

DOI: 10.47456/3qtd343

## Conhecimento de estudantes de Ciências Biológicas sobre mutações gênicas e cromossômicas

Knowledge of Biological Sciences students about gene and chromosomal mutations

Vanessa de Souza Leite  
Renata Fernandes de Matos

**Resumo:** As mutações são alterações que ocorrem no material genético em decorrência de erros no processo de expressão gênica. As mesmas podem ser do tipo gênicas ou cromossômicas, contando, cada uma, com origens e implicações diferentes para os indivíduos portadores. A presente pesquisa tem por objetivo investigar o conhecimento de estudantes de Ciências Biológicas sobre as mutações gênicas e cromossômicas. Foi desenvolvida uma pesquisa do tipo quali-quantitativa com estudantes de um curso de Licenciatura em Ciências Biológicas de uma universidade pública, situada no município de Iguatu, estado do Ceará. Foram entrevistados 35 alunos, os quais estavam regularmente matriculados do 5º ao 9º semestre, já tendo assim cursado a disciplina de Genética. Após a coleta dos dados, foram obtidas porcentagens e elaborados gráficos e quadros a fim de apresentar os resultados e construídas nuvens de palavras com os termos mais citados pelos alunos. Pelos resultados visualiza-se que o público entrevistado conseguiu diferenciar as mutações gênicas e cromossômicas, contudo, havendo alguns equívocos quanto a exemplos práticos de ocorrência das mesmas. Dessa forma, destaca-se que o processo de ensino da Genética deve ser fortalecido nos cursos de Ciências Biológicas, de maneira especial, no que se refere ao tema mutações.

**Palavras-chave:** Ensino-aprendizagem; Estudantes; Genética.

**Abstract:** Mutations are alterations that occur in the genetic material as a result of errors in the gene expression process. They can be of the genic or chromosomal type, each one having different origins and implications for the carrier individuals. This research aims to investigate the knowledge of Biological Sciences students about gene and chromosomal mutations. A qualitative-quantitative research was carried out with students of a Licentiate Degree in Biological Sciences at a public university, located in the municipality of Iguatu, state of Ceará. 35 students were interviewed, who were regularly enrolled from the 5th to the 9th semester, having thus already attended the Genetics discipline. After collecting the data, percentages were obtained and graphs and charts were prepared in order to present the results and word clouds were constructed with the terms most cited by the students. From the results, it can be seen that the interviewed public was able to differentiate gene and chromosomal mutations, however, with some misconceptions regarding practical examples of their occurrence. Thus, it is emphasized that the process of teaching Genetics must be strengthened in Biological Sciences courses, especially with regard to the subject of mutations.

**Keywords:** Teaching-learning; Students; Genetics.

## Introdução

As mutações podem ser definidas como alterações no material genético, decorrentes de erros durante algum dos processos da expressão gênica. Por meio da genética é possível, além de compreender o que são as mutações, elucidar os mecanismos pelos quais estas se originam, assim como entender as implicações que apresentam aos seus portadores, resultando ao final em um produto genético diferente do original (Santos; Faccini; Fagundes, 2020).

As mutações podem se manifestar de diferentes formas, podendo as mesmas ter várias origens. No geral, estas são divididas em mutações gênicas e mutações cromossômicas, de forma de cada uma apresenta origem, aspectos e implicações diferentes para os indivíduos que são portadores, podendo, contudo, em alguns casos não ser percebidas (Carlos, 2014).

As mutações gênicas se caracterizam pela ocorrência de modificações na sequência de nucleotídeos de um gene. Estas podem ser observadas considerando vários aspectos, ressaltando-se seu efeito na modificação da produção de proteínas, o que pode se dar sem que nenhum dano seja sofrido pelo indivíduo portador, ou mesmo ocasionando desde danos simples até danos mais severos (Timoteo, 2016).

As mutações gênicas apresentam potencial para modificar, ou mesmo tornar inativo, o desempenho de alguns genes, deixando-os impossibilitados de codificar de forma correta novas proteínas. Mesmo que a mudança ocorra em um único nucleotídeo, esta alteração pode resultar em uma significativa perda da expressão gênica, resultando em padrões diferentes do esperado (Silva; Júnior, 2018).

As mutações gênicas envolvem mudanças que ocorrem nos pares de base do DNA, podendo essas ser do tipo inserção, deleção e substituição. Mutações por inserção ocorrem quando um ou mais nucleotídeos são adicionados em uma determinada região da sequência de DNA. Mutações por deleções são oriundas da perda de um ou mais nucleotídeos da sequência de DNA. E mutações por substituição se originam quando um nucleotídeo é substituído por

outro, ou seja, no lugar do nucleotídeo correto observa-se um nucleotídeo diferente, o que se pode comparar a uma letra substituída por outra em um livro (Wajnberg, 2017).

