

Versão Online

ISBN 978-85-8015-054-4

Cadernos PDE

VOLUME I

O PROFESSOR PDE E OS DESAFIOS  
DA ESCOLA PÚBLICA PARANAENSE

2009

## TÍTULO

# APLICAÇÕES DE RECURSOS E TECNOLOGIAS NA EDUCAÇÃO DE JOVENS E ADULTOS (ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS – Causas e Conseqüências)

## AUTORES

Miriam Abucarma<sup>1</sup>

Vladimir Pavan Margarido<sup>2</sup>

## RESUMO

Os fatores genéticos representam, numericamente, as causas mais importantes das anomalias congênitas. Muitos erros podem ocorrer durante o processo da mitose ou meiose, processos bastante complexos. Esses erros são os causadores de aproximadamente um terço de todos os defeitos de nascimento e quase 85% das anomalias com causas conhecidas. As aberrações cromossômicas são comuns e estão presentes em 6 a 7% dos zigotos. As mudanças podem afetar os cromossomos sexuais e os autossomos - os cromossomos que não os sexuais. Ocorrem duas espécies de mudanças nos complementos cromossômicos: numéricas e estruturais. A mitose e a meiose contribuem bastante, pela sua regularidade, para indicar que os cromossomos representam papel de grande importância na transmissão das informações hereditárias. Tais fatos podem evidenciados em exemplos extraídos de situações em que ocorre o contrário, ou seja, em casos em que os processos de divisão nuclear mostram alterações, produzindo anomalias cromossômicas, denominadas aberrações ou mutações cromossômicas. As modificações no número de cromossomos podem ser refletidas em uma alta inviabilidade e em anomalias fenotípicas quando os indivíduos sobrevivem. Eventualmente, ocorrem irregularidades na divisão nuclear, ou podem acontecer "acidentes" (como os de radiação) durante a interfase de modo que se podem formar células ou organismos inteiros com genomas aberrantes. Assim, este trabalho tem por objetivo realizar uma abordagem dos erros da meiose envolvidos nas principais alterações cromossômicas, utilizando-se de tecnologias e confecção de materiais didático-pedagógicos que possam contribuir para o enriquecimento do tema abordado.

Palavras-chave: Erros na meiose. Síndromes. Ensino de Genética. Tecnologias.

---

<sup>1</sup> Professora de Biologia da Secretaria de Estado da Educação, núcleo de Cascavel, e aluna do Programa de Desenvolvimento Educacional (PDE)

<sup>2</sup> Professor Associado da Universidade Estadual do Oeste do Paraná, *Campus* Cascavel, e orientador do Programa de Desenvolvimento Educacional (PDE)

## ABSTRACT

Genetic factors represent numerically the most important causes of birth defects. Many errors can occur during the process of mitosis or meiosis process quite complex. These errors are the cause of approximately one third of all birth defects and nearly 85% of the anomalies with known causes. Chromosomal aberrations are common and are present in 6-7% of the zygotes. The changes can affect the sex chromosomes and autosomes - chromosomes other than sex. Occur two kinds of changes in chromosomal complements: numerical and structural. Mitosis and meiosis contribute enough by their regularity, to indicate that the chromosomes represent important role in the transmission of hereditary information. Such facts may become evident in examples from situations where the opposite occurs, ie in cases where the processes of nuclear division show changes, producing chromosomal abnormalities, called mutations or chromosomal aberrations. The changes in chromosome number can be reflected in a high inviability and phenotypic abnormalities when individuals survive. Eventually, there are irregularities in the nuclear division, or may occur "accidents" (such as radiation) during interphase so that they can form cells or whole organisms with genomes aberrant. This work aims at performing an approach to errors in meiosis involved in the major chromosomal abnormalities, using technology and production of didactic and pedagogical materials that could contribute to the enrichment of the subject.

Key words: Errors in meiosis. Syndromes. Teaching Genetics. Technologies.

O presente artigo decorrente do Programa de Desenvolvimento Educacional (PDE\_ da Secretaria de Estado de Educação do Paraná (SEED-PR), desenvolvido em parceria com a Universidade Estadual do Oeste, *Campus* Cascavel, tem como objetivo principal empreender estudos sobre os fundamentos e a importância da utilização de novos recursos tecnológicos como estratégia metodológica ao ensino de Biologia, mais precisamente no que tange a Biologia Celular.

A utilização destas ferramentas proporcionadas pelas novas tecnologias de informação visa aprimorar o ensino da Biologia ao Ensino Médio (Centro Estadual de Educação Básica de Jovens e Adultos) Joaquina Mattos Branco, em Cascavel, onde coletamos dados observacionais, agora relatados neste trabalho.

Iremos focar nossa atenção à Biologia, mais especificamente na divisão celular e nos fenômenos da meiose e suas conseqüências aos seres humanos. Para isso pretendemos utilizar novas ferramentas multimidiáticas no processo de ensino-aprendizagem, que proporcionem melhoria na apreensão desta disciplina, pré-requisito para muitas áreas do conhecimento humano. Assim acreditamos que poderemos ter à mão instrumentos que possam auxiliar o docente a atender às expectativas do aluno e às demandas da escola.

O propósito também é desenvolver uma metodologia no processo de ensino/aprendizagem desta disciplina, focada em conteúdos relacionados aos erros na meiose e as aberrações cromossômicas. Para isso, propomos a utilização de recursos multimidiáticos recentes e disponíveis na escola, como por exemplo, o vídeo, a Internet, *softwares* de aprendizagem, como o *moodle*<sup>2</sup>, apresentação de slides, entre outros meios. Assim, teremos à disposição ferramentas que podem prender a atenção do aluno e também despertar maior interesse pela disciplina e pelo tema proposto, uma vez que poderemos nos utilizar de recursos tecnológicos, com alicerces de imagens e sons.

Com isso, pretendemos mostrar como ocorrem os erros da meiose envolvidos nas principais nas alterações cromossômicas, utilizando-se de novas tecnologias. Esperamos, assim, aprimorar a elaboração da “produção didática” que representa um dos quesitos do PDE, neste caso, a produção de um vídeo, para que possa contribuir para o enriquecimento do tema abordado.

Em nossas análises, a partir de referenciais teóricos e pesquisa descritiva, implantaremos na escola o projeto com objetivo principal de mostrar como se dá o início do processo de construção acadêmica na área de Biologia.

