





**Resumen:** La discapacidad de aprendizaje es un gran obstáculo para la educación básica en el contexto actual. Dentro de la disciplina de la Biología, la Genética implica la discusión de conceptos abstractos, que no siempre son fácilmente entendidos por los estudiantes, lo que genera dificultades en el proceso de enseñanza-aprendizaje. El libro de texto a menudo se convierte en la única herramienta didáctica utilizada y, por ello, debe presentar una visión contextualizada de los contenidos cubiertos. Este trabajo tuvo como objetivo identificar cómo se han abordado los cambios genéticos humanos en los libros de texto. Se analizaron todos los extractos relacionados con la Genética Humana de los libros de texto de Biología aprobados para el 3er año de bachillerato en la escuela pública de la ciudad de Codó (MA). El análisis mostró que los libros estudiados presentan algunos contenidos de manera superficial y no contextualizados con la realidad de los estudiantes. Así, se enfatiza la importancia de actualizar los libros analizados.

**Palabras-clave:** Genética; Anomalías Congénitas; Enfermedades.

## INTRODUÇÃO

O livro didático é um recurso de extrema importância para o professor e para os alunos, uma vez que se trata de uma ferramenta utilizada por docentes na preparação de suas aulas e por discentes, desempenhando um papel fundamental na construção do processo de ensino-aprendizagem.

Segundo Pavão e Freitas (2008), denomina-se livro didático uma obra organizada com a finalidade específica de uso potencial no ensino escolar formal. Tradicionalmente, é um dos recursos pedagógicos mais empregados nas escolas, norteando a prática do professor no que diz respeito à elaboração, planejamento e execução do fazer docente e em virtude desse papel fundamental no ensino, deve estar em frequente avaliação e atualização. Por isso, é preciso que os professores estejam atentos quanto à qualidade, à coerência e aos cumprimentos das competências e habilidades propostas pelo Ministério da Educação.

O livro didático é uma fonte segura de aprendizagem para os estudantes, tendo em vista que algumas outras fontes de estudo que vêm sendo utilizadas por discentes, como sites na internet, podem conter conteúdos com erros e omissão de informações (CAMPOS et al., 2009; FRISON et al., 2009; SILVA, 2015, p. 13).

Sillos (2014) destaca que a manutenção do livro didático nas escolas públicas brasileiras é decorrente da ênfase de políticas governamentais voltadas à melhoria da qualidade da educação, sendo considerado uma ferramenta de suma importância. Para Macedo (2004), os livros didáticos são objetos pedagógicos que visam uma aproximação com o leitor, exercendo também um papel social. De acordo com Chaves e Camarotti (2015), escolher um livro didático de Biologia de qualidade impactará positivamente na alfabetização científica do educando, pois esse servirá como uma ferramenta de acesso aos conhecimentos acumulados.



Portanto, é importante investigar como os livros didáticos vêm abordando os conteúdos das mais variadas disciplinas, especialmente na área do ensino de Genética, pois os assuntos possuem caráter abstrato e estão em constante mudança, devido aos grandes avanços científicos na área. O conceito de gene, por exemplo, vem se alterando e ao longo do tempo já foram desenvolvidas diferentes versões para essa terminologia (FLODIN, 2009). Assim, é necessário repensar o ensino tradicional de Genética (VESTENA; LORETO; SEPEL, 2015) a fim de garantir que as informações sejam publicadas de forma atualizada, clara, coerente e correta.

Temp e Bartholomei-Santos (2018) analisaram por meio de entrevistas semiestruturadas a visão de professores no que diz respeito ao processo de ensino e aprendizagem da Genética. Entre os principais motivos apresentados pelos entrevistados que dificultam esse processo, foram citados: excesso de terminologia da disciplina, dificuldade de interpretação e relação com outros conteúdos e disciplinas.

Temp (2011) destaca que o ensino de Genética causa grande impacto na sociedade como um todo. Apesar de temas genéticos estarem presentes rotineiramente na vida das pessoas, há uma grande dificuldade de compreensão por parte dos alunos e também de muitos professores sobre seus conceitos e aplicações. Conceitos básicos da Genética, como os de genes, alelos e cromossomos não são entendidos por alunos do Ensino Médio (MOURA et al., 2013), o que dificulta a compreensão das bases citológicas e moleculares da hereditariedade e como ocorre a transmissão dos caracteres genéticos.

