



**MANUAL TÉCNICO
PARA AULAS
PRÁTICAS DE
GENÉTICA E
CITOGENÉTICA**



**EduPA
Centro Universitário
Padre Albino**

Docente organizador

Nilce Barril

Biomédica Organizadora

Marli Nascimento Gama

Discentes Organizadores

Ana Luiza de Moraes Maziero

Letícia Ricci Magrini

Livia de Camargo Biasi

Lorena Pinho Reche

Marina de Carvalho Bofo

Matheus Figueiredo Mazzi

Entidade

Centro Universitário Padre Albino

Curso de Medicina

Local de Publicação

Catanduva- SP

MANUAL TÉCNICO PARA AULAS PRÁTICAS DE GENÉTICA E
CITOGENÉTICA

EDUPA- Núcleo de Editorial Centro Universitário Padre Albino

Ano de publicação

2023

FICHA CATALOGRÁFICA

B275m Barril, Nilce
Manual técnico para aulas práticas de genética e citogenética. / Nilce
Barril / Marli Nascimento Gama — 2023.
31 f.; 24 cm.

Manual técnico para aulas práticas de genética e citogenética, Centro
Universitário Padre Albino.

1. Manual. 2. Genética. 3. Citogenética. I. Título. II. Nilce Barril. III.
Marli Nascimento Gama.

QH431

SUMÁRIO

ROTEIROS

1 NOÇÕES GERAIS DE BIOSSEGURANÇA E BOAS PRÁTICAS EM LABORATÓRIOS.....	1
2 ELABORAÇÃO DO RELATÓRIO	3
3 ESTUDO DA CROMATINA SEXUAL	6
4 ANÁLISE MICROSCÓPICA DE CROMOSSOMOS HUMANOS	8
5 INTRODUÇÃO AO CARIÓTIPO HUMANO	11
6 CASOS-CLÍNICOS DE CROMOSSOMOPATIAS	13
7 ANÁLISE DE CARIÓTIPOS ANORMAIS.....	18
8 CLASSIFICAÇÃO DE SÍNDROMES GENÉTICAS.....	20

RESOLUÇÃO DE CASOS-CLÍNICOS

1CASO-CLÍNICO 1: SÍNDROME DE HUNTINGTON	20
2 CASO-CLÍNICO 2: FIBROSE CÍSTICA	21
3CASO-CLÍNICO 3: NEUROPATIA ÓPTICA DE BEBER.....	22
4CASO-CLÍNICO 4: SÍNDROME DE PRADER-WILLI.....	24
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	25

I. OBJETIVOS

-Proporcionar noções básicas de biossegurança e boas práticas de laboratório aplicadas a um laboratório de bioquímica.

-Apresentar o material comumente utilizado e suas aplicações na rotina laboratorial.

-Mostrar o manuseio correto e cuidados com a vidraria e equipamentos básicos.

-Exemplificar procedimentos comuns na rotina laboratorial, tais como pipetagem, pesagem e aferição.

ii.FUNDAMENTOS TEÓRICOS

IIA. Princípios de biossegurança

Biossegurança trata-se do conjunto de medidas voltadas para a prevenção, controle, minimização ou eliminação dos riscos presentes nas atividades de pesquisa, produção, ensino, desenvolvimento tecnológico e prestação de serviços que podem comprometer a saúde do homem, dos animais, a preservação do meio ambiente e/ou a qualidade dos trabalhos desenvolvidos.

O trabalho em laboratórios de saúde expõe os trabalhadores a riscos comuns a outros grupos profissionais e riscos específicos da sua atividade. Estes riscos são classificados em cinco grupos principais:

Risco de Acidente: é o risco de ocorrência de um evento negativo e indesejado do qual resulta uma lesão pessoal ou dano material (Ex.: queimaduras, cortes e perfurações).

Risco Ergonômico: qualquer fator que possa interferir nas características psicofisiológicas do trabalhador, causando desconforto ou afetando sua saúde (Ex.: movimentos repetitivos e postura inadequada de trabalho).

Risco Físico: está relacionado às diversas formas de energia, como pressões anormais, temperaturas extremas, ruído, vibrações, radiações ionizantes (Raio X, Iodo 125, Carbono 14), ultrassom, radiações não ionizantes (luz Infra-vermelha, luz Ultravioleta, laser, microondas), a que podem estar expostos os indivíduos.

Risco Químico: refere-se à exposição a agentes ou substâncias químicas na forma líquida, gasosa ou como partículas e poeiras minerais e vegetais, presentes nos ambientes ou processos de trabalho, que possam penetrar no organismo pela via respiratória, ou possam ter contato ou ser absorvidos pelo organismo através da pele ou por ingestão (Ex.: solventes, medicamentos, produtos químicos utilizados para limpeza e desinfecção, corantes).

Risco Biológico: está associado ao manuseio ou contato com materiais biológicos e/ou animais infectados com agentes biológicos que possuam a capacidade de produzir efeitos nocivos sobre os seres humanos, animais e meio ambiente.