No desenvolvimento da metodologia teremos o acompanhamento da Equipe Pedagógica da referida escola, além do suporte técnico e dos equipamentos disponíveis naquela unidade e também no seu laboratório de Informática. A proposta é utilizar dos recursos midiáticos disponíveis para levarmos conhecimentos sobre fatores genéticos que representam as causas mais importantes das anomalias congênitas. Para realizar esse estudo, utilizamos como metodologia científica a pesquisa exploratória, a já mencionada descritiva e referenciais bibliográficos, na busca de um aprofundamento sobre tema por meio de referencial teórico específico, que segundo o autor que segue atende a seguinte ordem:

(...) “primeira aproximação que se tem entre o tema e através dele, busca-se a familiaridade deste pelos métodos disponíveis pelo pesquisador, o estágio das informações que se encontram disponíveis sobre o assunto. A pesquisa exploratória quase sempre é realizada por levantamento bibliográfico e também entrevistas com profissionais que atuam/estudam na área específica”. (SANTOS, 2000, p. 26)

---

<sup>2</sup> *Modular Object-Oriented Dynamic Learning Environment* (Moodle) é um [software livre](#), de apoio à [aprendizagem](#), executado num ambiente virtual. A expressão designa ainda o [Learning Management System](#) ([Sistema de gestão da aprendizagem](#)) em trabalho colaborativo. (in [www.wikipédia.com](http://www.wikipédia.com))

No que se refere à pesquisa do tipo descritivo fizemos um levantamento teórico, que segundo o mesmo autor, é feita após a pesquisa exploratória para descrever um fato ou fenômeno, pois esta tipologia faz um levantamento das características conhecidas e tem como principal objetivo descrever as características de uma população ou fenômeno.

Já a pesquisa bibliográfica procurou explicar o problema, ou seja, mostrar novos caminhos para o ensino de Biologia, fazendo o recorte nos fenômenos da meiose e as aberrações cromossômicas.

“A construção do plano supõe a capacidade de distinguir o fundamental do acessório, a idéia principal da secundária, o mais importante do menos importante, além de requerer da inteligência necessária para distribuir as partes desproporcionadas, de sorte que o todo resulte equilibrado e proporcionado, fazendo salientar o fundamental e o essencial” (CERVO & BERVIAN, 2002, p. 65).

Iniciamos primariamente, pela pesquisa do assunto e depois, para o ordenamento e reflexão acerca do tema em questão. A pesquisa bibliográfica foi desenvolvida em livros e também *sites* de natureza científica, para depois fazermos o ordenamento de idéias e a parte dissertativa, que conforme o autor que segue tem a seguinte importância:

“O trabalho científico em geral, do ponto de vista lógico, é um discurso completo. Tal discurso pode ser narrativo, descritivo ou dissertativo. No sentido em que é tratado, o trabalho científico assume uma forma, pois seu objetivo é demonstrar, mediante argumentos, uma tese, uma solução proposta para o problema, relativo a determinado tema” (SEVERINO, 1997, p. 147).

Entendemos que o processo de ensino-aprendizagem comprometido com a formação global do indivíduo deve analisar criticamente o repertório de informações disponíveis na mídia, que, segundo o Dicionário Aurélio, designa um veículo, um canal de comunicação. Neste sentido, vamos além, que a palavra meio, do latim *medius*, significando aquilo que está no meio ou entre dois pontos. A partir dessa definição, pode-se inferir que uma mídia educacional é um meio através do qual se transmite ou constrói conhecimentos. De acordo com os PCN's (Parâmetros Curriculares Nacionais), do Ministério da Educação.

“As novas tecnologias da comunicação e da informação permeiam o cotidiano, independente do espaço físico, e criam necessidades de vida e convivência que precisam ser analisadas no espaço escolar. A televisão, o rádio, a informática, entre outras, fizeram com que os homens se aproximassem por imagens e sons de mundos antes inimagináveis. (...) Os sistemas tecnológicos, na sociedade contemporânea, fazem parte do mundo produtivo e da prática social de todos os cidadãos, exercendo um poder de onipresença, uma vez que criam formas de organização e transformação de processos e procedimentos” (PARANA, 2000, p.11-12).

Para Cox (2003), alguns quesitos devem ser cumpridos na nova forma de ensinar, que inclui também o ensino de Biologia, necessidade de postura crítica, noções de informática educativa, conhecer as diversas formas do uso do computador em sala de aula. No que se refere aos requisitos para o uso da informática, sugere ser necessário sensibilizar os agentes escolares, preparar o professor, equipar a escola ajustar o funcionamento das atividades escolares.

“Assim sendo é chegado o tempo em que o professor precisa abandonar sua cátedra pretensamente superior e autoritária para dispor-se junto ao alunado como parceiros em meio às aventuras e descobertas (...) Então, assim como o professor, o aluno deverá ser motivado a despojar-se da postura de mero ouvinte para assumir participação ativa, questionadora, criativa e comprometida com o exercício da investigação e construção do conhecimento” (COX, 2003, p. 114).

Já o professor deve ter disposição para estudar, domínio da informática, competência para se educar continuamente, capacidade para ousar, criatividade e capacidade de socializar os saberes.

“Com a adoção dos recursos de informática no ambiente da escola repensada, aliada à pesquisa, as tediosas aulas, em que os alunos eram vistos como passivos ouvintes e limitavam-se à reprodução, podem ser substituídas por um dinâmico ambiente de aprendizado no qual a capacidade criadora e crítica de jovens aprendizes é desafiada e compelida a desenvolver-se gradativamente” (COX, 2003, p. 70).

A partir desta metodologia de ensino procuraremos identificar as bases físicas da herança, relacionando-as com os mecanismos da hereditariedade e com as principais alterações e distúrbios de natureza genética. Além deste aspecto, pretendemos também

caracterizar as principais alterações numéricas dos cromossomos; identificar a causa e a origem das principais anomalias cromossômicas humanas: (Síndrome de Down, Síndrome de Klinefelter, Síndrome de Turner, Síndrome de Patau ou Trissomia do 13, Síndrome de Edwards ou Trissomia do 18).

Ao mostrar estes temas, em aulas ordenadas, utilizando recursos multimidiáticos como suporte, acreditamos que teremos instrumentos para transmissão do conteúdo, com o recurso das imagens, poderemos mostrar aos alunos como ocorrem os principais padrões de transmissão dos genes nas famílias e os fatores que dificultam sua identificação.

A guisa dessa experiência acreditamos que iremos adquirir, gradativamente, conhecimento para a aplicação de novas formas de elaboração de material didático pedagógico e tecnológico que permitam a compreensão dos mecanismos de divisão cromossômica e mostrar através de animação, vídeo e textos, a não-disjunção meiótica e suas conseqüências para as principais anomalias causadas por esse processo.

Nas experiências no ensino de Biologia, podemos perceber que apesar do Currículo do Ensino Médio e do empenho dos educadores em contemplarem a Divisão Celular e as Bases da Hereditariedade, existe uma grande dificuldade por parte dos alunos no aprendizado desse tema, principalmente quando se trata dos mecanismos que envolvem as alterações cromossômicas, divisão celular, DNA e anomalias, pois os mesmos se apresentam de forma fragmentada nas séries do Ensino Médio.

De acordo com as Orientações Curriculares para o Ensino de Biologia (PARANÁ, 2006), as informações genéticas são consideradas um fator de relevância para o desenvolvimento do saber e colabora para um enorme avanço tecnológico na Ciência. É importante que os alunos percebam melhor a importância da Biologia no amplo campo do conhecimento.

Apesar dos esforços em transmitir esses conteúdos, percebemos que há lacunas na metodologia de ensino, necessitando de maior atenção às aulas práticas, que segundo Krasilchik (2005), é quando os alunos deparam com resultados não previstos, nos quais a interpretação desafia sua imaginação e raciocínio. Assim, faz-se necessário uma abordagem com uso de confecção de materiais didáticos e uso de novas tecnologias que colaborem na melhoria e qualidade do processo ensino-aprendizagem.

