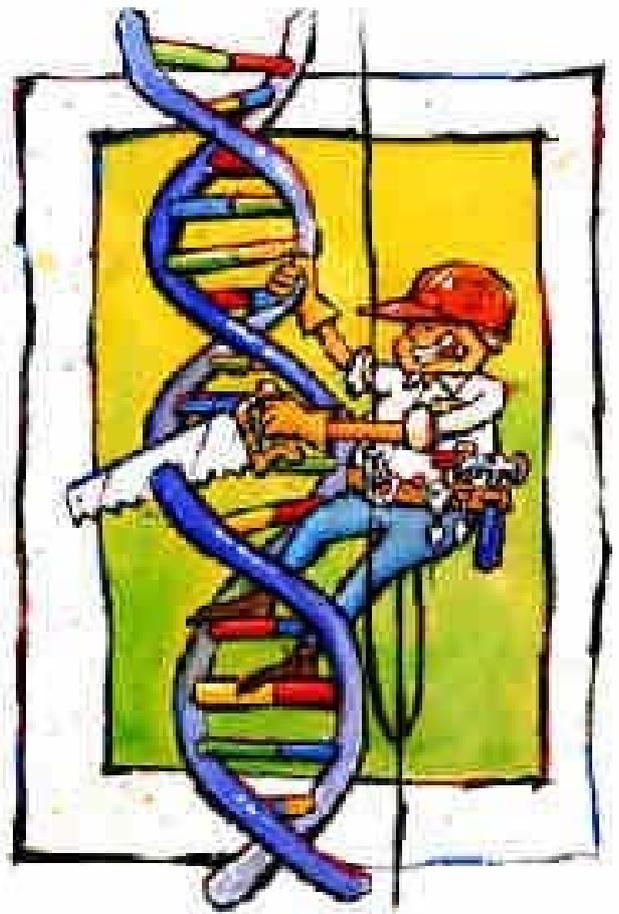


**A GENÉTICA  
HUMANA NO  
LIVRO  
DIDÁTICO DE  
BIOLOGIA**



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA**  
**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO CIENTÍFICA E**  
**TECNOLÓGICA (PPGECT)**  
**Centro de Ciências Físicas e Matemáticas (CFM)**  
**Centro de Ciências da Educação (CED)**  
**Centro de Ciências Biológicas (CCB)**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação  
em Educação Científica e Tecnológica como requisito parcial  
para obtenção do título de Mestre em Educação Científica e  
Tecnológica.

Grasiela de Luca Casagrande  
Profa. Dra. Sylvia Regina Pedrosa Maestrelli  
(orientadora)

Florianópolis, outubro de 2006.

“O homem é o produto da sua vontade. Então, antes de mais nada,  
ele será resultado de seu próprio progresso”.

Jean-Paul Sartre

## SUMÁRIO

<i>Lista de tabelas</i> .....	6
<i>Resumo</i> .....	7
<i>Abstract</i> .....	8
<i>Agradecimentos</i> .....	9
<i>Apresentação</i> .....	11
<b><i>CAPÍTULO 1. Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos</i></b>	<b>15</b>
1.1. A Biologia: que ciência é essa?.....	16
1.2. Ensino de Genética e Genética Humana .....	19
1.3. O livro didático no ensino de biologia .....	29
1.4. Por que ensinar sobre doenças genéticas no ensino médio?.....	33
<b><i>CAPÍTULO 2. Genética humana e doenças genéticas</i></b> .....	<b>42</b>
2.1. O que são doenças genéticas? .....	43
2.2. Distúrbios cromossômicos.....	43
2.3. Distúrbios monogênicos .....	47
2.4. Distúrbios de herança multifatorial .....	57
<b><i>CAPÍTULO 3. Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos</i></b> .....	<b>65</b>
3.1. Revisão bibliográfica .....	66
3.2. O livro didático como material de pesquisa.....	72
3.3. A escolha dos livros para a pesquisa .....	73
3.4. A análise do livro didático e apresentação das informações encontradas ..	76

<i>CAPÍTULO 4. O tema doenças genéticas no livro didático.....</i>	<i>78</i>
<i>Considerações finais.....</i>	<i>92</i>
<i>Referências.....</i>	<i>94</i>
<i>ANEXOS .....</i>	<i>103</i>

## Lista de tabelas

Tabela 1 – Periódicos revisados .....	72
Tabela 2 – Livros didáticos de biologia utilizados pelos professores consultados .....	74
Tabela 3 – Livros de biologia citados no Vestibular da UFSC.....	74
Tabela 4 – Livros de biologia citados no Vestibular da UDESC .....	75
Tabela 5 – Livros de biologia utilizados na pesquisa .....	76
Tabela 6 – Doenças genéticas humanas citadas nos livros analisados .....	79

## Resumo

A educação em genética humana deve promover nos alunos o desenvolvimento das habilidades de tomar decisões, reconhecer alternativas, aplicar informações e selecionar opções relativas à saúde em nível comunitário e pessoal; os estudantes devem ser preparados para utilizar os conceitos da área para entender e opinar em relação a aspectos sociais e éticos desse campo de conhecimento. Além disso, o estudo da genética pode ajudar na compreensão das diferenças individuais, aceitando a diversidade e reconhecendo-a como regra e não como exceção.

Este trabalho teve por objetivo apresentar como o tema doença genética é tratado no livro didático de Biologia, e de que forma o ensino desse conteúdo, da maneira como está apresentado no livro didático, contribui para que os jovens cidadãos possam conhecer as doenças genéticas que considero serem mais importantes para o entendimento da realidade à sua volta, estando aptos a utilizar esse conhecimento diante de situações do cotidiano.

A análise dos resultados mostrou que os livros didáticos não estão apresentando este conteúdo de forma adequada. Há muitas informações descontextualizadas, desatualizadas e até incorretas. Além disso, a imagem de doença genética transmitida ao leitor é de que elas são incapacitantes, não têm tratamento, estão associadas a retardo mental e graves malformações físicas.

Considerando a importância do livro didático no contexto escolar, e que os professores não estão capacitados para lidar com este assunto sozinhos, acredito que seria fundamental que os livros didáticos trouxessem ao leitor uma nova abordagem deste tema, além de apresentar os exemplos de forma contextualizada, de forma que os alunos possam utilizar os conceitos aprendidos para exercerem sua cidadania e serem transmissores dessas informações para sua família e para a comunidade onde estão inseridos.

## Abstract

Education in human genetics must aim to promote in students the development of decision-making abilities, the recognition of alternatives, application of the relevant information, and selection of the options related to health at a personal and community level. The students must be prepared to make use of the concepts of the field in order to understand and give opinions in relation to social and ethical aspects in this field of knowledge. Moreover, the study of genetics can help in the comprehension of individual differences, and the acceptance of diversity so that it becomes recognized as a rule instead of an exception.

This work had as a goal the preservation of how the theme 'genetic disease' is treated in the biology course book, as well as how the teaching of this subject, and the manner in which it is presented in the book, contributes to the young citizens recognition of the most important genetic diseases in an effort to understand the reality around them, enabling them to make use of this knowledge on a daily basis.

Analysis showed that course books in general do not present this content in an adequate manner. There is much information which is not contextualized, is out of date, or is even incorrect. Also, the image of genetic diseases transmitted to the reader is that they are disabling, have no treatment, and are associated with mental retardation as well as severe physical malformation.

Considering the importance of the course book within the educational context, and that the teachers are not prepared to deal with this subject by themselves, the author believes it is fundamental that course books should bring a new approach to the reader. In addition to presenting the examples in a contextualized manner, so as to enable the students to make use of the concepts learned, they need to exercise their citizenship and thus pass information on to their families and to the community in which they take part.

## Agradecimentos

É impossível lembrar de todas as pessoas que contribuíram para este trabalho escrito, quero aqui registrar meus sinceros agradecimentos a tantas colaborações recebidas ao longo dessa dissertação.

Durante esses três últimos anos, muitas pessoas que conviveram comigo puderam presenciar o quanto foi difícil renunciar a muitos momentos de convivência com familiares e amigos para que este trabalho pudesse ter sido concluído. Foram momentos difíceis em que pensei, muitas vezes, em desistir de tudo. Mas as conversas com minha orientadora, Sylvia, familiares e amigos, trouxeram-me a tranqüilidade e serenidade no momento certo, fazendo com que eu prosseguisse firmemente com meus objetivos.

Não poderia esquecer do apoio recebido dos meus pais, Vilmar e Odeti. Eles são tudo para mim. Apesar de acharem que eu deveria ter escolhido outra profissão, referindo-se ao baixo salário de professor, sempre me apoiaram em tudo, principalmente financeiramente. Mesmo com minhas ausências, souberam entender e valorizar todo o meu esforço. Muito obrigada de coração.

Sylvia Maestrelli, minha orientadora, foi antes de tudo, uma boa amiga. Muito obrigada por me ouvir, aconselhar, ensinar, incentivar, compreender minhas angústias e lamentações. Ao seu lado eu cresci muito durante esse tempo.

Nadir Ferrari e Nadir Delizoicov, agradeço a vocês pelas contribuições durante a análise do meu projeto de dissertação, pela leitura cuidadosa, pelas sugestões e momentos de discussão.

Ao “tio Pinho”, que me ensinou que temos sempre que ter um problema de pesquisa, e que não podemos querer resolver todos os problemas.

Professores que colaboraram comigo respondendo ao questionário para o levantamento dos livros didáticos utilizados nesse trabalho, muito obrigada.

## **Agradecimentos**

---

Meus colegas de turma propiciaram muitas discussões durante as aulas, fazendo com que eu aprendesse muita coisa. Agradeço a todos vocês....

Aldo Jr., você foi meu companheiro, ouvinte, conselheiro, e muitas vezes presenciou meus momentos de angústia e desespero, sem perder a paciência, sempre tinha uma palavra acolhedora no momento certo. Agradeço pela ajuda e pela dedicação.

## Apresentação

Esta pesquisa é resultado da minha trajetória de vida, como estudante de biologia e agora, como professora de biologia no ensino médio.

Em 1997, quando iniciei o curso de Ciências Biológicas na UFSC, tinha grande vontade de tornar-me professora. No decorrer do curso fiz as disciplinas de licenciatura, e em 2001, ao finalizar o curso, estava habilitada para o ensino de Biologia. No primeiro semestre de 2002 cursei a disciplina Prática de Ensino de Ciências, e ao final do semestre obtive também a habilitação em Ciências.

Minha primeira experiência como professora foi logo após a formatura, quando comecei a ensinar Ciências e Biologia na Penitenciária Masculina de Florianópolis, onde dava aulas aos detentos. Logo fiz concurso público, e agora trabalho em uma escola pública, onde leciono Biologia para o Ensino Médio.

Os assuntos relacionados à Genética sempre me interessaram, e isso fez com que eu buscasse estágios nessa área. Ainda na Universidade, acompanhei durante dois anos, os trabalhos do Serviço de Aconselhamento Genético do NUEG (Núcleo de Estudos em Genética Humana), onde, sob orientação da professora Dra. Sylvia Maestrelli, iniciei meu estudo sobre o assunto, tema do meu Trabalho de Conclusão de Curso. Sucintamente, podemos dizer que o aconselhamento genético é uma conversa entre um indivíduo, um casal ou uma família, e um profissional de saúde, sobre uma condição médica ou doença genética, onde o profissional informa sobre aspectos clínicos da doença, causas prováveis deste distúrbio, riscos de recorrência, tratamentos possíveis, grupos de apoio, exames genéticos e outros procedimentos pertinentes, informa e esclarece todas as opções de escolha possíveis, auxiliando o cliente a lidar com a condição genética e apoiando-o em suas decisões.

O aconselhamento genético é um serviço de educação em saúde, porque não se restringe a fornecer todas as informações necessárias ao entendimento da doença em questão e dos testes genéticos disponíveis para que as famílias, casais ou indivíduos

possam tomar decisões conscientes e de acordo com seus desejos, valores e crenças. Além disso, o profissional de saúde deve auxiliá-los a lidar com a condição genética e a por em prática as decisões tomadas.

Como professora, tenho preferência pelo ensino de Genética, principalmente quando é possível estabelecer relações entre os conceitos estudados e as doenças genéticas humanas, o que tem relação direta com meu Trabalho de Conclusão de Curso. Poder informar os alunos sobre doenças genéticas de interesse para a comunidade e fazer com que esse conteúdo seja significativo para eles é uma satisfação. No decorrer da minha profissão como professora conheci vários livros didáticos. Percebo que alguns deles muitas vezes trazem exemplos de doenças genéticas totalmente distantes do universo do aluno, não só pela sua baixa frequência mas também porque não são descritas no texto, e muitas vezes, aparecendo apenas como um nome difícil, como galactosemia ou alcaptonúria, por exemplo, no enunciado de exercícios. Além disso, a maioria desses livros apresenta as mesmas doenças genéticas tratadas nos livros didáticos da década de 70. Apesar dos contínuos avanços da ciência e da descrição e entendimento de tantas novas doenças genéticas, raramente os livros nos mostram exemplos diferentes daqueles dos anos 70 ou 80.

Analisando um instrumento de sondagem aplicado pelas professoras do NUEG (CCB) em classes da 3ª fase de cursos da área da saúde da UFSC, é possível observar que, ao serem solicitados a citar as doenças genéticas que conheciam, como era de se esperar, tais alunos citavam sempre aqueles mesmos exemplos, citados nos livros de Ensino Médio: Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards, Síndrome de Klinefelter (todas elas, decorrentes de alterações no número de cromossomos, descritas no início dos anos 60). Poucos alunos citaram distúrbios metabólicos (apontados como assuntos importantes nos Parâmetros Curriculares Nacionais). Além disso, os alunos que responderam as questões do instrumento de sondagem, dos cursos de Medicina e Odontologia, já haviam cursado as disciplinas de Biologia Celular, Embriologia e Bioquímica, onde

certamente haviam estudado vários distúrbios genéticos, mas eles não se lembram desses distúrbios, talvez nem os tenham reconhecido como distúrbios genéticos.

Este cenário, aliado à minha experiência profissional, fez com que eu decidisse pesquisar o conteúdo de genética humana presente nos livros didáticos de biologia, a fim saber de que forma o ensino de genética, particularmente de genética humana, está contribuindo para a formação dos jovens egressos do ensino médio. Ao final desse processo, acredito ser possível sugerir abordagens que possam aumentar a contribuição desse tema para a formação do jovem adulto.

No livro didático, a genética humana é tratada geralmente quando são abordados assuntos como alelos múltiplos (grupos sanguíneos), herança quantitativa (cor da pele, cor dos olhos) ou quando são usados exemplos de doenças para ilustrar padrões mendelianos de herança ou alterações cromossômicas. Este trabalho discute a escolha e o tratamento dado a essas doenças no livro didático. Assim, apesar de o tema Genética Humana estar disperso ao longo do conteúdo de Biologia do Ensino Médio, o foco deste trabalho são as doenças genéticas ali apresentadas, que de fato é o assunto mais freqüente dentro desse tema.

A dissertação possui quatro capítulos. O Capítulo 1 – Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos – discute o ensino de biologia, de genética e de genética humana, tomando como referência os documentos oficiais (Parâmetros Curriculares Nacionais e Proposta Curricular de Santa Catarina), e dialogando com outros autores que pesquisam sobre ensino de biologia e de genética. Nesse capítulo também apresento o problema de pesquisa e procuro justificar a sua relevância, além de apresentar os objetivos gerais e específicos.

No Capítulo 2 – Genética Humana e doenças genéticas – faço uma exposição teórica sobre o assunto, citando exemplos de doenças genéticas que considero importantes e explicando cada uma delas, além de justificar a relevância de serem abordadas em sala de aula.

No Capítulo 3 – Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema

nos livros didáticos – apresento a revisão bibliográfica e justifico a escolha do livro didático como material de pesquisa, bem como os critérios utilizados para a seleção dos livros, a listagem dos livros selecionados e o modo como eles foram analisados.

No Capítulo 4 – O tema doenças genéticas no livro didático – são encontrados os resultados da pesquisa nos livros didáticos selecionados, a discussão sobre os exemplos de doenças genéticas utilizados nos livros e a reflexão sobre a abordagem de algumas delas no ensino de genética.

**CAPÍTULO 1. Ensino de Biologia e sua importância para a formação  
dos cidadãos**

### 1.1. A Biologia: que ciência é essa?

A Biologia (do grego *bios* = vida; *logos* = estudo) é uma ciência que se preocupa com o estudo de todos os seres vivos, além de compreender os mecanismos que regem a vida.

Muitos motivos tornam o ensino dessa disciplina indispensável na formação de qualquer indivíduo. Estamos a todo momento tomando decisões que afetam a nossa saúde e nosso bem-estar, e os conhecimentos biológicos nos ajudam a tomar decisões mais adequadas no sentido de preservar a nossa vida (fazer as melhores escolhas).

Eles nos ajudam, por exemplo, em ações muito simples e que fazem parte do nosso dia-a-dia, como entender por que é importante fazer atividade física, escovar os dentes, lavar a mão antes das refeições, que tipo de alimentos devemos consumir ou evitar, por que devemos usar camisinha nas relações sexuais, por que não fumar ou ingerir bebidas alcoólicas ou ainda, por que não usar drogas e até mesmo, usar protetor solar! Esses exemplos são apenas uma pequena demonstração da influência dos conhecimentos biológicos na nossa vida.

Os conhecimentos biológicos nos auxiliam ainda a evitar e curar doenças, fabricar medicamentos, promover o melhoramento genético de plantas e animais e a desenvolver outras áreas, como a medicina.

Os conceitos da Biologia também são indispensáveis para que a humanidade saiba utilizar os recursos naturais de forma correta, promovendo a conservação desses recursos. Eles nos ajudam a entender por que não devemos poluir os rios, contaminar o solo e o ar e a compreender que preservando os recursos naturais, estamos preservando nossa própria vida e a de todos os seres vivos.

Além disso, os conhecimentos biológicos nos permitem acompanhar os acontecimentos que surgem a cada dia relacionados a vários temas da Biologia, noticiados em jornais, revistas e televisão e opinar sobre eles. Estudar Biologia

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

contribui para nossa formação como cidadãos, informando-nos para que possamos opinar com mais responsabilidade a respeito de temas como clonagem, transgênicos, interrupção terapêutica da gravidez, emissão de gases poluentes que destroem a camada de ozônio, dentre outros.

De acordo com Forneris (1997), os conceitos da Biologia são indispensáveis para o entendimento do ser humano, fundamentais para que a humanidade possa ter um futuro viável. A autora acrescenta ainda que os cidadãos responsáveis precisam não só entender o mundo biológico, mas, também, a natureza desse conhecimento.

A disciplina de Biologia, segundo Amabis (1988), é importante para que os alunos possam se posicionar frente aos seus avanços científicos, principalmente na área da genética humana. Segundo o autor:

No campo da Genética Humana, por exemplo, a utilização de sondas moleculares para a detecção de portadores de doenças hereditárias, associada aos novos métodos de diagnóstico pré-natal, permite a identificação de indivíduos afetados ainda em fases precoces de gravidez. O impacto dessa metodologia na problemática do aborto é evidente e frente a essa nova realidade, um curso de Biologia não pode mais deixar de abordar esse tema específico em todos os seus aspectos, fornecendo ao estudante as informações biológicas básicas para que ela possa vir a tomar uma posição consciente em relação ao problema.

A Proposta Curricular de Santa Catarina (1998) diz que:

“A Biologia tem como objetivo de estudo, a relação dos seres vivos com o meio, e o resultado de todas as interações realizadas neste âmbito, mediante o desenvolvimento de uma lógica mais abstrata nos educandos, para aprender os fatos, os processos e os fenômenos do mundo. O Ensino da Biologia deve estar voltado à apropriação do conhecimento biológico e ao desenvolvimento da responsabilidade social e ética dos alunos. A função social do Ensino de Biologia deve ser a de contribuir para ampliar o entendimento que o indivíduo tem da sua própria organização biológica, visando a melhoria da qualidade de vida”.

Paralelamente, os Parâmetros Curriculares Nacionais - PCN (2002)

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

acrescentam que:

“Para a escolha dos assuntos a serem abordados, deve-se levar em conta a sua relevância científica e social, seu significado na história da ciência e na atualidade e, em especial, as expectativas, os interesses e as necessidades dos alunos”.

O estudo da Biologia, de acordo com os PCN (2002), está dividido em seis temas estruturadores:

1. Interação entre os seres vivos
2. Qualidade de vida das populações
3. Identidade dos seres vivos
4. Diversidade da vida
5. Transmissão da vida, ética e manipulação genética
6. Origem e evolução da vida.

De acordo com os PCN (1999), o ensino de Biologia deve ir além de fornecer informações. Ele deve estar voltado ao desenvolvimento de competências que permitam ao aluno lidar com as informações, compreendê-las, elaborá-las, refutá-las, quando for o caso. O aluno deverá ser capaz de compreender o mundo e **agir com autonomia**, fazendo uso dos conhecimentos adquiridos da Biologia e da tecnologia.

Finalmente, o parágrafo que encerra o texto sobre a importância dos conhecimentos de Biologia acrescenta que o ensino de Biologia deverá contribuir para uma educação que formará cidadãos **conscientes**, capazes de **realizar ações práticas**, de **fazer julgamentos** e de **tomar decisões**.

Segundo Krasilchik (1991), um indivíduo alfabetizado em Biologia será aquele capaz de:

- a) entender a natureza da Biologia como ciência, suas possibilidades e limitações;
- b) distinguir ciência de tecnologia, compreendendo as especificidades de cada uma delas;

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

- c) compreender as características da Biologia como instituição social, as relações entre pesquisa e desenvolvimento e, as limitações sociais do desenvolvimento científico;
- d) conhecer os conceitos básicos e a linguagem da ciência biológica;
- e) interpretar dados numéricos e informações técnicas e tecnológicas,
- f) saber onde e como buscar a informação e os conhecimentos biológicos.

Desse modo, tanto a seleção dos conteúdos como a forma de trabalhá-los em sala de aula devem estar voltados à formação de um aluno crítico e consciente de seu papel no desenvolvimento da sociedade. A escola deve, portanto, despertar no aluno uma nova visão de mundo, fornecendo subsídios para que o aluno se sinta parte desse mundo, não só como espectador, mas, como um ser atuante, capaz de transformar o mundo à sua volta.

### **1.2. Ensino de Genética e Genética Humana**

A Genética é a ciência da hereditariedade; constitui o ramo da biologia que estuda o mecanismo de transmissão dos caracteres de uma espécie, passados de uma geração para outra, além das variações que ocorrem nesse processo, fator importante na evolução dos organismos.

Os temas a ela associados, como os transgênicos, a clonagem, o Projeto Genoma Humano, os testes de paternidade, dentre outros, foram e são comumente enfocados pela mídia. Eles provocam impacto por causa das perspectivas que abrem em relação à sua aplicabilidade prática e geram polêmicas e sentimentos que vão da apreensão e do temor até a euforia, às vezes, exagerada.

Assuntos relacionados à genética estão cada vez mais presentes na vida das pessoas. Hoje em dia é comum o consumo de vários alimentos transgênicos e notícias sobre terapia gênica, decifração de genomas e clonagem estão freqüentemente na

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

mídia, gerando controvérsias e debates acalorados. Para que a população possa entender o grande espectro de aplicações e implicações da genética aplicada ela precisa de conhecimentos básicos que devem ser adquiridos na escola.

Pesquisas para verificar as conseqüências da utilização dos produtos transgênicos para o indivíduo e para o próprio ambiente ainda estão em andamento. Para que o consumidor possa decidir sobre seu consumo ou não, e para que ele possa se posicionar frente aos debates, ele precisa ter conhecimentos de genética básica e saber exatamente o que significa um organismo geneticamente modificado.

As recentes descobertas no campo da genética ultrapassaram os limites acadêmicos e seus conhecimentos provocam implicações em toda a sociedade. Recentemente, foi aprovada a Lei da Biossegurança (Lei nº 11.105, de 24 de março de 2005), que regulamenta o plantio e a comercialização de produtos geneticamente modificados e permite as pesquisas com células-tronco humanas. A sociedade está presenciando toda a turbulência que essas novas descobertas estão causando, e precisa se posicionar diante desses fatos.

Em 1988, Amabis já apontava as transformações pelas quais a disciplina de genética vinha passando. Segundo o autor:

A genética é a disciplina que, dentro da biologia, tem sofrido importantes mudanças nos últimos tempos, tanto em seus aspectos tecnológicos quanto conceituais. A transformação por que tem passado essa disciplina pode ser encarada como uma verdadeira revolução científica; após ter causado profundas modificações em conceitos biológicos fundamentais, suas contribuições ultrapassaram os círculos acadêmicos e se difundiram rapidamente por amplos setores da sociedade, com sérias implicações de ordem social, moral e econômica.