Dependendo do tipo de mutação gênica, diferentes alterações fenotípicas são observadas, pronunciando-se as mais intensas como doenças gênicas. A doença de Huntington, por exemplo, manifesta-se pela inserção de sequências repetidas dos nucleotídeos CAG (Citosina, Adenina e Guanina), região que codifica a proteína huntingtina, na qual se observa um acúmulo de resíduos de glutamina, ocasionando uma doença degenerativa caracterizada por alterações psiquiátricas, perda da coordenação motora e demência (Mohapel; Rego, 2011).

Como exemplo de mutação gênica por deleção tem-se a distrofia muscular de Duchenne, a qual se origina pela deleção dos éxons 2 a 47 no gene DMD e G.T.S. A mesma é uma doença muscular muito comum em crianças do sexo masculino, para a qual ainda não se tem um tratamento eficaz, sendo por isto de fundamental importância tanto o diagnóstico pré-natal como o aconselhamento genético (Bianco et al., 2017).

A anemia falciforme também é decorrente de mutação gênica, porém, do tipo substituição. Esta ocorre devido a substituição da base nitrogenada Adenina por Timina na sequência GAG, a qual passa a ser GTG, o que se dá na posição número 6 da cadeia beta. Com isto, codifica-se a valina no lugar do ácido glutâmico, provocando a deformação dos glóbulos vermelhos e tornando-os com formato de foice (Costa, 2016).

As mutações cromossômicas, por outro lado, são ocasionadas pela alteração no número ou na estrutura dos cromossomos (CARLOS, 2014), de forma a promover diversos problemas ao funcionamento do organismo portador. Estas mutações levam a um número ou a uma posição anormal dos genes, prejudicando a tradução de proteínas e, por consequência, a funcionalidade do organismo (Wawruk, 2019).

As mutações cromossômicas numéricas apresentam como característica principal a alteração do número padrão de cromossomos da espécie. Estas ocorrem como aneuploidias e

euploidias. As aneuploidias são causadas pelo acréscimo ou perda de um ou mais cromossomos. Já as euploidias ocorrem pelo acréscimo ou perda do genoma inteiro, ou seja, de todo o conjunto cromossômico presente na célula (Carlos, 2014).

As mutações cromossômicas estruturais são ocasionadas pela alteração na estrutura de um ou poucos cromossomos, o que se dá pela modificação do padrão de suas partes ou porções. Tais modificações podem ocorrer por deleção, duplicação, inversão ou translocação de segmentos. A deleção ocorre quando o cromossomo perde um pedaço mediante a ocorrência de quebras. A duplicação, quando um ou mais segmentos se repetem. A inversão, quando o cromossomo sofre quebras, em dois pontos, seguidas de giro de 180° graus e alocação invertida. E a translocação, quando dois cromossomos se quebram ao mesmo tempo e trocam seus respectivos segmentos (Carlos, 2014).

Com a ocorrência das mutações cromossômicas, uma série de alterações são observadas nos indivíduos portadores, refletindo na manifestação de diversas síndromes. A síndrome de Down, por exemplo, é uma das mutações cromossômicas mais frequentes e mais estudadas, a qual se dá pela presença de um cromossomo a mais no par de número 21, manifestando o que se denomina de trissomia (Avelar et al., 2019). Os portadores apresentam baixa estatura, língua proeminente, olhos pequenos, comprometimento intelectual, dificuldade na fala, cardiopatias, entre outros (Mata; Pignata, 2014).

A síndrome de Edwards também é causada por uma trissomia, porém, a mesma ocorre no cromossomo de número 18. Esta é a segunda síndrome com maior incidência. Os indivíduos que a portam apresentam alterações como punho fechado, cardiopatias congênitas, alterações em diversos órgãos e comorbidades variadas, além de apresentarem predisposição a infecções recorrentes, o que, em muitos casos, acaba causando o óbito (Porto et al., 2020).

E a Síndrome do Miado do Gato, conhecida também como Cri-du-chat, ocorre por uma deleção de um pedaço distal de um dos cromossomos do par de número 5, resultando na perda de material genético e, conseqüentemente, em alterações fenotípicas. Com isto,

os portadores apresentam um choro que lembra o miado de um gato nos bebês, além de portar outras alterações como deformidades ortopédicas e alterações na estrutura corporal (Vélez, 2012).

Diante de tais informações, faz-se necessário investigar como o tema mutação se comporta no que se refere ao seu aprendizado. Dessa forma, a presente pesquisa tem por objetivo investigar o conhecimento que estudantes de Ciências Biológicas apresentam sobre as mutações gênicas e mutações cromossômicas.