Com a utilização das novas tecnologias teremos um instrumento que soma à aula descritiva. O francês Roger Chartier é um dos mais reconhecidos historiadores da atualidade, os novos meios no processo de ensino/aprendizagem,

“(…) pode se utilizar o termo (leitura), mas com a idéia fundamental de que a leitura de um texto pertence ao mundo das práticas discursivas e não é igual à leitura de uma imagem, de um rito ou de uma paisagem, pois, realmente, aqui as técnicas e os procedimentos são de outra natureza. Parece-me assim que, contra a "textualização" de toda a cultura, devemos manter a especificidade da leitura como uma prática que se exerce frente a textos e analisar suas próprias formas. Em relação a outras formas de leitura, devemos analisar como se desenvolve a prática da apropriação da paisagem, do texto ou do ritual” (CHARTIER, 2001, p. 142).

O mesmo autor diz ainda, que o texto na tela possibilita uma melhor organização no processo de ensino,

“O fluxo seqüencial do texto na tela, a continuidade que lhe é dada, o fato de que suas fronteiras não são mais tão radicalmente visíveis, como no livro que encerra, no interior de sua encadernação ou de sua capa, o texto que ele carrega a possibilidade para o leitor de embaralhar, de entrecruzar, de reunir textos que são inscritos na mesma memória eletrônica: todos esses traços indicam que a revolução do livro eletrônico é uma revolução nas estruturas do suporte material do escrito assim como nas maneiras de ler” (CHARTIER, 1998, p. 12,13).

Pesquisas atuais os recursos tecnológicos não é apenas uma meio de transmissão de conteúdos, mas constitui em uma parte importante no processo do conhecimento, seja ele em quaisquer fases, do Ensino Fundamental ao Ensino Superior. O vídeo é visto por este autor como

“(…) é uma ilustração mais sofisticada. Pode simular experiências de forma integrada (química, biologia e física) que seriam perigosas em laboratório ou que exigiriam muito tempo e recursos. Pode mostrar o crescimento acelerado de uma planta, de uma árvore -da semente até a maturidade- em poucos segundos. Como “conteúdo de ensino”, mostra determinado assunto, de forma direta ou indireta. De forma direta, quando informa sobre um tema específico orientando a sua interpretação. De forma indireta, quando mostra um tema, permitindo abordagens múltiplas, interdisciplinares” (MORAN, 1999, p.31).



No caso específico da Biologia, a possibilidade de mostrar pormenores da divisão celular, por meio de imagens, o aluno poderá ter mais facilidade de visualização e aprender como ocorre o processo de divisão celular. A utilização de recursos áudio-visuais no ambiente escolar é uma forma de facilitar a construção do conhecimento tanto no ensino de Ciências e Biologia quanto às demais disciplinas, conforme podemos analisar na seguinte reflexão de um dos autores que estudam o assunto:

“A primeira grande linha conceitual sobre o uso da Informática na Educação teve início com o próprio ensino de informática e de computação. Posteriormente surgiu uma segunda grande linha, com o objetivo de desenvolver o ensino de diferentes áreas do conhecimento por meio dos computadores – isto é, o ensino pela informática. Nessa linha, os computadores são empregados em diferentes níveis e modalidades, assumindo funções definidas segundo a tendência educacional adotada” (ALMEIDA, 2000, p.23).

Esse mesmo autor afirma que, apesar dos novos recursos, o professor precisa estar preparado e sustentado em leituras e atualização constante, principalmente na área de novas tecnologias:

(...) “mesmo o professor preparado para utilizar o computador para a construção do conhecimento é obrigado a questionar constantemente, pois com frequência se vê diante de um equipamento cujos recursos não conseguem dominar em sua totalidade. Além disso, precisa compreender e investigar os temas ou questões que surgem no contexto e que se transformam em desafios para sua prática – uma vez que nem sempre são de seu domínio, tanto no que diz respeito ao conteúdo quanto à estrutura”. (ALMEIDA, 2000, p.109).

Utilizar este recurso como metodologia é apenas um apoio para o entendimento nos conteúdos propostos. Já esse outro pesquisador diz que nada irá substituir o lugar do bom professor em sala de aula:

(...) “sabemos que o vídeo ou a televisão, por si só, não garantem uma aprendizagem significativa. A presença do(a) professor(a) é indispensável. É ele/ela, com sua criatividade, bom senso, habilidade, experiência docente, que deve ser capaz de perceber ocasiões adequadas ao uso do vídeo” (MANDARINO, 2002, p.01).

Quanto à delimitação do tema, podemos afirmar que à Biologia e ao conhecimento, mesmo no Ensino Médio, há abertura para o aluno conhecer suas futuras aptidões e definir na escolha de carreiras na área de Ciências Biológicas e da Saúde, por exemplo, além de estimular jovens pesquisadores, o que leva ao aprimoramento contínuo do processo de conhecimento humano.

Pelo método observacional, percebemos que a Educação de Jovens e Adultos necessita de uma dinâmica diferenciada, ágil e, mesmo tempo, que dê conta de repassar, em menos tempo, o conteúdo necessário para completar as etapas do ensino institucionalizado. Na área de Biologia, atualmente, os fatores genéticos representam um conteúdo de grande peso nos vestibulares e concursos, o que aumenta ainda mais a necessidade de o aluno ter conhecimento apropriado sobre este assunto.

Iremos discorrer também sobre o conteúdo a ser implantado nos conteúdos programáticos e durante as aulas para o Ensino Médio, a começar pela Genética, hoje muito estudada em todas as áreas. Frequentemente, é por meio da Genética que se rastreiam as causas mais importantes das anomalias congênitas.

## A MEIOSE

A meiose é um processo de divisão celular que reduz o número de cromossomos, constando de duas divisões: a meiose I e a meiose II, originando gametas são haplóides, isto, contém um só cromossomo de cada tipo (n), enquanto que as células somáticas são diplóides e contem dois cromossomos de cada tipo (2n). Essas divisões são estudadas em cinco fases: prófase, prometáfase, metáfase, anáfase e telófase. A Divisão I, a começar pela prófase, realizada pelas células jovens durante o período de crescimento da gametogênese, sendo muito prolongada e envolvendo uma série de fenômenos, divididos, em leptóteno, zigóteno, paquíteno, diplóteno e diacinese. Esta fase é muito prolongada envolvendo uma série de fenômenos: Leptóteno: Cada cromossomo é formado por duas cromátides. Os cromossomos duplicados iniciam a sua condensação, podendo-se notar a presença de regiões mais condensadas, chamadas cromômeros. Zigóteno: A condensação dos cromossomos evolui e os homólogos pareiam-se num processo denominado sinapse. O início do pareamento ocorre no zigóteno e se completa no paquíteno. Paquíteno: Os homólogos já estão completamente pareados, bem visíveis. Cada par de cromossomos homólogos possui 4 cromátides, constituindo uma tétrade ou bivalente. As duas cromátides homólogas podem sofrer um rompimento na mesma região e inverter as posições, realizando assim, uma permutação ou *crossing-over*. Esse processo resulta na recombinação gênica, isto é troca de informações genéticas, importante no aumento da variabilidade gênica da espécie. Diplóteno: Os cromossomos homólogos começam a se separar, porém, ligados por regiões onde ocorreu *crossing-over*. Essas regiões constituem os quiasmas. Diacinese: A condensação dos cromossomos e a separação dos homólogos continuam. Durante prometáfase da meiose I, desaparece a membrana nuclear e organiza-se o fuso de fibrilas, os bivalentes contraem-se mais, deslocam-se e começam a associar-se com o fuso de formação. É possível observar o espiral maior e menor em cada cromossomo. Na metáfase I, cada bivalente tem dois centrômeros, pertencendo um ao cromossomo materno e outro ao homólogo paterno. (JUNQUEIRA & CARNEIRO, 2000).