Nessas situações, a escola tem papel importante, pois deve fornecer conhecimentos necessários para que o aluno possa compreender o mundo e participar efetivamente dele.

Nesse sentido, Paulo Freire nos propõe um novo modelo de educação, totalmente voltada para a conquista da cidadania, à autonomia e à participação

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

ativa dos indivíduos na sociedade.

Para que isso seja possível, Paulo Freire defende a importância da inserção da realidade do aluno no processo educativo. Segundo Freire (2005a), o homem deve conhecer a sua realidade, para que possa atuar sobre ela. Dessa forma, a consciência reflexiva deve ser estimulada, sendo papel da Escola fazer com que os alunos reflitam sobre sua própria realidade. Somente conhecendo sua realidade é que o homem, ao refletir sobre ela, poderá transformá-la, criando um mundo próprio.

Porém, muitas vezes os avanços científicos na área da genética mostrados na mídia não são tratados em sala de aula, embora sejam de interesse de toda a comunidade.

De acordo com Trivelato (1995) apud Silva (2000a), a Ciência apresentada ao aluno na escola, muitas vezes de maneira estática, harmônica, isto é, sem contradições, não tem nada a ver com aquilo que está sendo apresentado pela mídia frequentemente. A incapacidade de relacionar estes assuntos ao conhecimento sistematizado obtido na escola dificulta a atuação do aluno em uma possível intervenção, tanto no processo de ensino-aprendizagem, como nos vários questionamentos que a sociedade lhe coloca.

Segundo Freire (2005b) o homem, ser de relações e não somente de contatos, não apenas está no mundo, mas sim, com o mundo. Para estar com o mundo, ele precisa visualizar a realidade, precisa ser livre. Toda vez que esse direito lhe é negado, o homem torna-se um ser meramente ajustado ou acomodado.

Portanto, quando a Escola apresenta aos alunos um conhecimento descontextualizado, está impedindo que os alunos possam utilizar esses conhecimentos para intervir na realidade em que está inserido. Dessa forma, a Escola não está exercendo o seu papel de formar um indivíduo atuante, conhecedor de sua realidade e capaz de se posicionar frente a questões que de alguma forma causem implicações na sua vida ou da sua comunidade.

Da mesma forma, Krasilchik (1996) alerta que as recentes descobertas e

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

assuntos no campo da Biologia divulgadas nos meios de comunicação precisam ser compreendidas, analisadas e discutidas pelos alunos, com base em um conjunto de princípios éticos e morais, individual e socialmente construídos.

Em 1997, Mello e colaboradores também enfatizam as mudanças no campo da genética, apontando um novo direcionamento no ensino dessa disciplina. De acordo com os autores:

Os surpreendentes avanços da genética e a necessidade crescente de tomadas de decisões em ações relacionadas colocam o ensino de genética em uma posição de destaque, com importantes implicações nas questões sociais e éticas e também de saúde pessoal e pública.

Já em 2000a, Silva afirma que os conhecimentos oriundos do desenvolvimento científico provocam uma “turbulência” na sociedade, sendo importantes para que o indivíduo participe ativamente da sociedade. Portanto, esse desenvolvimento científico traz, ou deve trazer um compromisso com a cidadania.

Segundo alguns autores, as realizações e limitações da Ciência devem ser compreendidas por todos os cidadãos, sendo um investimento vital para o bem-estar futuro de nossa sociedade (Hodson e Reid, 1988; Trivelato, 1995 apud Silva 2000).

Freire e Guimarães (1988) também criticam a descontextualização dos conteúdos. Segundo esses autores, a Escola faz a transmissão de um saber inerte, ao invés de convocar o estudante a atuar, pensar, criticar, produzir o seu conhecimento através de sua reflexão sobre o mundo e isso vem estimulando posições passivas nos estudantes.

Principalmente no campo da genética, as novas descobertas devem ser de conhecimento e entendimento de todos, para que os cidadãos possam tomar posicionamento frente às conseqüências que esses novos conhecimentos podem trazer. Nesse ponto, acredito que a escola é um bom *fórum* para que as pessoas conheçam e discutam os avanços da ciência.

Nos Parâmetros Curriculares Nacionais (2002), o estudo de doenças genéticas

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

está previsto no sub-item 2 (Genética humana e saúde) do tema 5 (Transmissão da vida, ética e manipulação genética), que trata dos seguintes assuntos:

1. Levantar dados sobre as características que historicamente são consideradas para definir os agrupamentos raciais humanos em caucasóides, negróides e orientais, identificando-os como correspondentes a apenas uma fração mínima do genoma humano.
2. Analisar aspectos genéticos do funcionamento do corpo humano como alguns distúrbios metabólicos (albinismo, fenilcetonúria), ou os relacionados a antígenos e anticorpos, como os grupos sanguíneos e suas incompatibilidades, transplantes e doenças auto-imunes.
3. Distinguir uma célula cancerosa de uma normal, apontando suas anomalias genéticas, além de alterações morfológicas e metabólicas.
4. Identificar fatores ambientais - vírus, radiações e substâncias químicas - que aumentam o risco de desenvolver câncer e medidas que podem reduzir esses riscos, como limitar a exposição à luz solar.
5. Avaliar a importância do aconselhamento genético, analisando suas finalidades, o acesso que a população tem a esses serviços e seus custos.

Já a Proposta Curricular de Santa Catarina (1998) traz os seguintes temas para serem abordados em genética: conceitos básicos, primeira e segunda Leis de Mendel; teoria cromossômica da herança; herança ligada ao sexo; introdução à herança multifatorial e doenças de penetrância incompleta e expressividade variável; genética e tecnologia: aspectos ético-políticos; determinismo biológico: aspectos ético-políticos.

Analisando os Parâmetros Curriculares Nacionais (PCN) e a Proposta Curricular de Santa Catarina, em relação à importância da educação e aos conteúdos propostos para o ensino de Biologia, percebo no texto dos PCN maior preocupação com a formação de alunos cidadãos. A palavra “cidadania”, por exemplo, aparece repetidas vezes no texto desse documento. Para os PCN, o objetivo da

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

educação é a formação de alunos críticos e que tenham condições de utilizar os conhecimentos aprendidos na Escola para atuar no mundo que o cerca. O texto da Proposta Curricular de Santa Catarina apresenta um discurso menos elaborado em relação à importância do ensino de biologia.

Em concordância com a própria função da educação e do ensino de biologia, os PCN nos apresentam competências a serem atingidas pelos alunos; dessa forma, esses documentos não trazem uma lista de conteúdos a serem ensinados em biologia, e sim, temas a serem trabalhados com os alunos, que abrangem todos os conhecimentos de biologia. Dessa forma, os conteúdos a serem trabalhados não vêm listados como se fossem uma receita de bolo, onde o professor deve apenas seguir todos os itens propostos. Nesse caso, o professor deverá escolher quais assuntos irá trabalhar para que o aluno possa desenvolver a sua aprendizagem de acordo com o tema em questão.

Os objetivos propostos dentro de cada tema sugerem que os conhecimentos devem ser trabalhados de forma a promover a participação efetiva dos alunos na construção dos seus saberes. Palavras como “avaliar”, “coletar”, “identificar”, “relacionar”, “analisar”, “descrever” estão presentes em todos os objetivos propostos em cada tema, e demonstram que os PCN têm como objetivo a formação de um aluno ativo na busca de seu desenvolvimento intelectual.

Diferentemente dos PCN, a Proposta Curricular de Santa Catarina traz uma lista de conteúdos a serem trabalhados em genética, que parece mesmo ser uma cópia fiel do índice dos livros didáticos.

De toda a forma, o estudo da genética é de extrema importância e possui lugar de destaque tanto nos Parâmetros Curriculares Nacionais quanto na Proposta Curricular de Santa Catarina.

De acordo com Souza e Rosa (2000), para que os alunos egressos do ensino médio possam interpretar e se posicionar sobre as novidades científicas e tecnológicas da área de genética humana, tão divulgadas pelos meios de

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

comunicação, é essencial que eles estejam familiarizados com os mecanismos da sua hereditariedade.

Concordo com as autoras e acho que os cidadãos em geral devem ter conhecimentos sobre genética, já que vários assuntos dessa área estão sendo tratados freqüentemente na mídia. Além disso, ao abordar os temas de genética humana, a escola deve oportunizar aos alunos o conhecimento sobre as doenças genéticas mais comuns.

Muitos autores têm pesquisado sobre o ensino de genética, verificando o conhecimento dos alunos e da população em geral.

Segundo pesquisa realizada por Almeida et al (1997), os alunos do ensino médio sabem o que são doenças hereditárias (94,85% deles possuem conceitos corretos). No entanto, ao serem solicitados a exemplificar tais doenças, a maioria citou o diabetes (54,09%), e o câncer ficou em segundo lugar (22,12%). Os exemplos citados por esses alunos não causam surpresa, já que são exemplos de doenças comuns, que aparecem constantemente na mídia e na população. Além disso, como essas doenças são freqüentes em algumas famílias, aparecendo em vários indivíduos e em várias gerações, é compreensível que sejam vistas como hereditárias. Na verdade, estas são doenças multifatoriais, condicionadas pelo efeito de interações complexas entre um conjunto de genes e o ambiente. Desta forma, as principais doenças citadas (diabetes e câncer) têm um importante componente genético, mas são igualmente influenciadas pelo componente ambiental.

Era de se esperar também que nenhum aluno se lembrasse de doenças como fenilcetonúria, Síndrome do X-frágil, fibrose cística e outras, que também são muito importantes, mas que não aparecem com freqüência na mídia, nem nos livros didáticos. Outro resultado, que me surpreendeu, foi o fato de a AIDS ser a terceira doença mais citada pelos alunos (21,96), tendo sido mais lembrada que a hemofilia (5,75%) e a Síndrome de Síndrome de Down (1,66%), que é a alteração cromossômica mais comum na população, apresentando uma freqüência de 1 a cada 550

nascimentos.

Justina e Rippel (2003) pesquisaram alunos concluintes do ensino médio, obtendo resultados muito interessantes. Em relação à presença de informação genética nos diferentes grupos (vírus, bactérias, protozoários, fungos, vegetais e animais), os alunos poderiam assinalar quantas alternativas julgassem corretas. A maioria dos alunos (76,27%) assinalou que os animais possuem informação genética. Outro resultado interessante é que os fungos foram o segundo grupo mais assinalado (23,72%), ficando à frente dos vegetais (20,34%). Seres mais simples, como os vírus, possuem informação genética somente para 8,47% dos alunos.

Em outra questão, sobre a presença da informação genética para cor de olhos em diferentes células, os entrevistados também poderiam assinalar várias alternativas. Grande parte dos alunos (50,08%) respondeu que essa informação está nas células sexuais, a segunda opção mais assinalada foi células do sangue (28,81%) e a terceira, as células do olho (20,34%). Segundo os autores, estas respostas mostram que os alunos acreditam que a informação genética é diferente em cada célula, dependendo da sua função, e que as células sexuais são as únicas que contêm todas as informações genéticas.

Na questão referente à universalidade do código genético, os alunos poderiam assinalar somente uma resposta. A maioria (33,89%) dos entrevistados assinalou que o código genético é o mesmo somente entre animais e vegetais, a resposta correta (o código genético é o mesmo entre animais, vegetais, fungos, protozoários e bactérias), foi assinalada apenas por 13,55% dos alunos. Outro resultado muito importante mostrou que os alunos não entendem o processo de formação dos gametas. A maioria (49,14%) respondeu que após a meiose, o número de cromossomos de uma célula duplica. Finalmente, nenhum aluno conseguiu desenhar corretamente uma célula e mostrar onde estaria localizada a informação gênica.

Cantiello e Trivelato (2003) encontraram os mesmos resultados de Justina e Rippel (2003) ao pesquisarem as dificuldades de vestibulandos em questões de

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

genética. Para os autores, os alunos têm dificuldades em localizar o material genético nas células, não compreendem quais estruturas fazem parte da transmissão da hereditariedade e como se dá esse processo.

Em outra pesquisa, com alunos de 1ª e 3ª séries do Ensino Médio, Silveira e Amabis (2003) concluíram que os alunos que finalizam o Ensino Médio sabem que os gametas possuem cromossomos e genes. Eles também conseguem reconhecer o cromossomo em um desenho esquemático de célula. Muitos, porém, não compreendem que todas as células possuem informação genética.

Andrade et al (2004) afirmam que, enquanto são discutidos os avanços da genética e as novas perspectivas biotecnológicas, os conhecimentos acerca das doenças genéticas, suas implicações, testes de triagem obrigatórios em recém-nascidos, entre outros, são deixados em segundo plano. Eu concordo com esses autores pois em minha experiência como professora do ensino médio, pude perceber que nem os professores de biologia, nem os livros didáticos estão informando corretamente os alunos acerca desses aspectos. O autor entrevistou 586 pessoas (homens e mulheres de 18 a 81 anos) da cidade de São José do Rio Preto, SP, com o objetivo de investigar o conhecimento da população sobre alguns assuntos genéticos e suas aplicações. Entre os entrevistados, 40,5% afirmaram não saber o que é Genética e 48,2% desconheciam o que é um organismo transgênico. Menos de 30% soube citar uma doença genética corretamente e mesmo entre os que sabem o que é Genética, apenas 41,8% fizeram isso. Diante desses resultados, o autor evidencia a necessidade de elaboração de estratégias educacionais para a aquisição destas informações.

Segundo pesquisa realizada por Sobreira (2004) com 80 alunos do ensino médio, a maioria considera o estudo da genética útil para sua vida, entretanto, metade deles não consegue aplicar o que estuda ou ao menos aprender os temas trabalhados. O autor considera que a qualificação dos alunos de Licenciatura em Ciências Biológicas nos diversos temas da genética, com ênfase aos temas atuais, contribuirá para formar uma sociedade mais esclarecida e apta a exercer seus

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

direitos democráticos, sendo capaz de entender, opinar e decidir sobre os dilemas que envolvem os temas polêmicos da genética.

Todas essas pesquisas, realizadas pelos diferentes autores em diversas partes do Brasil, com alunos de escolas públicas e particulares e com a população em geral, demonstraram que, freqüentemente, essas pessoas têm pouco conhecimento de genética, ou apresentam idéias confusas e até mesmo erradas sobre diversos temas dessa área.

No ensino superior, algumas pesquisas demonstraram que os alunos também têm dificuldades relacionadas a alguns conceitos da área de genética. O estudo de Marrero e Maestrelli (2001) com 250 alunos de dois cursos da área da saúde da UFSC revelou que os alunos definem corretamente os termos DNA, cromossomos e genes. Porém, apesar de conseguirem conceituar corretamente essas palavras, alguns (16%) não conseguem estabelecer uma relação entre esses três conceitos, o que, segundo as autoras, pode sugerir que estes alunos estão se valendo de respostas memorizadas e não compreendidas. Estes resultados podem estar refletindo a grande dificuldade que nós professores temos em ensinar muitos assuntos da área da genética, que apresenta uma grande quantidade de termos abstratos e muitas vezes, de difícil entendimento pelos alunos.

Casagrande e Maestrelli (2005) apresentam os conhecimentos de 170 alunos dos cursos de Odontologia e Medicina da UFSC em relação ao conceito de doença genética, bem como os exemplos citados por eles. Os resultados mostraram que apenas 16% dos alunos apresentavam um conceito correto e completo em relação ao que são doenças genéticas, e a conceituação feita por esses alunos contempla as alterações gênicas e cromossômicas. Os exemplos de doenças genéticas mais citados foram: Síndrome de Down, Síndrome de Klinefelter, Síndrome de Turner, Hemofilia e Daltonismo, que aparecem freqüentemente no livro didático. Poucos alunos citaram doenças multifatoriais e muito comuns, como câncer, doenças cardíacas, doenças psiquiátricas ou hipertensão. O diabetes foi a única doença de herança complexa citada por mais de cinco alunos, todos de Odontologia. Doenças

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

importantes como fibrose cística, fenilcetonúria ou anemia falciforme, todas detectadas pelo teste do pezinho, foram pouco citadas pelos alunos de ambos os cursos.

Concordo com Souza e Rosa (2000), que apontam para a necessidade de se redimensionar, no nível médio, o ensino de genética em geral, e o de genética humana em especial, no sentido de conscientizar os jovens cidadãos para as múltiplas implicações dos conhecimentos científicos, nas suas vidas pessoais e na sociedade.

Para tanto, é de extrema importância que o professor de biologia esteja familiarizado com esses avanços no campo da genética, principalmente em relação à clonagem humana, à terapia genética, aos transgênicos, assuntos tão amplamente divulgados pela mídia e que sempre despertam a curiosidade dos alunos em sala de aula, de forma a estar preparado para poder informar de forma correta o aluno sobre esses temas.

De acordo com a Proposta Curricular de Santa Catarina (1998),

“A disciplina de biologia no Ensino Médio deve, acima de tudo, oportunizar ao educando uma maior aplicação dos conhecimentos dessa área, no seu cotidiano, em benefício de si próprio e da sociedade”.

Apesar disso, a Proposta Curricular de Santa Catarina (1998) e os Parâmetros Curriculares Nacionais (2002), não prevêm o estudo da genética humana com base em características de importância para a população brasileira, deixando essa responsabilidade a cargo dos autores de livros didáticos e/ou professores que ensinam biologia.

### **1.3. O livro didático no ensino de biologia**

O livro didático é muito utilizado pelo professor na elaboração de suas aulas.

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

Para Castilho (1997), o livro didático tem desempenhado papel central nas escolas brasileiras, tornando-se, muitas vezes, o elemento direcionador do processo de ensino-aprendizagem. De acordo com Pinto e Martins (2000), o livro é uma importante fonte de informação para os professores e alunos, sendo utilizado pelos professores na organização e planejamento das atividades de sala de aula. Massabni e Arruda (2000) afirmam que muitos professores tomam o conhecimento científico neles contido como padrão do que devem ensinar a seus alunos. Concordo com esses autores, já que muitas vezes, os professores não dispõem de outro instrumento didático, sendo o livro a única fonte de informação para que ele possa preparar o conteúdo.

De acordo com Silva e Trivelato (1999), a utilização do livro texto tem sido justificada pelo reduzido tempo disponível para o desenvolvimento das aulas. Ainda segundo as autoras, o livro possui um conhecimento reduzido e simplificado, propiciando aos professores segurança e sistematização do conteúdo.

Assim sendo, o conteúdo veiculado pelos livros didáticos parece ser um componente importante na análise da situação de ensino em nosso país.

Alguns autores afirmam que os conteúdos de genética no livro didático estão desatualizados.

Para Trivelato (1988):

Aspectos mais modernos dessa ciência, que poderiam capacitar o jovem a futuramente “consumir” o conhecimento produzido pelas pesquisas mais recentes, não são explorados pelos livros didáticos.

Já Ometto-Nascimento e colaboradores (2000) acrescentam que:

Apesar do aumento do conhecimento na área da genética, principalmente com o advento da engenharia genética e da biologia molecular, os conteúdos que fazem parte do livro didático, nas três últimas décadas, permanecem inalterados, tendo ocorrido apenas um maior investimento em recursos visuais e a inclusão de exercícios de exames vestibulares.

Em relação ao ensino de genética humana em especial, Trivelato (1988)

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

afirma que os exemplos de características humanas não são mencionados com a preocupação de preparar e subsidiar o estudante para decisões futuras. A natureza dos serviços de aconselhamento genético, o conhecimento crescente sobre a contribuição dos genes na manifestação de diversas doenças e características, e a evolução e aplicação dos testes e investigações genéticas não são discutidas e nem mesmo mencionadas nos livros didáticos.

Ao observar os exemplos de doenças genéticas tratadas em alguns livros de biologia para o Ensino Médio, percebi que algumas delas são distantes da realidade dos alunos. No entanto, esses exemplos, citados pelos livros, são repetidos durante anos.

Justina e colaboradores (2000) realizaram um trabalho sobre os temas de genética que apresentavam maior grau de dificuldade na atividade pedagógica. O resultado desse trabalho ressalta ainda mais a importância do livro didático em sala de aula. Os pesquisadores concluíram que os professores têm maior preocupação com as temáticas relacionadas aos conhecimentos recentes em genética que não são tratadas ou aparecem com uma abordagem inadequada, com erros conceituais, nos livros didáticos utilizados por eles em suas aulas.

Em um estudo preliminar, fiz um levantamento dos temas tratados em genética humana nos livros didáticos do ensino médio, observando que alguns assuntos atuais e bem importantes como clonagem, terapia gênica, utilização do DNA na identificação de pessoas, organismos transgênicos, vacinas gênicas, células-tronco, dentre outros, atualmente estão presentes na maioria dos livros (Casagrande, 2004). Nesse levantamento, não foi analisada a abordagem dos temas, se adequada ou não. Tais temas, freqüentemente presentes na mídia e agora também na escola, tornaram-se parte do cotidiano dos alunos e despertam interesse e curiosidade sempre que abordados em sala de aula.

Em relação à genética humana, é possível perceber que grande parte dos autores de livros didáticos, a meu ver, não trata adequadamente de algumas

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

doenças genéticas muito importantes. Muitas vezes, os exemplos de doenças aparecem citados nos exercícios de exames vestibulares, sem que haja alguma explicação sobre ela no texto ou até mesmo no próprio exercício.

Dentre as doenças genéticas citadas no livro didático, poucas fazem parte do cotidiano dos alunos. Dessa forma, o tema doenças genéticas humanas, que poderia ser utilizado para explicar os conteúdos de genética de maneira geral, pois os alunos demonstram bastante curiosidade sempre que este assunto é abordado em sala de aula, torna-se descontextualizado, pois os exemplos de doenças genéticas que aparecem nos livros didáticos são muitas vezes desconhecidos pela maioria dos alunos e, em alguns casos, até mesmo pelos professores.

Massabni e Arruda (2000) afirmam que devemos nos preocupar com o conteúdo que é veiculado nos livros didáticos e que terá lugar dentro da sala de aula, pois, apesar dos sérios problemas que eles apresentam, continuam sendo muito utilizados pelos professores.

Concordo com esses autores pois, apesar do pouco tempo de magistério, tenho percebido que o livro didático é a principal referência dos professores, não só de Biologia, mas de todas as disciplinas. Muitas vezes os professores não sabem o que devem ensinar aos alunos e o livro didático acaba sendo a base para o planejamento dos conteúdos.

Considerando a importância do livro didático no processo de ensino e que, segundo Fourez (1997), para se ter autonomia e ser um cidadão participativo em uma sociedade altamente baseada na ciência e tecnologia, o indivíduo deveria ser científica e tecnologicamente alfabetizado, acredito que os livros didáticos não estão contribuindo satisfatoriamente para a construção da cidadania nesse aspecto.

Para Trivelato (1988), uma possibilidade de melhorar o livro didático seria modificar a forma de selecionar os conteúdos. De acordo com a autora, a escolha dos assuntos deveria considerar o anseio e a necessidade de esclarecimentos dos alunos. Temas que de alguma forma estão relacionados às suas vidas, ao seu cotidiano ou a

problemas de sua comunidade despertam especial interesse e promovem uma aprendizagem genuína.

Esta pesquisa pretende mostrar como o ensino de genética, particularmente o de genética humana, pode contribuir de forma mais significativa para a formação dos jovens egressos do ensino médio.

Nesse sentido, apresento um estudo de como o tema doença genética é tratado nos 14 livros didáticos de biologia por mim analisados, verificando de que forma o ensino desse conteúdo, da maneira como ele está apresentado no livro didático, está contribuindo para que os jovens cidadãos possam conhecer as doenças genéticas mais importantes, compreender os mecanismos de herança mendeliana e utilizar esse conhecimento a fim de se posicionar frente a situações de seu cotidiano. Além disso, pretendo apresentar e discutir a imagem de doença genética apresentada pelos livros didáticos de biologia. A revisão da literatura abrange o cenário das pesquisas na área de genética humana no ensino médio e genética humana e educação em saúde.

### 1.4. Por que ensinar sobre doenças genéticas no ensino médio?

É comum que os conteúdos de genética sejam introduzidos no terceiro ano do ensino médio. Geralmente, os livros didáticos de biologia iniciam o estudo da genética apresentando os experimentos de Gregor Mendel sobre as ervilhas-de-cheiro (*Pisum sativum*), e como este pesquisador deduziu, através desses experimentos, as leis da transmissão das características entre os indivíduos. Após essa introdução, conceitos básicos de genética como fenótipo, genótipo, homocigoto, heterocigoto, genes alelos, dentre outros, são apresentados aos alunos, e para exemplificar estes conceitos, são utilizadas as características das ervilhas.