Higiene pessoal:

a) Cabelos longos devem ser mantidos presos durante os trabalhos;

b) As unhas devem ser mantidas limpas e curtas, não ultrapassando a ponta dos dedos;

c) Usa-se exclusivamente sapatos fechados no laboratório;

d) O ideal é não usar lentes de contato no laboratório. Se for necessário usá-las, necessitam ser protegidas com o uso de óculos de segurança.

e) Não é permitido aplicar cosméticos na área laboratorial;

f) Usa-se o mínimo possível de joias e adereços.

Proibições na área laboratorial:

a) pipetar com a boca;

b) comer, beber ou fumar;

c) armazenar alimentos;

d) utilizar equipamentos da área analítica para aquecer alimentos;

e) manter objetos pessoais, bolsas ou roupas;

f) assistir TV, ouvir rádio ou fone de ouvido.

IIC. Risco químico

Todos os laboratórios possuem uma Ficha de Informações de Segurança de Produto Químico – FISPQ, para cada reagente utilizado nos seus ensaios.

A FISPQ deverá informar, no mínimo:

a) as características do produto: usos, propriedades físicas e químicas, formas de estocagem;

b) os riscos: toxicologia, incêndio e/ou explosão;

c) as medidas de proteção: coletiva, individual;

d) informações para o descarte seguro.

DESCRIÇÃO DA ATIVIDADE

Responda as questões abaixo utilizando as informações acima e outras que achar necessário.

1-Defina biossegurança

2-Quais os riscos que o trabalho em laboratórios de saúde podem causar?

3-Quais as medidas de segurança que as pessoas que desempenham atividades em laboratórios de saúde devem realizar?

4-Quais as proibições na área laboratorial?

5-O que são EPIs? Dê exemplos.

**CENTRO UNIVERSITÁRIO PADRE ALBINO
CURSO DE MEDICINA**

RELATÓRIO DE AULA PRÁTICA DE GENÉTICA

TÍTULO DA AULA:

Docente responsável: _____

Integrantes do grupo:

CATANDUVA - 2023

ÍNDICE

I- Introdução	pg
II- Objetivos	pg
III- Materiais e métodos	pg
IV- Resultados/discussão	pg
V- Conclusão	pg
VI- Bibliografia	pg

Ao final das aulas práticas, cada grupo deverá elaborar um relatório. Os relatórios deverão conter os itens:

I - Introdução: Nessa parte, o aluno deve realizar buscas sobre o conteúdo que será abordado na aula e criar uma espécie de resumo sobre o tema. É fundamental a consulta em livros e fontes confiáveis na internet.

II - Objetivos: O aluno deve focar em responder ao que se pretende com aquela aula.

III - Materiais e métodos: Nesse ponto do relatório, o foco é dado à metodologia aplicada e a todos os equipamentos, reagentes e instrumentos utilizados para a realização daquela aula.

É importante frisar que o roteiro da aula não deve ser copiado na íntegra e deve servir apenas como uma forma de orientação. Outro ponto fundamental é escrever os materiais e métodos de maneira que qualquer pessoa possa realizar a atividade novamente utilizando a explicação como guia.

IV - Resultados e discussão: Ao chegar a esse tópico, o aluno deverá escrever todos os resultados obtidos na aula, fazendo uma relação com o conhecimento teórico adquirido. Nesse momento, pode-se destacar todos os erros cometidos durante o processo e o que foi feito para solucionar o problema.

Nesse ponto, podem ser inseridos gráficos, figuras e esquemas a fim de ilustrar o que foi visto.

V- Conclusão: espera-se que o aluno descreva o que foi aprendido e conseguido com a aula prática realizada. É fundamental que as conclusões não sejam cópias de outros materiais, mas sim feitas pelo próprio aluno.

VI- Bibliografia: o aluno deverá colocar o nome dos livros e sites utilizados para a realização da atividade. As regras para fazer referência ao material utilizado deverão ser indicadas pelo professor. Algumas escolas já optam por utilizar as Normas da ABNT com modificações.

Livro:

NELSON, D. L.; COX, M. M.; LEHNINGER, A. Princípios de Bioquímica. 5a Ed. São Paulo: Sarvier, 2011.

Artigos de revista:

AUTOR DO ARTIGO. Título do artigo. Título do periódico em destaque, Local de publicação, n.º do volume, n.º do fascículo, páginas inicial-final, mês (abreviado), ano.

CORREA, S.; SANTOS, S.C.M. Hipercolesterolemia Familiar: Relato De Caso. Rev de Saúde;13(2); 90-96. 2022.

Documento eletrônico:

SANTOS, A.P.S.A.S. (Coord) et al. BIOQUÍMICA PRÁTICA. Protocolos para análise de biomoléculas e exercícios complementares - 2013. Disponível em:

<<http://www.repositorio.ufma.br:8080/jspui/bitstream/1/445>>. Acesso em: 06 mar. 2023.

Introdução

A cromatina sexual é um corpúsculo heteropicnótico, encontrado nos núcleos interfásicos das células somáticas femininas e dos mamíferos em geral. É formada por um dos cromossomos sexuais X que se duplica tardiamente e que é geneticamente inativo. Foi primeiramente observada em neurônios de gatas, com o aspecto de um grânulo heterocromático que se localizava junto a membrana nuclear, sendo exclusivamente encontrado em fêmeas. Por esse motivo, passou a ser utilizado no diagnóstico do sexo em mamíferos, a seguir foi confirmada sua presença nos tecidos femininos humanos, inclusive em neutrófilos polimorfonucleares do sangue periférico, em que seu aspecto lembra um bastonete.