Na anáfase I, acontece a separação dos cromossomos homólogos de cada bivalente. Os centrômeros não se dividem como ocorre na mitose, apenas deslocam-se em direção aos respectivos pólos, forçando a separação das cromátides homólogas, que ainda estão presas pelos quiasmas terminais. A telófase I da meiose, por sua vez, não difere da telófase mitótica por nenhum aspecto importante. Os cromossomos chegam aos pólos, reaparece a membrana

nuclear, divide-se o citoplasma, formando-se duas células de dois citos de segunda ordem. Divisão II começa diretamente na prometáfase, sem passar pela prófase II, que difere da prófase da mitose porque o número de cromossomos é igual à metade do número somático e porque as cromátides divergem, mantendo-se unidas somente pelo centrômero e não em todo o comprimento. Na metáfase II, as cromátides ainda estão bem afastadas e os cromossomos assemelham-se aos mitóticos, nos fato de terem só um espiral e não uma espiral maior e outra menor como na Divisão II. Na Anáfase II, os centrômeros dividem-se havendo separação e deslocamento das cromátides irmãs para pólos opostos, passando cada uma a construir um cromossomo. Os cromossomos que provém de cromátides que passaram por uma ou mais permutações apresentam segmentos de origem paterna e materna, enquanto que os cromossomos provenientes de cromátides que não foram alteradas no processo de permutação são integralmente de origem paterna ou materna. Na telófase II, os cromossomos chegam aos pólos, reconstituí-se a membrana nuclear e divide-se em citoplasma dos dois citos de segunda ordem em quatro células haplóides. Cada célula percebe um dos quatro cromossomos provenientes de cada bivalente (BEÇAK & BEÇAK, 1978).

## **ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS**

Muitos erros podem ocorrer durante o processo da mitose ou meiose, processos bastante complexos. Esses erros são os causadores de aproximadamente um terço de todos os defeitos de nascimento e quase 85% das anomalias com causas conhecidas. As aberrações cromossômicas são comuns e estão presentes em 6 a 7% dos zigotos. As mudanças podem afetar os cromossomos sexuais e os autossomos - os cromossomos que não os sexuais. Ocorrem duas espécies de mudanças nos complementos cromossômicos: numéricas e estruturais (SNUSTAD & SIMMONS, 2001).

A mitose e a meiose colaboram acentuadamente, pela sua regularidade, para indicar que os cromossomos desempenham papel de relevante importância na transmissão de informação genética. Tal constatação ganha maior ênfase nos exemplos extraídos de situações em que ocorre o oposto, isto é, em casos em que os processos de divisão nuclear mostram irregularidades, acarretando anomalias cromossômicas, denominadas mutações ou aberrações cromossômicas (TINOCO, 2009). De acordo com o mesmo autor, ocorrem irregularidades na

divisão nuclear, ou podem acontecer "acidentes" (como os de radiação) durante a interfase de modo que se podem formar células ou organismos inteiros com genomas aberrantes. Entre todos os critérios básicos de classificação das aberrações cromossômicas, existe aquele que leva em conta as alterações do número normal (aberrações numéricas) ou a presença de alterações estruturais dos cromossomos (aberrações estruturais). Outro critério é aquele que leva em conta a sua origem, já que elas podem ser determinadas por erros mitóticos, ocorrendo, portanto, após a formação do zigoto (aberrações pós-zigóticas) ou por erros meióticos (aberrações pré-zigóticas). Aceitando como verdadeira a hipótese de que a informação genética esta contida nos cromossomos, deve-se esperar que os zigotos que apresentam alterações dessas estruturas nucleares mostrem, também, alterações de seu desenvolvimento, visto que as aberrações cromossômicas devem causar desorganização daquela informação

Algumas vezes durante a meiose os cromossomos homólogos não se separam e não vão para os pólos opostos da célula germinativa. Como consequência desse erro da divisão celular, pela não-disjunção cromossômica, surgem gametas com 24 cromossomos e outros com 22. Esses gametas com anormalidades numéricas dos cromossomos quando envolvidos na fertilização levam a um desenvolvimento anormal, causando as Aberrações Cromossômicas. Quando um gameta anormal com 24 cromossomos se une a um gameta normal com 23 cromossomos, originará um zigoto com 47 cromossomos. Esse processo é denominado trissomia devido à presença de três representantes de um determinado cromossomo. Se um gameta anormal com 22 cromossomos se une a outro gameta normal com 23 cromossomos, originará um zigoto com 45 cromossomos, sendo o processo denominado monossomia por apresentar somente um representante do par de um determinado cromossomo. As aberrações cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais e envolver um ou mais autossomos, cromossomos sexuais ou ambos. As numéricas incluem os casos em que há aumento ou diminuição do número do cariótipo normal da espécie humana, enquanto as estruturais incluem os casos em que um ou mais cromossomos apresentam alterações de sua estrutura (OLIVEIRA, 2007).

Esses erros podem ocorrer tanto na meiose I (Fig.1), como na meiose II (Fig.2).

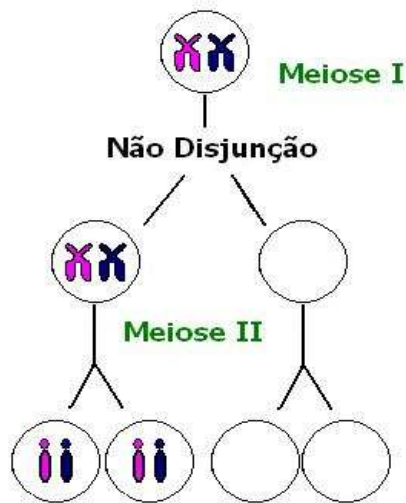


Fig.1. Não-Disjunção na Meiose I



Fig. 2. Não-Disjunção na Meiose II

### TRISSOMIA DOS AUTOSSOMAS

Ocorre a presença de três cromossomos em vez do par usual. As trissomias são as anormalidades mais comuns do número de cromossomos, sendo a causa desse erro numérico a não-disjunção meiótica. Praticamente existem apenas três distúrbios cromossômicos bem definidos compatíveis com sobrevivência pós-natal onde podemos encontrar trissomia de um autossomo inteiro: Síndromes de Down, de Patau e de Edwards. O retardo no crescimento, o retardo mental e diversas anomalias congênitas estão de uma forma direta associados a essas trissomias autossômicas, porém com fenótipos bastante distintos (THOMPSON & THOMPSON, 1993).