No entanto, os alunos não costumam demonstrar muito interesse em saber

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

sobre a transmissão de características entre as ervilhas, interessando-se mais quando relacionamos a genética a questões de saúde humana.

Muitas vezes, o livro didático apresenta ao leitor conteúdos descontextualizados e isso tem sido observado também em relação à genética. Sobre os exemplos de doença genética utilizados, posso dizer que na maioria das vezes, as doenças genéticas aparecem como um nome complicado (alcaptonúria, galactosemia, talassemia, fenilcetonúria) no enunciado de um exercício, sem que haja qualquer explicação sobre ela. Além disso, são usados exemplos de doenças bastante raras (Tay-Sachs, alcaptonúria, galactosemia) em detrimento de doenças mais frequentes em nossa população (anemia falciforme, fibrose cística, neurofibromatose, síndrome do x-frágil, etc.). Desta forma, caberia ao professor conhecer e exemplificar cada uma das doenças citadas, além de introduzir outros exemplos significativos. Há também assuntos importantes e pouco explorados no livro didático, como doenças comuns e de herança complexa (diabetes, câncer, doenças cardíacas, doença celíaca, obesidade, etc.) e os testes de triagem (teste do pezinho).

As doenças genéticas são um tema próximo do aluno, pois estão diretamente relacionadas com a sua saúde e despertam seu interesse e curiosidade, estimulando-os a participarem com mais frequência da aula.

Se forem consideradas individualmente, muitas doenças genéticas são raras e é até mesmo difícil encontrar alguém com alguma dessas doenças na população. Porém, se considerarmos o conjunto de todas as doenças genéticas, o impacto na população é bem maior. A prevalência de doenças genéticas na população é de 3% a 7%, considerando os distúrbios monogênicos e cromossômicos. Estes dados não incluem as doenças com componente genético e que são muito comuns em adultos, como a diabetes, o câncer, a obesidade, a hipertensão e as doenças cardíacas. Se estas doenças forem incluídas, o impacto clínico das doenças genéticas será de fato considerável. Os distúrbios monogênicos, por exemplo, afetam 2% da população durante todo o tempo de vida. Já os distúrbios cromossômicos, como um grupo, também são comuns, afetando cerca de 7 em cada 1.000 crianças nascidas vivas, e

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

contribuindo com cerca de metade de todos os abortos espontâneos de primeiro trimestre (Jorde, 2004).

O reflexo dos avanços da genética na área da saúde são evidentes, e novas doenças são descritas a todo o momento, ao passo que os distúrbios já conhecidos são cada vez mais bem entendidos.

Além disso, muitas doenças que antes não eram bem conhecidas começaram a ser melhor diagnosticadas e reconhecidas como importantes para a população. A fibrose cística e a doença celíaca são exemplos na cidade de Florianópolis. Objetivando informar a população foram confeccionados folhetos informativos e cartazes sobre essas doenças, distribuídos pela cidade, postos de saúde, farmácias, laboratórios, clínicas, etc. Além disso, várias reportagens e entrevistas sobre o assunto foram veiculados nos jornais e na televisão.

Recentemente, os testes de triagem neonatal, como o Teste do Pezinho, também têm sido amplamente divulgados na mídia, principalmente na televisão, informando a população sobre a importância da realização do mesmo.

O Teste do Pezinho foi introduzido no Brasil na década de 70 para identificar duas doenças: a fenilcetonúria e o hipotireoidismo. Em 1990, o oferecimento do teste se tornou obrigatório em todo o país, através de lei federal. Em 1992, a legislação foi complementada, definindo a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito como patologias a serem triadas obrigatoriamente. Em 2001, o Ministério da Saúde criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal, com o objetivo de atender a todos os recém-nascidos no território nacional e incluindo a detecção precoce de outras doenças como a anemia falciforme e outras hemoglobinopatias. O estado de Santa Catarina ainda é o único a detectar também portadores de fibrose cística. Hoje existem versões ampliadas do teste, que podem identificar mais de 30 doenças (genéticas e não-genéticas) antes que seus sintomas apareçam. Os testes gratuitos, realizados em todos os postos de saúde do Brasil, são diferentes dependendo dos Estados. Alguns detectam cinco doenças (fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito,

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

anemia falciforme, fibrose cística e hiperplasia adrenal congênita), outros apenas a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito ([www.sbtn.org.br](http://www.sbtn.org.br)). O Estado de Santa Catarina foi pioneiro em implantar o teste no serviço público, ainda em 1992 e o teste aqui realizado detecta cinco doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme, fibrose cística e hiperplasia adrenal congênita ([www.saude.sc.gov.br](http://www.saude.sc.gov.br)). Acredito que as doenças genéticas detectadas pelo teste do pezinho deveriam receber mais destaque no livro didático.

Os conteúdos de genética humana também poderiam ser ensinados com o objetivo de esclarecer alguns conceitos que as pessoas possuem em relação à doença genética e não apenas para informar as pessoas sobre as doenças genéticas comuns na população. Muitas pessoas têm idéias equivocadas em relação ao risco de terem filhos com doença genética ou em relação à incidência dessas doenças. A idéia de que toda doença genética causa defeitos físicos ou retardo mental, são incuráveis ou intratáveis também é muito comum. Muitos acreditam que apenas as famílias de afetados por uma doença genética possuem genes deletérios, enquanto que nas famílias onde não há ninguém afetado não há genes deletérios, o que não é verdade. Essas idéias equivocadas sobre doenças genéticas e conceitos relacionados muitas vezes fazem com que as pessoas tratem esse assunto com preconceito. A falta de informação até mesmo por parte de pessoas que ocupam importantes cargos públicos provoca comentários desagradáveis que, de vez em quando, chamam a atenção e causam indignação por parte de muitas pessoas, principalmente porque seus discursos e atitudes induzem outras pessoas ao preconceito e ao racismo.

Um exemplo disso ocorreu recentemente, quando o atual governador do Estado de Santa Catarina, Sr. Luiz Henrique da Silveira, fez um infeliz comentário sobre doenças genéticas. O governador, que possui curso superior em direito, declarou em artigo publicado no jornal A Notícia, de 28 de agosto de 2005, que “a genética permitirá evitar filhos feios ou idiotas”. De acordo com o jornal, a declaração do governador dizia o seguinte:

As pessoas poderão se valer da ciência para evitar que seus filhos nasçam

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

feios, deformados, deficientes ou idiotas. Ou até mesmo - e essa vai ser a grande questão do século - escolher para que as crianças nasçam clones de algum gênio ou adônis.

Certamente, se o governador tivesse melhor formação científica e humanística, suas afirmações seriam mais ponderadas, pois muito dificilmente a genética terá o poder por ele apregoado e a eugenia é uma prática condenável por grande parte da sociedade, principalmente pelos defensores dos Direitos Humanos. O que preocupa além da declaração do governador, é o fato de se tratar de um homem público e com grande influência e certamente, sua fala tem maior impacto sobre todos. Seria desastroso se advogados, juízes e até mesmo legisladores pensassem da mesma forma.

Pessoas públicas têm influência em toda a sociedade e seus atos e opiniões são bastante valorizados pela população. Algumas vezes as pessoas públicas influenciam negativamente a população, emitindo opiniões de cunho científico incorreto ou preconceituoso, como é o caso do governador citado. Por outro lado, há também exemplos de manifestações positivas, como a do famoso jogador de futebol Romário, que frequentemente tem dado entrevistas para revistas e para a televisão com a filha mais nova, que tem Síndrome de Down, no colo. Ele demonstra carinho e amor pela filha, tratando-a de forma bastante natural. Essa atitude é bastante positiva, pois ajuda a desmitificar o aparecimento de uma criança com síndrome de Down na família, contribuindo para a aceitação dessas crianças pelos familiares e pela sociedade.

Além disso, a genética é importante para entendermos a diversidade entre os indivíduos. Portanto, é fundamental para fornecer subsídios para entendermos o que nos torna tão diferentes e o que nos torna tão semelhantes, de forma a abalar o conceito de raça em humanos, fortalecendo o conceito biológico de população.

Por ser um conteúdo de grande potencial pedagógico, as doenças genéticas poderiam ser trabalhadas em sala de aula sob o olhar da educação em saúde, aqui entendida como descrita por Mohr (2002). Segundo a autora:

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

A expressão educação em saúde sinaliza com muito mais propriedade, um campo de trabalho e exercício pedagógico [...]. Educar em saúde significa, também, ensinar através e a partir de um tema – a saúde – de grande potencial pedagógico, pois mobiliza experiências cotidianas e comuns, constituindo-se, desta forma, em um assunto significativo para os alunos. A expressão educação em saúde traduz o significado didático mais promissor para esta atividade na escola: um tema a partir do qual, inúmeros conhecimentos, provenientes de diferentes áreas, podem ser desenvolvidos. E isto, numa dupla perspectiva para o aluno: a da capacitação cognitiva e a da autonomia de ação.

A partir desse entendimento de Educação em Saúde defendo a utilização do tema doenças genéticas para ensinar muitos dos conceitos da genética. Não pretendo analisar as práticas dos professores, e sim o modo como este tema vem sendo abordado pelos livros didáticos de biologia.

Acredito que as doenças genéticas humanas constituem um tema de grande potencial pedagógico, pois despertam o interesse e a curiosidade dos alunos, além de ser um tema que está diretamente relacionado com a sua saúde.

Portanto, uma boa alternativa seria trabalhar as doenças genéticas humanas pelo olhar da Educação em Saúde, não apenas no sentido de informar os alunos em relação às doenças genéticas importantes, mas de forma que o ensino desse conteúdo contribua para que o aluno possa utilizar esses conhecimentos a fim de se posicionar frente às situações do seu cotidiano.

De acordo com Krasilchik e Marandino (2004) decidir qual a informação básica para viver no mundo moderno é hoje uma obrigação para os que acreditam que a educação é um poderoso instrumento para combater e impedir a exclusão e dar aos educandos, de todas as idades, possibilidades de superação dos obstáculos que tendem a mantê-los analfabetos em vários níveis. Exige-se também a seleção de tópicos que tenham significado para os cidadãos e possam servir de base e orientação para suas decisões pessoais e sociais.

Os objetivos do ensino de genética humana na escola seriam esclarecer o significado e os mecanismos de herança e alterações genéticas, capacitar o estudante

## Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos

---

a usar a informação genética e o conhecimento das leis de probabilidade para estabelecer julgamento sobre os riscos em relação à prole, divulgar a importância do aconselhamento genético como um auxílio para a tomada de decisões pessoais em relação a diferentes situações, como por exemplo o planejamento familiar ou a aceitação e convivência com familiares afetados por uma doença genética. Além disso, a melhor compreensão do mecanismo genético poderia garantir a preparação do público geral para o consumo informado dos serviços genéticos, como a realização ou não de testes genéticos preditivos, triagem neonatal ou populacional.

A educação em genética humana deve promover nos alunos o desenvolvimento das habilidades de tomar decisões, reconhecer alternativas, aplicar informações e selecionar opções relativas à saúde em nível comunitário e pessoal; os estudantes devem ser preparados para utilizar os conceitos da área para entender e opinar em relação a aspectos sociais e éticos desse campo de conhecimento.

Além disso, o estudo da genética pode ajudar na compreensão das diferenças individuais, isso pode ensinar a entender e aceitar a diversidade, reconhecendo-a como regra e não como exceção.

Em relação às doenças genéticas, a Educação em Saúde teria como objetivo informar aos alunos sobre as doenças comuns na população, além de mostrar aos alunos que em muitos casos, o fato de alguém ter uma doença genética não quer dizer necessariamente que esse indivíduo irá manifestar todos os sintomas da doença, já que hoje em dia, existem meios de se descobrir se a pessoa é portadora ou não da doença bem como tratamentos que impedem a manifestação da mesma. Além disso, mesmo nos casos em que não se pode impedir que a doença ocorra, como na Síndrome de Down, por exemplo, é importante que todos saibam que, tomando alguns cuidados, o portador poderá ter uma melhor condição de vida.

No ensino de genética, educar em saúde não significa apenas informar sobre os aspectos clínicos da doença, sintomas, tratamento ou transmitir conceitos aos alunos. Educar pressupõe que o aluno compreenda a importância do conteúdo que

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

está sendo ensinado e consiga retirar desse conteúdo ensinamentos que lhe permitam resolver problemas que envolvam conceitos de genética, participar de discussões e emitir opinião.

Ao ensinar os conteúdos de genética através do tema doença genética, estamos partindo de um assunto que faz parte do cotidiano dos alunos, e este tema poderá contribuir para que entendam questões mais amplas e que fazem parte do contexto de toda a sociedade.

Um exemplo disso é o entendimento de que as diferenças existentes entre as etnias ou populações fazem parte da natureza do homem, sendo a expressão da ação do nosso material genético associado a múltiplos fatores ambientais. Dessa forma, o entendimento da diversidade entre as pessoas como uma regra e não como exceção, poderá resultar na diminuição do preconceito racial e em relação às doenças genéticas.

O tema doenças genéticas, por despertar o interesse dos alunos, pode ser utilizado como base para explicar os conteúdos de genética básica, proporcionando ao aluno o entendimento de sua saúde e da saúde coletiva, de todos que estão à sua volta. O fato de as pessoas começarem a entender melhor algumas doenças genéticas ou com componente genético, e por que elas acontecem, irá fazer com que muitos portadores de doença genética sejam mais bem aceitos pela sociedade e pela própria família, e deixem de ficar confinados em suas casas ou até mesmo em clínicas.

Além disso, a qualidade de vida desses portadores pode melhorar muito se eles forem bem aceitos pela sociedade, deixarão de ser vistos com preconceito e pré-julgamentos, poderão ter oportunidade de ter uma vida produtiva, como qualquer outro cidadão. Ao entender como as doenças genéticas acontecem, também os pais deixarão de se sentirem culpados por ter um filho com doença genética. Poderão entender melhor os riscos para novos filhos e para seus parentes. Os conhecimentos de genética também permitirão que os cidadãos possam ter um posicionamento crítico em relação aos testes de triagem, interrupção de gravidez, métodos

## **Ensino de Biologia e sua importância para a formação dos cidadãos**

---

alternativos de fertilização, testes de paternidade, consumo de alimentos transgênicos, técnicas de clonagem, etc., ou seja, poderão exercer sua cidadania, participando de decisões importantes para a sociedade como um todo.

## **CAPÍTULO 2. Genética humana e doenças genéticas**

## 2.1. O que são doenças genéticas?

De forma simples, poderíamos dizer que as doenças genéticas são ocasionadas por alterações no material genético de um indivíduo. Essas alterações podem envolver um ou mais genes, partes de cromossomos e até cromossomos inteiros.

Apesar de individualmente raras, as doenças genéticas são numerosas, muitas vezes graves e incuráveis, mas algumas possuem tratamento.

O número de doenças genéticas conhecidas vem aumentando ao longo do tempo e com as informações produzidas pelo Projeto Genoma Humano, o número de doenças que apresentam componente genético tende a aumentar.

As doenças genéticas podem ser classificadas em quatro importantes grupos, de acordo com o tipo de alteração genética: distúrbios cromossômicos, distúrbios monogênicos, distúrbios multifatoriais e distúrbios mitocondriais.

Os distúrbios de herança mitocondrial, ocasionados por defeitos na molécula de DNA das mitocôndrias, formam um grupo muito pequeno de doenças raras. Desta forma, neste capítulo essas doenças não serão tratadas individualmente, ao contrário dos distúrbios cromossômicos, monogênicos e multifatoriais.

## 2.2. Distúrbios cromossômicos

São aqueles nos quais cromossomos inteiros, ou grandes segmentos deles, não existem, estão duplicados ou alterados. Os distúrbios cromossômicos podem ser numéricos ou estruturais e envolver um ou mais autossomos, cromossomos sexuais ou ambos. Os distúrbios cromossômicos numéricos incluem os casos em que há aumento ou diminuição do número de cromossomos do cariótipo normal da espécie humana, enquanto os estruturais incluem os casos em que um ou mais cromossomos apresentam alterações de sua estrutura.

Os distúrbios cromossômicos formam uma importante categoria de doenças genéticas, contribuindo para uma grande proporção de malformações congênitas e retardo mental. São responsáveis por muitas síndromes que juntas, são mais comuns que todos os distúrbios mendelianos juntos, 1 a cada 160 nativos apresenta uma anomalia cromossômica (Nussbaun e cols, 2002).

No entanto, apesar de algumas doenças apresentarem uma expectativa de vida alta (Síndromes de Down, Turner e Klinefelter, Triplo X e Duplo Y), se considerarmos as anomalias cromossômicas como um todo, a frequência na população adulta é bem menor, pois em grande parte dos casos a expectativa de vida desses bebês é baixa e eles acabam morrendo antes de completar um ano de vida (por exemplo nos casos de Síndrome de Edwards, Patau, outras trissomias, etc).

Assim estima-se que as alterações cromossômicas afetem 0,7% dos nascidos vivos, 2% das gestações em mulheres com mais de 35 anos de idade, e 50% dos abortos espontâneos no primeiro trimestre. O aborto espontâneo atua como um agente seletivo, eliminando as mutações cromossômicas mais graves (Borges-Osório, 2002).

Abaixo, explico de forma resumida cinco exemplos (Síndromes de Down, Turner e Klinefelter, Triplo X e Duplo Y), que considero serem os mais importantes e representativos desse grupo de doenças.

### 1) Síndrome de Down (SD)

A Síndrome de Down é o distúrbio cromossômico mais comum na população, sendo observada em aproximadamente 1/800 nascimentos (Jorde, 2004). A causa mais comum dessa síndrome é a presença de um cromossomo 21 extra, devido a um erro na formação dos gametas (óvulo ou espermatozóide) durante a meiose, sendo que o risco de recorrência aumenta com a idade materna. É uma das causas mais frequentes de comprometimento intelectual e constitui o defeito congênito mais observado na faixa etária pediátrica. Existe uma discreta preponderância para o

sexo masculino.

Há uma riqueza de características fenotípicas descritas na SD e uma grande variabilidade nas possíveis manifestações clínicas. Isso significa que nem todos os pacientes deverão apresentar todas as características descritas para a síndrome.

O retardo mental e a hipotonia são duas características importantes na SD. A hipotonia é a diminuição do tônus muscular, o que acarreta lentidão no desenvolvimento motor. Além disso, é comum a obstrução do trato gastrointestinal, defeitos cardíacos congênitos, infecções respiratórias e leucemia.

O desenvolvimento de uma criança com SD ocorre de forma mais lenta do que uma criança sem a síndrome, mas isso não impede que a criança aprenda suas tarefas diárias e participe da vida social em família ([www.sosdown.com](http://www.sosdown.com)).

Atualmente, a pessoa com SD tem uma vida quase independente, podendo trabalhar em diversas funções de acordo com sua capacidade. Ela pode ter vida social como qualquer pessoa, pode estudar, trabalhar, viajar, praticar esportes, freqüentar festas, etc ([www.sosdown.com](http://www.sosdown.com)).

A impressão que se tem hoje é que existem mais crianças com a SD do que antigamente, mas isso não é verdade. Hoje, os cuidados que recebem permitem sua inclusão social e elas são vistas por toda parte, ativas e atuantes, apesar do desenvolvimento físico e mental mais lento. Devido à mudança de postura diante da educação, visando à participação e à inclusão social, além do controle dos problemas que possam prejudicar sua evolução, a expectativa de vida também aumentou, podendo chegar a 50 ou 60 anos, com boa qualidade de vida (Buhrer, 2004).

## 2) Síndrome de Turner

O fenótipo associado mais freqüentemente a um único cromossomo X caracteriza essa anomalia, e possui a freqüência de cerca de 1/2.500 a 1/5.000. As mulheres com Síndrome de Turner dificilmente são diagnosticadas ao nascimento,

porém, com o passar do tempo, vão apresentando características fenotípicas distintas, que tornam o diagnóstico mais fácil. Possuem baixa estatura, face triangular, orelhas giradas posteriormente e um pescoço largo (alado). O tórax é largo e em formato de escudo.

O QI das mulheres com Síndrome de Turner em geral é médio ou acima da média. Entretanto, as pacientes muitas vezes apresentam uma deficiência na percepção espacial, na organização motora perceptiva ou na execução motora fina (Jorde, 2004). A baixa estatura pode ser corrigida com a administração de hormônio do crescimento. A genitália interna não é bem diferenciada, e em geral elas não desenvolvem características sexuais secundárias e são inférteis. As adolescentes são tratadas com estrogênio para promover o desenvolvimento de características sexuais secundárias.

### **3) Síndrome de Klinefelter**

Esta síndrome é vista em aproximadamente 1/1.000 nascimentos masculinos. Os homens tendem a ser mais altos do que a média, com braços e pernas desproporcionalmente longos. Os pacientes pós-puberes apresentam testículos pequenos e a maioria dos homens é estéril, pois os túbulos seminíferos são atrofiados. Aproximadamente um terço apresenta mamas desenvolvidas, ocasionando um aumento do risco de câncer de mama, o que pode ser reduzido com mastectomia (remoção da mama). Alguns pacientes apresentam distúrbios de aprendizagem e QI abaixo da média, mas é a minoria. Após a puberdade a terapia com testosterona pode acentuar as características sexuais secundárias (Jorde, 2004).

### **4) Trissomia do X**

Ocorre em aproximadamente 1/1.000 mulheres e geralmente tem conseqüências benignas. Estas mulheres às vezes são estéreis, têm o ciclo menstrual irregular e podem apresentar retardo mental brando. As mulheres com trissomia do

X, costumam ter estatura um pouco acima da média e não apresentar alterações fenotípicas visíveis. Algumas são identificadas pela primeira vez em clínicas de infertilidade, mas provavelmente a maioria fica sem diagnóstico, justamente por não apresentarem qualquer alteração clínica (Jorde, 2004).

### 5) Duplo Y

Os homens com esta síndrome tendem a ser maiores do que a média, apresentam musculatura bem desenvolvida e a coordenação motora pode estar prejudicada. Existem evidências de pequenos distúrbios de comportamento, como hiperatividade, distúrbio de déficit de atenção e de aprendizagem. A frequência de homens com cariótipo XYY é de aproximadamente 1 para cada 1000 homens (Jorde, 2004).

## 2.3. Distúrbios monogênicos

Também chamados de “condições mendelianas”, são distúrbios nos quais são alterados genes isolados e que se comportam de acordo com as leis de Mendel. Quando o gene alterado se localiza em cromossomos autossômicos, ela é classificada como autossômica, quando o gene alterado situa-se nos cromossomos sexuais, a herança é ligada ao sexo. Existem quatro padrões básicos de herança monogênica:

**Herança Autossômica Dominante:** Geralmente, para que se manifeste, basta que o gene alterado esteja presente apenas uma vez no par de cromossomos correspondente (heterozigoto). As doenças autossômicas dominantes são mais comuns na população, podendo ser vistas em aproximadamente 1 a cada 200 indivíduos (Jorde, 2004).

**Herança Autossômica Recessiva:** Em condições normais, são necessários dois

alelos recessivos para que a doença se manifeste. As doenças recessivas são relativamente raras na população. Os heterozigotos portadores de genes de doenças recessivas são muito mais comuns do que os homozigotos afetados (Jorde, 2004).

**Herança Ligada ao X (dominante e recessiva):** São doenças causadas por genes alterados localizados no cromossomo X. A grande maioria das doenças ligadas ao X conhecidas é recessiva, embora já tenham sido descritas também algumas doenças dominantes.

São exemplos de distúrbios gênicos: dentinogênese imperfeita, acondroplasia, retinoblastoma, diabetes insipidus (hipofisário), Síndrome de Marfan, rim policístico, neurofibromatose, talassemias major e minor, doença de Huntington, hipercolesterolemia familiar, polidactilia, fibrose cística, hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal congênita, albinismo, anemia falciforme, galactosemia, fenilcetonúria, hemofilias A e B, daltonismo, distrofia muscular de Duchenne, ictiose, raquitismo hipofosfatêmico, Síndrome de Rett, Síndrome do X-frágil.

Logo abaixo, exemplifico algumas doenças que considero importantes, como a fibrose cística (uma das doenças autossômicas recessivas mais comum e detectada por testes de triagem neonatal); fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e hiperplasia adrenal congênita (todas detectadas por testes de triagem neonatal); hemoglobinopatias (explicarei de forma geral e mais detalhadamente sobre a anemia falciforme, que possui grande incidência em populações negras e é muito comum no sudeste e nordeste brasileiro, também detectada por testes de triagem); neurofibromatose (um distúrbio autossômico dominante muito comum na infância); Síndrome do X-frágil e hemofilia (duas importantes doenças de herança ligada ao cromossomo X e recessivas).