## **Metodologia**

A presente pesquisa foi realizada com base na abordagem quali-quantitativa. A pesquisa qualitativa permite uma proporção multimetodológica, levando a avaliar formas interpretativas e naturalistas dos temas que estão sendo abordados. Esse tipo de pesquisa possibilita a interpretação de uma forma natural, de forma a analisar histórias de vida e valorizar o sentido que os sujeitos da pesquisa atribuem as coisas (Pinto; Campos; Siqueira, 2018).

Já a pesquisa quantitativa, por outro lado, tem por finalidade fazer a demonstração de forma quantificada em relação a importância dos dados que são coletados. Sua utilização pode se dar com o enfoque em medir opiniões, preferências e identificar o quanto os sujeitos conhecem sobre o trabalho para o qual estão fornecendo informações. A mesma busca mostrar resultados de forma precisa e com grande confiabilidade (Proetti, 2017).

A pesquisa foi realizada em um curso de Licenciatura em Ciências Biológicas de uma universidade pública, situada no município de Iguatu, estado do Ceará, o qual está localizado na região Centro-Sul e fica a uma distância de 364 km de Fortaleza, capital do estado. Os sujeitos da pesquisa foram os alunos do 5º ao 9º semestre, os quais já haviam cursado a disciplina de Genética, ofertada no 4º semestre do referido curso, sendo entrevistado, ao todo, 35 alunos.

Os dados foram coletados por meio da aplicação de um questionário, o qual, segundo Gil (2008), é submetido aos sujeitos da pesquisa com o intuito de buscar informações sobre as crenças, sentimentos, interesses e valores que esses têm em relação ao tema

trabalhado. Assim o questionário se destaca como um instrumento de grande importância para a identificação de conhecimentos, o qual pode ser composto por perguntas de diversas ordens.

Após a coleta dos dados, foi realizada a organização das falas dos alunos, sendo os mesmos codificados pela letra “A” seguida de um número, a fim de manter o seu anonimato. Foram obtidas porcentagens para as indicações apresentadas e elaborados gráficos e quadros a fim de facilitar a interpretação dos resultados. Foram obtidas também nuvens de palavras por meio do site <http://www.edwordle.net/create.html>, nas quais as palavras aparecem em tamanhos de acordo com a quantidade de indicação.

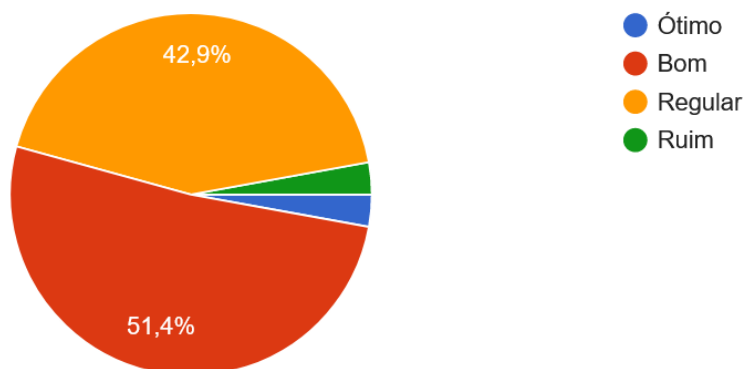
Toda a pesquisa foi desenvolvida considerando os aspectos éticos e legais que são determinados pela Lei 510/2016, do Conselho Nacional de Saúde (Brasil, 2016). Para isto, em uma etapa anterior a coleta dos dados, os alunos assinaram um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, concordando com a resolução do questionário e utilização das informações.

## **Resultados e discussão**

Buscou-se saber como os alunos avaliam os seus conhecimentos sobre o ensino da Genética, identificando-se que um pouco mais da metade dos entrevistados afirmaram possuir um conhecimento bom (51,4%), como se observa na Figura 1. Contudo, por outro lado, 42,9% indicaram que seu conhecimento é regular, o que pode se dar por vários fatores, os quais vão desde a complexidade do ensino da Genética até a associação dos conteúdos com o dia a dia dos alunos.



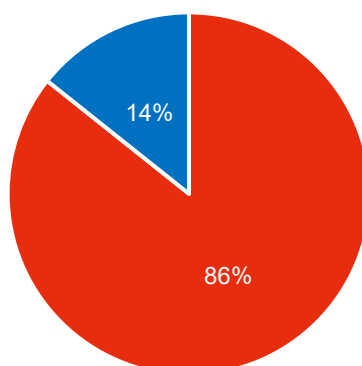
Figura 1 - Como os alunos consideram seu conhecimento sobre Genética



Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

Quando indagado se os alunos sabem diferenciar as mutações gênicas e cromossômicas, 86,0% dos entrevistados afirmaram que sim (Figura 2). Isto representa um resultado muito positivo, uma vez que dentro do estudo da Genética é de suma importância que os alunos consigam fazer essa diferenciação, pois é um tema que apresenta diversas implicações práticas na vida dos indivíduos.