### ANOMALIAS NUMÉRICAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS

Anomalias dos cromossomos sexuais resultam principalmente em aneuploidias que assim como nos autossomas, são classificadas como monossomias e trissomias, observadas em cariótipos 47, XXX, 47, XXY, 47, XYY ou 45, X. São originadas principalmente a partir

de erros da não-segregação durante a gametogênese, onde um espermatozóide ou um óvulo leva um cromossomo sexual extra. As monossomias caracterizam-se pela perda de um ou mais cromossomos e a única compatível com a vida é a síndrome de Turner (45, X). Já as trissomias têm como causa principal a idade materna avançada e o aumento do número de cromossomos sexuais extras sendo o agravamento da doença diretamente proporcional ao número de cromossomos extras como 47, XXX, 48, XXXX, 49, XXXXX. A mais comum das trissomias é a síndrome de Klinefelter, que afeta 1:1000 homens, resultando em falhas dos testículos, deficiência de andrógenos e prejuízos na espermatogênese (CAVALCANTE & COUTINHO, 2005).

## **SÍNDROME DE DOWN**

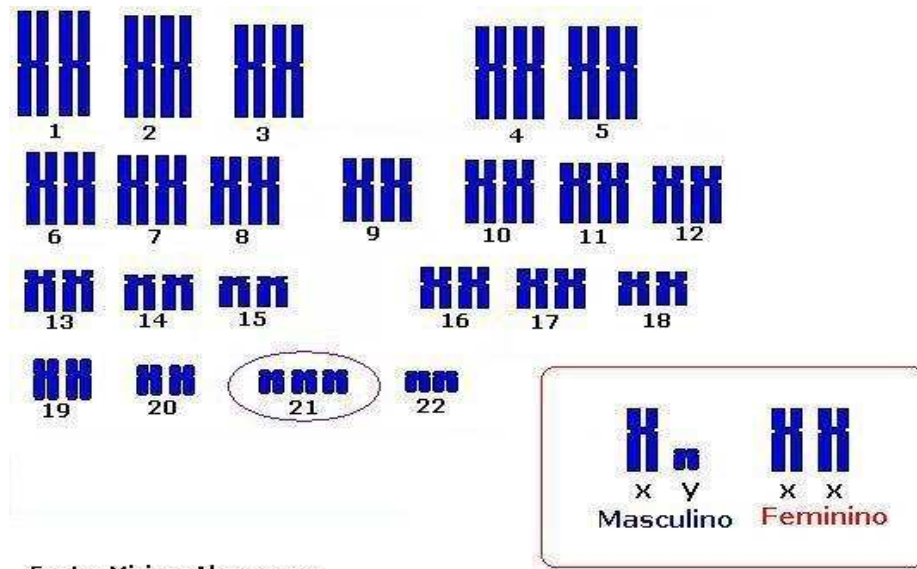
A Síndrome foi descrita pela primeira vez por Langdon Down em 1866. A Síndrome de Down (SD) pode ser causada pela não disjunção cromossômica tanto na meiose I como na meiose II e ocorrer em qualquer um dos genitores, porém com maior probabilidade nas mulheres. Além disso, a incidência da síndrome aumenta com a idade materna. Mães com menos de 25 anos de idade o risco é de 1/1500, enquanto que em mulheres com mais de 40 anos é de 1/100 (SNUSTAD & SIMMONS, 2001).

Através de cariótipo podemos distinguir três tipos de trissomia do 21: a trissomia 21 simples (ou padrão)- a pessoa possui 47 cromossomos em todas as células (ocorre em 95% dos casos de SD); mosaico- a alteração genética compromete apenas parte das células, ou seja, algumas células têm 47 e outras 46 cromossomos (2% dos casos de Síndrome de Down); translocação- o cromossomo extra do par 21 fica aderido em outro cromossomo (PUESCHEL, 2005).

São muitos os caracteres da SD, porém podemos destacar os mais frequentes como a hipotonia, o retardo mental, baixa estatura e crânio com braquicefalia. O pavilhão das orelhas é pequeno e dismórfico. A face é achatada e arredondada, os olhos mostram fendas palpebrais e exibem manchas de Brushfield ao redor da margem da íris. O pescoço é curto, com pele redundante na nuca. A boca é aberta, muitas vezes mostrando a língua sulcada e saliente. As mãos são curtas e largas, frequentemente com uma única prega palmar transversa. Os pés

mostram um amplo espaço entre o primeiro e o segundo dedos (THOMPSON & THOMPSON, 1993).

### IDIograma SÍNDROME DE DOWN



### SÍNDROME DE KLINEFELTER

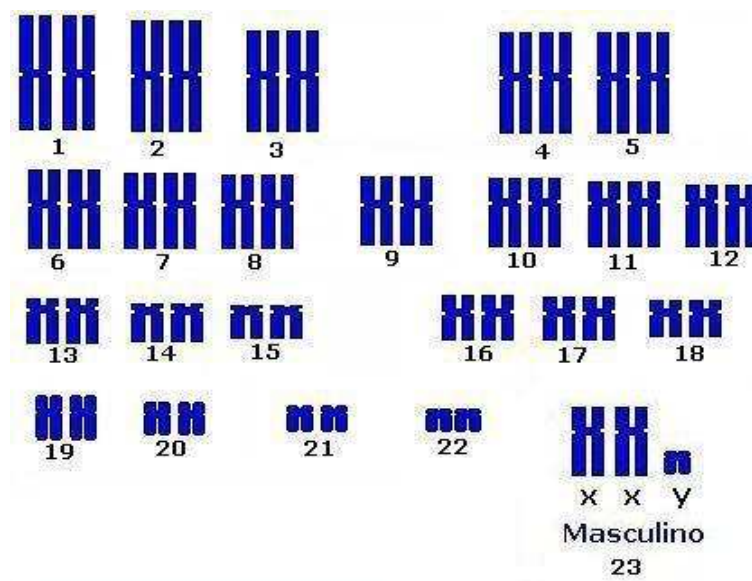
A síndrome foi descrita em 1942 por Harry F. Klinefelter em indivíduos do sexo masculino, fenotipicamente normais até a adolescência. Aproximadamente metade dos casos da Síndrome de Klinefelter (SK) é causada por de erros na meiose I paterna, um terço de erros na meiose I materna e os demais de erros na meiose II ou de um erro mitótico pós-zigótico levando a mosaico. Os casos associados a erros na meiose I materna estão relacionados a idade materna avançada. Os indivíduos apresentam cromatina sexual e cariótipo geralmente 47, XXY. Eles constituem um dentre 700 a 800 recém-nascidos do sexo masculino, tratando-se portanto, de uma das condições intersexuais mais comuns. Outros cariótipos menos comuns são 48, XXYY; 48, XXXY; 49, XXXYY e 49, XXXXY que, respectivamente, exibem 1, 2 e 3 corpúsculos de Barr (GRIFFITHS *et al.*, 2002).