### 1) Fibrose Cística

É uma das doenças autossômicas recessivas mais comuns. Também chamada de mucoviscidose, a fibrose cística até o presente momento não tem cura e exige

importantes procedimentos para garantir a qualidade de vida de seus portadores.

Os afetados apresentam um defeito na produção das secreções, que se tornam espessas e em grande quantidade, prejudicando o bom funcionamento dos órgãos. O muco (secreções) é diferente: grosso e mais pegajoso, e por isso acaba obstruindo vários caminhos que existem no corpo humano, impedindo ou dificultando a passagem de substâncias que são importantes para o crescimento e funcionamento de algumas partes do organismo, além de prejudicar também o sistema digestivo, pois dificulta a digestão dos alimentos. Isso acontece porque as enzimas que deveriam passar pelos caminhos para ajudar na digestão dos alimentos, não conseguem chegar até eles para digeri-los. Este é o motivo que obriga o fibrocístico a fazer o uso de enzimas e vitaminas todos os dias, além de manter uma alimentação saudável e beber muita água, principalmente nos dias mais quentes e durante atividades físicas, nestes dias é aconselhável dar uma pitadinha de sal para reposição daquele perdido pelo suor excessivo ([www.acam.org.br](http://www.acam.org.br)).

O muco atinge também o sistema respiratório, bloqueando as vias pulmonares e prejudicando a passagem de ar através dos alvéolos pulmonares, uma vez que o muco (catarro) prende-se nesses caminhos. A consequência desse processo é uma tosse natural, justamente para remover o muco do caminho onde o ar deve passar. Na FC, essa tentativa de remover o muco, acaba provocando uma tosse muito forte. Caso o muco esteja contaminado por bactérias, ele torna-se ainda muito mais pegajoso e espesso, havendo a necessidade do uso de remédios específicos para desprendê-lo dos pulmões ([www.acam.org.br](http://www.acam.org.br)).

A frequência de afetados é de 1:2000 a 1:3000, sendo de aproximadamente 1:22 a frequência de heterozigotos. A incidência da doença no Sul do Brasil é estimada em um caso em cada 6.800 nascidos. Em alguns lugares, como no Rio Grande do Sul, a estimativa da incidência chega a um em 1.587, ou seja, é tão freqüente quanto na Europa e nos EUA. Por ser uma doença autossômica recessiva, a criança tem 25% de chances de apresentar a doença quando ambos os pais são

portadores do gene (Nogueira, 2001).

De acordo com a ACAM - Associação Catarinense de Assistência ao Mucoviscidótico ([www.acam.org.br](http://www.acam.org.br)), uma em cada seis mil crianças brasileiras sofre de fibrose cística. Apenas 3%, no entanto, sabem que são portadoras da doença, levando boa parte dos pacientes mirins a óbito e contribuindo para uma triste estatística. Nos Estados Unidos, a sobrevivência média dos doentes é de 40 anos, mas, no Brasil, pela falta de diagnóstico, em alguns casos não chegam a 10 anos.

Em Santa Catarina, a ACAM possui 80 pacientes associados, sendo 38 do sexo feminino e 42 do sexo masculino. A maior parte deles (42) possui entre 11 e 20 anos de idade.

A maior dificuldade apontada por familiares de portadores da enfermidade é justamente a penosa trajetória até o diagnóstico certo. É que os sintomas (tosse - que pode ser ou não diária e acompanhada de vômitos (é o mais freqüente); catarro; chiado no peito; diarreia crônica; diminuição de peso e suor mais salgado do que o normal, facilmente identificável através de um beijo), apesar de normalmente ocorrerem no primeiro ano de vida, podem inicialmente não chamar a devida atenção e serem facilmente confundidos com qualquer doença respiratória. Com o tempo, alguns sinais externos podem vir a ser notados, principalmente os resultantes da insuficiência respiratória (peito estufado, em forma de barril e abdômen reduzido), por exemplo.

Segundo o Ministério da Saúde ([www.saude.gov.br](http://www.saude.gov.br)), o diagnóstico precoce precisa ser realizado por meio da Triagem Neonatal (Teste do Pezinho) e confirmado em outros exames laboratoriais. A intenção é permitir o diagnóstico e tratamento precoces da doença, melhorando a qualidade de vida dos portadores. O tratamento é dirigido ao controle das infecções pulmonares, controle da dieta e prevenção e reposição da perda de sal. Este controle pode aumentar a expectativa de vida e cerca de 75% dos pacientes ultrapassa os 20 anos de idade ([www.medicinal.com.br](http://www.medicinal.com.br)).

### 2) Fenilcetonúria (PKU)

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética de caráter autossômico recessivo. É o mais comum dos erros congênitos do metabolismo de aminoácidos e afeta cerca de 1/12.000 nascidos vivos ([www.dle.com.br](http://www.dle.com.br)).

A fenilcetonúria é causada devido a um defeito no metabolismo da fenilalanina, um aminoácido essencial encontrado em muitos alimentos, como a carne, os cereais e os produtos de laticínios.

Nos portadores de fenilcetonúria existe um defeito na enzima (ou até mesmo ausência da enzima) que transforma a fenilalanina em tirosina. Esse bloqueio na conversão de fenilalanina provoca acúmulo deste aminoácido em todos os líquidos corporais (sangue, urina, etc.). O nível sanguíneo de fenilalanina em portadores de fenilcetonúria é 20 vezes maior que em pessoas normais, sendo o acúmulo de fenilalanina no sangue o responsável pelos danos no cérebro. Quase a totalidade dos portadores de PKU não tratados apresentam grave retardo mental.

A expectativa de vida dos pacientes não tratados é baixa, a maioria morre por volta dos 30 anos. O tratamento para PKU é uma dieta pobre em fenilalanina, apenas o suficiente para atender às necessidades de crescimento e substituição de tecidos corpóreos. A dieta deve ser iniciada bem cedo, até o 20º dia de vida, para evitar que os danos cerebrais irreversíveis se instalem.

Apesar de algumas crianças não responderem à dieta, a necessidade de iniciar o tratamento muito antes de os sinais clínicos ficarem evidentes ressalta a importância dos testes de triagem neonatal. Pacientes detectados pelo Teste do Pezinho, que iniciam seu tratamento precocemente, evoluem com QI perto da normalidade, podendo levar uma vida praticamente normal ([www.unb.br/fs/pesc-feni.htm](http://www.unb.br/fs/pesc-feni.htm)).

### 3) Hipotireoidismo congênito (HC)

Esse distúrbio resulta de uma variedade de defeitos na formação da glândula tireóide ou de seu principal produto, a tiroxina. A insuficiência da atividade hormonal da tireóide leva a uma diminuição do metabolismo energético dos tecidos, causando diferentes graus de deficiência física e mental. A incidência é de 1:3.000 nascidos vivos.

Se não tratado, o Hipotireoidismo Congênito pode levar ao retardo mental severo. O tratamento é simples, constituído na administração oral do hormônio T4 e quando instituído a tempo, permite que crianças afetadas tenham um desenvolvimento normal.

Por isso, é importante a realização do Teste do Pezinho, pois quanto mais cedo a criança for diagnosticada e tão logo iniciar o tratamento, menor serão os defeitos intelectuais, que sem o tratamento, são inevitáveis ([www.dle.com.br](http://www.dle.com.br)).

### 4) Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)

Na HAC ocorre, por um problema genético, um bloqueio num ponto de síntese do hormônio cortisol. Na falta do hormônio cortisol, a glândula hipófise produz grandes quantidades de outro hormônio, chamado ACTH (hormônio adrenocorticotrófico) e este hormônio, por sua vez, acaba estimulando a síntese exagerada de hormônios masculinizantes. Trata-se de uma doença autossômica recessiva e sua frequência é cerca de 1 caso para cada 10.000 nascimentos.

Na menina afetada, os genitais apresentam graus variados de masculinização. Os meninos podem nascer sem nenhuma alteração aparente. Muitas vezes, tanto em meninas quanto em meninos, ocorre um problema agudo no controle do metabolismo, causando desidratação ou outros problemas, que são graves e até letais se não tratados prontamente. Essa é uma das razões pelas quais o teste do pezinho deve ser feito o quanto antes.

O tratamento consiste na administração, por via oral, de produtos que passem por cima do bloqueio metabólico e permitam ao organismo produzir quantidades adequadas de cortisol, normalizando os níveis de ACTH e a função da adrenal. Um contínuo acompanhamento endocrinológico é necessário para o controle correto do caso ([www.intercientifica.com.br](http://www.intercientifica.com.br)).

### 5) Hemoglobinopatias

Os distúrbios genéticos da hemoglobina humana são o grupo mais comum de distúrbios monogênicos. Avalia-se que 5% da população mundial possui uma ou mais mutações de genes envolvidos na síntese de hemoglobina. A alteração pode ocorrer na molécula de hemoglobina (distúrbios estruturais) ou na quantidade de hemoglobina produzida (talassemias). A mais importante das anomalias estruturais de hemoglobina é a anemia falciforme (Jorde, 2004).

#### 5.1) Anemia falciforme

Anemia falciforme é uma doença autossômica recessiva, que leva a uma deformação das hemácias (glóbulos vermelhos). Os glóbulos vermelhos são ricos em hemoglobina, molécula que dá a cor vermelha ao sangue e tem a função vital de transportar o oxigênio dos pulmões aos tecidos. Para poder passar facilmente por todos os vasos sanguíneos, mesmo os mais finos, as células são arredondadas e elásticas (Jorde, 2004).

Porém, na anemia falciforme, uma alteração genética na hemoglobina faz com que os glóbulos assumam a forma de uma meia lua ou foice, depois que o oxigênio é liberado. As células em foice tornam-se rígidas ou endurecidas e tendem a formar grupos que podem fechar os pequenos vasos sanguíneos, dificultando a circulação do sangue. Como há vasos sanguíneos em todas as partes do corpo, pode ocorrer lesão em qualquer órgão, como o cérebro, pulmões, rins e outros. A destruição prematura dos glóbulos vermelhos afoçados provoca anemia, pois o nível de hemoglobina

também diminui (Jorde, 2004).

Essa condição é mais comum em populações negras ou afrodescendentes. Existem países na África em que os portadores assintomáticos são mais de 20% da população. No Brasil, representam cerca de 8% dos negros (Nascimento, 2005a).

O teste do pezinho, realizado gratuitamente em todos os postos de saúde, proporciona a detecção precoce de hemoglobinopatias, como a anemia falciforme (Nascimento, 2005a).

### 6) Neurofibromatose

O termo neurofibromatose (NF) se refere a dois distúrbios genéticos distintos, a NF1 e a NF2, que provocam a formação de tumores ao redor dos nervos.

É um dos distúrbios autossômicos dominantes mais comuns na infância, afetando ambos os sexos e raças na mesma proporção. A NF1 é a mais comum e afeta 1 a cada 4.000 pessoas, já a NF2 é mais rara e afeta 1 a cada 40.000 pessoas. A maior parte dos pediatras com certeza terá um paciente com neurofibromatose ao longo de sua vida profissional. Pessoas portadoras de NF1 podem ter manchas café-com-leite na pele e tumores benignos pelo corpo chamados neurofibromas. A quantidade de manchas café-com-leite e neurofibromas varia de acordo com a pessoa.

A NF2 se manifesta normalmente na fase de jovem adulto (entre 20 e 30 anos) e os portadores costumam apresentar tumores benignos no nervo auditivo (neurinomas do acústico), podendo levar a surdez por compressão. Outros tumores benignos também podem se desenvolver no sistema nervoso central. As pessoas com neurofibromatose precisam realizar cirurgias quando têm problemas com algum tipo de tumor. As decisões são difíceis pois os tumores podem estar localizados em pontos delicados do corpo humano (<http://www.nf.org.br>).

### 7) Síndrome do X-frágil

A Síndrome do X-frágil é uma condição ligada ao cromossomo X, vista em aproximadamente 1 a cada 2000 pessoas. Considerando todas as anomalias ligadas ao cromossomo X, é a causa mais comum de retardo mental, correspondendo a aproximadamente 40% de todos os retardos mentais ligados ao X (Jorde, 2004).

No Brasil não há estatísticas formais sobre o número de afetados e portadores da pré-mutação. Constata-se, porém, um freqüente desconhecimento dessa causa de comprometimento mental, tanto por parte de profissionais da área da saúde como da educação e, conseqüentemente, por parte da população em geral. A síndrome não é rara, mas é pouco conhecida e diagnosticada, já que sua investigação, comprovação e descrição científicas são relativamente recentes ([www.xfragil.com.br](http://www.xfragil.com.br)).

As características fenotípicas (ou de aparência) são sutis. Nem sempre as crianças são facilmente reconhecidas, principalmente em mulheres. O reconhecimento da síndrome está associado mais freqüentemente à deficiência mental (de grau moderado a severo), acompanhada de um conjunto de traços faciais (face alongada; orelhas grandes e em abano; mandíbula proeminente).

O comprometimento intelectual é variável, podendo ir desde uma dificuldade de aprendizagem a um retardo grave. Geralmente é acompanhado de atraso na fala e na capacidade de comunicação. Cada indivíduo pode apresentar muita desigualdade entre suas habilidades cognitivas. As dificuldades estão principalmente na abstração e na integração das informações. Alguns têm prejuízos muito pequenos, com desempenho praticamente normal. Outros têm comprometimentos moderados, mas com atendimentos especializados chegam a bons resultados sociais e funcionais ([www.xfragil.com.br](http://www.xfragil.com.br)).

A maioria dos indivíduos afetados também tem anomalias de comportamento, sendo freqüente a hiperatividade; impulsividade; dificuldade de concentração; ansiedade social; dificuldade em lidar com estímulos sensoriais; imitação; desagrado quando a rotina é alterada; comportamentos repetitivos; irritação e "explosões

emocionais"; traços de autismo como: agitar as mãos, evitar contato tátil e visual. Nas meninas afetadas a dificuldade de relacionamento social é marcada por timidez acentuada. Muitas vezes as características comportamentais são os sinais mais sugestivos da necessidade de investigação diagnóstica. Em geral são pessoas dóceis, que cativam os que convivem com eles ([www.xfragil.com.br](http://www.xfragil.com.br)).

### 8) Hemofilia

A hemofilia é uma doença de herança recessiva ligada ao cromossomo X, que se caracteriza pela falta de um dos fatores de coagulação do sangue, o que pode resultar em hemorragias difíceis de serem controladas (Jorde, 2004).

Existem dois tipos de hemofilia, A e B. A diferença entre esses dois tipos é o fator de coagulação que o portador da doença não fabrica. A hemofilia A ocorre devido a deficiência do fator VIII e a hemofilia B, por deficiência do fator IX (Jorde, 2004).

A doença pode se apresentar desde a forma leve até a forma grave, dependendo da quantidade de fator de coagulação produzida pelos portadores (Nascimento, 2005b).

Na forma leve, o sangramento ocorre em situações de estresse hemorrágico, como cirurgias, extrações dentárias ou traumas maiores. Se não houver um evento desses, o diagnóstico pode até não ser feito. Nos casos de hemofilia grave e moderada, os sangramentos são espontâneos, em geral articulares, e acabam provocando lesões ósseas que comprometem a vida dos pacientes. Podem aparecer logo no primeiro ano de vida, sob a forma de manchas rochas e tornam-se freqüentes quando a criança começa a andar e a cair. Às vezes, o que chama a atenção dos pais é um hematoma que se forma depois de uma punção venosa ou da aplicação de uma vacina (Nascimento, 2005b).

O primeiro sinal da doença que deve chamar a atenção dos pais é a ocorrência de sangramentos freqüentes e desproporcionais ao tamanho do trauma. Nos bebês,

primeiro aparecem as manchas roxas, porque as articulações estão protegidas e não sofrem carga até eles começarem a andar (Nascimento, 2005b).

O tratamento da doença consiste na administração do fator de coagulação. No caso da hemofilia A, ocorre a reposição com concentrado de fator VIII e na hemofilia B, concentrado de fator IX (Nascimento, 2005b).

No Brasil, o Ministério da Saúde fornece a medicação, que é distribuída gratuitamente pelos hemocentros. A medicação é administrada quando o paciente tem a crise. O que não se consegue ainda é promover o tratamento profilático, ou seja, aquele que ajudaria a prevenir os sangramentos (Nascimento, 2005b).

### 2.4. Distúrbios de herança multifatorial

As doenças de herança multifatorial são aquelas condicionadas pelo efeito de interações complexas entre um conjunto de genes e o ambiente. São responsáveis por vários distúrbios do desenvolvimento que resultam em malformações congênitas e muitos distúrbios comuns da vida adulta.

Muitos defeitos de nascimento, como a fenda labial e/ou palatina, bem como distúrbios da idade adulta, incluindo doenças cardíacas e diabetes, doença celíaca, distúrbios psiquiátricos, câncer, hipertensão e obesidade, pertencem a essa categoria.

Abaixo, explico de forma simplificada alguns exemplos de doenças multifatoriais importantes, tais como a doença celíaca, a fissura labial e/ou palatina, a obesidade, o diabetes e o câncer.

#### 1) Doença Celíaca

É a intolerância a uma proteína chamada glúten, presente no trigo, aveia,

centeio, cevada, malte e em todos os alimentos que levam estes cereais na composição. Um estudo da Universidade de Brasília calcula que existam cerca de 300 mil brasileiros com a doença ([www.ancelbraorg.br](http://www.ancelbraorg.br)).

Em geral, a doença celíaca surge no primeiro ano de vida, época em que o bebê começa a consumir produtos com glúten, como pães e biscoitos. Ela também pode aparecer na adolescência e na fase adulta. Os médicos ainda não conseguem explicar por que a manifestação é tardia em alguns casos ([www.ancelbraorg.br](http://www.ancelbraorg.br)).

O que é unanimidade na grande maioria dos estudos é que a enfermidade tem entre um de seus principais fatores a predisposição genética, “cerca de 10% dos familiares de um celíaco têm o problema sem desenvolver os sintomas” ([www.ancelbraorg.br](http://www.ancelbraorg.br)).

O que se sabe é que a pessoa que tem predisposição à enfermidade produz anticorpos ao glúten assim que toma contato com o ingrediente. Os anticorpos agem nas vilosidades do intestino delgado, atrofiando-as. Desse modo, o órgão perde a capacidade de absorver nutrientes, o que leva aos problemas decorrentes da doença ([www.ancelbraorg.br](http://www.ancelbraorg.br)).

Seus sintomas muitas vezes são confundidos com outros males, como verminose e subnutrição. Os sinais de alerta, principalmente em crianças, são emagrecimento, anemia, vômito, humor alterado, barriga distendida e região glútea achatada. Além disso, a doença pode causar baixa estatura, surgimento precoce de osteoporose (enfraquecimento ósseo), constipação intestinal e até linfomas (um tipo de tumor).

A dificuldade de diagnóstico é um dos principais obstáculos para controlar a enfermidade. É por isso que a Associação dos Celíacos do Brasil (Acelbra) luta para conseguir atendimento especializado acessível e mostrar que o problema é mais comum do que se imagina. Como não existe cura, o celíaco é obrigado a retirar definitivamente o glúten de sua dieta. Aí, surge mais um obstáculo. Uma lei federal de 1992 determina que os alimentos industrializados com glúten tenham

estampados no rótulo a presença da proteína. Mas ela não é seguida com rigor. Como se não bastasse, há pouca oferta de produtos feitos para quem tem a doença ([www.ancelbra.org.br](http://www.ancelbra.org.br)).

### 2) Fissura labial e/ou palatina

É uma das anomalias craniofaciais mais freqüentes, ocorrendo em uma a cada 1.000 crianças nascidas no mundo. No Brasil, há referência de que a cada 650 crianças nascidas, uma é portadora de fissura labiopalatal ([www.centrinho.usp.br](http://www.centrinho.usp.br)).

Trata-se de uma abertura na região do lábio e/ou palato, ocasionada pelo não fechamento destas estruturas, que ocorre entre a 4ª e a 12ª semana de gestação. As fissuras podem ser unilaterais ou bilaterais e variam desde formas mais leves como cicatriz labial ou úvula bífida até formas mais graves como as fissuras completas de lábio e palato. Por vezes, podem ocorrer fissuras atípicas que envolvem outras áreas além do lábio superior e palato, como a região oral, nasal, ocular e craniana.

Muitos cientistas têm pesquisado sobre os fatores que podem provocar a fissura. A conclusão é de que a causa é multifatorial, onde muitos fatores podem levar ao nascimento de uma pessoa fissurada. Frequentemente, uma combinação de fator genético e ambiental pode ser a causa da fissura. O fator genético envolve uma inter-relação de várias informações genéticas (genes) herdadas dos pais. Entre os fatores ambientais, o uso de álcool ou cigarros; a realização de raios X na região abdominal; a ingestão de medicamentos, como anti-convulsivantes ou corticóide, durante o primeiro trimestre gestacional, também podem provocar a malformação do lábio e/ou do palato.

O tratamento das anomalias craniofaciais congênitas envolve diversas especialidades da saúde. No caso das fissuras labiopalatais, o tratamento baseia-se na Odontologia, tendo como ponto de equilíbrio a atuação da Cirurgia Plástica e da Fonoaudiologia.

É importante que logo após o nascimento, os pais se informem sobre os

cuidados com o filho fissurado, uma vez que se trata de um bebê com particularidades, principalmente, no que diz respeito à alimentação, pois seu lábio ou céu da boca são abertos. A mãe precisa saber como amamentar a criança sem que ela engasgue ou devolva o leite. Para isso, é fundamental, num primeiro momento, conhecer o que é a fissura e saber que essa malformação tem tratamento ([www.centrinho.usp.br](http://www.centrinho.usp.br)).

### 3) Obesidade

Denomina-se obesidade uma enfermidade caracterizada pelo acúmulo excessivo de gordura corporal, associada a problemas de saúde, ou seja, que traz prejuízos à saúde do indivíduo.

Nossa cultura, altamente consumista, tem por hábito a ingestão excessiva de alimentos supérfluos, como balas, bolachas, salgadinhos, etc. Inclusive no relacionamento social, agradecemos nossas visitas, amigos, clientes ou grupos culturais com jantares, lanches, cafezinho, bolo, etc. Tudo isso, associado a maior comodidade de hoje em dia, favorece o surgimento da obesidade.

A obesidade é considerada hoje uma doença, tipo crônica, que provoca ou acelera o desenvolvimento de muitas doenças e que causa a morte precoce. São também sintomas comuns aos obesos o cansaço, a sudorese excessiva, principalmente em pés, mãos e axilas, as dores nas pernas e colunas.

O excesso de peso tem íntima relação, por exemplo, com a mortalidade por causas cardiovasculares. Normalmente a obesidade predispõe à hipertensão arterial, ao aumento dos níveis de triglicérides e colesterol, bem como à diminuição do colesterol benigno (HDL-colesterol).

Atualmente, possivelmente pela supervalorização cultural da estética e conseqüente rejeição social sofrida pelo obeso, com freqüência essas pessoas entram em estado de depressão emocional.

Uma dieta saudável deve ser sempre incentivada já na infância, evitando-se que crianças apresentem peso acima do normal. No paciente que apresentava obesidade e obteve sucesso na perda de peso, o tratamento de manutenção deve incluir a permanência da atividade física e de uma alimentação saudável a longo prazo. Esses aspectos somente serão alcançados se estiverem acompanhados de uma mudança geral no estilo de vida do paciente.

Existe grande correlação entre a obesidade nos pais e nos filhos, principalmente porque pais e filhos, em geral, compartilham o mesmo tipo de alimentação e hábitos de exercícios semelhantes. No entanto, existe uma boa evidência de componentes genéticos.

Pesquisas recentes com camundongos mostraram que vários genes são de alguma maneira responsáveis pela obesidade humana. Entre esses genes estão os que codificam a leptina e seu receptor. O hormônio leptina é secretado por adipócitos e se liga a receptores no hipotálamo, onde está o centro de controle de apetite do corpo. As pesquisas demonstraram que estoques elevados de gordura levam a níveis elevados de leptina, que produz saciedade e perda de apetite. Níveis baixos de leptina levam a aumento de apetite.

A clonagem de homólogos humanos do gene da leptina e de seu receptor levou a previsões otimistas de que a leptina poderia ser a causa para a perda de peso em humanos. A identificação deste e de outros genes humanos está ajudando na melhor compreensão do controle natural do peso em humanos e pode, eventualmente, levar a tratamentos mais eficientes em alguns casos de obesidade (Jorde, 2004).