A Genética Humana abordada nos livros didáticos de Biologia pode ter por objetivo aproximar os conteúdos com a realidade dos alunos, facilitando a compreensão das leis de Mendel (PROCHAZKA; FRANZOLIN, 2018). Segundo Camargo e Infante-Malachia (2007), o ensino de Genética Humana deve ser mais cauteloso, pois pode haver uma apresentação equivocada de alguns conceitos, reforçando uma visão positivista e ingênua da ciência. Dessa forma, uma abordagem clara, sem erros conceituais e destituída de preconceitos das alterações genéticas humanas nos livros didáticos são de suma importância para a formação das concepções dos discentes acerca do tema. Assim, este trabalho teve por objetivo identificar como as alterações genéticas humanas vêm sendo abordadas nos livros didáticos adotados no ensino público na cidade de Codó (MA).

### METODOLOGIA

Esta pesquisa trata-se de um estudo descritivo e qualitativo, onde as análises dos trechos dos livros didáticos que abordam a Genética Humana foram realizadas nos dois livros de Biologia



adotados para o 3º ano do Ensino Médio na rede pública de ensino da cidade de Codó (MA) desde 2010, escolhidos e aprovados conforme orientações do Programa Nacional do Livro e do Material Didático (PNLD): i) Livro 01: Biologia das populações (AMABIS; MARTHO, 2010), terceira edição, da editora Moderna e ii) Livro 2: Genética, Evolução, Ecologia (PEZZI et al., 2010), primeira edição, da editora FTD.

Todos os trechos e tabelas dos dois livros estudados que tratam de Genética Humana Médica foram identificados e transcritos. As análises de como as alterações genéticas humanas vêm sendo abordadas pelos autores foi realizada primariamente de forma qualitativa, visando identificar se as denominações utilizadas nesses livros são as mais adequadas.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

### **Análise do livro didático 01: Biologia das populações (AMABIS; MARTHO, 2010).**

O livro analisado contém 376 páginas, com boa resistência para o manuseio. Os capítulos estão organizados por seções, que variam de 5 ou mais seções. No que diz respeito à Genética Humana Médica, foram encontradas apenas seis páginas abordando esse tema.

O primeiro trecho encontra-se na página 46, capítulo 2, seção 2. 2:

Na espécie humana e em diversos outros organismos há uma anomalia denominada albinismo tipo I (do latim *albus*, branco), que se caracteriza pela ausência de pigmentos na pele e em estruturas epidérmicas como pelos, e penas, de modo que o indivíduo albino é branco. As células epidérmicas dos albinos são incapazes de produzir o pigmento melanina. O alelo selvagem (A) do gene do albinismo produz uma enzima- a tirosinase que catalisa a síntese de melanina a partir da tirosina, com produção desse pigmento na epiderme e em estruturas dela derivadas. O alelo recessivo (a) é mutante e não produz a forma ativa da enzima tirosinase. Indivíduos homocigóticos AA e heterocigóticos Aa têm pigmentação, pois basta haver um alelo funcional A para que ocorra a produção da tirosinase normal e, conseqüentemente, da melanina. Por outro lado, um indivíduo homocigóticos aa não produz tirosinase e, conseqüentemente, não produz melanina, apresentando pele e estruturas epidérmicas despigmentadas. Esse tipo de albinismo, portanto, segue um padrão de herança recessiva (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 46).

No trecho supracitado, os autores se referem ao albinismo como uma anomalia, a qual de acordo com o dicionário Michaelis (2009) se caracteriza por um desvio acentuado de um padrão normal, anormalidade, irregularidade. No exemplo, os autores utilizam o termo para designar uma alteração genética humana que ocorre por consequência de alterações no DNA de um indivíduo. Porém, descrevem o gene que não produz a forma ativa da enzima tirosinase como não normal. O próprio conceito de gene, termo central dentro da Biologia, necessita de uma análise e reformulação





segundo Joaquim e El-Hani (2010). Isso ressalta a importância da reflexão sobre o conceito de gene normal e anormal, pois pessoas portadoras de alelos para o albinismo podem sofrer preconceitos em virtude de abordagens nos livros didáticos de Biologia.