Figura 2 - Diferenciação de mutações gênicas e cromossômicas



Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

É muito importante que a Genética possa ser compreendida, principalmente, no quesito das mutações, pois é através destas que se pode ter a variabilidade genética, a adaptação e também a evolução das espécies. Somado a isto, os benefícios das mutações podem ser tanto genéticos como hereditários (Pedrotti, 2017).

Ao pedir que os alunos explicassem as diferenças entre as mutações gênicas e cromossômicas, diversas respostas foram obtidas. Alguns alunos apresentaram respostas que bem representam essa

diferença, como pode ser observado na fala do aluno A4. Este relacionou as mutações gênicas são modificações nos nucleotídeos, e as mutações cromossômicas são modificações no número e na forma dos cromossomos, o que condiz com as definições para esses tipos de mutação.

“As mutações gênicas acontecem quando ocorre alguma troca dos nucleotídeos do DNA. Pode ocorrer no momento da duplicação do DNA. Já as mutações cromossômicas são modificações que afetam o número ou a forma dos cromossomos, pode ocorrer a perda de partes de cromossomos”. A4

“Mutações gênicas são aquelas que ocorrem a nível de gene, são mais específicas e podem ocorrer em um ou mais genes do DNA a depender de diversos fatores. Já mutações cromossômicas afetam o cromossomo, em geral ocorre a perda ou o acréscimo de um cromossomo, no entanto pode ocorrer a perda de parte de um cromossomo”. A7

“A principal diferença entre Mutações gênicas e cromossômica está onde estas acontecem, enquanto a mutação gênica ocorre em parte do gene, a mutação cromossômica acontece em partes inteiras dos cromossomos”. A9

“Mutações gênicas ocorrem com a mudança de algum gene do DNA. Já a cromossômica ocorre com a mudança inteira de um cromossomo”. A21

“A mutação gênica é quando há uma modificação em uma parte da molécula de DNA, já a cromossômica ocorre uma alteração diretamente nos cromossomos”. A29

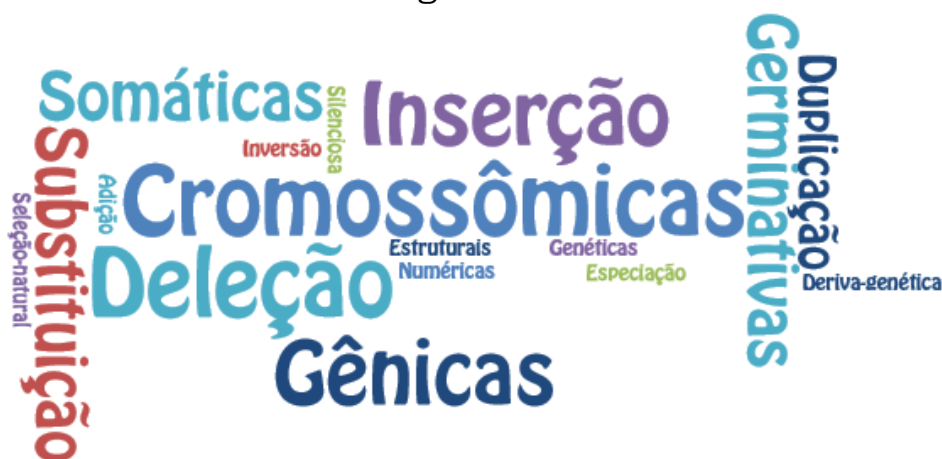
Outros alunos também apresentaram informações corretas, como o aluno A7, o qual fala com riqueza de detalhes como ocorrem as mutações dos dois tipos (gênicas e cromossômicas). É possível assim destacar que alguns alunos trouxeram definições fidedignas do que realmente são as mutações gênicas e as mutações cromossômicas.

Outros alunos, no entanto, apresentaram definições vagas, não relacionado suas respostas com o que realmente foi perguntado. Isto pode ter ocorrido por os mesmos não saberem a resposta, ou simplesmente por optarem por deixar a questão sem uma explicação, não sendo possível concluir se estes tinham, ou não, conhecimento sobre o assunto.



Indagou-se aos alunos quais são as subdivisões das mutações gênicas, e, com base nas respostas apresentadas, foi obtida a nuvem de palavras presente na Figura 2. As palavras que foram mais citadas aparecem em tamanhos maiores na imagem gerada. Já as palavras menos citadas são observadas em tamanhos reduzidos.