#### **4) Diabetes**

A Diabetes Mellitus é uma doença do metabolismo da glicose causada pela falta ou má absorção de insulina, hormônio produzido pelo pâncreas e cuja função é quebrar as moléculas de glicose para transformá-las em energia a fim de que seja aproveitada por todas as células.

A ausência total ou parcial desse hormônio interfere não só na queima do açúcar como na sua transformação em outras substâncias (proteínas, músculos e gordura). Na verdade, não se trata de uma doença única, mas de um conjunto de doenças com uma característica em comum: aumento da concentração de glicose no sangue.

Pessoas com níveis altos ou mal controlados de glicose no sangue podem apresentar vários sintomas, tais como: muita sede, vontade de urinar diversas vezes, perda de peso (mesmo sentindo mais fome e comendo mais do que o habitual), fome exagerada, visão embaçada, infecções repetidas na pele ou mucosas, machucados que demoram a cicatrizar, fadiga (cansaço inexplicável), dores nas pernas por causa da má circulação.

Manter uma vida saudável, com alimentação balanceada e prática regular de exercícios físicos ajuda a prevenir e a tratar a diabetes. Em alguns casos, o tratamento se dá através da aplicação de insulina

Como no caso das demais doenças multifatoriais, a etiologia da diabetes melito é complexa e não totalmente compreendida. Há três tipos principais de diabetes: tipo 1 (anteriormente denominada diabetes melito insulina-dependente ou IDDM), tipo 2 (anteriormente denominada diabetes melito não-insulina-dependente, ou NIDDM) e a diabetes do juvenil.

De acordo com Jorde (2004) a diabetes tipo 1 se manifesta geralmente antes dos 40 anos de idade e tem como característica a infiltração de células T no pâncreas e a destruição de células produtoras de insulina. Pacientes com diabetes do tipo 1 precisam receber insulina exógena para sobreviver. Além disso, auto-anticorpos são formados contra as células pancreáticas. Estes achados, em conjunto com a associação entre a diabetes do tipo 1 e a presença de vários alelos de antígenos leucocitários humanos (HLA) de classe II, indicam que esta é uma doença auto-imune.

A associação de alelos HLA de classe II específicos com a diabetes do tipo 1 foi

estudada e estima-se que o sistema HLA responda por cerca de 40% do agrupamento familiar da diabetes do tipo 1. Aproximadamente 95% dos caucasianos com diabetes do tipo 1 possuem alelos HLA DR3 e/ou DR4, enquanto apenas 50% da população caucasiana geral possui qualquer um destes alelos.

O gene da insulina, que está localizado no braço curto do cromossomo 11 é outro candidato lógico para a suscetibilidade à diabetes do tipo 1.

A diabetes do tipo 2 responde por mais de 90% dos casos de diabetes, afeta 10% a 20% da população adulta de vários países desenvolvidos e aparece geralmente em pessoas com mais de 40 anos. Os pacientes costumam ser obesos, produzem insulina, mas não conseguem utilizá-la. Os riscos empíricos de recorrência para parentes de primeiro grau de pacientes com diabetes do tipo 2 são maiores que para pacientes com o tipo 1, geralmente variando de 10% a 15%. Extensivas análises de ligação identificaram genes que podem contribuir para a susceptibilidade à diabetes do tipo 2, e neste caso a contribuição genética para o aparecimento da doença é maior.

A diabetes juvenil responde por 1% a 5% de todos os casos de diabetes, ocorre geralmente antes dos 25 anos de idade e não está associada à obesidade.

Diferentemente das diabetes tipo 1 e tipo 2, este tipo de diabetes segue um modelo de herança autossômica dominante e pode ser causada por mutações em qualquer um de seis genes específicos.

### **3) Câncer**

O câncer não é uma doença única, é um conjunto formado por mais de 100 doenças que têm em comum o crescimento desordenado de células que invadem tecidos e órgãos, podendo espalhar-se por outras regiões do corpo.

Esse crescimento desordenado de células pode ser causado por fatores externos, que podem ser químicos (como a fumaça de cigarro), físicos (luz do sol) ou

biológicos (vírus); ou por fatores internos, que podem ser hormonais, imunológicos ou mutações herdadas. Nem todas as causas são facilmente evitáveis. Porém, grande parte, especialmente as que correspondem ao estilo de vida, sim.

São raros os casos de cânceres que se devem exclusivamente a fatores hereditários, familiares e étnicos, apesar de o fator genético exercer um importante papel na oncogênese. Um exemplo são os indivíduos portadores de retinoblastoma que, em 10% dos casos, apresentam história familiar deste tumor.

No entanto, está bem estabelecido que vários tipos de câncer principais (ex., mama, cólon, próstata e ovário) se agrupam fortemente entre as famílias. Isto é decorrente tanto a genes quanto a fatores ambientais compartilhados. Ainda que inúmeros genes de câncer tenham sido isolados, os fatores ambientais também representam um papel importante na causa do câncer através da indução de mutações somáticas.

Vários genes de predisposição ao desenvolvimento de câncer já foram descritos. No caso do câncer de mama, por exemplo, os mais importantes são o BRCA 1 e o BRCA 2, dois genes envolvidos no reparo de DNA. O câncer de cólon familiar pode ser o resultado de mutações no gene supressor de tumor APC ou em um dos seis genes de reparo de erro do pareamento do DNA.

Estudos indicam que várias regiões cromossômicas podem conter genes de susceptibilidade ao câncer de próstata

Qualquer um de nós pode vir a desenvolver um câncer em algum momento da vida. Porém, há algumas pessoas com maior predisposição ao câncer. E a incidência de câncer aumenta a medida que a pessoa envelhece. Tem, portanto, uma íntima relação com a idade, devido ao acúmulo de mutações.

O câncer é a terceira causa de morte no Brasil. Está atrás apenas das doenças cardiovasculares, como infarto e acidente vascular cerebral, e das causas externas, como morte por violência, acidentes de trânsito, suicídios, etc ([www.ecancer.org.br](http://www.ecancer.org.br)).

**CAPÍTULO 3. Critérios de escolha e metodologia de investigação do  
tema nos livros didáticos**

### **3.1. Revisão bibliográfica**

Através da revisão bibliográfica, procurei na literatura outros trabalhos sobre ensino de genética humana e educação em saúde, a fim de conhecer o cenário das pesquisas na área do ensino de genética humana voltado para a educação em saúde. Como o presente trabalho trata do ensino do tema doença genética nos livros didáticos brasileiros, fiz exaustiva revisão bibliográfica na literatura nacional. Várias fontes de pesquisa foram consultadas nessa revisão, como os Anais dos Congressos Brasileiros de Genética, os Anais do ENPEC, os Anais do ENEBIO e EREBIO, as Coletâneas dos Encontros “Perspectivas do Ensino de Biologia”, o banco de teses e dissertações da CAPES, as teses e dissertações da USP na base de dados DEDALUS, a biblioteca da UFSC, a base de dados Scielo e o site da ABRAPEC.

Consultei os resumos da seção de Ensino de Genética dos Anais dos Congressos Brasileiros de Genética entre 1998 e 2004. Sem dúvida, há menor quantidade de resumos da área de Ensino em relação às outras áreas em todos os congressos. Em 1998 ainda não existia uma parte específica sobre Ensino de Genética e os nove resumos encontrados ficavam no espaço intitulado “Outras Áreas da Genética”. A maioria dos resumos desse ano tratava de modelos didáticos para auxiliar o ensino de conceitos de genética e de opiniões de alunos sobre clonagem, testes genéticos, determinismo genético, além de pré-concepções sobre evolução.

Os dezoito resumos encontrados nos Anais de 1999 já estavam agrupados num espaço específico da área de Ensino. Em sua maioria, tratavam sobre concepções de alunos em relação a temas de genética e construção de modelos didáticos para auxiliar o ensino de genética. Havia um resumo sobre a origem da genética humana no Brasil e um sobre a genética médica no currículo do Ensino Médio (curso de capacitação para professores do Ensino Médio sobre doenças genéticas).

O conteúdo de genética no livro didático foi tema de dois dos vinte e um resumos encontrados em 2000. Um deles comparava os conteúdos de genética

## **Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos**

---

encontrados no livro com os conteúdos pedidos no vestibular, o outro trazia um levantamento de livros didáticos e analisava as mudanças no conteúdo de genética ao longo dos anos. Resumos sobre construção de modelos didáticos e opiniões de alunos sobre conteúdos de genética também foram encontrados.

Em 2001 encontrei vinte e um resumos. O conhecimento dos alunos sobre determinados temas da genética foi o tema de muitos deles. Havia também alguns resumos sobre a construção de modelos didáticos e um sobre ensino de genética e ética.

Os vinte resumos encontrados em 2002 tratavam sobre opiniões de alunos sobre temas de genética, construção de materiais/modelos didáticos e aulas práticas para o ensino de determinados conteúdos de genética, produção de material informativo sobre doenças genéticas, relação entre o conteúdo de genética e o vestibular além de dificuldades de vestibulandos em questões de genética.

Em 2003, os trinta resumos da área de ensino estavam agrupados num espaço chamado ensino e bioética. Os resumos referiam-se a novas metodologias para o ensino de diferentes temas de genética, concepções e opiniões de alunos/professores sobre temas/conteúdos de genética, construção de materiais educativos, análise de revistas científicas sobre o conceito de gene, projetos de extensão com palestras em escolas públicas sobre conteúdos de genética e formação continuada de professores.

Em 2004 encontrei dezessete resumos. Muitos abordam a opinião/conceito de alunos/população em geral sobre temas de genética, outros referem-se à construção de modelos e/ou uso de novas metodologias para o ensino de determinados assuntos da genética. Encontrei também um resumo sobre as idéias sobre gene encontradas em revistas de divulgação científica, um sobre aspectos bioéticos da clonagem humana no Brasil e outro sobre a avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil.

De maneira geral, os resumos de ensino de genética encontrados nos últimos sete congressos referem-se às opiniões de alunos sobre temas da área de genética,

## **Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos**

---

concepções de alunos sobre conteúdos, propostas de atividades práticas e novas metodologias para o ensino dos diversos temas da genética. Encontrei poucos resumos sobre os conteúdos de genética no livro didático e nenhum abordando especificamente o conteúdo de genética humana.

Nos anais do I e II ENPEC (Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências) encontrei cinco trabalhos diretamente relacionados com minha pesquisa. Um deles versa sobre como os alunos conceituam doenças genéticas, outro sobre a interação do professor de biologia com o livro didático, e um terceiro faz uma análise da evolução da metodologia dos livros didáticos publicados durante o século XX. Dois trabalhos fazem análise de conteúdo do livro didático: um sobre as imagens presentes no livro e outro sobre os mecanismos de proteção do organismo. Nos anais do III ENPEC encontrei apenas um resumo relacionado à minha pesquisa, sobre o conceito de herança biológica no currículo do ensino médio. Nos anais do IV ENPEC encontrei sete trabalhos relacionados, os quais relatavam sobre: como a história da ciência pode contribuir para o ensino-aprendizagem de genética; como os estudantes do ensino médio relacionam os conceitos de localização e organização do material genético; possibilidades e limites do trabalho do professor quanto ao ensino de genética; representações da genética básica apresentadas por alunos concluintes do ensino médio; percepções dos alunos de ensino médio sobre questões bioéticas; concepções de alunos do ensino médio sobre a importância da discussão de temas da engenharia genética e biologia molecular; opiniões de professores de biologia sobre o ensino de genética.

Nos anais do I ENEBIO (Encontro Nacional de Ensino de Biologia) e do III EREBIO (Encontro Regional de Ensino de Biologia da Regional RJ/ES) encontrei seis trabalhos que versavam sobre materiais didáticos alternativos e abordagens didáticas diferenciadas para o ensino de genética, um trabalho onde foi analisado o conceito de evolução e dos mecanismos evolutivos nos livros didáticos de biologia e um outro, onde os autores analisaram os livros de genética utilizados na formação dos professores de biologia e sua relação com a concepção de Ciência desses novos

## Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos

---

profissionais.

Nas Coletâneas dos I, II, III, IV, V e VI Encontros “Perspectivas do Ensino de Biologia” busquei por trabalhos que tratavam especificamente sobre o ensino de genética. Nessa pesquisa, muitos resumos encontrados versavam sobre novas metodologias e materiais didáticos para o ensino de diversos temas da área de genética e sobre concepções de alunos sobre evolução e divisão celular. Encontrei também um resumo onde se discutia a abordagem dos avanços científicos no ensino médio; outro, onde a autora relatou a situação do ensino de genética humana ministrado a alunos do ensino médio. Outros dois resumos estavam mais relacionados com o tema dessa pesquisa, ambos analisavam o ensino de genética tomando como referência o livro didático.

A revisão também se deu no banco de teses e dissertações da CAPES ([www.capes.gov.br](http://www.capes.gov.br)), com as seguintes palavras-chaves: *ensino de genética*, *ensino de biologia*, *doença genética*, *livro didático*, *livro didático de biologia*, *ensino contextualizado* e *educação e genética*.

Com a palavra *ensino de genética* (todas as palavras) encontrei sessenta e três teses e dissertações. Dentre elas, uma dissertação tratava da interação entre o professor de biologia e o livro didático, em outra mais relacionada à genética, a pesquisadora avaliou os conhecimentos sobre hereditariedade entre os profissionais de saúde. Há uma dissertação mais abrangente, que trata do ensino de genética em geral, outra sobre o desenvolvimento de um *software* utilizado no ensino de genética médica e uma outra ainda sobre a genética e a biotecnologia nas revistas.

Com as palavras *livro didático* e *livro didático de biologia*, encontrei uma dissertação sobre o conceito de gene e sua apropriação nos livros didáticos, uma sobre o conteúdo do sistema imunológico nos livros e outra sobre a interação do professor de biologia e o livro didático no ensino de genética.

Não encontrei nenhuma tese ou dissertação sobre doença genética nos livros didáticos. E quando a palavra chave era *livro didático*, das oitenta teses e

## Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos

---

dissertações encontradas, nenhuma tinha como tema o livro didático de biologia.

Com as palavras *educação e genética* (todas as palavras) encontrei cento e trinta e três teses e dissertações. Dessas, cinco dissertações e três teses estavam relacionadas ao ensino de genética. Uma dissertação tratava da problemática envolvida no processo de ensinar/aprender conceitos de genética e o trabalho estava relacionado ao ensino superior. Outra estava mais relacionada com o tema do meu trabalho, cujo título era “Como os estudantes do Ensino Médio relacionam os conceitos de localização e organização do material genético?”. Uma outra dissertação tratava da introdução de temas contemporâneos no ensino de Biologia. Outras duas dissertações também se relacionavam com o tema da minha pesquisa: em uma delas, a autora teve como objetivo caracterizar a linguagem do texto de genética do livro didático de ciências de ensino fundamental e na outra, a autora analisou o ensino de genética em uma escola de segundo grau. Dentre as teses encontradas, uma já havia sido citada anteriormente, uma era sobre a produção coletiva do conhecimento científico: um exemplo no ensino de genética e a outra era sobre o conhecimento cotidiano em relação à herança biológica.

As teses e dissertações da USP foram pesquisadas na base de dados DEDALUS (<http://www.dedalus.usp.br>). Utilizei os termos: *biologia and estudo and ensino* e encontrei trinta referências. Destas, cinco tinham relação com meu estudo e uma tratavam de conceitos dos estudantes sobre localização e organização do material genético (citada anteriormente na pesquisa ao banco de teses e dissertações da CAPES), percepções de alunos de ensino médio sobre questões bioéticas, desempenho de estudantes em relação ao conceito de herança a partir de provas vestibulares, conhecimento cotidiano sobre herança biológica e finalmente um outro que tratava das ilustrações presentes no livro didático de biologia e conceitos relacionados à herança biológica. Os termos *ensino médio, ensino de genética e livro didático* também foram pesquisados, mas as teses encontradas já estavam presentes na primeira busca.

Já na biblioteca da UFSC ([www.bu.ufsc.br](http://www.bu.ufsc.br)), pesquisando os termos *“biologia -*

## **Cr terios de escolha e metodologia de investiga o do tema nos livros did ticos**

---

*estudo e ensino*” encontrei doze disserta es e duas teses. A maioria n o tinha rela o direta com meu trabalho, uma j  havia sido citada em buscas anteriores, mas duas disserta es foram somadas   minha pesquisa: uma sobre a gen tica e o vestibular da UFSC e outra sobre os grupos sang neos nos livros did ticos de biologia. Com o termo “*gen tica - estudo e ensino*” encontrei quatro disserta es e duas teses. As quatro disserta es e a tese j  haviam sido citadas nesta revis o. Com o termo *livro did tico de biologia* encontrei uma disserta o, tamb m j  citada. Com o termo “*gen tica humana - estudo e ensino*” encontrei apenas uma tese, j  citada na pesquisa da CAPES.

Atrav s da pesquisa realizada nesses tr s bancos de dados (CAPES, Banco de teses e disserta es da USP e biblioteca da UFSC), encontrei no total, dezoito trabalhos sobre ensino de gen tica, sendo eles disserta es de mestrado e teses de doutorado. De todo o Brasil, o grupo de pesquisa com a maior produ o de teses e disserta es na  rea de ensino de gen tica   o N cleo de Estudos em Gen tica Humana (NUEG), da Universidade Federal de Santa Catarina. As professoras do N cleo produziram ou orientaram, no per odo de 1999 a 2004, seis trabalhos, sendo quatro Disserta es e duas Teses.

Atrav s da base de dados Scielo ([www.scielo.br](http://www.scielo.br)) e do site da ABRAPEC - Associa o Brasileira de Pesquisa em Educa o em Ci ncias ([www.fc.unesp.br/abrapec](http://www.fc.unesp.br/abrapec)) foram pesquisados v rios peri dicos, tanto da educa o quanto da sa de, listados na tabela 1.

Verifiquei todos os volumes e n meros (dispon veis *on line*) de todos os peri dicos citados, observando atrav s dos t tulos dos artigos, se havia alguma semelhan a com o tema da minha pesquisa. De todos os peri dicos analisados, apenas a Revista de Sa de P blica continha um artigo que estava um pouco relacionado com o tema dessa pesquisa, intitulado ‘Os livros did ticos e o ensino para a sa de: o caso das drogas psicotr picas’.

**Tabela 1: Periódicos revisados**

Periódicos	Ano	vol./num.
Ciência e Educação	1999 a 2004	5(1) a 10(2)
Investigações em Ensino de Ciências	1996 a 2004	1(1) a 9(3)
Revista Ensaio - Pesquisa em Educação em Ciências	1999 a 2003	1(1) a 5(1)
Ciência e Ensino	1997 a 1999	2, 4, 5, 6, 7
Revista Eletrônica de Enseñanza de las ciencias	1983 a 1998	1(1) a 16(2)
Revista da Abrapec	2001 a 2003	1(1) a 3(1)
Revista da Faculdade de Educação	1997 a 1998	23(1) a 24 (2)
Educação e Pesquisa	1999 a 2004	25(1) a 30(3)
Cadernos de Saúde Pública	1992 a 2005	8(1) a 21(1)
Revista de Saúde Pública	1987 a 2005	21(2) a 39(1)
Revista Educação e Sociedade	1993 a 2002	14(45) a 23(81)
Cadernos CEDES	1997 a 2004	18(42) a 24(64)
Cadernos de Pesquisa	2001 a 2004	114 a 34(123)

### 3.2. O livro didático como material de pesquisa

É amplamente divulgado que o livro didático (LD) é um recurso muito utilizado por professores e alunos, além de servir de base para os professores na preparação de suas aulas e na organização de seus planejamentos, desempenhando um papel importante nas escolas brasileiras.

O LD está bastante presente também entre os alunos, sendo utilizado em alguns casos apenas para consulta e muitas vezes, também nas aulas, quando os professores adotam um determinado livro.

As editoras têm facilitado seu acesso, através do lançamento de livros com volume único e mais recentemente, algumas editoras colocaram no mercado coleções de volume único que apresentam um preço bem mais acessível, como a “Coleções Livros para Todos” da editora Saraiva e a “Série Novo Ensino Médio” da editora Ática, o que torna o LD mais acessível para um maior número de alunos.

Outro fator importante a ser considerado é a distribuição gratuita de livros

## **Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos**

---

didáticos para o Ensino Médio, que já está começando a ser feita pelo Ministério da Educação e Cultura. Em pouco tempo, também os livros de biologia estarão sendo distribuídos aos alunos do ensino médio das escolas públicas de todo o Brasil, favorecendo ainda mais o acesso ao LD a esses alunos.

Na escola particular, a situação é diferente. Muitas escolas optam por adotar LD e os alunos, geralmente, têm mais condições de ter acesso a esse tipo de material.

### **3.3. A escolha dos livros para a pesquisa**

Sabendo da grande quantidade de diferentes autores de livros didáticos de biologia, foi necessário estabelecer critérios para a seleção dos livros a serem utilizados nesse trabalho. Ao determinar quais critérios utilizaria, tive a preocupação de ter a certeza de que os livros selecionados seriam o mais abrangente possível, representando com fidelidade os livros mais utilizados por professores e alunos do ensino médio de Florianópolis.

O primeiro critério foi o levantamento dos livros didáticos de biologia utilizados e/ou adotados por professores de biologia de Florianópolis. O primeiro passo foi a visita ao *site* do INEP ([www.inep.gov.br](http://www.inep.gov.br)), onde consultei o Cadastro de Escolas de Educação Básica de Florianópolis e obtive uma listagem de todas as escolas que possuíam ensino médio (estaduais, federais e particulares). De posse desses dados, inicialmente telefonei para as escolas e fiz um levantamento de todos os professores de biologia. Durante todo o ano de 2005, através de correio eletrônico, telefone e até mesmo, pessoalmente, consultei dezoito professores de biologia. Nessa pesquisa, o professor respondia duas perguntas: 1) Qual(is) livro(s) didático(s) você utiliza para preparar suas aulas? 2) Você adota livro didático? Qual?

A consulta aos professores revelou os seguintes autores de livros didáticos (em ordem crescente, do mais citado para o menos citado), mostrados na tabela 2.

## Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos

**Tabela 2: Livros didáticos de biologia utilizados pelos professores consultados**

<b>Livros didáticos de biologia utilizados pelos professores consultados</b>
1. Biologia (Amabis & Martho). Editora Moderna
2. Biologia v. único (Wilson Roberto Paulino). Editora Ática
3. Bio – volume único (Sônia Lopes). Editora Saraiva.
4. Bio v. 3 (Sônia Lopes). Editora Saraiva.
5. Biologia v. único (Sídio Machado). Editora Scipione.
6. Biologia: volume único (Armênio Uzunian e Ernesto Birner). Editora Harbra.
7. Biologia v.3 (Sergio Linhares e Fernando Gewandszajder). Editora Ática.
8. Biologia: volume único (Clézio Morandini e Luiz Carlos Bellinello). Atual Editora.
9. Biologia v. 3 (César e Sezar). Editora Saraiva.
10. Biologia para o ensino médio: volume único (Alba Gaianotti e Alessandra Modelli). Editora Scipione
11. Biologia Essencial (Sônia Lopes). Editora Saraiva.

Outro critério utilizado para seleção do material de pesquisa foi a consulta ao Manual do Candidato e/ou Guia do Vestibulando de duas Instituições de Ensino Superior de Santa Catarina (UFSC e UDESC). Nessa consulta, busquei enumerar os livros didáticos de biologia citados na referência bibliográfica para as provas de biologia.

Os resultados obtidos através de consulta ao Guia do Vestibulando da UFSC e ao Manual do Candidato da UDESC encontram-se nas tabelas 3 e 4.

**Tabela 3: Livros de biologia citados no Vestibular da UFSC**

<b>Sugestões bibliográficas para a prova de Biologia - UFSC/2005.</b>
1. AMABIS, J.M.; MARTHO, G.R. Fundamentos da Biologia Moderna. São Paulo: Moderna, 1990.
2. FROTA-PESSOA, O. Os caminhos da vida I, II e III - Biologia no Ensino Médio. São Paulo: Scipione, 2001.
3. GOWDAK, D.; MATTOS, N. Biologia. São Paulo: FTD, 1993. v. único.
4. LINHARES, S.; GEWANDSZAJDER, F. Biologia Programa Completo. São Paulo: Ática, 1998.
5. LOPES, S. Bio. São Paulo: Saraiva, 1999. v. único.
6. PAULINO, W.R. Biologia. São Paulo: Ática, 1999. v. único.
7. SOARES, J. L. Biologia. São Paulo: Scipione, 1999. v. único.
8. UZUNIAN, A. Biologia. São Paulo: Harbra, 2001. v. único.

## Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos

Tabela 4: Livros de biologia citados no Vestibular da UDESC

Sugestões bibliográficas para a prova de Biologia - UDESC/2005.
1. AMABIS, J. M. & MARTHO, G. R. Fundamentos da Biologia Moderna. São Paulo: Moderna, 2ª ed., 1998.
2. AMABIS, J. M.; MARTHO, G. R.; MIZUGUCHI, Y. Biologia. 2ª ed. São Paulo: Moderna, 1978-79. 3v.
3. FONSECA, A. Biologia. São Paulo: Ática. 1995.
4. JÚNIOR, C. S. & SASSON, S. Biologia. Vol. 1, 2 e 3. São Paulo: Saraiva, 4ª ed., 1997.
5. LINHARES, S. & GEWANDSZNAJDER, F. Biologia Celular. São Paulo: Saraiva. 1995.
6. LOPES, S. Biologia (azul, verde, amarelo). São Paulo: Saraiva. 1995.
7. PAULINO, W. R. Biologia Atual. São Paulo: Ática. 1995.
8. SOARES, J. L. Biologia. São Paulo: Scipione. 1995.
9. FROTA-PESSOA, O. Os caminhos da vida I, II, III - Biologia no Ensino Médio. São Paulo: Scipione, 2001.
10. GOWDAK, D.; MATTOS, N. Biologia. São Paulo: FTD, 1993. V. único.
11. LINHARES, S; GEWANDSZNAJDER, F. Biologia Programa Completo. São Paulo: Ática, 1998.
12. LOPES, S. Bio vol. Único. São Paulo: Saraiva, 1999.
13. PAULINO, W. R. Biologia. São Paulo: Ática, 1999. Vol. Único.
14. SOARES, J. L. Biologia. São Paulo: Scipione, 1999. Vol. Único.
15. UZUNIAN, A. Biologia. São Paulo: Harbra, 2001. Vol. Único.

A princípio, o levantamento dos livros de biologia citados como referência nos programas de vestibulares seria utilizado para a escolha dos livros a serem analisados. No entanto, alguns dos livros contidos nas referências estão desatualizados, e acredito que os professores e até mesmo os alunos utilizem esses mesmos autores, porém, em livros com edições mais atuais. Portanto, esse levantamento serviu apenas como indicativo de autores de livros didáticos, e as edições referenciadas nos dois programas de vestibulares analisados foram substituídas por edições mais atuais.

Ao final de todo o levantamento, estabeleci uma relação de quatorze exemplares que foram utilizados nessa pesquisa (tabela 5). Todos os exemplares foram publicados entre 1994 e 2004. A seleção teve como referência os livros citados pelos professores, além daqueles apresentados nas referências bibliográficas dos programas das provas do vestibular da UFSC (2004) e da UDESC (2004). Acredito que esta listagem contempla os livros didáticos mais utilizados nas escolas do

## Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos

---

Estado.

**Tabela 5: Lista dos livros examinados**

<b>Livros selecionados para a pesquisa</b>
1. Bio - Volume Único (Sônia Lopes, 2001)
2. Biologia - vol. único (Wilson Roberto Paulino, 2004)
3. Biologia 3 - genética, evolução, ecologia (César e Sezar, 2002)
4. Biologia Hoje - vol.3: genética, evolução, ecologia (Sérgio Linhares e Fernando Gewandsznajder, 2002)
5. Biologia para o ensino médio: volume único (Sídio Machado, 2003)
6. Biologia Essencial (Sônia Lopes, 2003)
7. Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes, 2002)
8. Biologia Atual: genética, evolução, ecologia (Wilson Roberto Paulino, 2002)
9. Biologia para o ensino médio: volume único (Alba Gaianotti e Alessandra Modelli, 2002)
10. Biologia das populações: genética, evolução, ecologia (Amabis e Martho, 1994)
11. Biologia: volume único (Clézio Morandini e Luiz Carlos Bellinello, 1999)
12. Os caminhos da vida: biologia no ensino médio: genética e evolução (Oswaldo Frota-Pessoa, 2001)
13. Biologia - Série Brasil (Sérgio Linhares e Fernando Gewandsznajder, 2003)
14. Biologia (Armênio Uzunian e Ernesto Birner, 2001)

Em alguns casos, foram escolhidos livros de volume único e de 3 volumes do mesmo autor, isto porque na maioria das vezes, os professores utilizam os livros de volume único para serem adotados pelos alunos e os livros de 3 volumes são utilizados pelos próprios professores para fazer pesquisa ou preparar o conteúdo a ser trabalhado em sala de aula.

### **3.4. A análise do livro didático e apresentação das informações encontradas**

Após a seleção dos exemplares de livros didáticos que seriam utilizados no presente trabalho, a análise dos livros se deu através do exame minucioso de todos

## **Critérios de escolha e metodologia de investigação do tema nos livros didáticos**

---

os capítulos da parte de genética dos livros escolhidos. Através da leitura do texto do livro e também da parte de exercícios e outras atividades, todas as informações encontradas foram anotadas inicialmente em fichas separadas para cada livro.

Os dados encontrados referentes às características e doenças genéticas humanas foram agrupados em tabelas, uma para cada livro. As tabelas apresentam informações sobre como as características/doenças genéticas humanas aparecem nos livros examinados (se elas aparecem no texto ou nas atividades, se estão explicadas ou apenas são citadas pelos autores, se apareceram em boxes ou leituras complementares).

As informações a respeito da forma de abordagem de cada doença genética encontrada nos livros não constam da tabela, mas estes dados serão comentados na parte referente aos resultados do trabalho.

Na tabela existe também um espaço (Contexto), onde foi anotado, para cada item exemplificado, qual o capítulo ou o assunto em que este exemplo está sendo utilizado pelo autor.

## **CAPÍTULO 4. O tema doenças genéticas no livro didático**

## O tema doenças genéticas no livro didático

Os livros didáticos do ensino médio nos apresentam uma grande variedade de exemplos de doenças genéticas humanas.

A tabela abaixo mostra os exemplos de doenças genéticas em relação aos livros examinados. Estão listados na tabela apenas os exemplos que foram citados por pelo menos dois livros.

**Tabela 6: Doenças genéticas humanas citadas nos livros analisados**

Doenças genéticas humanas			
Exemplos de Doenças	Qtde. de livros em que aparecem	Exemplos de Doenças	Qtde. de livros em que aparecem
1. Hemofilia	14	17. Diabetes	3
2. Albinismo	13	18. Fibrose cística	3
3. Eritroblastose fetal	13	19. Retinoblastoma	3
4. Fenilcetonúria	11	20. Raquitismo resistente à vitamina D	3
5. Síndrome de Down	10	21. Adrenoleucodistrofia	3
6. Síndrome de Klinefelter	9	22. Síndrome do X-frágil	3
7. Síndrome de Turner	9	23. Queratose	3
8. Anemia falciforme	9	24. Síndrome de Patau	2
9. Talassemia	8	25. Doença de Huntington	2
10. Surdez	7	26. Displasia ectodérmica anidrótica	2
11. Galactosemia	7	27. Epilóia	2
12. Distrofia muscular progressiva	6	28. Alcaptonúria	2
13. Tay-Sachs	6	29. Distrofia muscular de Duchenne	2
14. Acondroplasia	5	30. Idiotia amaurótica	2
15. Duplo Y	3	31. Síndrome de Edwards	2
16. Síndrome do triplo X	3	32. Outras* (44 doenças diferentes)	1

\*Doenças que foram citadas por apenas 1 livro

No total foram mais de setenta exemplos encontrados, e eles aparecem no decorrer de todo o conteúdo de genética do ensino médio, mais frequentemente nos capítulos que tratam da Primeira e Segunda Leis de Mendel, probabilidades e

heredogramas, pleiotropia, herança ligada ao sexo e anomalias cromossômicas. Alguns livros didáticos apresentam capítulos tratando exclusivamente de doenças genéticas da espécie humana, onde também podemos encontrar vários exemplos.

Analisei a forma de abordagem das doenças genéticas mais citadas pelos livros utilizados nesta pesquisa e considero que esse assunto não está sendo adequadamente tratado. Vários problemas foram detectados e apresentarei separadamente cada um deles.

### 1. Informações descontextualizadas

O autor cita o nome de uma doença genética no texto do livro ou apresenta exercícios onde a doença é usada como exemplo, porém não dá qualquer informação sobre a doença em questão. Este é o caso do albinismo e da galactosemia, por exemplo. O albinismo foi citado por 13 dos 14 livros pesquisados, porém, na maioria das vezes, ela aparece apenas no enunciado de exercícios, onde o autor cita o nome da doença e pede que o aluno resolva um problema relacionado às Leis de Mendel. Considero que isto seja inadequado, porque nesse caso o nome da doença não significa nada para o aluno, poderia ser um nome qualquer, de doença ou não, de uma característica humana ou não, utilizado somente para que se possa fazer o enunciado do problema. Como não há contextualização, o autor poderia até mesmo citar apenas um genótipo e pedir que o aluno calculasse uma determinada probabilidade.

Apenas quatro autores dão alguma explicação a respeito do distúrbio, como por exemplo:

“Os albinos possuem um gene defeituoso que, contrariamente ao seu alelo normal, é incapaz de sintetizar uma proteína específica, a tirosinase, necessária para converter o aminoácido tirosina no pigmento melanina. Basta a presença de um gene normal para produzir a enzima, o que explica por que essa doença é recessiva, só se manifestando se os dois genes do indivíduo forem defeituosos” (Sérgio Linhares e Fernando Gewandszajder, 2002)

Segundo Chassot (2000), a maioria dos conteúdos que ensinamos são desvinculados da realidade do mundo que se pretenderia explicar. Muitos conteúdos de biologia, por exemplo, são mais úteis para a realização de excelentes exercícios de memorização do que para entender a vida.

Dessa forma, quando o autor cita o nome de uma doença genética no enunciado de um exercício sem que ela esteja contextualizada, os alunos não conseguem estabelecer uma relação entre o que está sendo estudado e o seu cotidiano.

O que devemos fazer é uma adequada seleção dos saberes a ensinar, que devem estar o mais próximo da realidade possível, ou seja, contextualizar o ensino, para que os estudantes possam estabelecer relação entre o que estuda em sala de aula e a realidade que o cerca, podendo utilizar esses conhecimentos para resolver problemas do seu dia-a-dia.

Outro exemplo de descontextualização encontrado no livro didático é quando o autor cita exemplos de doenças que são detectadas pelo teste do pezinho. Apesar de muitos livros citarem exemplos dessas doenças, como a fenilcetonúria e a anemia falciforme, por exemplo, poucas vezes os autores informam que elas podem ser detectadas por testes de triagem, como o teste do pezinho. O teste do pezinho é o exame de triagem de doenças genéticas mais importante realizado gratuitamente em todo o território brasileiro. Alguns autores, ao citar a doença fenilcetonúria, comentam que esta doença pode ser detectada por um teste de triagem, mas apenas um autor citou o nome do exame. Ao comentar sobre o teste do pezinho, os autores poderiam estar contextualizando o assunto, de forma a aproximar a doença do cotidiano do aluno, pois as doenças detectadas pelo teste do pezinho podem não ser tão conhecidas por eles, porém, este teste é realizado por todas as pessoas quando nascem.

Sem dúvida, a contextualização é muito importante no processo educativo. Segundo Paulo Freire (2005c), a educação não pode ser entendida como um depositar

de conteúdos, e para que o aluno desenvolva uma consciência crítica sobre a realidade que o cerca, a escola deve contextualizar e problematizar os conteúdos, para que possa formar cidadãos atuantes na sociedade.

Desse modo, ao contextualizar as doenças que são detectadas pelo teste do pezinho, por exemplo, a escola estaria garantindo que os alunos utilizem esse conhecimento a fim de exercer sua cidadania, e nesse caso específico, entendendo a importância do teste do pezinho e exigindo o cumprimento de um direito garantido por lei, que é a realização do teste do pezinho em todas as crianças recém-nascidas.

### **2. Fortalecimento de idéias incorretas do senso comum**

#### **a. As mulheres hemofílicas morrem quando ficam menstruadas**

Algumas informações incompletas ou até mesmo incorretas presentes em muitos livros didáticos contribuem para a perpetuação de idéias incorretas do senso comum. Um exemplo disso é a idéia de que existem poucas mulheres homozigotas para hemofilia porque elas morrem quando ficam menstruadas. Isso não costuma estar escrito em livros, mas a idéia circula entre professores e alunos do ensino médio e superior. Em um dos livros pesquisados, encontrei uma informação de que induz a esse pensamento. Segundo os autores:

“Grande parte das pessoas afetadas pela hemofilia morre precocemente, geralmente antes mesmo de atingir a idade reprodutiva. Isso é particularmente acentuado no caso de adolescentes do sexo feminino, devido aos sangramentos menstruais que ocorrem a partir da puberdade. São conhecidos poucos casos de mulheres hemofílicas que atingiram a idade adulta” (Amabis e Martho, 1994).

A afirmação é incorreta, e o mito de que as mulheres homozigotas para o gene da hemofilia morrem quando ficam menstruadas não tem qualquer apoio científico. Na verdade, há pelo menos dois casos de mulheres homozigotas descritos na literatura (Pola e Svojitka, 1957; Sie e cols. 1985, apud OMIM), e os autores relatam que elas não são mais severamente afetadas do que os homens hemizigotos.

Mulheres homozigotas para o gene em questão não são comumente observadas na população apenas porque sua frequência é muito pequena (1: 100.000.000).

### **b. Mulheres heterozigotas para um gene ligado ao cromossomo X nunca apresentam a doença**

As informações incompletas em relação às doenças genéticas ligadas ao cromossomo X também dão margem para que outro mito seja mantido. Muitos autores escrevem em seus textos que a frequência de mulheres com hemofilia ou daltonismo é muito baixa, sendo muito raro encontrar uma mulher com estas doenças na população. Isto é verdade se considerarmos apenas as mulheres homozigotas, desconsiderando as heterozigotas manifestantes, portanto a frequência de mulheres hemofílicas não é tão baixa quanto descrita na maioria dos livros examinados.

A falta dessa informação induz ao pensamento equivocado de que as mulheres heterozigotas para um alelo recessivo ligado ao cromossomo X serão apenas portadoras do gene, sem jamais manifestar a doença. É o caso, por exemplo, da explicação sobre a hemofilia encontrada em um dos livros pesquisados. De acordo com os autores:

“Dosagens de fator VIII para coagulação, realizadas no sangue de mulheres normais, heterozigotas, mostraram a presença de metade da substância, quando comparadas com mulheres normais homozigotas. Mesmo assim, a coagulação ocorre tanto nas mulheres homozigotas como nas heterozigotas, já que basta pequena quantidade da substância para que o processo ocorra. Mulheres hemofílicas, extremamente raras na população, não produzem essa substância, por isso nelas é muito difícil estancar hemorragias” (César e Sezar, 2002).

O fato de poderem existir mulheres heterozigotas manifestando a hemofilia foi comentado em apenas um dos livros pesquisados. Apesar de tratar deste aspecto, o que é louvável, a autora faz um comentário incorreto em relação à menstruação em mulheres hemofílicas. O texto diz o seguinte:

## O tema doenças genéticas no livro didático

---

“Com relação à hemofilia, apesar de ser raro, existem registros de mulheres hemofílicas homozigóticas  $X^hX^h$  ou heterozigóticas em que grande número de cromossomos  $X$  portadores do alelo normal são inativos. Nesses casos, as mulheres apresentam hemofilia grave, com problemas de coagulação do sangue equivalentes aos de homens severamente afetados: hemorragias espontâneas nos tecidos e nas articulações, riscos de hemorragias intracranianas, dentre outras complicações. Além disso, elas enfrentarão o risco de hemorragias severas na menstruação. Atualmente já existem tratamentos que permitem a essas mulheres hemofílicas sobreviverem, com medicamentos que conseguem resolver o problema do sangramento relacionado com a menstruação”(Sônia Lopes, 2002).

Quando o texto diz que “*já existem tratamentos que permitem a essas mulheres hemofílicas sobreviverem*”, indica que sem o tratamento elas morreriam. Não encontrei na literatura relato de medicação específica para o fluxo menstrual excessivo de mulheres hemofílicas, mas vários trabalhos relatam que 57% das mulheres que apresentam hemofilia têm um fluxo menstrual excessivo, ao passo que nas mulheres sem distúrbios hemorrágicos esse valor varia entre 17% (Kulkarni e cols., 2006) e 29% (Lee, 1999).

A autora comenta também sobre a possibilidade de existirem mulheres heterozigotas para a distrofia muscular de Duchenne que apresentam sinais da doença, que é típica do sexo masculino. Segundo a autora:

“Isso ocorre quando maior número de suas células apresentam o cromossomo  $X^d$  ativo. Nesses casos, maior número de cromossomos  $X^D$  estão em inatividade. As mulheres nunca são homozigóticas para a distrofia, pois os homens com distrofia morrem, em geral, antes da idade reprodutiva. Assim, quando uma mulher apresenta os sintomas da distrofia é porque ela é heterozigótica e muitas de suas células apresentam o  $X^d$  ativo. Felizmente essa é uma condição rara, pois a imensa maioria das mulheres heterozigóticas para a distrofia são normais. Elas possuem, em média, 50% de suas células com o  $X^D$  ativo e 50% com o  $X^d$  ativo. Essas porcentagens são suficientes para que o fenótipo seja normal”.

Neste caso, a autora apresentou um texto sobre a inativação do cromossomo  $X$  e assim pôde comentar sobre as mulheres heterozigotas para genes localizados no cromossomo  $X$ . Esse assunto não está relacionado nos PCN nem na PCSC, porém

torna-se indispensável para explicar o caso de doenças recessivas ligadas ao cromossomo X que podem se manifestar em mulheres heterozigotas.

### **c. Doenças genéticas são causadas por genes recessivos**

A maioria dos exemplos de doenças genéticas citadas pelos livros didáticos analisados é de herança autossômica recessiva. Esses exemplos também são maioria entre os exercícios de resolução de problemas em genética. Esses resultados revelam a falta de cuidado dos autores de livros em selecionar diferentes exemplos de doenças genéticas e que isto represente, de maneira equilibrada, todos os tipos de herança genética. Dessa maneira, existe uma grande tendência de que os alunos pensem que as doenças genéticas são sempre causadas por genes recessivos e que todo fenótipo normal esteja relacionado ao alelo dominante. Essa dúvida é muito comum entre os estudantes e muitas vezes, quando é proposto um exercício em que a doença ou característica citada é de herança autossômica dominante, os alunos não entendem o problema e até mesmo não conseguem resolver.

### **3. As doenças genéticas são incapacitantes, não têm tratamento, estão associadas a retardo mental e graves malformações físicas**

Praticamente todos os livros didáticos analisados privilegiam a descrição de defeitos físicos, retardo mental e alterações fisiológicas dos afetados, de forma a privilegiar as informações sobre fenótipos exuberantes. Raramente o leitor é informado sobre o fato de as doenças se manifestarem de diferentes formas nos indivíduos afetados, sendo que alguns apresentarão todas as características descritas, e muitos outros apresentarão apenas parte delas.

A falta dessas informações induz à idéia de que toda doença genética causa um fenótipo físico bem diferente do que é comum na população, e que os portadores de doença genética são sempre pessoas que apresentam deformidades físicas ou

retardo mental.

Poucos autores apresentam ao leitor os tratamentos existentes para melhorar a qualidade de vida do paciente ou até mesmo, em alguns casos, impedir a manifestação da doença. Além disso, nenhum autor informa sobre as Associações de portadores de doenças genéticas, instituições importantes que auxiliam os portadores e suas famílias no tratamento da doença genética.

Outro fator importante a ser relatado é que nenhum livro didático analisado trouxe fotografias de pessoas com doença genética onde a doença não causa alteração na aparência do portador. Não encontrei nos livros pesquisados uma fotografia de pessoa com fenilcetonúria, por exemplo, que poderia ser muito importante para demonstrar aos leitores que, ao contrário do que muitas pessoas pensam, nem sempre a doença genética está relacionada com defeitos físicos e que muitas vezes, os portadores de doença genética podem ter aparência normal ou bem próxima disso.

Em contrapartida, todos os livros trouxeram fotografias de portadores de distúrbios genéticos causados por alteração cromossômica, evidenciando principalmente as características físicas do afetado. As fotografias mostradas nos livros trazem portadores com características bem marcantes, geralmente pessoas que apresentam todos os sinais da síndrome, o que não é comum. Essas fotografias são provavelmente retiradas de livros destinados ao ensino superior, onde as fotografias sempre trazem pessoas com fenótipo exuberante, o que certamente facilita o reconhecimento de todos os sinais físicos por parte dos alunos. Acredito que no ensino médio, a utilização desse tipo de recurso didático reforce a associação entre distúrbio genético e graves defeitos físicos e retardo mental.

Também em relação às doenças causadas por alterações cromossômicas, todos os livros descrevem exhaustivamente os defeitos físicos e fisiológicos dos portadores, as características fenotípicas alteradas e enfatizam quando os portadores possuem retardo mental.

Às vezes, mesmo quando a síndrome não está associada a deficiência mental,

essa característica é atribuída aos pacientes. É o caso da Síndrome de Turner:

“O indivíduo **2AXO** apresenta **síndrome de Turner**, cujas características são: aspecto feminino, mas ovários reduzidos; pescoço muito largo, alado; pequena estatura; às vezes pouca inteligência” (Sônia Lopes, 2001).

Na verdade, as mulheres com síndrome de Turner apresentam tipicamente uma certa dificuldade de percepção espacial, mas não são mentalmente retardadas (Jorde, 2004).

A ausência de informações sobre tratamentos possíveis também pôde ser observada em relação às informações contidas nos livros sobre todas as síndromes. Todos os autores que exemplificaram a síndrome de Down, por exemplo, relatam o aspecto fenotípico das pessoas com a síndrome, mas nenhum autor apresenta informações sobre tratamentos que podem melhorar a qualidade de vida do paciente.

Apesar de praticamente todos os autores incluírem fotografias de pessoas com Síndrome de Turner, Klinefelter ou Down, por exemplo, que são síndromes onde os portadores possuem um fenótipo característico, nenhum autor apresentou nos textos dos livros pesquisados as fotografias de pessoas com Triplo X, que é um exemplo de alteração cromossômica onde os indivíduos possuem aparência normal. Mais uma vez, percebe-se que os livros evidenciam informações que relacionam as doenças genéticas, tanto as gênicas quanto as cromossômicas, com doenças onde as pessoas apresentam defeitos físicos ou retardo mental.

Grande parte dos portadores de doenças genéticas pode estudar, trabalhar, ter amigos e constituir família. Porém, como nenhum livro analisado apresenta informações a esse respeito, mas traz detalhadas descrições das anormalidades presentes nos distúrbios genéticos, o leitor é levado a pensar que essas pessoas possuem uma vida isolada de todos, e que toda doença genética é incapacitante.

Percebe-se que a idéia de doença genética apresentada pelos livros didáticos é algo que limita qualquer tipo de ação transformadora, já que a doença genética é mostrada como algo em que não há nada a fazer. Além disso, a vinculação de doença genética com deficiência física ou mental estimula nas pessoas o sentimento de

incapacidade, o que conseqüentemente pode acarretar preconceito.

De acordo com Paulo Freire (2005c), a realidade muitas vezes é mostrada aos alunos como um “mundo fechado” do qual não podem sair, ao invés de lhes ser apresentada como uma situação que os limita mas que pode ser transformada. Parece-me que essa é a idéia que o livro didático passa sobre os distúrbios genéticos, contribuindo para a formação de um pensamento incorreto sobre os afetados.

#### 4. Desatualização

Além de constatar que os exemplos de doenças genéticas são sempre os mesmos, observamos que informações incorretas se perpetuam por vários anos, quer se trate de novas edições de um mesmo livro ou de livros de diferentes autores.

Um bom exemplo disso é a informação de que as pessoas hemofílicas morrem cedo, que aparece em quase todos os livros pesquisados. Atualmente esta é uma informação equivocada. A literatura descreve que há 35 anos atrás a hemofilia A era geralmente fatal por volta dos 20 anos de idade, porém foi possível purificar fator VIII do plasma de doadores e este tratamento aumentou a expectativa de vida dos portadores, além de representar um ganho na qualidade de vida. Por volta da década de 70, a expectativa de vida dos portadores era de 68 anos. No entanto, a administração de fator VIII derivado do sangue de doadores foi responsável pela contaminação de muitos hemofílicos pelo vírus da AIDS, o que acarretou uma diminuição na média de idade de morte para 49 anos na década de 80.