Ainda na seção 2.2 do capítulo 2, os autores citam um exemplo de pleiotropia relacionado a uma síndrome:

[...] que é um gene responsável pela síndrome de Marfan, em que as pessoas portadoras do alelo mutante dominante têm aracnodactilia (dedos anormalmente longos, finos e curvos) acompanhada de outras anomalias ósseas e malformações nos olhos, no coração e nos pulmões (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 50).

A síndrome de Marfan é uma condição autossômica dominante causada por uma mutação do gene *FBN1*, localizado no cromossomo 15, ocasionando em erros na tradução da proteína fibrilina. Esse defeito envolve problemas de saúde multissistêmicos, principalmente nos sistemas cardiovascular, musculoesquelético e visual (ARAÚJO et al., 2016).

AMABIS e MARTHO (2010, p. 50) se referem à síndrome de Marfan com bastante superficialidade, sem citar características relacionadas à síndrome, uma vez que o assunto é abordado inserindo apenas alguns sinais da doença sem enfatizar se há tratamento, prevenção e qual a frequência de casos na população. Dessa forma, o conteúdo é apresentado de forma descontextualizada, devendo ser repensado por parte dos autores.

Na mesma página, tem-se um segundo exemplo de anomalia genética:

A acondroplasia é uma forma de nanismo humana condicionada por um alelo dominante *D*, que prejudica o crescimento dos ossos durante o desenvolvimento. Pessoas com o fenótipo acondroplásico são heterozigóticas *Dd*, enquanto pessoas normais são homozigóticas recessivas (*dd*). O fato de nunca terem sido encontradas pessoas homozigóticas dominantes (*DD*) levou os cientistas à conclusão de que o alelo *D*, em condição homozigótica, tem efeito tão severo que causa a morte do portador ainda no início do desenvolvimento embrionário. Trata-se, portanto, de um alelo letal (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 50).

A acondroplasia é apontada como sendo uma anormalidade que ocorre em heterozigose. Entretanto, os autores indicam que pessoas homozigóticas recessivas são normais, o que pode deixar subentendido que pessoas com o fenótipo acondroplásico são consideradas anormais. Nesse caso, o termo é colocado de forma inadequada, gerando preconceitos e desconforto, caso tenha algum discente com nanismo ou que tenha algum caso na família.

No capítulo 2, seção 2.3 os autores destacam o seguinte:



Na espécie humana, o traço conhecido como polidactilia postaxial (do grego polys, muitos, e daktylos, dedos), caracterizado pela presença de um dedo extranumerário próximo ao quinto dedo da mão ou do pé, é condicionado por um alelo dominante com penetrância incompleta desse alelo é de 64,9%. Isso significa que 35,1% (100-64,9) dos portadores do alelo dominante não apresentam o traço polidactilia postaxial, possuindo número normal de dedos (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 53).

A polidactilia postaxial caracteriza-se pela presença de um dedo extra-numerário distalmente ao primeiro dedo (MOURA et al., 1994). É um fenótipo raro dominante das mãos e/ou pés humanos, que leva a alterações funcionais e desconfortos estéticos, mas que têm tratamento cirúrgico (CARVALHO JÚNIOR et al., 1998), porém os autores do livro didático não explicitaram a possibilidade de cirurgias para retirada da quantidade de dedos extras.

No capítulo 4, seção 4.2, o daltonismo é retratado pelos autores:

O daltonismo é condicionado por um alelo mutante de um gene localizado no cromossomo. Um homem hemizigótico para o alelo mutante ( $X^D X^D$ ) são incapazes de distinguir o verde do vermelho. Uma mulher heterozigótica ( $X^D X^d$ ) geralmente tem visão normal, uma vez que o alelo para o daltonismo comporta-se como recessivo. Se ela transmitir o cromossomo X portador do alelo alterado a uma filha, esta será daltônica se seu pai também for. Mulheres filhas de pai não daltônico terão visão normal, pois receberão um alelo normal do pai (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 98).