Figura 3 - Nuvem de palavras com as subdivisões das mutações gênicas



Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

As palavras mais citadas incluem termos que, de fato, se referem às subdivisões do tipo de mutação investigado (gênica), porém, constam também palavras que não estão associadas à pergunta feita aos alunos. Nesse contexto, destaca-se que os termos “cromossômicas” e “gênicas” que se encontram em tamanhos grandes, se referem aos diferentes tipos de mutação e não as subdivisões destas. Estes foram apontados provavelmente pôr os alunos não terem entendido a pergunta ou por não saberem sua resposta.

Por outro lado, termos que condizem com a resposta que devia ser apresentada foram apontados pelos alunos como, por exemplo, “inserção”, “substituição” e “deleção”, os quais representam as subdivisões das mutações gênicas e se encontram na nuvem em tamanhos ressaltados. Isto mostra que existe também um domínio do assunto por parte de alguns dos alunos entrevistados.

As mutações por inserção ocorrem quando uma ou mais bases nitrogenadas são inseridas no DNA, o que modifica a leitura dos códons. As mutações por substituição dizem respeito a substituição

de uma base nitrogenada por outra. E as mutações por deleção representam a perda de uma ou mais bases da sequência do DNA, de forma que todas essas mutações ocasionam erros na leitura do DNA e produção de novas proteínas.

Os termos “Estruturais” e “Numéricas” aparecem na nuvem em tamanhos pequenos, mas não se enquadram nas subdivisões das mutações gênicas, visto que as mesmas são subdivisões das Mutações Cromossômicas. Isso pode ter ocorrido por os alunos ainda confundirem os dois tipos de mutação, não conseguindo as diferenciar de forma correta.

Termos que não se associam com as subdivisões das mutações também foram apresentados, como “Especiação” e ‘Deriva genética” e, mesmo que estes tenham aparecido em tamanhos reduzidos na nuvem, indicam informações incorretas para o que foi indagado. Isto pode ter ocorrido por tais processos se darem com base nas mutações, o que é uma premissa e está associada a seleção natural, também presente na nuvem, indicando que os alunos fazem associações sobre o assunto, contudo, preciso compreender melhor o seu contexto.

A especiação ocorre quando se tem a formação de uma nova espécie, o que se dá a partir da separação de linhagens de espécies já existentes. A deriva genética é um fator de extrema importância, sobretudo, para pequenas populações, as quais pode alterar, de forma significativa, as frequências genéticas de uma população. Assim, a deriva genética também é importante para aquelas populações que estão em extinção, principalmente, as que contam com poucos indivíduos (Campos; Menezes; Araújo, 2018).

Pediu-se que os alunos citassem exemplos práticos de mutações gênicas, como pode ser observado no Quadro 1. Os exemplos mais citados foram daltonismo e anemia falciforme, contando, cada um, com 14,9% de indicação. Esses resultados podem ter sido obtidos por serem assuntos contemplados na disciplina de Genética, tendo os alunos contato com os mesmos quando se estuda o tema das mutações.

Quadro 1 - Exemplos práticos de mutações gênicas

Exemplos	Indicação (%)
Daltonismo	14,9

Anemia falciforme	14,9
Heterocromia	11,4
Fibrose cística	8,6
Síndrome de Down	5,7
Câncer	5,7
Alzheimer	5,7
Doença de Huntington	5,7
Hemofilia	2,9
Calvície	2,9
Turner	2,9
Cri-du-chat	2,9
Progeria	2,9
Duplicação, Inversão, Substituição, Eliminação, Inserção, Adição e Perda	2,9

Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

A heterocromia foi o terceiro exemplo mais citado, com 11,4% de indicação, o que se deve, provavelmente, por este ser um distúrbio ocular raro, mas que chama muito a atenção dos alunos pelas suas características. Em quarto lugar está a fibrose cística, com 8,6% de indicação, a qual é uma doença comum na infância e também atrai a atenção dos estudantes de Genética.

Em seguida foram citadas a Síndrome de Down, Câncer, Alzheimer e Doença de Huntington, contando cada uma com 5,7% de indicação. Apesar da indicação, é importante ressaltar que nem todas as respostas estão corretas, como, por exemplo, a Síndrome de Down, a qual não é oriunda de uma mutação gênica, mas sim, de uma mutação cromossômica.

Com menor porcentagem de indicação foram citadas a Hemofilia, Calvície, Turner, Cri-du-chat e Progeria, assim como Duplicação, Inversão, Substituição, Eliminação, Inserção, Adição e Perda, com 2,9% de indicação cada. Observa-se assim que apesar da questão pedir exemplos de mutações gênicas, foram citados muitos exemplos de mutações cromossômicas e até mesmos de divisões desse tipo de mutação.