Devido a sua grande importância no diagnóstico do sexo cromossômico, seu estudo se tornou obrigatório nos laboratórios de genética médica. É nula no homem normal ou pode ser observada em uma taxa muito baixa.

Objetivo: Preparar lâmina com esfregaço de mucosa oral e identificar o Corpúsculo de Base/cromatina sexual.

Inserir Em mulheres normais, esfregaços da mucosa oral apontam frequências de cromatina positiva que vão de 20% a 50%. Uma vez que o número de cromatinas sexuais verificado corresponder ao número de cromossomos X menos um, seu estudo é também muito útil no diagnóstico de aneuploidias sexuais como Síndromes de Turner e Klinefelter, nas disgenesias gonadais, em casos de mosaicismos etc.

Materiais	Quantidade por grupo
Corante fucsina básica	Por bancada
Fenol 5%	Por bancada
Ácido Acético glacial	Por bancada
Formaldeído 70%	Por bancada
Álcool absoluto	Por bancada
Álcool 95%	Por bancada
Álcool 70%	Por bancada
Água destilada	Por bancada
Lâminas	5 por grupo
Espátulas de madeira	2 por grupo
Microscópio	1 por grupo

Procedimento

- a) Dissolver 3g de fucsina básica em 100ml de álcool etílico 70% (solução estoque)
- b) Em outro frasco, separar 10ml dessa solução estoque e acrescentar 90 ml de fenol a 5%, 10ml de ácido acético glacial e 10 ml de formaldeído a 37%
- c) Deixar em repouso por, no mínimo, 24 horas antes de utilizar essa solução na coloração das lâminas
- d) Com o uso de espátulas ou de lâmina limpa, raspar a face interna da bochecha. Desprezar esse primeiro raspado e, em seguida, raspar novamente.
- e) Espalhar o material sobre lâminas limpas. Deixar secar.
- f) Hidratar primeiramente com álcool 70% por 5 minutos, em seguida, em água destilada por 8 minutos

NOME: _____

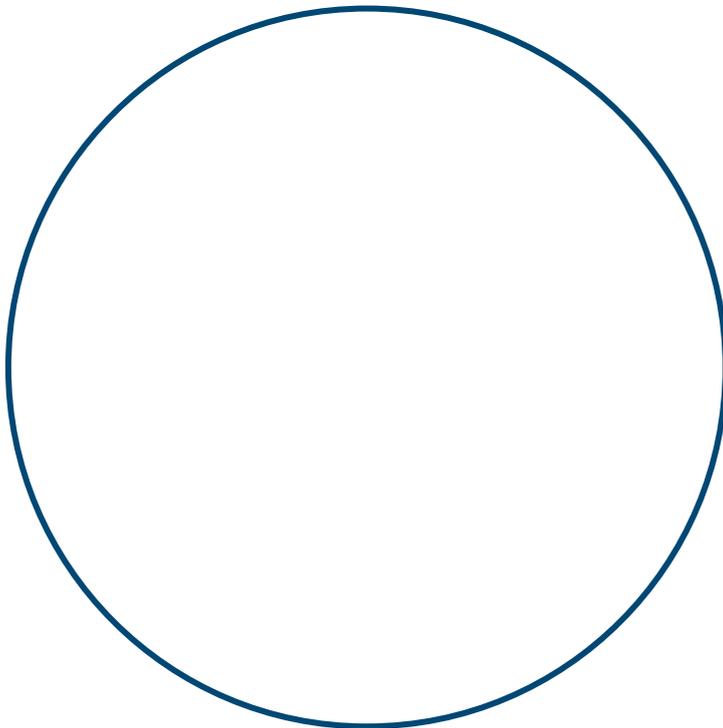
No. _____

CASO: _____

CARIÓTIPO: _____

Orientações:

- 1- Examinar a lâmina ao microscópio usando a objetiva de 10x.
- 2- Quando encontrar uma metáfase, passar para a objetiva de 40x.
- 3- Se a metáfase parecer adequada (grau de condensação dos cromossomos, nenhuma ou poucas sobreposições, coloração nítida), colocar uma pequena gota de óleo de imersão e passar para a objetiva de 100x.
- 4- Contar e anotar o número de cromossomos.
- 5- Identificar os pares de cromossomos do grupo A e desenhar no campo abaixo.
- 6- Identificar os pares de cromossomos acrocêntricos (grupo D e G) e desenhar no campo abaixo.



INTRODUÇÃO - CARIÓTIPO HUMANO

Os genes são codificados no DNA do genoma organizados em cromossomos no núcleo de cada célula.

Cariótipo é o nome dado ao complemento cromossômico de cada espécie, relacionado ao número e morfologia dos cromossomos que compõem seu genoma.

O cariótipo humano é caracterizado pela presença de 46 cromossomos, os quais são organizados em 22 pares autossomos e 1 par de cromossomos sexuais (2 cromossomos X na mulher e 1 X e 1Y nos homens). Os membros de um par de cromossomos, herdados um do pai e um da mãe, são chamados de cromossomos homólogos, pois carregam informações genéticas equivalentes.