O daltonismo é apresentado como uma anormalidade, os autores afirmam que pessoas daltônicas não têm visão normal, sendo pessoas não daltônicas com visão normal, o que chama atenção para a forma como os termos são utilizados, pois discentes com daltonismo podem se sentir anormais em virtude de serem portadores desses alelos e colegas podem demonstrar preconceitos com base nessa leitura. Em entrevistas com 13 indivíduos daltônicos, Melo, Galon e Fontanella (2014) encontraram que dos entrevistados, 9 relataram que uma das dificuldades na escola (Ensino Fundamental e Médio) era o deboche e piadas dos colegas e 7 entrevistados alegaram sofrer esse incômodo inclusive no Ensino Superior.

Outra anomalia genética ligada ao cromossomo sexual retratada no livro 01 foi a hemofilia:

Hemofilia é uma doença hereditária causada por uma falha no sistema de coagulação do sangue, de modo que a pessoa hemofílica pode ter hemorragias abundantes mesmo em pequenos ferimentos (...). O alelo **normal** do gene (H) produz fator VIII funcional e atua como dominante, condicionando o fenótipo não hemofílico; o alelo mutante (h), recessivo, condiciona ausência do fator VII, sendo responsável pela hemofilia A. Homens de genótipo  $X^h Y$  e mulheres de genótipo  $X^h X^h$  são hemofílicos; homens de genótipo  $X^H Y$  e mulheres de genótipos  $X^H X^H$  e  $X^H X^h$  geralmente são normais quanto a essa característica (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 99).



Observa-se que os autores não apresentam informações de como é realizado o diagnóstico para a hemofilia e nem apontam se há tratamento para a doença em questão. Considerando que no Brasil a hemofilia é uma doença hemorrágica de alta incidência e de acordo com Caio et al. (2001), a autopercepção do portador a respeito da sua condição e suas relações e percepções sociais exercem um papel importante na abordagem clínica dessa doença; Amabis e Marthos (2010) deveriam fazer uma maior exploração do tema.

A Fenilcetonúria é uma doença hereditária causada por um alelo recessivo de um gene localizado no cromossomo 12 humano, cuja frequência varia nas diversas populações. Entre os caucasianos, uma em cada 10.000 criança nasce com a enfermidade; entre os turcos, essa taxa é de um em cada 2.600 nascimento; entre os japoneses, é de 1 em cada 143.000 nascimentos; entre os africanos, a doença é extremamente rara. [...] Algumas das substâncias acumuladas pelos fenilcetonúricos são tóxicas e causam lesões cerebrais; se os afetados não forem tratados adequadamente logo após o nascimento, podem tornar-se deficientes mentais (AMABIS; MARTHO, 2010, p. 122).

Os autores no trecho acima abordam a frequência da doença em algumas regiões, não inserindo dados da ocorrência da doença aqui no Brasil, o que seria mais interessante para um livro adotado em escolas brasileiras.

Observando como os conteúdos são abordados, o livro pouco enfatizou assuntos voltados para a Genética Humana, os quais são relevantes para a compreensão significativa sobre as alterações genéticas humanas.

### **Análise do livro didático 02: Genética, Evolução, Ecologia (PEZZI et al., 2010).**

O livro 02 consta de 208 páginas, organizadas em 15 capítulos. As letras apresentam um tamanho de boa visualização e espaçamentos que proporcionaram uma leitura confortável. Os temas dos capítulos são apresentados de forma hierárquica para facilitar a identificação dos mesmos. Ao todo, os conteúdos relacionados à Genética Humana foram retratados em 11 páginas, sendo considerada uma baixa frequência, de acordo com a metodologia utilizada por Lacerda e Abílio (2017).