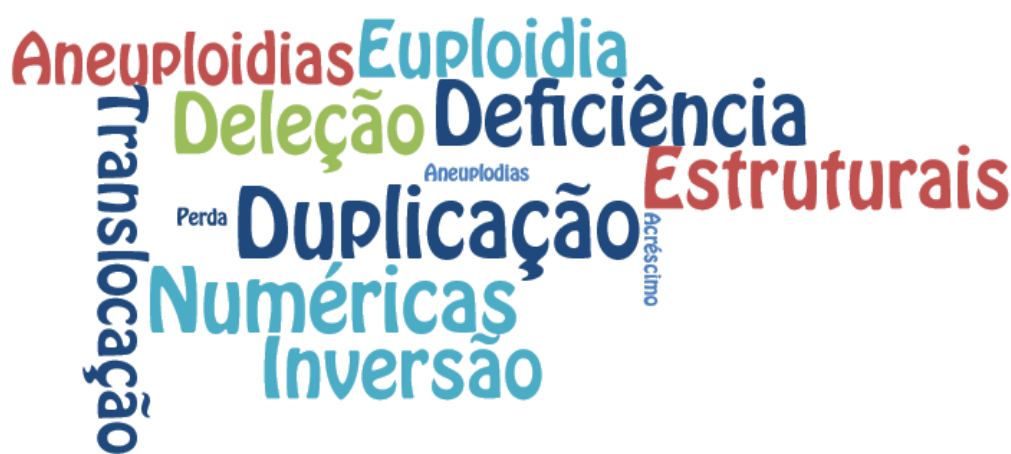
Isto se ressalta porque: No caso da Hemofilia, tem-se uma mutação que ocorre em parte do cromossomo (Alcântara, 2019). A calvície é oriunda da combinação de um fenótipo autossômico dominante em homens e autossômico recessivo em mulheres (Feitosa

et al., 2019). A Síndrome de Turner é uma mutação que atinge o sexo feminino, sendo uma mutação cromossômica causada pela ausência total ou parcial do segundo cromossomo X (Vieira et al., 2017). E a Cri-du-chat é uma mutação cromossômica causada por deleções no braço curto do cromossomo 5 (Peng et al., 2020).

Por esses resultados ficou nítido que alguns alunos não conseguiram citar exemplos de mutações gênicas. Logo, alguns apresentaram exemplos diversos na tentativa de não deixar a questão sem resposta, apresentando termos que, mesmo não estando corretos, apresentavam alguma relação com o tema geral “mutação”.

Perguntou-se então quais as subdivisões das mutações do tipo cromossômica e, com base nas respostas obtidas, foi possível obter a nuvem de palavras presente na Figura 4. Nesta, é possível observar que a maioria das palavras se encontram com tamanhos grandes, o que indica que foram bastante citadas.

Figura 4 - Nuvem de palavras com os tipos de mutações cromossômicas



Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

Para esta nuvem foi possível também visualizar palavras que indicam respostas corretas, de forma que os termos numéricas e estruturais indicam as duas grandes divisões das mutações cromossômicas. As subdivisões, dentro dessas grandes divisões, também foram apresentadas, como os termos deleção, duplicação, translocação e inversão, os quais pertencem as mutações cromossômicas do tipo estruturais; e os termos euploidias e

aneuploidias, os quais pertencem as mutações cromossômicas do tipo numéricas.

Isto mostra que a grande maioria dos alunos entrevistados conseguiu apresentar respostas corretas para os tipos de mutações cromossômicas. Assim, quando comparado ao conhecimento que apresentaram sobre as mutações gênicas, percebe-se um conhecimento mais consolidado no que se refere ao tipo “cromossômica”.

Esse fato pode ser confirmado pelas informações presentes no Quadro 2, no qual se encontram exemplos práticos de mutações cromossômicas citados pelos alunos. A Síndrome de Down foi a mais citada, apontada por 100% dos alunos entrevistados, o que pode se dá por essa ser uma síndrome muito comum, bastante estudada e com a qual se convive no dia a dia.

Quadro 2 - Exemplos práticos de mutações cromossômicas

<b>Exemplos</b>	<b>Indicação (%)</b>
Down	100
Turner	31,4
Klinefelter	8,5
Edwards	2,9
Cri-du-chat	2,9
Aneuploidias	2,9
Euploidias	2,9
Anemia falciforme	2,9
Deleção	2,9

Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

Em segundo lugar foi apontada a Síndrome de Turner, com 31,4% de indicação, e, em terceiro lugar, a Síndrome de Klinefelter, com 8,5% de indicação, ambas ocasionadas por alterações no número de cromossomos sexuais. Na sequência foram citadas a Síndrome de Edwards, Cri-du-chat, Aneuploidias, Euploidias, Anemia Falciforme e Deleção, cada uma com 2,9% de indicação.

