR; SEZAR SASSON. **Biologia - Volume único**. 1ª Ed. São Paulo: Saraiva, 1998.

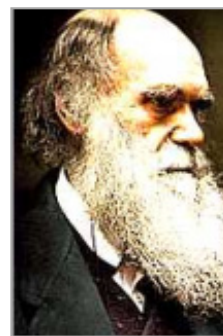


## Sugestão de cartas da categoria *Personalidades da genética*



**GREGOR JOHANN MENDEL**

- 1) Nasceu em 22 de julho de 1822 (embora no registro de batismo da igreja da vila de Hynáice conste 20/07 – Orel, Vítežslav, 1996)
- 2) Monge austríaco considerado o “pai” da genética.
- 3) Desde criança gostava de observar as plantas.
- 4) Monge agostiniano, botânico e meteorologista austríaco.
- 5) Sua teoria principal era a de que as características das plantas (cores, por exemplo) deviam-se a fatores hereditários (atualmente conhecidos como genes).
- 6) Iniciou as experiências com hibridação de ervilhas de cheiro.
- 7) Realizou uma série de experimentos brilhantemente projetados em organismos vivos (ervilhas de jardim).
- 8) Sua primeira lei, também conhecida como Lei da Segregação, explica que na fase de formação dos gametas, os pares de fatores se segregam.
- 9) Um palpite a qualquer hora.
- 10) A explicação que cada uma das características puras de cada variedade (como cor e rugosidade da pele) se transmite para uma segunda geração de maneira independente entre si foi dita por: \_\_\_\_\_.



**CHARLES ROBERT DARWIN**

- 1) Viajou pelo mundo a bordo do Beagle.
- 2) Sua educação se deu na escola de Shrewsbury na Inglaterra, local onde nasceu em 12 de fevereiro 1809.
- 3) Ingressou no curso de medicina.
- 4) Mostrou grande interesse pela natureza, especialmente por botânica e entomologia.
- 5) Levou à fundação das bases e princípios para a teoria da evolução.
- 6) Autor da primeira teoria evolutiva do homem.
- 7) Sua principal obra, a “Origem das espécies por meio da Seleção Natural” (1859), marcou o início de uma revolução na ciência.
- 8) Tornou-se um voraz pesquisador da natureza, por duvidar dos ensinamentos da igreja.
- 9) Perca a sua vez.
- 10) Os trabalhos de Mendel e \_\_\_\_\_ só puderam ser conciliados nos anos de 1930 e 1940 com a chamada Síntese Moderna, que se baseou nos fundamentos da genética de populações.



**OSWALD AVERY, COLIN MACLEOD E MCCARTY MACLYN**

- 1) Avance 3 espaços.
- 2) Seus experimentos explicaram o fenômeno de transformação bacteriana descrita pela primeira vez em 1928 no experimento de Griffith.
- 3) Seus experimentos sugeriram que em vez de proteína, como se acreditava na época, poderia ser o DNA das bactérias o responsável pela hereditariedade.
- 4) Publicaram o artigo intitulado “Studies on the Chemical Nature of the Substance Inducing Transformation of Pneumococcal Types: Induction of Transformation by a Desoxyribonucleic Acid Fraction Isolated from Pneumococcus Type III” na revista Journal of Experimental Medicine em 1944.
- 5) Seus experimentos foram rapidamente confirmados e estendidos a outras características hereditárias além de cápsulas de polissacarídeos. No entanto, houve considerável relutância em aceitar a conclusão de que o DNA era o material genético.
- 6) Perca a sua vez.
- 7) Observaram que somente aquelas bactérias não virulentas que entraram em contato com o DNA das bactérias virulentas se transformaram.
- 8) Utilizaram pneumococos em seus experimentos.
- 9) São três cientistas.
- 10) Realizaram um experimento essencial para a genética.



**FREDERICK SANGER**

- 1) Nasceu em Rendcombe, Inglaterra, em 1918.
- 2) Ele foi o primeiro cientista a obter uma sequência de proteína.
- 3) Ganhou seu primeiro Prêmio Nobel de Química em 1958 por seu trabalho sobre a estrutura das proteínas.
- 4) Ganhou um segundo prêmio Nobel de Química em 1980, compartilhando-o com Walter Gilbert, por suas contribuições à determinação de sequências de bases dos ácidos nucleicos.
- 5) Criador da principal técnica de sequenciamento de DNA: o método didesoxi.
- 6) Aposentou-se em 1985 e passa a maior parte de seu tempo trabalhando em seu jardim.
- 7) O centro de sequenciamento com seu nome é um dos principais do Projeto do Genoma Humano e também há outros projetos de sequenciamento de outros organismos em andamento.
- 8) Perca a sua vez.
- 9) O pai gostaria que ele entrasse na faculdade de medicina, entretanto, ele optou por ser cientista, pois queria ser um resolvidor de problemas.
- 10) Em 1951, \_\_\_\_\_ fez parte da equipe do Medical Research Council, na Universidade de Cambridge.