O tema Genética Humana é abordado logo no capítulo 1:

Muitas moléstias hereditárias já estão devidamente estudadas, e os genes ou cromossomos responsáveis já foram localizados, como na síndrome de Down, na hemofilia, na distrofia muscular progressiva e em inúmeras outras. Em muitos casos é possível reconhecer precocemente uma doença hereditária e tomar medidas preventivas. Uma prática comum é o aconselhamento genético, que visa diminuir os riscos de crianças herdarem anomalias geneticamente transmissíveis (PEZZI et al., 2010, p. 12).



Neste primeiro parágrafo, os autores iniciam o texto com um termo não considerado comum em livros didáticos de Biologia e até mesmo da realidade dos alunos. Moléstia quer dizer doença; mal-estar ou sofrimento físico ou moral, segundo dicionário Michaelis (2009). Nesse caso específico, os autores utilizam moléstias para se referir aos estudos das alterações genéticas hereditárias humanas e às medidas precoces de prevenção.

Os autores também apresentam, em seguida, quadros com algumas anomalias, cujo padrão de herança é autossômica dominante e autossômica recessiva, capítulo 1, página 18.

Quadro 1 – Anomalias com padrão de herança autossômica dominante

Algumas anomalias com padrão de herança autossômica dominante	
Anomalia	Manifestações fenotípicas principais
Acondroplasia	Nanismo desproporcional causado pelo desenvolvimento defeituoso das cartilagens. Letal em homozigose (AA).
Braquidactília	Ausência de falanges médias.
Catarata congênita	Opacidade da lente (na antiga nomenclatura era cristalino).
Distrofia muscular	Degeneração progressiva de certos músculos da face, membros e das cinturas pélvica e escapular.
Polidactília	Presença de dedos extras nas mãos e nos pés.
Tilose (queratose)	Intenso espessamento das palmas das mãos e dos pés, com queratinização generalizada nessas regiões.

Fonte: Pezzi et al. (2010, p. 18).

Quadro 2 – Anomalias com padrão de herança autossômica recessiva

Algumas anomalias com padrão de herança autossômica recessiva	
Anomalia	Manifestações fenotípicas principais
Albinismo	Ausência de pigmento (melanina) na pele, pelos, cabelos e olhos.
Fenilcetonúria	Incapacidade de metabolizar a fenilalanina em tirosina com eliminação de ácido fenilpirúvico na urina.
Idiotia amaurótica	Degeneração progressiva das células nervosas com paralisia e cegueira (forma infantil e juvenil; letal).
Fibrose cística	Distúrbio generalizado das glândulas secretoras de muco, especialmente as do pâncreas, do intestino e do pulmão. O muco fica mais viscoso que o normal e o resultado disso é que secreções ressecadas bloqueiam as glândulas e seus ductos, de modo que elas atrofiam e são substituídas por tecido cicatricial.

Fonte: Pezzi et al. (2010, p. 18).





Os exemplos citados pelos autores são apresentados de forma sintética e superficial (máximo de quatro linhas sobre cada anomalia). Além disso, Casagrande (2006) afirma que na maioria das vezes, os livros didáticos abordam conteúdos descontextualizados e também algumas das doenças genéticas citadas (fenilcetonúria, fibrose cística, polidactilia) são consideradas raras em relação a doenças mais frequentes na população brasileira, tais como anemia falciforme, diabetes, síndrome do x-frágil, etc. Sendo assim, os autores deveriam abordar as doenças brasileiras que possuem componente genético de maior incidência e prevalência no país; assim como apresentar doenças cuja herança é quantitativa, como câncer, doenças cardíacas, doença celíaca e obesidade.

Outros trechos com temas de Genética Médica sendo abordados pelos autores no capítulo 2, são apresentados a seguir:

A Idiotia Amaurótica infantil (do grego *amauros*= escurecer), ou doença de Tay-Sachs tem esse nome porque um dos seus sintomas é a perda da visão. Ela é causada por um gene recessivo que, em homozigose (ii), é letal nos primeiros anos de vida. Indivíduos homozigotos dominantes (II) e heterozigotos (Ii) são normais. A doença se caracteriza por um acúmulo anormal de um tipo de lipídio (esfingolipídio) no cérebro, que causa deterioração mental e neurológica. As crianças nascem com aparência normal, mas, já nos primeiros meses de vida, manifestam apatia e desatenção (PEZZI et al., 2010, p. 30).