Objetivo: identificar os cromossomos do cariótipo humano em seu estado normal.

A figura abaixo representa um cariótipo com a distribuição dos pares autossomos homólogos conforme descrito anteriormente e que pode ser utilizado como referência para a atividade proposta a seguir.

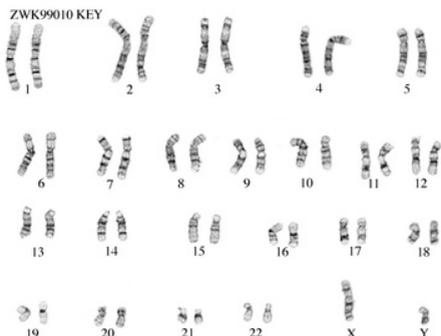


Figura 1: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.

Fonte: https://edisciplinas.usp.br/pluginfile.php/2310422/mod_resource/content/1/Aula%208%20-%20CITOGEN%C3%89TICA%20E%20CROMOSSOMOPATIAS.pdf - com modificações.

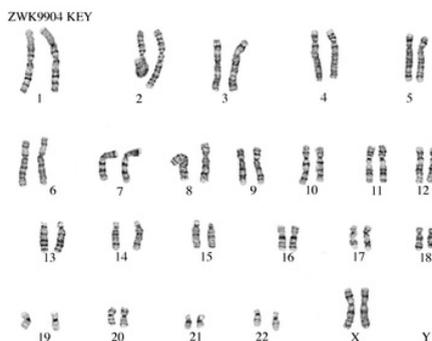


Figura 2: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.

Fonte: https://edisciplinas.usp.br/pluginfile.php/2310422/mod_resource/content/1/Aula%208%20-%20CITOGEN%C3%89TICA%20E%20CROMOSSOMOPATIAS.pdf - com modificações.

ATIVIDADE PRÁTICA

1. Você receberá duas fotomicrografias referentes aos cariótipos de dois pacientes. Identifique os pares homólogos de acordo com o padrão apresentado na figura acima.
2. Monte o seu cariótipo de acordo com a fotomicrografia recebida.

ATENÇÃO: Para a identificação dos cromossomos é importante seguir as normas de organização descritas pelo professor. Caso seja necessário, pode-se consultar o livro-texto.

FIGURA 3:



Figura 3: Fotomicrografia 1.

Fonte: https://edisciplinas.usp.br/pluginfile.php/2310422/mod_resource/content/1/Aula%2008%20-%20CITOGEN%C3%89TICA%20E%20CROMOSSOMOPATIAS.pdf – com modificações.

FIGURA 4:



Figura 4: Fotomicrografia 2.

Fonte: https://edisciplinas.usp.br/pluginfile.php/2310422/mod_resource/content/1/Aula%2008%20-%20CITOGEN%C3%89TICA%20E%20CROMOSSOMOPATIAS.pdf – com modificações.

Para cada caso abaixo descrito apresente: o diagnóstico, todos os possíveis o cariótipos e o tratamento recomendado. Nos casos de alterações sexuais citar quais são os hormônios envolvidos, quais as consequências das alterações destes hormônios, onde são produzidos, qual a relação entre a hipófise, o hipotálamo e as gônadas observadas entre os hormônios sexuais tanto no sexo feminino quanto no masculino.

Nos casos em que há cardiopatia fazer uma breve menção do que é a alteração observada. Por exemplo: CIA, CIV, PCA etc

Caso 1

Menina de 15 anos, apresentando amenorréia primária, com baixa estatura, pescoço alado, tórax quadrado procura uma clínica de ginecologia preocupada com a amenorréia

Caso 2

Paciente: ARL, sexo masculino
DN:2/5/1969Idade: 31anos

Motivo do encaminhamento: Azoospermia, hipogonadismo e disfunção erétil de etiologia indefinida. Antecedentes gestacionais e perinatais: Não há informações

Antecedentes pessoais relevantes: Bom desenvolvimento neuromotor; estudou até a 3a série do ensino médio com reprovação em 2 anos. Refere úlceras varicosas em membros inferiores.

Exame físico: peso (74,1Kg) e estatura (185,2cm) em torno de P90, perímetro cefálico (53,5cm) em torno de P3, envergadura de (190cm) superior à altura. Observa-se implantação baixa de cabelos na nuca, occipital plano, leve prognatismo, palato alto, cúbito valgo, úlceras na face medial do tornozelo direito e na face lateral do esquerdo, falo de 6cm com meato uretral balânico, saliência lábio-escrotais totalmente fundidas, pigmentadas e enrugadas, contendo gônadas com cerca de 4cm, genecomastia, cintura pélvica ginecoide, distribuição de pelos também genicóide, e ausência de pelos faciais e axilares.

Caso 3

Paciente: MBS, sexo feminino, DN: 10/01/2005 Idade: 4 meses

Motivo do encaminhamento: Hipotonia muscular, cardiopatia congênita, olhos com fendas palpebrais oblíquas para cima e prega simiesca.