**FRIEDRICH MIESCHER**

- 1) Em 1869, isolou do núcleo de células brancas degeneradas de pus um material contendo fósforo que, por causa da sua origem, foi chamada de nucleína.
- 2) Em 1889, mostrou que a nucleína era formada por proteínas carregadas positivamente e um material ácido que ele chamou de Ácido Nucléico.
- 3) Ele acreditava que as proteínas eram as moléculas da hereditariedade.
- 4) O trabalho de \_\_\_\_\_ foi o precursor das descobertas moleculares posteriores, pois ainda não era elucidado o papel dos ácidos nucléicos, as moléculas da hereditariedade.
- 5) Nasceu em Basel, Suíça, em 1844.
- 6) Era tímido e possuía deficiência auditiva.
- 7) Em 1872, \_\_\_\_\_ foi nomeado professor de fisiologia na Universidade de Basel, Suíça, uma posição anteriormente ocupada por seu pai e tio.
- 8) Nasceu em 1844 e morreu em 1895 de tuberculose.
- 9) Perca a sua vez.
- 10) Inicialmente queria ser padre, mas seu pai se opôs à idéia e ele entrou na escola médica.



**ROSALIND ELSIE FRANKLIN**

- 1) Um palpite a qualquer hora.
- 2) Nascida em Londres, Inglaterra, em 1920.
- 3) Sempre foi muito inteligente e desde os 15 anos já sabia que queria ser cientista.
- 4) Em 1938 entrou na Universidade de Cambridge e formou-se em química.
- 5) Publicou artigos sobre a estrutura física do carvão.
- 6) Aprendeu na França a técnica de difração de raio-X e tornou-se especialista nessa técnica.
- 7) Morreu de câncer em 1958.
- 8) Obteve dois conjuntos de fotos de alta resolução de fibras de DNA cristalizado.
- 9) Deduziu as dimensões básicas de filamentos de DNA e que os fosfatos estavam do lado de fora do que era, provavelmente, uma estrutura helicoidal.
- 10) Publicou artigos sobre a estrutura do vírus do mosaico do tabaco.



**FRANCIS CRICK E JAMES WATSON**

- 1) Nobel de Fisiologia/ Medicina em 1962.
- 2) Propuseram o modelo molecular tridimensional do DNA em dupla hélice.
- 3) Em abril de 1953, foram autores do artigo publicado na Revista Nature intitulado MOLECULAR STRUCTURE OF NUCLEIC ACIDS.
- 4) Perca a sua vez.
- 5) Um deles, em 1956, publicou um artigo na Revista Nature intitulado CENTRAL DOGMA OF MOLECULAR BIOLOGY.
- 6) Um deles era graduado em Zoologia e outra era biofísico.
- 7) Um nasceu em 6 de agosto de 1928 e ainda está vivo com 83 anos.
- 8) Um nasceu em 8 de junho de 1916 e morreu de câncer de cólon em 28 de julho de 2004, com 88 anos.
- 9) São cientistas conhecidos em todo o mundo.
- 10) Avance 3 espaços.



**KARY BANKS MULLIS**

- 1) Nobel de Química em 1993.
- 2) Publicação do artigo descrevendo a técnica de amplificação de DNA pela Reação em Cadeia da Polimerase (PCR).
- 3) Realizou pesquisa sobre a síntese de oligonucleotídeos.
- 4) Um palpite a qualquer hora.
- 5) É surfista.
- 6) Criou uma técnica que tem múltiplas aplicações na medicina, genética, biotecnologia e medicina legal.
- 7) Formou-se em química em 1966.
- 8) Escreveu um livro autobiográfico intitulado: Dançando nu no campo da mente.
- 9) Perca a sua vez.
- 10) Doutor em Bioquímica em 1972.



### BARBARA MCCLINTOCK

- 1) Botânica geneticista nascida nos EUA em 1902.
- 2) Uma das personalidades mais importantes da história da genética.
- 3) Prêmio Nobel de Fisiologia/Medicina em 1983.
- 4) Descobriu os elementos de transposição também conhecidos como transposons.
- 5) Tornou-se bacharel (1923), mestre (1925) e doutora em botânica pela Universidade de Cornell (1927), onde permaneceu desde 1927 a 1941.
- 6) Foi eleita para a National Academy of Sciences (1944) e presidenta da Genetics Society of America (1945).
- 7) Perca a sua vez.
- 8) Passaram-se mais de trinta anos entre a sua descoberta, fundamental para a genética, e o recebimento do Prêmio Nobel de Fisiologia/Medicina.
- 9) Morreu em 1992, aos 90 anos.
- 10) Publicou seu primeiro artigo em genética em 1931.