A Braquidactilia (do grego *brachys* = curtos + *daktylos* = dedo) determina dedos anormalmente curtos, além de outros problemas. É causada por um gene dominante que, em homozigose (BB), é letal. Em heterozigose (Bb), o gene provoca a manifestação da doença com expressividade variável, isto é, que vai desde o encurtamento de alguns dedos, até formas mais graves que envolvem outras anomalias ósseas e retardo mental. Os indivíduos homozigotos recessivos (bb) são normais (PEZZI et al., 2010, p. 30).

A siclemia é uma forma grave de anemia decorrente da produção de uma hemoglobina anormal. As hemácias, em presença de pouco oxigênio, assumem o aspecto de uma foice. É um caso de codominância, em que o gene  $H^A$  condiciona hemoglobina normal e o gene  $H^S$ , hemoglobina siclêmica (PEZZI et al., 2010, p. 30).

Nesta seção, que trata de doenças pouco abordadas nos livros didáticos de biologia, não são discutidos apresentados os sintomas, formas de tratamento, incidência e/ou prevalência de casos na população brasileira; sendo assim, o conteúdo é apresentado de forma incompleta; podendo levar ao surgimento de dúvidas nos estudantes, cabendo ao professor estar preparado para responder às eventuais dúvidas.

No capítulo 4, os autores destacam algumas interações gênicas como:

A epistasia recessiva, por exemplo, pode ser observada na determinação da cor da pele humana. Além dos vários pares de genes envolvidos na interação que



determina a cor da pele humana, existe outro par que determina albinismo. O gene dominante A é necessário para a formação da melanina, enquanto o gene recessivo a, em homozigose aa, determina o bloqueio da produção do pigmento que dá cor à pele, produzindo o albinismo. Assim, uma pessoa homozigota recessiva será albina, mesmo que tenha todos os outros pares com genes dominantes para a cor da pele. Isso explica o albinismo em pessoas negras (PEZZI et al., 2010, p. 51).

Alterações nos genes [...] estão associadas com a heterocromia problema causado por um agrupamento anormal de melanossomos que pode fazer com que a pessoa tenha parte ou ambos os olhos de cores diferentes (PEZZI et al., 2010, p. 52).

Muitas doenças humanas de origem genética são determinadas por poligenes. Devido a esses múltiplos fatores e à maior ou menor expressividade gênica, a manifestação fenotípica pode variar bastante. Assim, indivíduos afetados podem apresentar diferentes graus do mesmo problema. Ainda, a consanguinidade torna maior a probabilidade de manifestação das doenças hereditárias, por aumentar a possibilidade de encontros de genes alelos (PEZZI et al., 2010, p. 54).

A anencefalia resulta de uma falha no fechamento do tubo neural do embrião. O encéfalo não se desenvolve ou se forma só parcialmente. O tronco encéfalo e a medula também são anormais, vários ossos do crânio podem faltar. Um recém-nascido anencéfalo não sobrevive (PEZZI et al., 2010, p. 54).

A hipertensão hereditária é uma predisposição inata, que pode ser desencadeada ou agravada por diversos fatores ambientais e culturais, como vida sedentária, estresse e ingestão de quantidades excessivas de sal ou de álcool. A pressão arterial elevada aumenta o risco de acidente vascular cerebral (AVC), ruptura de aneurisma, insuficiência cardíaca, infarto do miocárdio e lesão renal (PEZZI et al., 2010, p. 55).

O diabetes compreende um grupo de enfermidades metabólicas, caracterizadas por um aumento dos níveis de açúcar no sangue. A causa é uma deficiência do pâncreas, que produz pouca ou nenhuma insulina. O diabetes tipo 1 manifesta-se na infância ou adolescência e o tipo 2, geralmente na idade adulta e frequentemente associado à obesidade (PEZZI et al., 2010, p. 55).

A surdez hereditária pode variar em grau, pois depende de vários pares de genes. Por esse mesmo motivo, isto é, por ser uma herança multifatorial, pais surdos não terão necessariamente filhos surdos (PEZZI et al., 2010, p. 55).