Para Gonçalves (2008) as características mais evidentes são testículos pequenos, aumento de mamas, membros longos, joelhos salientes, poucos pêlos no corpo. Os pacientes



co SK quase sempre são inférteis, apesar de possuírem função sexual normal não produzem espermatozoides. Segundo Thompson & Thompson (1993), a ginecomastia enfatizada como um achado típico na literatura antiga, em geral está ausente. De forma geral os meninos com SK demonstram uma adaptação psicossocial relativamente baixa e uma grande maioria apresenta problemas educacionais, principalmente dislexia enquanto que, menos de um quarto tem dificuldades de aprendizado.

### IDIograma SÍNDROME DE KLINEFELTER



Fonte: Miriam Aburcarma

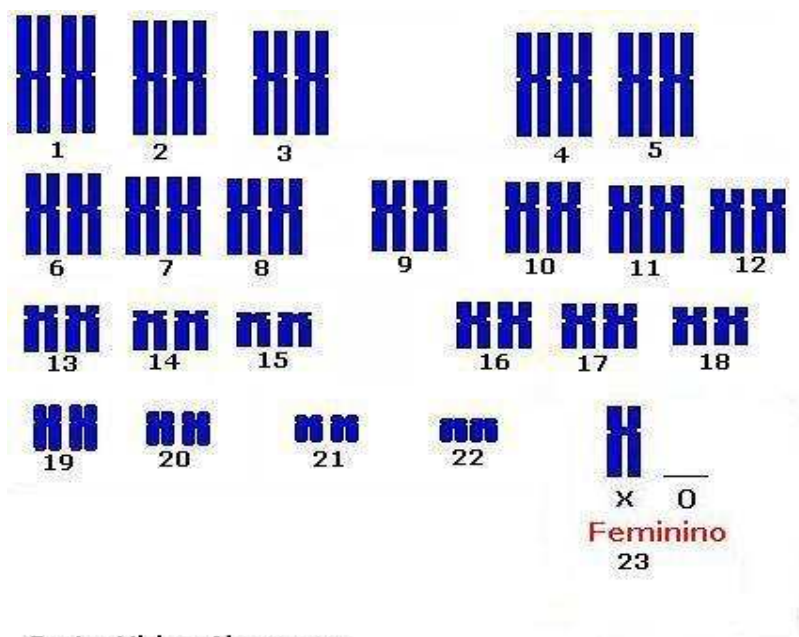
### SÍNDROME DE TURNER

A síndrome de Turner (ST) foi inicialmente descrita por Henry Turner em 1938, em indivíduos do sexo feminino através de monossomia, sendo que do par de cromossomos sexuais há apenas um dos cromossomos X na mulher. Assim, seu cariótipo é 45, X ou XO ao invés de 45, XX como ocorre em mulheres normais. O único X geralmente é de origem materna, mostrando que o erro meiótico costuma ser paterno, de forma que o surgimento da síndrome pode surgir quando esta ausente o cromossomo X paterno no espermatozóide. Em cerca de metade dos casos de Síndrome de Turner (ST), um dos cromossomos sexuais é totalmente perdido, deixando 45 cromossomos ao invés de 46 e em aproximadamente 20%

das meninas com ST, tem ambos cromossomos X mas um deles é incompleto ou alterado. A maioria dessas alterações ocorre logo após a concepção e refletem uma perda de material genético de um dos cromossomos X. A presença de mais que um padrão de cromossomo em um indivíduo é chamado de mosaico (LEITE, 2009).

De acordo com Thompson & Thompson (1993), as meninas com ST são identificadas freqüentemente ao nascimento ou antes da puberdade pela suas características fenotípicas. A incidência do fenótipo é de 1 em 5.000 meninas nativas. As mulheres com ST são estéreis, de baixa estatura, em geral com uma aba de pele entre o pescoço e os ombros, fâcias incomum típica disgenesia gonadal (gônadas vestigiais), tórax largo com mamilos amplamente espaçados. Frequentemente as meninas com ST apresentam anomalias renais e cardiovasculares. No recém-nascido, há frequentemente edemas nas mãos e no dorso dos pés, que leva a suspeitar de anomalia. A inteligência em geral é média ou acima da média, porém costuma exibir deficiência na percepção espacial, organização motora perceptiva.

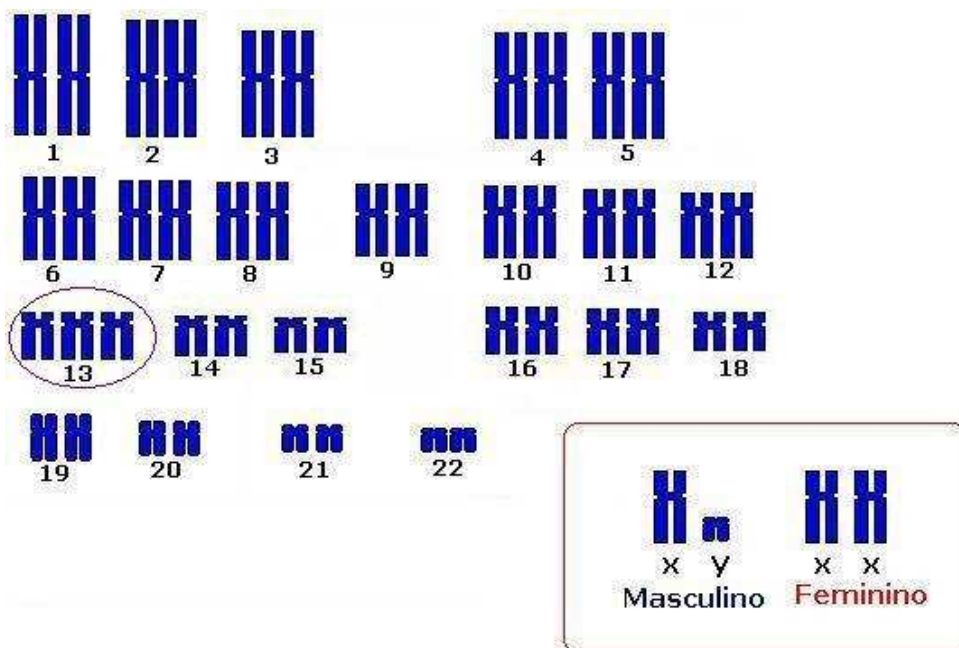
### IDIograma SÍNDROME DE TURNER



## SÍNDROME DE PATAU ou TRISSOMIA DO 13

Descrita por Klaus Patau em 1960, a trissomia do 13 está relacionada a idade materna elevada, sendo que o cromossomo extra em geral proveniente da não-disjunção na meiose I materna, gerando gametas com 24 cromátides. Cerca de 20% dos casos resultam de uma translocação não-balanceada. O fenótipo da trissomia do 13 é clinicamente grave e letal em quase todos os casos até os seis meses de idade. A sua incidência foi estimada em cerca de 1 caso para 25.000 nascimentos. A trissomia mostra malformações graves do sistema nervoso central como arrinencefalia. Um retardamento mental é bem marcante. Em geral há defeitos cardíacos congênitos e defeitos urogenitais incluindo criptorquidia nos meninos, útero bicornado e ovários hipoplásticos nas meninas gerando inviabilidade, e rins policísticos. Com frequência encontram-se fendas labiais e palato fendido, os punhos cerrados e as plantas arqueadas. A fronte é oblíqua, há hipertelorismo ocular e microftalmia bilateral, podendo chegar a anoftalmia, coloboma da íris, olhos são pequenos extremamente afastados ou ausentes. As orelhas são malformadas e baixamente implantadas. As mãos e pés podem mostrar quinto dedo (polidactilia) sobrepondo-se ao terceiro e quarto (LEITE, 2009).