Antecedentes pessoais relevantes: É o terceiro filho de casamento não consanguíneo, não há casos semelhantes na família e mãe com 41 anos de idade.

Exame físico: baixo peso e estatura (p10). Observa-se face redonda, olhos com fendas palpebrais oblíquas para cima, pente nasal baixa, orelhas displásicas e implantação levemente baixa, cabelo liso e esparsos, cútis marmórea, pescoço curto, braquicefalia e mãos pequenas com clinodactilia, do quinto dedo bilateral, o qual apresenta-se de tamanho menor. Também apresentou icterícia 3 dias após o nascimento e o ECO revelou CIV.

Caso 4

RN, masculino, com cardiopatia congênita grave, dificuldade respiratória, nasceu com baixo peso e estatura, microcefalia, micrognatia, mãos constantemente fechadas e calcâneo proeminente.

Caso 5

Bebe com baixo peso, hipertônico, fendas labio-palatais bilaterais, holoprosencefalia, microftálmia, microcefalia, orelhas malformadas e de implantação baixa, “mãos cerradas” e com polidactilia pós-axial bilateral. ECO revelou CIA e CIV com persistência do canal pérvio, apresenta esterno curto, hipertelorismo ocular, hérnia diafragmática e criptorquidia. A mãe tem 39 anos e 2 outros filhos sem alterações.

A figura abaixo representa um cariótipo com a distribuição dos pares de cromossomos homólogos conforme descrito anteriormente e que pode ser utilizado como referência para as atividades práticas propostas a seguir.

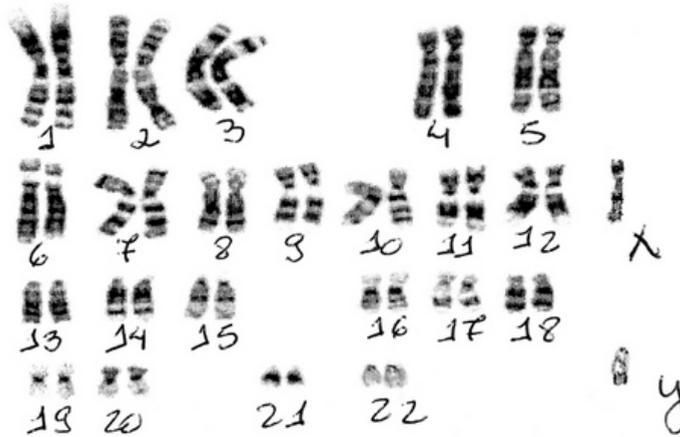


Figura 1: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Atividade Prática

1. Você receberá oito fotomicrografias referentes aos cariótipos de oito pacientes, designados pelos números de 1 a 8. Identifique os pares homólogos de acordo com o padrão apresentado na figura acima.

Para a identificação dos cromossomos é importante seguir as normas de organização descritas pelo professor. Caso seja necessário, pode-se consultar o livro texto.

2. Com base no número e distribuição dos cromossomos no cariótipo obtido, determine o sexo do paciente e identifique a aberração cromossômica apresentada pelo mesmo. A seguir, consultando a literatura, faça o diagnóstico da síndrome apresentada pelo paciente examinado.

3. Com base em sua pesquisa bibliográfica, faça uma descrição das características da síndrome apresentada pelo paciente em questão. Prepare uma apresentação que deverá ser realizada na próxima aula.

Paciente 1



Figura 2: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviedo.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 2



Figura 3: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviedo.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 3



Figura 4: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 4



Figura 5: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 5



Figura 6: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 6



Figura 7: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 7



Figura 8: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

Paciente 8



Figura 9: Representação do cariótipo humano masculino normal em banda G.
Fonte: <https://www.unioviado.es/A.Roca/odontologia.htm> – com modificações.

ROTEIRO N°8: CLASSIFICAÇÕES DE
SÍNDROMES GENÉTICAS

Introdução

Diariamente, na prática clínica, o profissional da área da saúde encontra-se frente à indivíduos com os mais variados fenótipos, que variam desde leves deficiências intelectuais até características físicas típicas. Atualmente, sabe-se que uma vasta gama desses fenótipos está relacionada a mutações cromossômicas e subcromossômicas.

Nesse contexto, é extremamente importante que esses profissionais sejam capazes de identificar esses fenótipos, seja para dar início a uma investigação mais aprofundada ou encaminhar para outro profissional, especialista em aconselhamento genético.

Uma ferramenta amplamente utilizada na prática clínica, com respaldo científico é a plataforma *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM; acesso através do link: <https://www.omim.org>). Essa apresenta um catálogo com a classificação das doenças genéticas já descritas na literatura.

Objetivo: simular a busca por um diagnóstico de um distúrbio genético partindo do fenótipo de um paciente

Procedimento

Para realizar esta atividade você deverá acessar o site OMIM através do link: <https://www.omim.org> e avançar para a aba "Pesquisa avançada".

No campo busca você deverá inserir todas as palavras-chaves abaixo descritas.

Ao identificar a doença no OMIM, de acordo com as palavras-chaves, construa um mapa conceitual (segundo o modelo em anexo), que deverá conter obrigatoriamente:

o nome da doença, número desta no OMIM, seu padrão de herança e principais características clínicas.