Diante desses resultados, nota-se que aneuploidias e euploidias não são exemplos práticos de mutações cromossômica e sim as subdivisões das mutações cromossômicas numéricas. Deve-se destacar também que a Anemia Falciforme não é um exemplo de mutação cromossômica, encaixando-se esta como exemplo de

mutação gênica, o que indica uma pequena confusão quanto aos exemplos também para as mutações cromossômicas.

Apresentou-se aos alunos algumas afirmações sobre genética e mutações e perguntou-se quais eram verdadeiras, obtendo-se as informações presentes no Quadro 3. Neste vê-se que 88,6% dos entrevistados acreditam que as mutações podem ocorrer de maneira natural ou induzida, o que, de fato, acontece, pois além das alterações súbitas que ocorrem no material genético, a utilização de agentes mutagênicos pode induzir esse processo.

Quadro 3 - Indicação de afirmações, sobre genética e mutação, como verdadeiras

<b>Afirmações</b>	<b>Indicação (%)</b>
As mutações podem ocorrer de maneira natural ou induzida	88,6
A síndrome de Down é causada pela trissomia do cromossomo 18	20,0
As mutações gênicas ocorrem na estrutura do cromossomo	17,1
Gregor Mendel realizou a descoberta das mutações	14,3

Fonte: Elaborado pelo autor, 2024.

Ao afirmarem que a Síndrome de Down é causada pela trissomia do cromossomo 18, apenas 20,0% dos entrevistados indicaram que essa afirmativa é verdadeira. Tal síndrome é ocasionada sim por uma trissomia, porém, no cromossomo de número 21 do cariótipo humano, e não no de número 18 como presente na afirmativa, o que indica um equívoco por partos dos que concordaram com essa afirmativa.

Quando afirmado que as mutações gênicas ocorrem na estrutura dos cromossomos, apenas 17,1% indicaram ser essa afirmativa verdadeira. Já ao afirmar que Gregor Mendel realizou a descoberta das mutações, apenas 14,3% fizeram essa indicação. Estas duas afirmações são falsas, de forma que as mutações que ocorrem na estrutura dos cromossomos são denominadas de cromossômicas; e Gregor Mendel, apesar de ser o pai da Genética e ter realizado as primeiras descobertas dessa ciência, não descobriu as mutações, passando essas a serem conhecidas apenas após a consolidação da área.



## Considerações finais

As informações apresentadas levam a compreender que as mutações representam um assunto vasto e permeado por termos e subdivisões. E, ao considerar as mutações dos tipos gênicas e cromossômicas, é necessário que as mesmas sejam bem compreendidas, a fim de que não sejam confundidas, sobretudo, no que se refere a exemplos práticos da ocorrência das mesmas.

Apesar dos alunos apresentarem respostas para todas as indagações apresentadas, e, em muitos casos, serem respostas corretas e de acordo com o que foi indagado, ainda é necessário que os mesmos se aprofundem no assunto, tendo em vista a apresentação de algumas respostas equivocadas. Dessa forma, destaca-se que o processo de ensino da Genética deve ser fortalecido nos cursos de Ciências Biológicas, de maneira especial, no que se refere ao tema mutações.

## Referências

- ALCÂNTARA, A. L. M. **Hemofilia: Fisiopatologia e tratamentos**. Trabalho de Conclusão de Curso. Centro Universitário de Brasília. (Bacharelado em Biomedicina). Brasília, 2019.
- AVELAR, A. C. S.; PEDER, A. C. P.; TORRESAN, C.; REIS, M. F. **Análise de cariótipos de pacientes com síndrome de down sem diagnóstico citogenético**. XI Encontro Internacional de Produção Científica. Repositório Digital Unicesumar, Maringá, 2019.
- BARBIERI, R. M. E. S. **A pesquisa de algumas doenças genéticas como metodologia didática**. Os desafios da escola pública paranaense na perspectiva do professor pde. Programa de Desenvolvimento Educacional. Maringá, 2017.
- BRASIL. Câmara dos Deputados. **LDB: Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional**. 13 ed. Brasília, 25 p. 2016.
- BIANCO, B.; CHRISTOFOLINI, D. M.; CONCEIÇÃO, G. S.; BARBOSA, C. P. Diagnóstico genético pré-implantacional associado à distrofia muscular de Duchenne. Faculdade de medicina do ABC. **Einstein**, v. 15, n. 4, p. 489-491, 2017.
- CAMPOS, R.; MENEZES, M. C. V. A.; ARAÚJO, M. Ensinar Genética e Evolução por meio de jogos didáticos: superando concepções alternativas de professores de ciências em formação. **Revista Genética na Escola**, v. 13, n. 1, 2018.