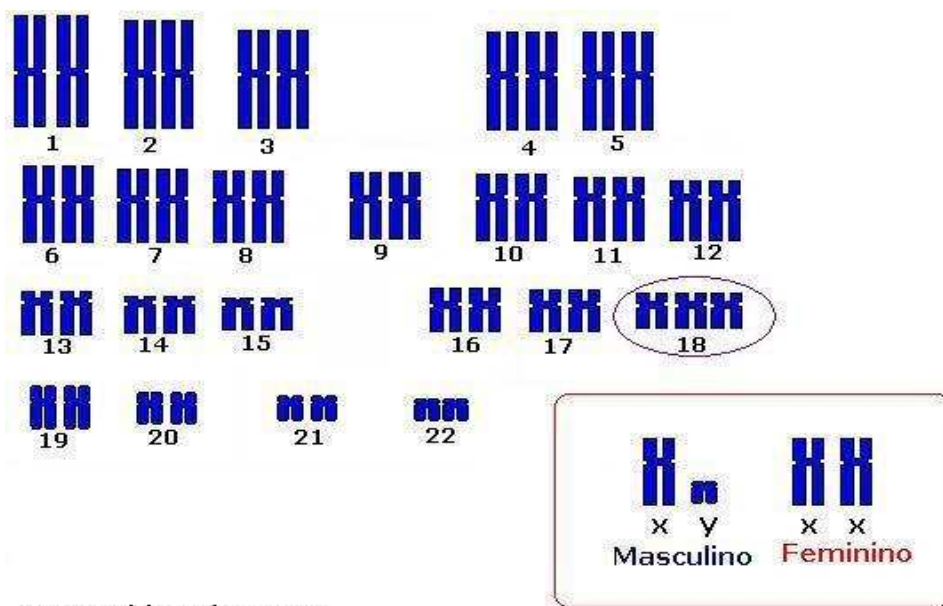
### IDIOGRAMA SÍNDROME DE PATAU



## SÍNDROME DE EDWARDS ou TRISSOMIA DO 18

A trissomia do 18 foi descrita em 1960 por John H. Edwards. A síndrome do 18 apresenta trissomia regular sem mosaicismo, isto é, cariótipo 47, XX ou XY, +18. Pode haver uma translocação envolvendo todo ou a maior parte do cromossomo 18, capaz de ser original ou herdada de um genitor portador balanceado. A trissomia também pode estar presente na forma de mosaico. Assim como na maioria das trissomias, a do 18 está associada a idade materna elevada, sendo a incidência aproximadamente de 1 em 8.000, sendo que 95% dos casos são abortados espontaneamente. A morte ocorre em geral antes da primeira infância, aos 3 ou 4 meses de idade, mas pode ser protelada há quase 2 anos. Os portadores apresentam retardamento físico e mental, defeitos cardíacos. O crânio é muito alongado na região occipital. O pescoço é curto e o pavilhão das orelhas é dismórfico, com poucos sulcos. A boca é pequena e triangular. Grande distância intermamilar. Os genitais externos são anômalos. O dedo indicador é maior do que os outros e flexionado sobre o dedo médio. Os pés têm as plantas arqueadas. As unhas costumam ser hipoplásticas e atrofiadas (LEITE, 2009).

### IDIograma SÍNDROME DE EDWARDS



## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir da exposição acima notamos a relevância da genética na vida humana e o quanto é necessário que, nós professores de Biologia, repassemos estes conteúdos aos alunos, de forma a esclarecer dúvidas, abrir novos espaços e também dar o verdadeiro sentido à função da área de Ciências Biológicas no todo que compõe o universo do saber. Neste sentido, o uso de mecanismos eficazes de transmissão de conhecimento, como, por exemplo, as novas tecnologias, podem ser de grande valor para instrumentalização do docente, como também para a busca da qualidade do ensino e, conseqüente, na formação de cidadãos capazes de ter uma apreensão mais completa sobre a vida.

Em decorrência da pesquisa realizada durante o PDE, na escola em que atuamos, percebemos o quanto é importante ter meios mais dinâmicos e atuais para ensinar aos alunos conteúdos tão essenciais, como os da Biologia e o quanto estes recursos tecnológicos facilitam a maneira de transmitir conteúdos como os erros da meiose e as aberrações cromossômicas.

Durante as intervenções, foram explorados diversos recursos áudio-visuais como estratégia de ensino, em que os alunos puderam vivenciar problemáticas ligadas ao seu cotidiano em uma visão integradora. A dinâmica da capacitação tecnológica como base na formação do professor e o seu interesse no planejamento das aulas utilizando estes recursos é primordial para que o processo de ensino-aprendizagem se torne significativo para alunos e professores. Iniciando os módulos com vídeo, pode-se perceber claramente o interesse dos alunos instigando a curiosidade, a motivação para novos temas. Desta forma, foram surgindo questionamentos por parte dos educandos e professores, proporcionando uma interação na construção do conhecimento.

A partir daí é possível foi identificar o quanto é essencial, tanto para professor, como para alunos e à unidade escolar como um todo, ter a disponibilidade desses recursos, que são úteis não só para a Biologia como para outras áreas do conhecimento humano.

Podemos afirmar que o conteúdo mencionado é um dos temas mais importantes do currículo de ensino médio no que tange à Biologia, pré-requisito fundamental para compreender como acontece o fenômeno da “vida”. A partir dessa afirmativa, podemos concluir que esses conteúdos, como os processo de divisão celular, a meiose e suas conseqüências, necessitam ser repassados de forma eficaz aos alunos, em metodologias

didáticas que possibilitem dinâmica, detalhamento e, principalmente, profundidade no estudo e entendimento por parte dos alunos e a informática pode e, muito, nos auxiliar nesta tarefa: ter resultados positivos no processo de ensino-aprendizagem.

Os possíveis erros que podem ocorrer nas divisões celulares, provocando alterações no número e na estrutura dos cromossomos, representam uma forma bastante complexa para a compreensão das principais síndromes. O Projeto de intervenção na escola veio comprovar que o uso de tecnologias utilizadas pelo professor contribui e muito para uma visão mais construtiva na concepção dos conceitos que norteiam as anomalias genéticas.

Segundo Chaves (1991), tecnologia é tudo o que o ser humano inventou, tanto em termos de artefatos como de métodos e técnicas para estender a sua capacidade física, sensorial, motora ou mental, assim facilitando o seu trabalho, enriquecendo suas relações interpessoais, ou simplesmente lhe dando prazer.

A partir dessa afirmativa, é possível concluir que a divisão celular e os processos da meiose e genética necessitam ser repassados de forma eficaz aos alunos, em metodologias didáticas que possibilitem dinâmica, detalhamento e profundidade no estudo.