1- Ocular proptosis / turribrachycephaly / hypertelorism / sindactilia of fingers

2. Diminished fetal activity; Obesity; muscular hypotonia; mental retardation; short stature; hypogonadotropic hypogonadism; small hands and feet

3. Neurodevelopmental disorder characterized by mental retardation; movement or balance disorder; typical abnormal behaviors; severe limitations in speech and language

4- Unilateral absence or hypoplasia of the pectoralis muscle; ipsilateral hand and digit anomalies, including Symbrachydactyly

5- Hamartomas in multiple organ systems, including the brain, skin, heart, kidneys, and lung

6- Pigmentary abnormalities of the hair, skin, and eyes; congenital sensorineural hearing loss; presence of 'dystopia canthorum' the lateral displacement of the ocular inner canthi and upper limb abnormalities

7. Photophobia / nystagmus / freckles in sun-exposed areas / White at birth / White to golden blonde or red hair

8- Disorder often leads to substantial disability; chronic inflammatory demyelinating; central nervous system; axonal damage

9. Short stature / Ptosis / Woolly like hair / Congenital heart defect / Mental retardation / Blue-green irides / Atrial septal defects / Bleeding tendency

10. Chronic bronchopulmonary infection / Pseudomonas colonization / High sweat sodium and chloride

11. Collodion skin / Severe ectropion / Eclabion / Large diamond – shaped plaques

12. Growth retardation / Optic atrophy / Pseudoanodontia / Delayed bone age / Alopecia

13. Short ribs / Mental retardation / Dwarfism / Lethal micromelic

14. Leukocoria / Strabism

15. Progressive dementia / Memory loss / Gait disturbances / Familial

16. Dementia / Autism / Microcephaly

17. Renal medullary dysplasia / Macroglossia / Generalized overgrowth

18. Progressive dementia with mean age at onset at 46 plus or minus 3.5 years; Myoclonus and extrapyramidal signs

Mapa conceitual

Trata-se de uma estrutura gráfica que ajuda a organizar ideias, conceitos e informações de modo esquematizado. Consiste numa ferramenta de estudo e aprendizagem, onde o conteúdo é classificado e hierarquizado de modo a auxiliar na compreensão do indivíduo que o analisa.

Para construir um mapa conceitual, deve-se:

1. Organizar os conceitos apresentados em ordem decrescente de importância.
2. Ligar os conceitos hierarquicamente próximos através de setas, identificadas por palavras de ligação, de modo a formar proposições.

3- Estabelecer ligações cruzadas, isto é, entre conceitos de setores distantes no mapa conceitual.

Recomenda-se que a atividade seja realizada por 4 subgrupos. Esses devem identificar as doenças genéticas e montar o mapa conceitual conforme descrito anteriormente.

Referências:

https://www.researchgate.net/figure/Figura-1-Um-mapa-conceitual-com-seus-elementos-basicos_fig1_340464965

Caso 1

1. Leia atentamente a história do paciente;
2. Grife durante a leitura todos os termos técnicos ou não mencionados no texto, que você não sabe o significado;
3. Procure o significado dos termos do item 2 usando dicionário médico ou da língua portuguesa;
4. Use a literatura apropriada apresentada no início do ano na disciplina de Genética para a resolução dos casos.

Alfredo Silva, 52 anos, andava esquecido e era considerado deprimido, após perder seu emprego. Consultou um psiquiatra que notou que Alfredo estava inquieto e apresentava alguns movimentos coreiformes. Alfredo contou ao psiquiatra que achava estar desenvolvendo “a doença da família”, embora fosse vago em relação à mesma. O terapeuta suspeitou que Alfredo tinha doença de Huntington. Seu filho João, com 28 anos, foi encaminhado à clínica de aconselhamento genético pelo médico da família, por sugestão do psiquiatra. João nada sabia sobre a doença de Huntington; está preocupado com outras coisas, pois recentemente se casou e comprou uma casa. A mãe de João vem à clínica com ele para ajudar a construir o heredograma da família. Além de João, ela tem uma filha, a qual tem dois meninos. O pai de Alfredo, Frederico, foi morto em um acidente industrial aos 38 anos, mas a sua mãe está viva e com boa saúde, aos 77 anos. A avó paterna de Alfredo tornou-se demente aos 50 anos e necessitou de cuidados institucionais, como um de seus dois irmãos e sua única irmã.

Embora a família tenha perdido o contato com a família ampliada, ou estendida, desde que ficaram cientes do diagnóstico do pai de João têm escutado que outros membros da família têm a doença de Huntington.

Estão muito preocupados com a irmã de Alfredo, que mora em São Paulo e tem demonstrado movimentos espasmódicos, como seu irmão.

Agora é com você!

Em relação a este caso realize as tarefas abaixo descritas:



- a) Caracterize clinicamente a doença de Huntington.
- b) Elabore o heredograma desta família destacando os afetados com certeza e aqueles que estão potencialmente sob risco de desenvolver a doença.
- c) Analisado o heredograma referido no item anterior qual o padrão de transmissão da doença de Huntington? Qual o risco que João e sua tia apresentam de ter a doença? E a irmã de João? E para os seus sobrinhos?
- d) Por que não podemos afirmar com certeza os riscos para João e sua irmã?
- e) No caso da família em questão você, ao analisar o heredograma concluiu que o gene mutado é de origem materna ou paterna? Justifique.
- f) Que tipo de aconselhamento genético você ofereceria para esta família?