### Referências:

- <http://www.dnalc.org/view/16151-Biography-1-Gregor-Mendel-1822-1884-.html>
- <http://www.dec.ufcg.edu.br/biografias/BarbaraM.html>
- <http://www.dnalc.org/view/16526-Biography-23-Frederick-Sanger-1918-.html>
- <http://www.dnalc.org/view/16356-Biography-15-Friedrich-Miesche-1844-1895-.html>



Godfrey Hardy  
(1877-1947)



Wilhelm Weinberg  
(1862-1937)

### GODFREY HARDY E WILHELM WEINBERG

- 1) O teorema criado por \_\_\_\_\_ e \_\_\_\_\_ estabelece o princípio do equilíbrio gênico.
- 2) Através de seus estudos, pode-se calcular as proporções de homozigotos e heterozigotos na população.
- 3) Um dos autores do teorema muito conhecido na genética era um médico alemão.
- 4) Foram os criadores da área Genética das Populações.
- 5) Um deles escreveu o livro A Mathematician's Apology em 1940.
- 6) Perca a sua vez.
- 7) Eles demonstraram independentemente suas teorias na Inglaterra e na Alemanha, em 1908.
- 8) Um deles morreu em 1937 e outro em 1947.
- 9) Um palpito a qualquer hora.
- 10) Um dos autores de um teorema muito conhecido na genética era um matemático inglês.

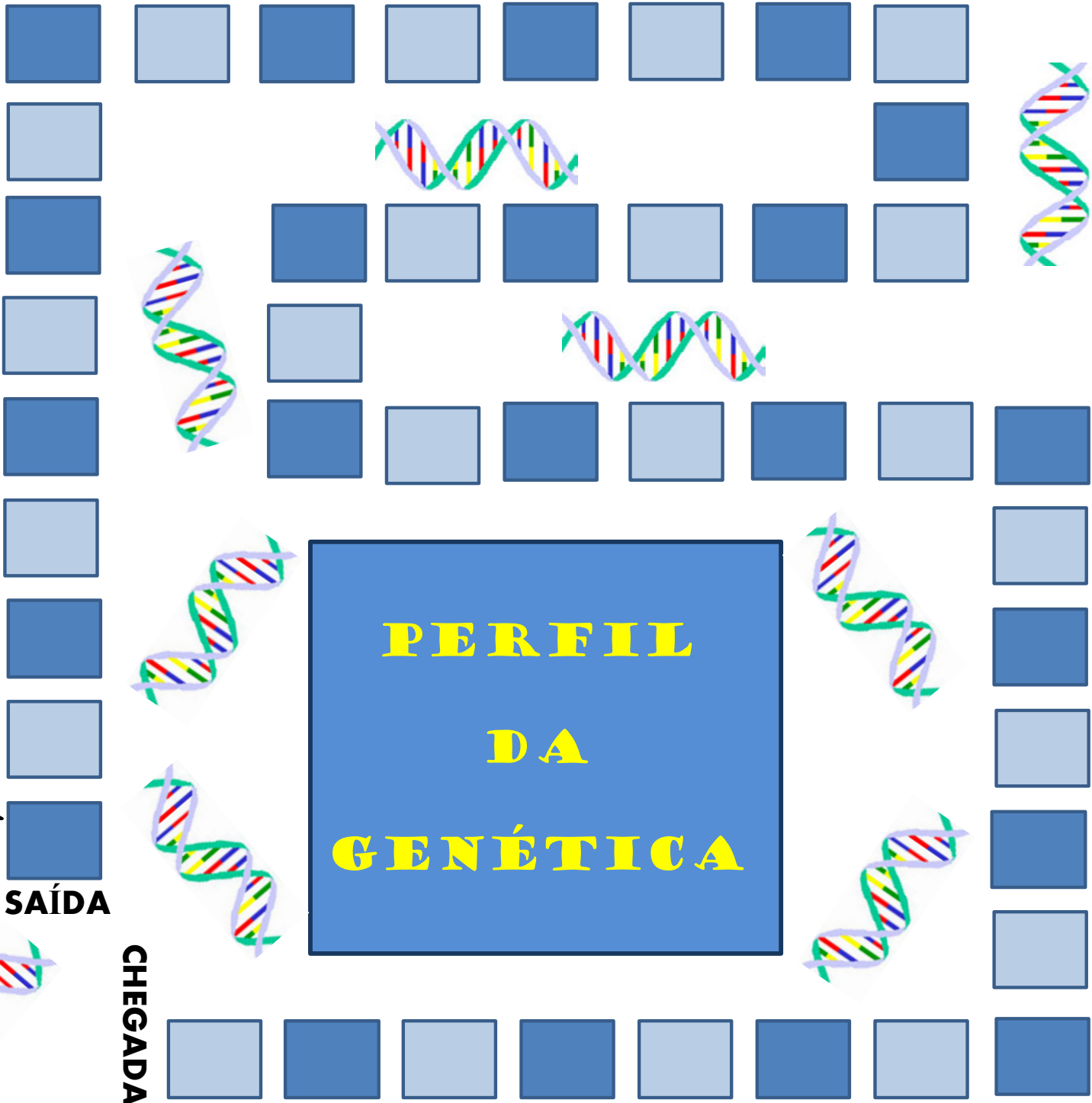
<http://www.dnalc.org/view/16438-Biography-19-Francis-Harry-Compton-Crick-1916-2004-.html>