Vivemos um novo modelo de educação, que cria ambientes de aprendizagem onde os alunos possam sobre onde encontrar as informações, e sobre como avaliá-la e analisá-la, visando seus objetivos.

Assim é um desafio para a escola e para o educador acompanhar a linguagem dos novos tempos. Eduardo Chaves, na sua obra *Uso de Computadores em Escolas: Fundamentos e Críticas* diz que o professor deve fazer as seguintes indagações, quando utilizar recursos multimidiáticos:

A nossa proposta é utilizar dos multimeios, televisão, computadores, Internet, retroprojetor, entre outros recursos. Desta forma, poderemos formar redes de interfaces abertas a novas conexões, aplicar melhores recursos, realizar uma integração com a cultura em todos os âmbitos, utilizar múltiplas linguagens, além de construir critérios para seleção de informação, sem deixar de lado a importância da relação professor-aluno, recursos que podem favorecer a compreensão dos fenômenos da meiose e das aberrações cromossômicas.

Pressupomos que podemos levar este estudo para outras análises, inclusive sobre a época em que vivemos marcadas por um grande dinamismo de tarefas e também na apreensão do conhecimento.

As questões apresentadas no trabalho de pesquisa não findam aqui porque, em parte, devem ser direcionadas para outros saberes, que serão percorridos, posteriormente, com o universo da prática diária no exercício de nossa função de professores de Biologia, pois entendemos o trabalho acadêmico, no qual partimos pelos domínios da teoria, da crítica e da percepção, deve se inesgotável e fonte para uma trajetória, que sempre aponta para um novo começo.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALMEIDA, M. E. **ProInfo: Informática e Formação de Professores** – Vol. 1; Brasília: MEC/ Secretaria de Educação à Distância, 2000; 192 p.
- ALMEIDA, M. E. **ProInfo: Informática e Formação de Professores** – Vol. 2; Brasília: MEC/ Secretaria de Educação à Distância, 2000; 192 p.
- BEÇAK, M. L. & BEÇAK, W. *Biologia Moderna*, São Paulo: Editora Nobel, 1978.
- CERVO, A. & BREVIAN, P. A. **Metodologia científica**. 5ª Edição. São Paulo: Prentice Hall, 2002.
- CHARTIER, R. Textos, impressos, leituras. In: **A história cultural: entre práticas e representações**. Trad. de M. Galhardo. Lisboa: Difel/Rio de Janeiro: Bertrand Brasil, 1990. p.121-139.
- CHARTIER, R. **Práticas da leitura**. São Paulo: Estação Liberdade, 1996.
- CHARTIER, R. **A aventura do livro: do leitor ao navegador**. São Paulo: Fundação Editora da UNESP, 1998.
- CHAVES, E. O. **Informática: Micro Revelações**, Campinas, SP, 1985.
- CHAVES, E. O. **O Uso de Computadores em Escolas: Fundamentos e Críticas**. Editora Scipione, São Paulo, SP, 1987.
- CHAVES, E. O. **Multimídia: Conceituação, Aplicações e Tecnologia**. Campinas, 1991.
- COX, K. K. **Informática na Educação Escolar**. Campinas (SP): Autores Associados, 2003.
- GRIFFITHS, A. J. F.; MILLER, J. H.; SUZUKI, D. T.; LEWONTIN, R. C. & GELBART, W. M. **Introdução à Genética**. 7ª. Edição. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 2002.
- JUNQUEIRA, L. C. & CARNEIRO, J. - **Biologia Celular e Molecular** - Rio de Janeiro – Guanabara Koogan, 7ª ed. – 2000.
- KRASILCHIK, M. **Prática de Ensino de Biologia**. 4ª edição. Revisado e Ampliado- São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo, 2005.
- LÉVY, P. **As tecnologias da inteligência**. O futuro do pensamento na era da informática. Rio de Janeiro, 1993.
- LÉVY, P. **O que é o virtual?** Trad. Paulo Neves. Rio de Janeiro, 1996.
- LÉVY, P. **A inteligência coletiva; por uma antropologia do Ciberespaço**. São Paulo: Loyola: 1998.
- LÉVY, P. **Cibercultura**. São Paulo, 1999.
- MANDARINO, M. F.. Organizando o Trabalho com Vídeo em Sala de Aula. *Morpheus - Revista Eletrônica em Ciências Humanas*, número 01, 2002. <http://www.unirio.br/morpheusonline/Numero01-2000/monicamandarino.htm>, acesso em fev/2010.
- MEC – Ministério da Educação; **Parâmetros Curriculares Nacionais** – Ensino Médio; Brasília: MEC/Secretaria de Educação Básica, 2000; 71 p.
- MORAN, J. M. O Vídeo na Sala de Aula. *Comunicação & Educação* 2: 27-35, 1995.
- PARANÁ. Secretaria de Estado da Educação. Orientações Curriculares- Biologia. Curitiba: SEED, fev/2006.



PUESCHEL, S. **Síndrome de Down. Guia para pais e educadores.** 9ª edição. São Paulo: Papirus, 2005.

SNUSTAD, P. D. & SIMMONS, M. J. **Fundamentos de Genética.** 2ª edição. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 2001.

SANTOS, A. R. **Metodologia científica: a construção do conhecimento.** 3ª edição. Rio de Janeiro: DP&A, 2000.

SEVERINO, A. J. **Metodologia do Trabalho Científico,** São Paulo: Cortez, 1997.

THOMPSON, J. S. & THOMPSON, M. W. **Genética Médica.** 5ª edição. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 1993.

## SITES CONSULTADOS

CAVALCANTI, D. C. & COUTINHO, H. D. M. Anomalias numéricas dos cromossomos sexuais: características epidemiológicas e genéticas das síndromes de Turner e Klinefelter- Disponível em: [www.revistamedicaanacosta.com.br](http://www.revistamedicaanacosta.com.br), acesso em fev/2010.

CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO. Disponível em: [www.ib.usp.br/.../exames-sindrome\\_turner.php](http://www.ib.usp.br/.../exames-sindrome_turner.php), acesso em: nov/2009.

FINGER, J. E.; SILVEIRA, J. S. & PINHEIRO, S. G. Disponível em <http://www.webartigos.com/articles/17705/1/RECURSOS-TECNOLOGICOS-COMO-ESTRATEGIAS-DE-APRENDIZAGEM-NO-ENSINO-DE-CIENCIAS-E-BIOLOGIA/pagina1.html>, acesso em março/2010.

GONÇALVES, F. S. Doenças Genéticas. 2008. Disponível em: [www.infoescola.com](http://www.infoescola.com), acesso em nov/2009.

LEITE, L. Genética Clínica. Disponível em [www.ghente.org/ciencia/genetica/trissomia18.htm](http://www.ghente.org/ciencia/genetica/trissomia18.htm), acesso em out/2009.

OLIVEIRA, R. Aberrações Cromossômicas. 2007. Disponível em [www.trabalhonota10.com.br](http://www.trabalhonota10.com.br), acesso fev/2010.

TINOCO, S. A. Doenças Cromossômicas. Disponível em: [www.ebah.com.br/ Documentos](http://www.ebah.com.br/Documentos), acesso em março/2010.

[www.edutec.net](http://www.edutec.net), acesso em março/2010