Caso 2

1. Leia atentamente a história do paciente.
2. Grife durante a leitura todos os termos técnicos dos quais você não sabe o significado
3. Procure o significado dos termos do item 2 usando dicionário médico ou da língua portuguesa.
4. Use a literatura apropriada para resolução do caso.

Joana é a segunda criança nascida de David e Paula Brown. Seu irmão mais velho, Jéferson, atualmente está com 4 anos e é muito sadio, na realidade seus pais têm de lhe comprar roupas tamanho 6. No entanto, Joana é um caso diferente. Desde o início vem preocupando seus pais. Embora tomasse bem sua mamadeira era muito lenta para ganhar peso e, em seus primeiros meses, parecia ter resfriado e tosse constantes. A princípio, Paula e o médico atribuíam isso ao fato de que Jéferson recém ingressara na escola maternal e ele próprio tivera alguns resfriados. Aos cinco meses, Joana ficou realmente muito doente e foi ao ambulatório de emergência do Hospital Padre Albino quando foi internada pela constatação de infecção torácica grave. As enfermeiras comentavam que suas evacuações eram muito volumosas e nauseantes; além disso, quando seu peso e estatura foram comparados com os das respectivas tabelas padrões, verificou-se que se incluíam-se em percentis inferiores aos encontrados ao nascer e em seu primeiro mês de vida. Os médicos suspeitaram que a menina poderia ter alguma alteração metabólica que resultava em excreção alterada de algumas substâncias corporais, por isso providenciaram um teste no suor para ela.

Os resultados mostram valores de $\text{Na}^+ = 7\text{mmol/l}$ valor de referência 0 mmol/l). O diagnóstico foi elaborado e Paula aconselhada pelo pediatra a procurar um geneticista. Em consulta ao geneticista, Paula pergunta: "como essa doença pode ser genética, quando ninguém jamais a possuiu na família?".

Agora é com você!

Em relação a este caso realize as tarefas abaixo descritas:



- a) Qual o diagnóstico para o quadro apresentado por Joana?
- b) Caracterize a etiologia dessa doença em nível celular.
- c) Como o geneticista pode inferir com tanta certeza o caráter hereditário se ela é o único caso na família?
- d) Existe, na atualidade, algum exame mais específico para determinação do diagnóstico de Joana? Em caso afirmativo diga qual é o exame, a localização cromossômica do gene mutante, a denominação desse gene e a função da proteína expressa por ele.
- e) Qual o tipo de aconselhamento genético você ofereceria aos pais de Joana.

Caso 3

1. Leia atentamente a história do paciente.
2. Grife durante a leitura todos os termos técnicos dos quais você não sabe o significado
3. Procure o significado dos termos do item 2 usando dicionário médico ou da língua portuguesa.
4. Use a literatura apropriada para resolução do caso.

Francisco era um electricista que, aos 22 anos de idade, recém terminara seu curso do ensino médio. Gostava de sair com os amigos e tendia a beber grande quantidade de álcool nos fins de semana. Sempre teve boa visão, mas há uma semana percebeu que a sua visão estava embaçada, e as cores dos fios elétricos com que estava trabalhando pareciam mais esmaecidas do que de costume. Como o problema não melhorou o jovem procurou a oftalmologista. Após realização dos exames apropriados o médico descobriu que Francisco apresentava tumefação de disco na retina e aumento da tortuosidade dos vasos sanguíneos da retina. Gradualmente, ao longo dos meses subsequentes sua visão central piorou muito, e ele teve que abandonar seu emprego. Sua mãe, Celina, era uma mulher sadia, mas seu único irmão apresentava cegueira diagnosticada desde os 28 anos de idade, decorrente do que ela se lembrava ser atrofia óptica. Sua irmã Paula também tinha dificuldades visuais que surgiram aproximadamente aos 45 anos de idade. O oftalmologista encaminhou Francisco ao geneticista, devido a sua história familiar. Francisco compareceu à consulta com sua mãe. Ainda estava muito abalado, depois que seu diagnóstico e o mau prognóstico lhe foram explicados pelo oftalmologista.

Ele nem mesmo começara a se submeter às principais mudanças que isso traria a sua vida. Entretanto, começou a perceber que, devido a sua história familiar, os próprios filhos estariam em risco. Quando veio ao geneticista solicitou discutir esse aspecto do problema, pois ele e sua namorada estavam muito preocupados. Para começar o geneticista traçou o heredograma detalhado, com o auxílio de Celina, mãe de Francisco. Seu irmão, Eduardo, foi assinalado como cego e havia diagnóstico de atrofia óptica. A irmã de Celina, Josiane, não apresentara quaisquer problemas até sua quarta década de vida, e sua deterioração visual foi mais lenta, embora afetando ainda sua visão central. Em recente exame médico minucioso, Josiane descobriu que tem ritmo cardíaco raro e solicitou a Celina que averiguasse, na clínica de genética, se isso estava associado a seus problemas oculares. Os seguintes indícios levaram o geneticista a uma hipótese sobre a condição apresentada pela família de Francisco:

- Natureza dos problemas oculares
- Avanço rápido dos sintomas nos homens afetados
- Início mais tardio e doença ligeiramente mais moderada em Josiane
- Problemas de ritmo cardíaco de Josiane

Com base nestas observações, o geneticista concluiu que essa condição poderia ser a neuropatia óptica hereditária de Leber.