<http://www.karymullis.com/biography.shtml>

<http://www.dnalc.org/view/16439-Biography-19-Rosalind-Elsie-Franklin-1920-1958-.html>

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5
- 6
- 7
- 8
- 9
- 10

DE QUANTAS  
DICAS VOCÊ  
PRECISA???



SAÍDA

CHEGADA

**PERFIL  
DA  
GENÉTICA**

**RESULTADO DA AVALIAÇÃO DA ATIVIDADE *PERFIL DA GENÉTICA* PELOS PROFESSORES COORDENADORES DA OFICINA PEDAGÓGICA (PCOPs) DO ESTADO DE SÃO PAULO, DURANTE O 57º CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA, EM 2011.**

**QUESTÕES:**

1. A atividade aborda um assunto difícil de ensinar.	Assunto difícil de ensinar	①	②	③	④	⑤	Assunto fácil de ensinar
2. A atividade efetivamente facilita a abordagem de um tema.	Facilita muito	①	②	③	④	⑤	Não facilita
3. A atividade atinge os objetivos a que se propõe.	Atinge completamente	①	②	③	④	⑤	Não atinge
4. A atividade prioriza a memorização.	Concordo	①	②	③	④	⑤	Discordo
5. A atividade estimula o participante a investigar.	Concordo	①	②	③	④	⑤	Discordo
6. A atividade aborda um tema relevante para o Ensino Médio.	Concordo	①	②	③	④	⑤	Discordo
7. O nível da atividade é adequado para o Ensino Fundamental.	Concordo	①	②	③	④	⑤	Discordo
8. Você compreendeu completamente a apresentação e os conceitos/procedimentos envolvidos?	Compreendi	①	②	③	④	⑤	Não compreendi
9. Como você classifica a desenvoltura/didática do apresentador?	Ótima	①	②	③	④	⑤	Ruim
10. Como você classifica a qualidade e acabamento do material apresentado?	Ótima	①	②	③	④	⑤	Ruim
11. Sua avaliação geral da atividade apresentada.	Ótima	①	②	③	④	⑤	Ruim
12. Sua avaliação geral dos apresentadores da atividade.	Ótima	①	②	③	④	⑤	Ruim
13. Como você classificaria a atividade (assinale mais de uma, se julgar necessário)?	① Manipulação ② Investigação ③ Demonstração ④ Memorização ⑤ Visualização						
14. Como você usaria a atividade (assinale mais de uma, se julgar necessário)?	① Sensibilização ② Avaliação ③ Sistematização ④ Memorização ⑤ Não usaria						
15. Os materiais utilizados permitem a reprodução da atividade na sua sala de aula?	Com muita dificuldade	①	②	③	④	⑤	Sem dificuldade

**RESULTADOS:**

Classificação	Questão 1. n(%)	Questão 2. n(%)	Questão 3. n(%)	Questão 4. n(%)	Questão 5. n(%)	Questão 6. n(%)	Questão 7. n(%)	Questão 8. n(%)	Questão 9. n(%)	Questão 10. n(%)	Questão 11. n(%)	Questão 12. n(%)	Questão 13. n(%)	Questão 14. n(%)	Questão 15. n(%)
①	2(25)	4(50)	3(37,5)	2(25)	5(62,5)	4(50)	4(50)	5(62,5)	6(75)	2(25)	4(50)	6(75)	1(8)	2(15)	0
②	4(50)	3(37,5)	4(50)	4(50)	3(37,5)	3(37,5)	1(12,5)	2(25)	2(25)	6(75)	4(50)	2(25)	6(46)	6(46)	0
③	2(25)	1(12,5)	1(12,5)	2(25)	0	1(12,5)	2(25)	1(12,5)	0	0	0	0	0	4(31)	2(25)
④	0	0	0	0	0	0	1(12,5)	0	0	0	0	0	5(38)	1(8)	1(12,5)
⑤	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1(8)	0	5(62,5)
<b>Total de avaliações</b>	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8	13*	13*	8

n=número de avaliações. \*Questões 13 e 14 com opção de mais de uma avaliação por professor.