Hoje em dia este risco é praticamente inexistente, pois o sangue de doadores é triado para HIV e o tratamento por aquecimento do fator VIII derivado de doadores mata os vírus de HIV e hepatite B, praticamente eliminando a ameaça de infecção. Atualmente, a expectativa de vida desses pacientes é similar à da população, desde que convenientemente tratados.

### 5. Racismo

A prevalência de muitas doenças genéticas pode variar consideravelmente de uma população para outra. Os livros didáticos costumam informar que a doença de Tay-Sachs, é especialmente comum entre os judeus Ashkenazi., ao passo que a anemia falciforme é comum na população de afro-descendentes, e a talassemia é mais freqüente entre as populações que vivem perto do Mar Mediterrâneo.

Estes três exemplos de doenças foram muito freqüentes nos livros pesquisados, e todos os autores relacionam a freqüência das doenças com as populações específicas. No entanto, não são citadas doenças com maior freqüência em populações caucasóides.

Seria importante informar os alunos que um mesmo alelo pode ter diferentes freqüências nas várias populações, e que existem fatores que podem contribuir para que esta diferença se mantenha ao longo do tempo (isolamento reprodutivo, deriva genética, efeito do fundador, etc.). Além disso, é importante acrescentar que também existem doenças que são mais comuns na população caucasóide, como a fibrose cística, por exemplo. Estes cuidados são importantes para inibir pensamentos equivocados de que a população caucasóide não possui genes deletérios como as outras populações, ou que algumas populações teriam mais genes deletérios que a caucasóide.

### 6. Inadequação da seqüência de conteúdos

Em muitos livros pesquisados, as doenças causadas por alterações cromossômicas são apresentadas no capítulo que trata de herança relacionada ao sexo, restrita ao sexo e influenciada pelo sexo. As síndromes de Turner e Klinefelter poderiam até estar incluídas nesse mesmo capítulo, já que são causadas pela alteração de cromossomos sexuais. Porém, em alguns casos, os autores incluem nesse capítulo também a Síndrome de Down, que não apresenta relação com alteração em cromossomos sexuais. Em um dos livros pesquisados, o autor introduz

o assunto de anomalias cromossômicas humanas com o seguinte parágrafo:

“Consideramos, a seguir, três casos em que a herança sexual pode determinar anormalidades na espécie humana” (Wilson Roberto Paulino, 2004).

Em seguida, o autor apresenta três síndromes: Turner, Klinefelter e Down. A Síndrome de Down não é causada por alteração em cromossomos sexuais e sim, pela presença de um cromossomo 21 a mais. À princípio, o leitor poderia pensar que a Síndrome de Down está relacionada com cromossomos sexuais, já que está sendo tratada dentro do assunto “Herança do Sexo” e o parágrafo que inicia seu estudo confirma esta hipótese. Porém, quando o autor apresenta a síndrome, ele comenta que “os indivíduos afetados apresentam um autossomo extra”. O texto não cuida de esclarecer o conteúdo e dificulta a leitura.

Muitos livros didáticos, ao apresentar estas síndromes, também não relacionam a ocorrência delas com erros na formação dos gametas. Um conteúdo especialmente importante no entendimento de como as alterações cromossômicas humanas podem aparecer nos indivíduos é a meiose, estudada geralmente no primeiro ano do ensino médio.

Portanto, acredito que tais doenças poderiam ser mais bem entendidas pelos alunos se fossem ensinadas dentro do conteúdo de meiose, que é tratado no primeiro ano do ensino médio.

### **7. Doenças com componente genético são pouco exploradas pelos livros didáticos**

As doenças com componente genético como diabetes, hipertensão, doença coronariana, câncer, obesidade, distúrbios psiquiátricos e doença celíaca, dentre outras, são bem conhecidas pela população, podendo ser observadas em praticamente todas as famílias. Portanto, era de se esperar que estas doenças fossem mais frequentemente encontradas nos livros didáticos analisados. Porém, poucos livros dão exemplos dessas doenças; o diabetes foi a doença mais citada pelos

livros analisados, aparecendo em apenas 3 deles.

Nesse caso, considero que os livros didáticos não estão contextualizando o ensino de genética humana, já que muitas doenças citadas por eles não são conhecidas pelos alunos, e muitas vezes são muito raras na população. Por outro lado, doenças que são conhecidas e comuns em praticamente todas as famílias, como muitas doenças de herança complexa, são pouco exploradas pelo livro didático, distanciando ainda mais o conteúdo apresentado ao aluno da realidade em que ele se encontra.

## Considerações finais

Sem dúvida, as disciplinas escolares têm responsabilidades que são suas e de ninguém mais, como propiciar a aquisição de conhecimentos fundamentais e específicos que sejam significativos para os alunos e que possibilitem que eles desenvolvam a capacidade de reflexão e crítica.

Ao longo deste trabalho, procurei defender a utilização de um tema de saúde, no caso as doenças genéticas, como uma forma de atribuir significado ao conteúdo de genética do Ensino Médio, no sentido de propiciar uma aprendizagem que forme um cidadão autônomo e atuante, e não uma aprendizagem que resulte num condicionamento ou apreensão de conteúdos, na maioria das vezes, inúteis, pois estão vazios de significados.

A escola deve capacitar o estudante a utilizar conceitos de genética (assim como das demais disciplinas) para resolver questões do seu dia-a-dia. Os objetivos do ensino de genética humana na escola seriam esclarecer os mecanismos de herança e alterações genéticas, capacitar o estudante a usar a informação genética e o conhecimento das leis de probabilidade para estabelecer julgamento sobre os riscos em relação à prole, divulgar a importância do aconselhamento genético como um auxílio para a tomada de decisões pessoais em relação a diferentes situações, como o planejamento familiar ou a aceitação e convivência com familiares afetados por uma doença genética. Além disso, a melhor compreensão do mecanismo genético poderia garantir a preparação do público geral para o consumo informado dos serviços genéticos, como a realização ou não de testes genéticos preditivos, triagem neonatal ou populacional.

A educação em genética humana deve promover nos alunos o desenvolvimento das habilidades de tomar decisões, reconhecer alternativas, aplicar informações e selecionar opções relativas à saúde em nível comunitário e pessoal; os estudantes devem ser preparados para utilizar os conceitos da área para entender e

opinar em relação a aspectos sociais e éticos desse campo de conhecimento.

Além disso, o estudo da genética pode ajudar na compreensão das diferenças individuais, isso pode ensinar a entender e aceitar a diversidade, reconhecendo-a como regra e não como exceção, contribuindo para a diminuição do preconceito racial e em relação às doenças genéticas.

No entanto, nem sempre o professor de Biologia é um profissional suficientemente preparado para assumir sozinho a responsabilidade de dar um tratamento adequado ao conteúdo de genética humana na Escola, principalmente quando o assunto é doença genética. Daí a necessidade de adequação dos livros didáticos, apoio básico do professor.

A meu ver, associar o conteúdo de genética à genética humana e à educação em saúde contribuiria muito para a contextualização do conteúdo formal da genética, influenciando diretamente na formação do cidadão crítico e autônomo. Isso pressupõe não só a apresentação correta do assunto sob a forma metodológica mas também conceitual.

Procurei mostrar ainda que o conteúdo de genética humana é fundamental para que a sociedade entenda as diferenças e semelhanças entre os indivíduos, ou seja, a variabilidade humana, o que pode contribuir grandemente para a diminuição do racismo e do preconceito.

Acredito que a Escola deve ser mais do que um veículo que transmite conhecimento sobre alguma disciplina específica. Deve ser também capaz de exercitar a cidadania por meio do nobre compromisso de ensinar, de preparar a criança e o adolescente para ser um ser humano que possa viver, e bem, nos ambientes mais diferentes e adversos.

O conhecimento em genética humana, adquirido de maneira crítica, não só afeta a maneira de viver do estudante, como o faz também portador e transmissor desse conhecimento para seus pais e para a comunidade onde está inserido.

## Referências

- ALMEIDA, S.N.D.; OLIVEIRA, R.R.; PENTEADO, C.R.; TONOLLI, C.T.M.; ARRUDA, M.S.P. Como os alunos do 2º grau conceituam doenças hereditárias. In: I Encontro Nacional de Pesquisa em Ensino de Ciências, 1997, Águas de Lindóia. **Atas do Encontro Nacional de Pesquisa em Ensino de Ciências** . p. 484-489. Cd room.
- AMABIS, J.M. A revolução na genética: um tema para a escola secundária? In: III Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 1988, São Paulo. **Anais do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 1988. vol. 3. p. 19-24.
- AMABIS, J.M., MARTHO, G. R. **Biologia das populações: genética, evolução e ecologia**. São Paulo: Moderna, 1994. 511p.
- ANDRADE, F.C.M.; CORREA, R.C.; SILVA, V.C.F.; FETT-CONTE, A.C. Avaliação do conhecimento da população sobre genética e algumas das suas implicações. In: 50º Congresso Brasileiro de Genética, 2004, Florianópolis. **Resumos do Congresso Brasileiro de Genética**. Ribeirão Preto, 2004. p. 17. Cd-room.
- BORGES-OSÓRIO, M. R., ROBINSON, W.M. **Genética Humana**. 2 ed. São Paulo: Artmed, 2002. 459p.
- BRASIL (Secretaria da Educação Média e Tecnológica), 1999. Parâmetros Curriculares Nacionais: ensino médio. Brasília: Ministério da Educação. 364p.
- BRASIL (Secretaria da Educação Média e Tecnológica), 2002. Parâmetros Curriculares Nacionais: Ciências da Natureza, Matemática e suas Tecnologias. Brasília: MEC; SEMTEC. 144p.
- BUHRER, A. **Síndrome de Down**. Entrevista concedida a Drauzio Varella. Disponível em <<http://www.drauziovarella.com.br/entrevistas/sdown.asp>>. Acesso em: 25 jan. 2005.

- CHASSOT, A. **Alfabetização científica: questões e desafios para a educação**. Ijuí: UNIJUÍ, 2000. 432p.
- CANTIELLO, A. C.; TRIVELATO, S. L. F. Dificuldades de vestibulandos em questões de genética. In: IV Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências, 2003, Bauru. **Atas do Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências**. Bauru: ABRAPEC, 2003. vol. 4. Cd room.
- CASAGRANDE, G. L. . PGM, OGM, clonagem e terapia gênica: as novas tecnologias aparecem no livro didático de Biologia. In: 4a SEPEX: Semana de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFSC, 2004, Florianópolis. **Anais da 4ª SEPEX** Disponível em <[http://www.sepex.ufsc.br/anais\\_4/index\\_fixo800600.html](http://www.sepex.ufsc.br/anais_4/index_fixo800600.html)>. Acesso em 27 maio 2006.
- CASAGRANDE, G. L.; MAESTRELLI, S. R. P. Como os estudantes de Medicina e Odontologia da Universidade Federal de Santa Catarina conceituam e exemplificam doenças genéticas? In: V Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências, 2005, Bauru. **Atas do Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências**. Bauru: ABRAPEC, 2005. vol. 5. Cd room.
- CASTILHO, N. Interação do professor de biologia com o livro didático. In: VI Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 1997, São Paulo. **Coletânea do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 1997. p. 80-81.
- FORNERIS, L. Reflexão sobre a dimensão da biologia. In: VI Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 1997, São Paulo. **Coletânea do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 1997. p. 77-80.
- FOUREZ, G. **Alfabetización científica y técnica**. Buenos Aires, Argentina: Ediciones Colihue, 1997.
- FREIRE, P. **Educação e mudança**. 28 ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra, 2005a.79p.
- \_\_\_\_\_ **Educação como prática da liberdade**. 28 ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra, 2005b. 158p.

- \_\_\_\_\_ **Pedagogia do Oprimido**. 41 ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra, 2005c. 213p.
- FREIRE, P.; GUIMARÃES, S. **Sobre educação: diálogos**. 4 ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra, 1988. 132p.
- FROTA-PESSOA, O. **Os caminhos da vida: biologia no ensino médio: genética e evolução**. São Paulo: Scipione, 2001. 312p.
- GAIANOTTI, A., MODELLI, A. **Biologia para o ensino médio: volume único**. São Paulo: Scipione, 2002. 512p.
- JORDE, B. L. et al. **Genética Médica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2004.
- JUSTINA, L. A. D.; FERRARI, N.; LEYSER DA ROSA, V. Genética no ensino médio: temáticas que apresentam maior grau de dificuldade na atividade pedagógica. In: VII Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 2000, São Paulo. **Coletânea do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 2000. p. 794-795.
- JUSTINA, L. A. D.; RIPPEL, J. L. Ensino de Genética: Representações da Ciência da Hereditariedade no Nível Médio. In: IV Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências, 2003, Bauru. **Atas do Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências**. Bauru: ABRAPEC, 2003. vol. 4. Cd room.
- HODSON, D. & REID, D. J. Science for all - motives, meanings and implications. *School Science Review*, 69 (249): 653-661, 1988 apud SILVA, P. F. Percepções de alunos de ensino médio frente a algumas questões da biologia que suscitam dilemas éticos. In: VII Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 2000, São Paulo. **Coletânea do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 2000. p. 538-540.
- KULKARNI, A. e cols. Disorders of menstruation and their effect on the quality of life in women with congenital factor VII deficiency. **Haemophilia**, London, 12(3): 248-52, may, 2006.
- KRASILCHIK, M. O ensino de biologia. In: III Encontro Nacional de Ensino de

- Biologia, 1991, São Paulo. **Coletâneas do III Encontro Nacional de Ensino de Biologia**. São Paulo: Faculdade de Educação-USP, 1991.
- KRASILCHIK, M. **Prática de Ensino de Biologia**. 3 ed. São Paulo: Harbra, 1996. 280p.
- KRASILCHIK, M.; MARANDINO, M. **Ensino de Ciências e Cidadania**. São Paulo: Moderna, 2004. 88p.
- LEE, C. A. Women and inherited bleeding disorders: menstrual issues. **Semin Hematol.**, London, 36(3 Suppl 4), 21-7, jul. 1999.
- LINHARES, S., GEWANDSZNAJDER, F. **Biologia hoje: genética, evolução, ecologia**. 10 ed. São Paulo: Ática, 2002. 420p.
- LINHARES, S., GEWANDSZNAJDER, F. **Biologia**. São Paulo: Ática, 2003. 560p.
- LOPES, S. **Bio: volume único: completo e atualizado**. 11 ed. São Paulo: Saraiva, 2001. 559p.
- LOPES, S. **Bio – volume 3 – genética, evolução, ecologia**. São Paulo: Saraiva, 2002. 414p.
- LOPES, S. **Biologia essencial**. São Paulo: Saraiva, 2003. 396p.
- MACHADO, S. **Biologia para o ensino médio: volume único**. São Paulo: Scipione, 2003. 536p.
- MARRERO, A., MAESTRELLI, S. R. P. Qual a relação existente entre DNA, cromossomos e genes? Conceitos identificados entre alunos das fases iniciais de cursos da área da saúde na UFSC. In: 47º Congresso Brasileiro de Genética, 2001, Águas de Lindóia. **Resumos do Congresso Brasileiro de Genética**. Ribeirão Preto, 2001. Cd room.
- MASSABNI, V. G.; ARRUDA, M. S. P. Considerações sobre o conteúdo do livro didático de biologia. In: VII Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 2000, São Paulo. **Coletânea do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São

Paulo:USP, 2000. p. 697-700.

MELLO, C. M.; MOTOKANE, M. T.; TRIVELATO, S. L. S. Ensino de genética: avaliação de uma proposta inovadora. . In: VI Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 1997, São Paulo. **Coletânea do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 1997. p. 376-377.

MOHR, A. **A natureza da Educação em Saúde no ensino fundamental e os professores de ciências**. 2002. 275f. vol.1. Tese (Doutorado em Educação). Programa de Pós-Graduação em Educação, Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2002.

MORANDINI, C., BELLINELLO, L.C. **Biologia: volume único**. São Paulo: Atual, 1999. 527p.

NASCIMENTO, P. C. Estudo abre perspectivas para o tratamento da anemia falciforme. **Jornal da Unicamp**, Campinas, 8 março 2004. Disponível em <[http://www.unicamp.br/unicamp/unicamp\\_hoje/ju/marco2004/ju243pag03.html#top](http://www.unicamp.br/unicamp/unicamp_hoje/ju/marco2004/ju243pag03.html#top)>. Acesso em: 10 jan. 2005a.

NASCIMENTO, Ana Carla Kneese. **Hemofilia**. Entrevista concedida a Drauzio Varella. Disponível em <<http://www.drauziovarella.com.br>>. Acesso em: 12 jun. 2005b.

NOGUEIRA, D. **Mutações brasileiras da fibrose cística: geneticista paranaense cria exame para detectar as falhas típicas do país**. Disponível em <<http://www.genetika.com.br/midia/mutacoes.htm>>. Acesso em: 26 maio 2006.

NUSSBAUN, R. L., MCINNES, R. R., WILLARD, H. F. **Genética Médica**. 6 ed. São Paulo: Guanabara Koogan, 2002. 400 p.

OMETTO-NASCIMENTO, T. A. et al. A evolução do ensino de genética no nível médio e a engenharia genética. In: 46º Congresso Nacional de Genética, 2000, Águas de Lindóia. **Genetics and Molecular Biology**. São Paulo: SBG, 2000. v. 23. p. 179-180.

- PAULINO, W. R. **Biologia**. 9 ed. São Paulo: Ática, 2004. 464p.
- PAULINO, W. R. **Biologia atual: genética, evolução, ecologia**. 14 ed. São Paulo: Ática, 2002. 424p.
- PINTO, G. A.; MARTINS, I. Retóricas dos textos didáticos: o caso do ensino de evolução. In: VII Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 2000, São Paulo. **Anais do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 2000. p. 285-287.
- SED (Secretaria de Estado da Educação e do Desporto), 1998. Proposta Curricular de Santa Catarina. Florianópolis, COGEN. 244p.
- SILVA JUNIOR, C., SASSON, S. **Biologia 3 – genética, evolução, ecologia**. 6 ed. reform. São Paulo: Saraiva, 2002.480p.
- SILVA, P. F. Percepções de alunos de ensino médio frente a algumas questões da biologia que suscitam dilemas éticos. In: VII Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 2000, São Paulo. **Anais do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 2000. p. 538-540.
- SILVA, R. M., TRIVELATO, S. L. F. Os livros didáticos de biologia do século XX. In: II Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências, 1999, Bauru. **Atas do Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências**. Bauru: ABRAPEC, 1999. vol. 2. Cd room.
- SILVEIRA, R. V. M.; AMABIS, J. M. Como os estudantes do Ensino Médio relacionam os conceitos de localização e organização do material genético? In: IV Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências, 2003, Bauru. **Atas do Encontro Nacional de Pesquisa em Educação em Ciências**. Bauru: ABRAPEC, 2003. vol. 4. Cd room.
- SOBREIRA, M. A genética na escola. In: 50º Congresso Brasileiro de Genética, 2004, Florianópolis. **Resumos do Congresso Brasileiro de Genética**. Ribeirão Preto, 2004. p. 10. Cd-room.

SOUZA, E. A.; LEYSER DA ROSA, V. Conhecimentos e opiniões sobre genética humana numa amostra de estudantes de biologia. In: 46º Congresso Nacional de Genética, 2000, Águas de Lindóia. **Genetics and Molecular Biology**. São Paulo: SBG, 2000. v. 23. p. 177.

TRIVELATO, S. L. F. *Ensino de Ciências e o Movimento CTS (Ciência/Tecnologia/Sociedade)*. In: 3ª Escola de Verão para professores de Prática de Ensino de Física, Química e Biologia. Coletânea, Faculdade de Educação-USP, 1995 apud SILVA, P. F. *Percepções de alunos de ensino médio frente a algumas questões da biologia que suscitam dilemas éticos*. In: VII ENCONTRO PERSPECTIVAS DO ENSINO DE BIOLOGIA. São Paulo, 2000. São Paulo:USP, 2000a. p. 538.

TRIVELATO, S.L.F. *O Ensino de Genética em uma Escola de 2º Grau*. In: III Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia, 1988, São Paulo. **Anais do Encontro Perspectivas do Ensino de Biologia**. São Paulo:USP, 1988. p. 388-392.

UZUNIAN, A., BIRNER, E. **Biologia: volume único**. São Paulo: Harbra, 2001. 782p.

### Lista de *SITES*

1. Associação Brasileira de Pesquisa em Educação em Ciências (<http://www.fc.unesp.br/abrapec>). Acesso em 20 nov. 2004.
2. Associação Catarinense de Assistência ao Mucoviscidótico ([www.acam.org.br](http://www.acam.org.br)). Acesso em: 03 maio 2006.
3. Associação de Neurofibromatose ([www.nf.org.br](http://www.nf.org.br)). Acesso em: 15 jan. 2005.
4. Associação dos Celíacos do Brasil ([www.acelbra.org.br](http://www.acelbra.org.br)). Acesso em: 20 jan. 2005.
5. Associação Médica do Rio Grande do Sul ([www.medicinal.com.br](http://www.medicinal.com.br)). Acesso em: 03 maio 2006.
6. Banco de dados bibliográficos da USP ([www.dedalus.usp.br](http://www.dedalus.usp.br)). Acesso em 05 out.

2004.

7. Biblioteca Universitária da UFSC ([www.bu.ufsc.br](http://www.bu.ufsc.br)). Acesso em 25 out. 2004.

8. Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior ([www.capes.gov.br](http://www.capes.gov.br)). Acesso em: 15 fev. 2005.

9. Diagnósticos laboratoriais especializados – Medicina Laboratorial ([www.dle.com.br](http://www.dle.com.br)). Acesso em 03 maio 2006.

10. Educação em Câncer ([www.ecancer.org.br](http://www.ecancer.org.br)). Acesso em 10 jan. 2006.

11. Faculdade de Ciências da Saúde – Universidade de Brasília (<http://www.unb.br/fs/pesc-feni.htm>). Acesso em: 03 maio 2006.

12. Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil ([www.xfragil.com.br](http://www.xfragil.com.br)). Acesso em: 03 maio 2006.

13. Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo ([www.centrinho.usp.br](http://www.centrinho.usp.br)). Acesso em: 20 jan. 2005.

14. Instituto Nacional de Pesquisa e Estudos Educacionais ([www.inep.gov.br](http://www.inep.gov.br)). Acesso em 20 jan. 2005.

15. Intercientífica ([www.intercientifica.com.br](http://www.intercientifica.com.br)). Acesso em 23 jan. 2005.

16. Medicinal – Temas em Saúde ([www.medicinal.com.br](http://www.medicinal.com.br)). Acesso em 15 fev. 2005.

17. Ministério da Saúde ([www.saude.gov.br](http://www.saude.gov.br)). Acesso em 15 jan. 2005.

18. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 306700: 2005. ([www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim)). Acesso em 16 jun. 2006.

19. Scientific Electronic Library Online ([www.scielo.br](http://www.scielo.br)). Acesso em 20 mar. 2005.

20. Secretaria de Estado da Saúde – Santa Catarina ([www.saude.sc.gov.br](http://www.saude.sc.gov.br)). Acesso em 15 jan. 2005.

21. Serviço de orientação sobre Síndrome de Down ([www.sosdown.com](http://www.sosdown.com)). Acesso em

25 jan. 2005).

22. Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal ([www.sbtn.org.br](http://www.sbtn.org.br)). Acesso em 10 jan. 2005.

### **Referências consultadas**

FREIRE, P. **A educação na Cidade**. 6 ed. São Paulo: Cortez, 2005. 144p.

\_\_\_\_\_. **Educação e atualidade brasileira**. 3 ed. São Paulo: Cortez; Instituto Paulo Freire, 2003. 123p.

FREIRE, P.; GUIMARÃES, S. **Sobre educação: diálogos (volume 2)**. 3 ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra, 2003. 196p.

GADOTTI, M. O Plantador do Futuro. **Viver: Mente e Cérebro** – Coleção memória da pedagogia, Rio de Janeiro, São Paulo, vol. 4, n.4, 6-15, 2005.

LEWONTIN, R.C. **Biologia como ideologia: a doutrina do DNA**. Ribeirão Preto: FUNPEC, 2000. 138p.

TAPIA, J. A., FITA, E. C. **A motivação em sala de aula: o que é, como se faz**. São Paulo: Loyola, 1999. 148p.

TRIVELATO, S.L.F. **Ensino de genética: um novo ponto de vista**. São Paulo: Faculdade de Educação, 1988. 86p.

- Geneticista estuda a Fibrose Cística. **Gazeta do Povo**, Curitiba, 17 nov. 2001. Disponível em <<http://www.genetika.com.br/midia/geneticista.htm>>. Acesso em: 10 jan. 2005.