As doenças multifatoriais supracitadas são abordadas sem informações acerca de formas de diagnóstico e prevenção. Ressalta-se que as doenças de herança poligênica são aquelas em que decorrem de interações complexas entre um conjunto de genes e o ambiente que o indivíduo está inserido, ocasionando em defeitos que podem levar tanto a malformações congênitas quanto a distúrbios na vida adulta (CASAGRANDE, 2006).

Algumas anomalias genéticas numéricas sindrômicas são apresentadas no capítulo 5:



No ser humano podem ocorrer anomalias genéticas que evidenciam o papel dos cromossomos X e Y na identificação sexual. A síndrome de Klinefelter, identificada clinicamente em 1942 por H.F. Klinefelter, por exemplo, compreende um conjunto de características anormais manifestadas por pacientes 44+ XXY. O fenótipo é masculino, mas os indivíduos são estéreis porque seus órgãos reprodutores são malformados (PEZZI et al., 2010, p. 59).

Outra anomalia bastante conhecida é a síndrome de Turner, manifestada por pacientes 44 + XO. O fenótipo é feminino, mas não há desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários por ocasião da puberdade e o sistema genital é pouco desenvolvido. Os indivíduos com a síndrome de Turner, com frequência, apresentam baixa estatura, pescoço alado, estreitamento da aorta, surdez e amenorreia primária, isto é, não começam a menstruar (PEZZI et al., 2010, p. 60).

Síndrome, segundo Passarge (2011), se refere a um grupo de características fenotípicas etiológicamente conectadas, muito embora ainda seja desconhecido como ocorrem essa superposição de caracteres. Os autores apresentaram as duas síndromes genéticas ligadas aos cromossomos sexuais mais prevalentes no Brasil, a síndrome de Klinefelter acomete um a cada 1.000 nascidos vivos (HERLIHY et al., 2011) e a síndrome de Turner, uma a cada 2.500 meninas nascidas vivas (SYBERT; MCCAULEY, 2004). Porém, aliado ao texto seria interessante a inserção de ilustrações para melhor entendimento dos discentes acerca do fenótipo apresentado por indivíduos com esses cariótipos.

No ser humano também são conhecidos vários casos de herança sexual, como a hemofilia e o daltonismo, ambos condicionados por genes recessivos ligados ao cromossomo X. A hemofilia decorre de uma deficiência hereditária de um fator do plasma sanguíneo e caracteriza-se por hemorragias após traumatismos, por vezes insignificantes. Em cada 10 mil homens um é hemofílico, enquanto uma, em cada 100 milhões de mulheres, apresenta essa anomalia que se caracteriza pela má-formação ou pela ausência dos fatores que participam da coagulação do sangue (PEZZI et al., 2010, p. 63).

O daltonismo consiste na inaptidão para distinguir certas cores, principalmente o vermelho do verde, por causa da falta de cones, células da retina sensíveis às radiações do verde e do vermelho. Esta anomalia afeta 8% dos homens e menos de 1% das mulheres (PEZZI et al., 2010, p. 63).

Nas citações dos dois parágrafos acima são abordadas alterações genéticas como hemofilia e daltonismo, com dados de incidência, etiologia e manifestação fenotípica principal. Porém, sem mencionar a existência de tratamentos para tais anomalias. A respeito de tratamentos de doenças genéticas, os autores apresentam a seguinte colocação:

Dizer que as doenças genéticas são intratáveis é uma crença bastante generalizada. Entretanto, como toda expressão gênica depende das condições







## REFERÊNCIAS

AMABIS, J. M.; MARTHO, G. R. **Biologia das populações**. 3. ed. São Paulo: Moderna, 2010.

ARAÚJO, M. R.; MARQUES, C.; FREITAS, S.; SANTA-BÁRBARA, R.; ALVES, J.; XAVIER, C. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. **Revista Brasileira de Anestesiologia**, v. 66, n. 4, p. 408-413, 2016.