Agora é com você!

Em relação a este caso realize as tarefas abaixo descritas:



- a) Caracterize clinicamente a neuropatia óptica hereditária de Leber
- b) Elabore o heredograma desta família destacando os indivíduos potencialmente afetados.
- c) Caso o padrão de herança for do tipo mitocondrial o que podemos dizer sobre os futuros filhos de Francisco e sua namorada
- d) Que tipo de aconselhamento genético você ofereceria para esta família?

Caso 4

1. Leia atentamente a história do paciente.
2. Grife durante a leitura todos os termos técnicos dos quais você não sabe o significado
3. Procure o significado dos termos do item 2 usando dicionário médico ou da língua portuguesa.
4. Use a literatura apropriada para resolução do caso.

Valdir e Valéria já tinham sido casados anteriormente, e cada um tinha um filho com seus primeiros cônjuges. Embora Valéria tivesse 38 anos quando se casaram, decidiram tentar ter um bebê e ficaram encantados quando, após alguns meses, a gravidez foi confirmada. Fizeram todos os testes possíveis para garantir um bebê sadio. Uma amniocentese revelou um cariótipo masculino normal, e os exames por escaneamento não mostraram problema algum. Valéria mencionou que não sentia muito os movimentos fetais, mas atribuía isso ao fato de estar muito atarefada. O parto ocorreu em sua devida época e nasceu um menino que pesava 3,2 Kg. A família decidiu dar-lhe o nome de Felipe. Quando foi colocado junto ao seio materno, não tentou mamar em hipótese alguma, e o médico informou que o bebê era muito mole. Informou suas preocupações para Valdir e Valéria, dizendo que iria solicitar exame de cariótipo urgente, para excluir a possibilidade de Síndrome de Down. Valéria lembrou-lhe, então, que a amniocentese evidenciara padrão cromossômico normal, por isso o médico resolveu esperar como Felipe evoluiria. O bebê precisou alimentar-se por sonda, por não conseguir sugar bem, e seu corpo apresentava acentuada hipotonia.

Por telefone, o pediatra descreveu os problemas de Felipe ao geneticista que, suspeitando da síndrome de Prader-Willi, disse que veria a família com urgência em seu próximo atendimento clínico. No ambulatório esta família foi atendida no mesmo dia que os pais de Ana, o que foi uma coincidência informativa, especialmente para o estudante de medicina que estava passando pelo ambulatório na ocasião.

Agora é com você!

Em relação a este caso realize as tarefas abaixo solicitadas:



- a) Elabore a genealogia da família em questão.
- b) Caracterize clinicamente a Síndrome de Prader-Willi.
- c) Quais as diferenças e semelhanças, em nível molecular ou genético, em relação à síndrome de Angelman?
- d) Seria possível realizar o diagnóstico usando apenas a técnica convencional de bandamento G para análise do cariótipo. Explique.
- e) A idade avançada dos pais tem alguma participação na etiopatogenia dessas duas síndromes?
- f) Qual(is) as formas de se realizar o diagnóstico de tal condição?
- g) O que significa a menção no texto “esta família foi atendida no mesmo dia que os pais de Ana, o que foi uma coincidência informativa”
- h) Que tipo de aconselhamento genético você ofereceria para esta família?

Bibliografia

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMASTÉCNICAS. NBR ISO/IEC 17025: Requisitos gerais para competência de laboratórios de ensaio e calibração. Rio de Janeiro, 2001.

BARBOSA, E.F. Aulas práticas de química na formação profissional: uma abordagem da importância de alguns aspectos relevantes. ENCICLOPÉDIA BIOSFERA, Centro Científico Conhecer - Goiânia, vol.7, N.12; 2011

BORGES-OSÓRIO, M. R., ROBINSON, W. M. Genética humana. 3. Ed. Porto Alegre:Artmed, 2013.

COSTA, M.A.F. Biossegurança: segurança química básica para ambientes biotecnológicos e hospitalares. São Paulo: Ed. Santos, 1996.

JUNQUEIRA, L. C. V.; CARNEIRO, J. Biologia celular e molecular. 9. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2012.

MALUF, S. W.; RIEGEL, M. Citogenética humana. Porto Alegre:Artmed, 2011.

MOTTA, P. A. Genética Humana: aplicada à Psicologia e toda área biomédica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2000.

NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. Thompson & Thompson: genética médica. 7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

RIBEIRO ALC; GUIMARÃES SCK. Manual de Biossegurança. Governo do Estado do Espírito Santo Secretaria Estadual de Saúde. Laboratório central de saúde pública – LACEN, 2017.

VOGEL, F.; MOTULUSKY, A. G. Genética humana: problemas e abordagens. 3. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.