## ANEXOS

Anexo 1: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Bio – volume único (Sônia Lopes)**

<b>Bio - Volume Único (Sônia Lopes, 2001)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície		x	x			Herança relacionada ao sexo
Cap. ou não de enrolar a língua		x				2ª Lei de Mendel
Cor da pele			x			Pleiotropia, interação gênica e herança quantitativa
Cor dos olhos		x				1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Daltonismo		x	x			Herança relacionada ao sexo
Hipertricose		x	x			Herança relacionada ao sexo
Polidactilia		x				Outros casos de monoibridismo - 2ª Lei de Mendel
Sensibilidade ao PTC		x				1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Tipo de cabelo (crespos ou lisos)		x				2ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Albinismo		x				1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Diabetes	x					1ª Lei de Mendel
Distrofia muscular progressiva			x			Herança relacionada ao sexo
Epilóia			x			Outros casos de monoibridismo
Eritroblastose fetal		x	x			A herança dos grupos sanguíneos
Galactosemia		x				1ª Lei de Mendel
Hemofilia		x	x			Herança relacionada ao sexo
Síndrome de Down		x	x			Determinação genética do sexo
Síndrome de Klinefelter		x	x			Determinação genética do sexo
Síndrome de Turner		x	x			Determinação genética do sexo
Surdez		x				Pleiotropia, interação gênica e herança quantitativa
Talassemia				x		Outros casos de monoibridismo

Legenda: S/E: sem explicação; C/E: com explicação; TC: texto complementar

Anexo 2: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia – vol. único (Wilson Roberto Paulino)**

<b>Biologia - vol. único (Wilson Roberto Paulino, 2004)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície		x	x			A herança do sexo
Cor dos cabelos	x					1ª Lei de Mendel
Cor dos olhos	x					1ª Lei de Mendel
Daltonismo		x	x			A herança do sexo
Hipertricose		x	x			A herança do sexo
Lábios grossos	x					1ª Lei de Mendel
Presença de glândulas sudoríparas	x					1ª Lei de Mendel
Presença/ausência de pêlos no dorso das falanginhas	x					1ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Albinismo	x	x				1ª Lei de Mendel
Eritroblastose fetal			x			Grupos sanguíneos: fator Rh, sistema MN
Fenilcetonúria			x			A interação gênica
Galactosemia				x		1ª Lei de Mendel
Hemofilia		x	x			A herança do sexo
Síndrome de Down			x			A herança do sexo
Síndrome de Klinefelter			x			A herança do sexo
Síndrome de Turner			x			A herança do sexo
Tay-Sachs					x	Ausência de dominância

Anexo 3: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia 3 - genética, evolução, ecologia (César e Sezar)**

Biologia 3 - genética, evolução, ecologia (César e Sezar, 2002)						
Características Humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Calvície			x			Cromossomos sexuais e herança
Cap. ou não de enrolar a língua		x				2ª Lei de Mendel
Cor da pele			x			Herança quantitativa
Cor dos olhos					x	2ª Lei de Mendel - Interação gênica e herança quantitativa
Daltonismo			x			Cromossomos sexuais e herança
Estatura			x			Herança quantitativa
Forma do lobo da orelha	x				x	1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Hipertricose		x				Cromossomos sexuais e herança
Inteligência			x			Herança quantitativa
Polidactilia		x			x	1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Presença/ausência de sardas		x			x	1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Sensibilidade ao PTC		x			x	1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Tipo de cabelo		x				1ª Lei de Mendel
Uso da mão direita/esquerda		x				2ª Lei de Mendel
Visão normal/míope					x	2ª Lei de Mendel
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Acondroplasia		x				1ª Lei de Mendel
Albinismo	x	x			x	1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Alcaptonúria			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Anemia falciforme			x		x	Pleiotropia - Anomalias genéticas na espécie humana
Ausência de esmalte dentário		x				Cromossomos sexuais e herança
Diabetes		x				1ª Lei de Mendel
Distrofia muscular progressiva		x	x			Cromossomos sexuais e herança - Anomalias genéticas na espécie humana

Anexo 4: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia 3 - genética, evolução, ecologia (César e Sezar)**

Biologia 3 - genética, evolução, ecologia (César e Sezar. 2002)						
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Duplo Y			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Eritroblastose fetal			x			Os alelos múltiplos
Fenilcetonúria		x	x			1ª Lei de Mendel - Anomalias genéticas na espécie humana
Fibrose cística			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Galactosemia			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Hemofilia			x			Cromossomos sexuais e herança
Lábio leporino	x					1ª Lei de Mendel
Patau			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Queratose		x				1ª Lei de Mendel
Raquitismo resistente à vitamina D		x	x			Cromossomos sexuais e herança - Anomalias genéticas na espécie humana
Retinoblastoma		x				1ª Lei de Mendel
Síndrome de Down			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Síndrome de Edwards			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Síndrome de Klinefelter			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Síndrome de Turner			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Síndrome do triplo X			x			Anomalias genéticas na espécie humana
Surdez		x				Cromossomos sexuais e herança
Talassemia				x		1ª Lei de Mendel
Tay-Sachs			x			Anomalias genéticas na espécie humana

Anexo 5: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia Hoje - vol.3: genética, evolução, ecologia** (Sérgio Linhares e Fernando Gewandsznajder)

Biologia Hoje - vol.3: genética, evolução, ecologia (Sérgio Linhares e Fernando Gewandsznajder, 2002)						
Características Humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Calvície			x			Sexo e herança genética
Cap. ou não de enrolar a língua	x					1ª Lei de Mendel
Cor da pele			x			Poligenia
Cor dos olhos					x	Poligenia
Daltonismo		x				Sexo e herança genética
Estatura					x	Poligenia
Forma do lobo da orelha	x					1ª Lei de Mendel
Hipertricose	x					Sexo e herança genética
Sensibilidade ao PTC		x				Probabilidade, genética molecular e aconselhamento
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Adrenoleucodistrofia	x					Sexo e herança genética
Albinismo		x	x			1ª Lei de Mendel - Probabilidade, genética molecular e aconselhamento genético
Anemia falciforme			x			1ª Lei de Mendel
Dentinogenesis imperfecta		x				1ª Lei de Mendel
Distrofia muscular de Duchene	x					Sexo e herança genética
Doença de Huntington			x			1ª Lei de Mendel
Eritroblastose fetal			x			Polialelia e grupos sanguíneos
Fenilcetonúria			x			1ª Lei de Mendel - Probabilidade, genética molecular e aconselhamento genético - Pleiotropia
Galactosemia				x		1ª Lei de Mendel
Hemofilia	x		x			Sexo e herança genética
Retinoblastoma	x					1ª Lei de Mendel
Síndrome de Klinefelter			x			Sexo e herança genética
Síndrome de Turner			x			Sexo e herança genética
Síndrome do X-frágil	x					Sexo e herança genética
Surdez		x	x			1ª Lei de Mendel - Genes complementares
Talassemia				x		1ª Lei de Mendel

Anexo 6: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia para o ensino médio: volume único (Sídio Machado)**

<b>Biologia para o ensino médio: volume único (Sídio Machado, 2003)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície		x	x			Herança do sexo e interação gênica
Comprimento dos cílios	x					1ª Lei de Mendel
Cor da pele	x		x			Herança do sexo e interação gênica
Cor dos cabelos	x					2ª Lei de Mendel - Herança do sexo e interação gênica
Cor dos olhos	x	x				Herança do sexo e interação gênica
Daltonismo	x		x			Herança do sexo e interação gênica
Estatura	x					Herança do sexo e interação gênica
Forma do lobo da orelha	x					1ª Lei de Mendel
Forma do olho	x					1ª Lei de Mendel
Forma do rosto	x					1ª Lei de Mendel
Furo no queixo	x					1ª Lei de Mendel
Hipertricose			x			Herança do sexo e interação gênica
Inteligência	x					Herança do sexo e interação gênica
Sensibilidade ao PTC	x					2ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Albinismo	x					1ª Lei de Mendel
Anemia falciforme			x			Herança do sexo e interação gênica
Anencefalia					x	1ª Lei de Mendel
Diabete insípido nefrogênico			x			Herança do sexo e interação gênica
Distrofia muscular progressiva		x			x	Herança do sexo e interação gênica
Epilóia					x	1ª Lei de Mendel
Eritroblastose fetal			x			2ª Lei de Mendel e polialelia
Espinha bífida					x	1ª Lei de Mendel
Fenilcetonúria					x	Herança do sexo e interação gênica
Galactosemia					x	Herança do sexo e interação gênica
Hemofilia			x			Herança do sexo e interação gênica

Anexo 7: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia para o ensino médio: volume único (Sídio Machado)**

Biologia para o ensino médio: volume único (Sídio Machado, 2003)						
Características Humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Ictiose congênita					x	1ª Lei de Mendel
Ictiose ligada ao X			x			Herança do sexo e interação gênica
Idiotia amaurótica					x	1ª Lei de Mendel
Pseudo-acondroplasia			x			1ª Lei de Mendel
Raquitismo resistente à vitamina D			x			Herança do sexo e interação gênica
Retinosquise			x			Herança do sexo e interação gênica
Síndrome de Down					x	Cromossomos e divisão celular
Síndrome de Edwards					x	Cromossomos e divisão celular
Síndrome de Klinefelter					x	Meiose
Síndrome de Marfan			x			Herança do sexo e interação gênica
Síndrome de Patau					x	Cromossomos e divisão celular
Síndrome de Turner					x	Meiose
Síndrome do X-frágil			x			Herança do sexo e interação gênica
Surdez	x		x			1ª Lei de Mendel - Herança do sexo e interação gênica
Tay-Sachs					x	1ª Lei de Mendel (letalidade gênica)

Anexo 8: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia Essencial (Sônia Lopes)**

<b>Biologia Essencial (Sônia Lopes, 2003)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Cap. ou não de enrolar a língua		x				2ª Lei de Mendel
Cor da pele			x			Herança quantitativa
Daltonismo		x	x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Forma do lobo da orelha		x				1ª Lei de Mendel
Hipertricose			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Visão normal/míope		x				2ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Albinismo		x				1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Distrofia muscular progressiva			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Eritroblastose fetal			x			A herança dos grupos sanguíneos humanos
Fenilcetonúria		x				2ª Lei de Mendel
Hemofilia		x	x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Talassemia		x				Outros casos de monoibridismo

Anexo 9: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes)**

Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes, 2002)						
Características Humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Bico de viúva			x			2ª Lei de Mendel
Braquidactilismo			x			Alelos letais
Calvície			x		x	Introdução à genética - Hereditariedade e cromossomos sexuais
Cap. ou não de enrolar a língua			x			1ª Lei de Mendel
Cor da pele	x					Herança quantitativa
Cor dos olhos	x					Herança quantitativa
Daltonismo		x	x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Forma do lobo da orelha		x	x			1ª Lei de Mendel - Genética e Probabilidades
Hipertricose			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Polidactilia			x		x	1ª Lei de Mendel - Expressividade e penetrância
Sensibilidade ao PTC			x			1ª Lei de Mendel
Visão normal/míope	x					2ª Lei de Mendel
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Acondroplasia			x			Genes letais - Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Adrenoleucodistrofia			x		x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos - Hereditariedade e cromossomos sexuais
Albinismo		x	x		x	1ª Lei de Mendel - Genética e Probabilidades - Pleiotropia, interação gênica e herança quantitativa
Alcaptonúria			x			Introdução à genética
Amiloidose					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Anemia falciforme					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Artrite reumática					x	Introdução à genética
Ataxia espinocerebelar					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Câncer de cólon					x	Introdução à genética - Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Câncer de ovário					x	Introdução à genética

Anexo 10: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes)**

Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes, 2002)						
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Cretinismo					x	Pleiotropia, interação gênica e mapas genéticos
Deficiência ADA					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Displasia ectodérmica anidrótica					x	Hereditariedade e cromossomos sexuais
Distrofia miotônica					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Distrofia muscular progressiva		x	x		x	Genes ligados, permutações gênicas e mapas genéticos - Hereditariedade e cromossomos sexuais
Doença de Gaucher					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos - Pleiotropia, interação gênica e herança quantitativa
Doença de Huntington					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Doenças cardiovasculares					x	Introdução à genética
Duplo Y			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Eritroblastose fetal		x	x			Herança dos grupos sanguíneos humanos
Esclerose amiotrófica lateral					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Exostose múltipla					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Fenilcetonúria			x	x	x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos - Pleiotropia, interação gênica e herança quantitativa
Fibrose cística				x	x	Genética e probabilidades - Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Galactosemia				x	x	Genética e probabilidades - Pleiotropia, interação gênica e herança quantitativa
Hemocromatose					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Hemofilia		x	x		x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos - Hereditariedade e cromossomos sexuais
Hipercolesterolemia					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Hiperplasia congênita da supra-renal			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Hipertensão					x	Introdução à genética

Anexo 11: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes)**

Bio vol. 3: genética, evolução, ecologia (Sônia Lopes, 2002)						
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Idiotia amurótica juvenil			x			Alelos letais
Leucodistrofia metacromática					x	Pleiotropia, interação gênica e mapas genéticos
Mal de Alzheimer			x		x	Introdução à genética - Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Mal de Parkinson					x	Introdução à genética
Melanoma maligno					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Neoplasia endócrina múltipl					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Neurofibromatose					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Obesidade					x	Introdução à genética
Osteoporose					x	Introdução à genética
Polipose do Cólon					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Raquitismo resistente à vitamina D		x				Hereditariedade e cromossomos sexuais
Retinite pigmentosa					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Retinoblastoma					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Rim policístico					x	Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Síndrome da feminização testicular			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Síndrome de Down		x				Hereditariedade e cromossomos sexuais
Síndrome de Klinefelter			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Síndrome de Turner			x			Hereditariedade e cromossomos sexuais
Síndrome do triplo X		x				Hereditariedade e cromossomos sexuais
Surdo-mudez	x					Genética e probabilidades
Suscetibilidade ao câncer de mama	x				x	Introdução à genética - Genes ligados, permutações e mapas genéticos
Talassemia				x		Outros casos de monoibridismo
Tay-Sachs			x		x	Alelos letais - Genes ligados, permutações e mapas genéticos - Biotecnologia

Anexo 12: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia Atual: genética, evolução, ecologia** (Wilson Roberto Paulino)

<b>Biologia Atual: genética, evolução, ecologia (Wilson Roberto Paulino, 2002)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície			x			A herança do sexo
Cor da pele			x	x		Herança quantitativa
Cor dos olhos		x				1ª Lei de Mendel
Daltonismo			x	x		A herança do sexo
Hipertricose		x	x			A herança do sexo
Polidactilia				x		2ª Lei de Mendel
Sensibilidade ao PTC		x				1ª Lei de Mendel
Tipo de cabelo		x				2ª Lei de Mendel
Uso da mão direita/esquerda				x		Interação gênica
Visão normal/míope		x				2ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Adrenoleucodistrofia			x	x		A herança do sexo
Albinismo	x	x				1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Eritroblastose fetal		x	x	x		Polialelia: alelos múltiplos
Fenilcetonúria			x			Pleiotropia
Galactosemia				x		1ª Lei de Mendel
Hemofilia		x	x			A herança do sexo
Queratose		x				1ª Lei de Mendel
Síndrome de Down			x		x	A herança do sexo
Síndrome de Klinefelter			x			A herança do sexo
Síndrome de Turner			x			A herança do sexo
Surdez		x				2ª Lei de Mendel
Surdez congênita				x		Interação gênica
Tay-Sachs			x			Genes letais

Anexo 13: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia para o ensino médio: volume único** (Alba Gainotti e Alessandra Modelli)

<b>Biologia para o ensino médio: volume único (Alba Gainotti e Alessandra Modelli, 2002)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície	x					Caracteres, cromossomos e genes
Cap. ou não de enrolar a língua	x					Caracteres, cromossomos e genes - 1ª Lei de Mendel - 2ª Lei de Mendel
Cor da pele	x					Herança quantitativa
Cor do cabelo	x					Caracteres, cromossomos e genes
Cor dos olhos	x					Caracteres, cromossomos e genes - Herança quantitativa
Daltonismo			x			Os problemas da herança na espécie humana
Estatura	x					Herança quantitativa
Forma do lobo da orelha	x					Caracteres, cromossomos e genes - 2ª Lei de Mendel
Forma do queixo	x					Caracteres, cromossomos e genes
Forma dos lábios	x					Caracteres, cromossomos e genes
Formato do nariz	x					Caracteres, cromossomos e genes
Furo no queixo	x					Caracteres, cromossomos e genes
Peso corporal	x					Herança quantitativa
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Anemia falciforme			x			Mutações e doenças hereditárias no homem
Diabetes			x			Herança e ambiente
Fenilcetonúria			x			Mutações e doenças hereditárias no homem
Hemofilia			x			Os problemas da herança na espécie humana
Síndrome de Down			x			Genes, Populações, Evolução
Talassemia			x			As mutações e a seleção natural

Anexo 14: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia das populações: genética, evolução, ecologia (Amabis e Martho)**

<b>Biologia das populações: genética, evolução, ecologia (Amabis e Martho, 1994)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Bico de viúva	x					Monoibridismo na espécie humana
Braquidactilia		x				A expansão do mendelismo
Calvície		x	x			Herança e sexo
Comprimento dos cílios	x					Monoibridismo na espécie humana
Cor da pele			x			Herança quantitativa
Cor dos olhos			x			Herança quantitativa
Daltonismo		x	x			Herança e sexo
Forma do lobo da orelha		x	x			Monoibridismo na espécie humana - A expansão do mendelismo
Forma do olho	x					Monoibridismo na espécie humana
Forma do rosto	x					Monoibridismo na espécie humana
Furo no queixo	x					Monoibridismo na espécie humana
Hipertricose		x	x			Herança e sexo
Sensibilidade ao PTC		x				A expansão do mendelismo - 2ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Albinismo	x	x				A expansão do mendelismo
Anemia falciforme			x			Genética e prevenção de doenças hereditárias
Distrofia muscular de Duchenne			x			Herança e sexo
Doença de Huntington			x			Genética e prevenção de doenças hereditárias
Eritroblastose fetal					x	Alelos múltiplos
Hemofilia			x			Herança e sexo
Tay-Sachs			x			Genética e prevenção de doenças hereditárias

Anexo 15: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Os caminhos da vida: biologia no ensino médio: genética e evolução (Oswaldo Frota-Pessoa)**

Os caminhos da vida: biologia no ensino médio: genética e evolução (Oswaldo Frota-Pessoa, 2001)						
Características Humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Braquidactilia	x					Genes em ação
Cap. ou não de enrolar a língua	x					Genes em ação
Comprimento das pestanas	x					Genes em ação
Cor da pele			x			Caracteres quantitativos
Cor dos cabelos	x					Genes em ação
Cor dos olhos	x					Genes em ação
Daltonismo	x	x				Sexo: causas e conseqüências
Forma do lobo da orelha	x					Genes em ação
Forma do olho	x					Genes em ação
Forma do queixo	x					Genes em ação
Formato do nariz	x					Genes em ação
Polidactilia	x					Genes em ação
Presença/ausência de mecha branca no cabelo	x					Genes em ação
Presença/ausência de pêlos no dorso das falanginhas	x					Genes em ação
Tipo de cabelo (crespos ou lisos)	x					Genes em ação
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Albinismo	x					Genes em ação
Anemia falciforme	x					Pleiotropia
Displasia ectodérmica hipodérmica	x					Herança ligada ao sexo
Distrofia muscular progressiva	x					Herança ligada ao X
Eritroblastose fetal			x			Genes em ação
Fenilcetonúria					x	O comportamento (aparece no final do capítulo, num Box chamado Projetos)
Hemofilia			x			Herança ligada ao X
Síndrome de Down			x			Sexo: causas e conseqüências

Anexo 16: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia - Série Brasil (Sérgio Linhares e Fernando Gewandsznajder)**

Biologia - Série Brasil (Sérgio Linhares e Fernando Gewandsznajder, 2003)						
Características Humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Braquidactilia					x	1ª Lei de Mendel
Calvície			x			Sexo e herança genética
Cap. ou não de enrolar a língua					x	1ª Lei de Mendel
Cor da pele		x	x			Interação gênica
Cor dos olhos					x	Interação gênica
Daltonismo		x	x			Sexo e Herança genética
Forma do lobo da orelha					x	1ª Lei de Mendel
Hipertricose			x			Sexo e Herança genética
Polidactilia					x	1ª Lei de Mendel
Presença de sardas					x	1ª Lei de Mendel
Visão normal/míope		x				2ª Lei de Mendel
Doenças genéticas humanas	Texto (S/E)	Ativ. (S/E)	Texto (C/E)	Ativ. (C/E)	Box ou TC	Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)
Albinismo		x	x			1ª Lei de Mendel
Anemia falciforme			x			1ª Lei de Mendel
Duplo Y			x			Alterações cromossômicas
Eritroblastose fetal			x			Polialelia e grupos sanguíneos
Fenilcetonúria		x	x			2ª Lei de Mendel - Interação gênica
Fibrose cística		x				1ª Lei de Mendel
Hemofilia		x	x			Sexo e herança genética
Síndrome de Down		x	x			Alterações cromossômicas
Síndrome de Klinefelter		x	x			Alterações cromossômicas
Síndrome de Turner		x	x			Alterações cromossômicas
Síndrome do miado de gato			x			Alterações cromossômicas
Síndrome do triplo X			x			Alterações cromossômicas
Síndrome do X-frágil					x	Alterações cromossômicas
Surdez congênita		x			x	Interação gênica

Anexo 17: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia (Armênio Uzunian e Ernesto Birner)**

<b>Biologia (Armênio Uzunian e Ernesto Birner, 2001)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície			x			Herança e Sexo
Cap. ou não de enrolar a língua					x	A 1ª Lei de Mendel
Cor da pele		x	x			Expressões Gênicas e Citogenética
Cor dos olhos		x				Probabilidade Aplicada à Genética
Daltonismo			x			Herança e Sexo
Forma do lobo da orelha		x			x	A 1ª Lei de Mendel - A 2ª Lei de Mendel e Linkage
Furo no queixo					x	A 1ª Lei de Mendel
Hipertricose			x			Herança e Sexo
Polidactilia				x	x	A 1ª Lei de Mendel
Sensibilidade ao PTC		x			x	A 1ª Lei de Mendel - A 2ª Lei de Mendel e Linkage
Tipo de cabelo (crespos ou lisos)					x	A 1ª Lei de Mendel
Uso da mão direita/esquerda		x			x	A 1ª Lei de Mendel - Probabilidade Aplicada à Genética
Visão normal/míope					x	A 1ª Lei de Mendel
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Acondroplasia					x	A 1ª Lei de Mendel
Albinismo		x			x	A 1ª Lei de Mendel
Anemia falciforme					x	A 1ª Lei de Mendel
Eritroblastose fetal		x	x			Alelos Múltiplos
Fenilcetonúria		x			x	Expressões Gênicas e Citogenética
Hemofilia		x	x			Herança e Sexo
Queratose		x			x	A 1ª Lei de Mendel - Probabilidade Aplicada à Genética
Síndrome de Down		x	x			Expressões Gênicas e Citogenética
Síndrome de Klinefelter		x	x			Expressões Gênicas e Citogenética
Síndrome de Turner			x			Expressões Gênicas e Citogenética
Talassemia				x		A 1ª Lei de Mendel - Alelos Múltiplos

Anexo 18: Resultado da análise do conteúdo de genética humana no livro **Biologia: volume único** (Clézio Morandini e Luiz Carlos Bellinello)

<b>Biologia: volume único (Clézio Morandini e Luiz Carlos Bellinello, 1999)</b>						
<b>Características Humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Calvície		x	x			Teoria cromossômica da herança
Cor da pele	x		x	x		Herança quantitativa
Daltonismo			x			Teoria cromossômica da herança
Estatura	x					Herança quantitativa
Hipertricose			x			Teoria cromossômica da herança
Peso corporal	x					Herança quantitativa
Polidactilia		x				Segregação independente
<b>Doenças genéticas humanas</b>	<b>Texto (S/E)</b>	<b>Ativ. (S/E)</b>	<b>Texto (C/E)</b>	<b>Ativ. (C/E)</b>	<b>Box ou TC</b>	<b>Contexto (em que capítulo ou assunto foi citada)</b>
Acondroplasia		x				Segregação independente
Albinismo		x				Herança mendeliana
Aquiropodia		x				Herança mendeliana
Eritroblastose fetal		x	x			Alelos múltiplos e herança dos grupos sanguíneos
Fenilcetonúria		x		x		Herança mendeliana
Hemofilia		x	x			Teoria cromossômica da herança
Síndrome de Klinefelter		x				Teoria cromossômica da herança
Talassemia		x				Herança mendeliana