CAIO, V. M.; SILVA, R. B. P.; MAGNA, L. A.; RAMALHO, A. S. Genética comunitária e hemofilia em uma população brasileira. **Cadernos de Saúde Pública [online]**, v. 17, n. 3, p.595-605, 2001.

CAMARGO, S.S; INFANTE- MALACHIAS, M.G. A genética humana no Ensino Médio: algumas propostas. **Genética na Escola**, v.2, n.1, p. 14-16, 2007.

CAMPOS T. B. S.; LIMA, R. M. S.; SILVA, V. H.; NASCIMENTO, A. P.; SILVA, K. R.; GUIMARÃES, W. N. R. **A abordagem da temática Biodiversidade nos livros didáticos de biologia no ensino médio**. IX jornada de Ensino Pesquisa e Extensão da UFRPE, 2009. Disponível em: [www.eventosufrpe.com.br/jepex2009/cd/resumos/R1263-1.pdf](http://www.eventosufrpe.com.br/jepex2009/cd/resumos/R1263-1.pdf). Acesso em: 30 abr. 2015.

CARVALHO JÚNIOR, A. E.; FERNANDEZ, T. D.; CORSATO, M. A.; MASAGÃO, R. A.; FREITAS, M. F.; BARBOSA, A. P.; SALOMÃO, O. Indicações de técnicas cirúrgicas no tratamento da polidactilia no pé. **Revista Brasileira de Ortopedia**, v. 33, n. 7, 1998.

CASAGRANDE, G. L. **A genética humana no livro didático de biologia**. 2006. 103 f. Dissertação (Mestrado em Educação Científica e Tecnológica) – Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2006.

CHAVES, E. J. F.; CAMAROTTI, M. F. Análise de conteúdo de livros didáticos de Biologia: uma perspectiva sobre os temas Biotecnologia e Engenharia Genética no Ensino Médio. **Revista Eletrônica Debates em Educação Científica e Tecnológica**, v. 05, n. 03, p. 86-112, 2015.

FLODIN, V. The Necessity of Making Visible Concepts with Multiple Meanings in Science Education: The Use of the Gene Concept in a Biology Textbook. **Science & Education**, v. 18, n. 1, p. 73-94, 2009.

FRISON, M. D.; VIANNA, J.; CHAVES, J. M.; BERNARDI, F. N. **Livro didático como instrumento de apoio para construção de propostas de ensino de ciências naturais**. Encontro Nacional em Pesquisa em Educação em Ciências. Florianópolis, 2009. Disponível em: [www.foco.fae.ufmg.br/pdfs/425.pdf](http://www.foco.fae.ufmg.br/pdfs/425.pdf). Acesso em: 30 abr. 2015.

GONÇALVES, G. A. R.; PAIVA, R. M. A. Terapia gênica: avanços, desafios e perspectivas. **einstein (São Paulo)**, v. 15, n. 3, p. 369-375, 2017.

HERLIHY, A. S.; HALLIDAY, J. L.; COCK, M. L.; MCLACHLAN, R. I. The prevalence and diagnosis rates of Klinefelter syndrome: an Australian comparison. **The Medical Journal of Australia**, v. 194, n. 1, p. 24–28, 2011.





SYBERT, V. P.; MCCAULEY, E. Turner's syndrome. *The New England Journal of Medicine*, v. 351, n. 12, p. 1227-1238, 2004.

TEMP, D. S.; BARTHOLOMEI-SANTOS. O ensino de Genética: a visão de professores de Biologia. *Revista Científica Schola*, v. II, n. 1, p. 83-95, 2018.

TEMP, D. S. **Facilitando a aprendizagem de genética: uso de um modelo didático e análise dos recursos presentes em livros de biologia**. 2011. 84 f. Dissertação (Mestrado em Educação em Ciências) – Universidade Federal de Santa Maria, Santa Maria, 2011.

VESTENA, R. F.; LORETO, E. L. S.; SEPEL, M. N. Construção de heredograma da própria família. Uma proposta interdisciplinar e contextualizada para o ensino médio. *Revista Electrónica de Enseñanza e las Ciencias*, v. 14, n. 1, p. 1-16, 2015.