CARLOS, R. **Interferência da compreensão dos mecanismos que alteram o DNA, no cotidiano de alunos do ensino médio.** Trabalho de conclusão de curso (especialização). Universidade Federal do Paraná, Rio Negro, 2014.

COSTA, N. B. **Anemia Falciforme: No Universo das Células Falcizadas.** 2016.

FEITOSA, P. W. G.; DAMASCENO, I. A.; ALCÂNTARA, I. P.; FERREIRA, C. M. M.; PINHEIRO, S. F. L. O aporte da genética na calvície masculina: uma revisão de literatura. Id on Line. **Revista Multidisciplinar e de Psicologia**, v. 13, n. 44, 2019.

GIL, A. C. **Métodos e técnicas de pesquisa social.** 6ª edição. Editora Atlas. 2008.

MATA, C. S.; PIGNATA, M. I. B. **Síndrome de Down: Aspectos históricos, biológicos e sociais.** Universidade Federal de Goiás. Goiás, 2014.

MOHAPEL, J. M. G.; REGO, A. C. Doença de Huntington: Uma Revisão dos Aspectos Fisiopatológicos. **Revista Neurociências**, v. 19, n. 4, p. 724-734, 2011.

SANTOS, A. C. C.; FAGUNDES, N. J. R.; FACCINI, L. S. Planeta mutante ou análise comparativa do ser mutante da cultura pop à genética clínica. **Genética na escola**, v. 15, n. 1, p. 2-9, 2020.

SILVA, A. C. R.; JÚNIOR, J. B. Realidades e perspectivas do uso de terapia gênica no tratamento de doenças. **Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba**, v. 20, n. 3, p. 122-127, 2018.

PEDROTTI, S. C. **Aplicação de sequência de aulas sobre alterações genéticas como mecanismo de ensino-aprendizagem para estudantes de Ensino Médio.** Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura em Ciências Biológicas). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2017.

PENG, Y.; PANG, J.; HU, J.; JIA, Z.; XI, H.; MA, N.; YANG, S.; LIU, J.; HUANG, X.; TANG, C.; WANG, H. Clinical and molecular characterization of 12 prenatal cases of Cri-du-chat syndrome. **Revista Molecular Genetics & Genomic Medicine**, v. 8, n. 1312, p. 1-9, 2020.

PINTO, I. F.; CAMPOS, C. J. G.; SIQUEIRA, C. Investigação qualitativa: perspectiva geral e importância para as ciências da nutrição. **Acta Portuguesa de Nutrição**. N 14. Porto, setembro de 2018.

PORTO, N. D. A. Síndrome de Edwards - relato de caso: importância dos cuidados paliativos. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 3, n. 4, p. 10712-10720, 2020.

PROETTI, S. As pesquisas qualitativa e quantitativa como métodos de investigação científica: um estudo comparativo e objetivo. **Revista Lumen**, v. 2, n. 4, 2017.

TIMOTEO, A. R. S. **Identificação e caracterização molecular de mutações germinativas em indivíduos com síndrome de câncer de mama e ovário hereditário.** 2016. Trabalho de conclusão de curso (Doutorado em Bioquímica), Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2016.

VÉLEZ, C. C. V. Síndrome del maullido del gato. Intervención educativa. **Revista Pedagógica Tabanque.** Universidad de Valladolid, Espanha, 2012.

VIEIRA, C. A. F. A. Síndrome de Turner – desfecho de uma gestão espontânea. **Revista de Medicina da Universidade Federal do Ceará,** v. 57, n. 2, p. 69-72, 2017.

WAJNBERG, G. **O impacto de pequenas deleções genômicas em domínios protéicos identificadas a partir de dados de RNA-SEQ de amostras de pacientes de adenocarcinoma de pulmão.** 2017. Trabalho de conclusão de curso (Doutorado em Ciências), Instituto Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2017.

WAWRUK, H. D. **Caracterização de rearranjos cromossômicos e sua relação com quadros clínicos.** 2019. Trabalho de conclusão de curso (Doutorado em Ciências da Saúde), Universidade de Brasília, Brasília, 2019.

### **Sobre as Autoras**

#### **Vanessa de Souza Leite**

vanessa.leite@aluno.uece.br

É licenciada em Ciências Biológicas pela Faculdade de Educação, Ciências e Letras de Iguatu (FECLI) / Universidade Estadual do Ceará (UECE).

#### **Renata Fernandes de Matos**

renata.matos@ufc.br

É professora da Universidade Federal do Ceará (UFC), Curso de Agronomia, Departamento de Fitotecnia. É Engenheira Agrônoma formada pela Universidade Federal do Ceará, Campus Cariri. Possui Mestrado e Doutorado em Agronomia/Fitotecnia pela Universidade Federal do Ceará.