

GTA | Guião de Trabalho Autónomo n.º 8

BIOLOGIA E GEOLOGIA

11.º ANO

Tema 1: Crescimento, renovação e diferenciação celular

Subtema 2: Expressão da informação genética



PORQUÊ APRENDER SOBRE...?



O QUE VOU APRENDER?



COMO VOU APRENDER?



O QUE APRENDI?



COMO POSSO COMPLEMENTAR A APRENDIZAGEM?



PORQUÊ APRENDER SOBRE...?

As mutações

No núcleo das nossas células existem longas moléculas de DNA que contêm a informação genética.

Quando o DNA é replicado, 6 mil milhões de pares de bases têm de ser copiados. Neste processo podem ocorrer erros.

Apesar dos vários mecanismos celulares de verificação, por vezes os erros persistem. Quais podem ser as consequências?

Vem descobrir!



O QUE VOU APRENDER?

Explicar processos de replicação, transcrição e tradução, e realizar trabalhos práticos que envolvam leitura do código genético.

Relacionar a expressão da informação genética com as características das proteínas e o metabolismo das células.

Interpretar situações relacionadas com mutações génicas, com base em conhecimentos de expressão genética.



COMO VOU APRENDER?

GTA 6: Como se forma o RNA mensageiro?

GTA 7: Como é que as células traduzem o código genético?

GTA 8: Quais as consequências das mutações génicas?

GTA 9: Aplica e pratica

Tema 1: Crescimento, renovação e diferenciação celular**Subtema 2: Expressão da informação genética****GTA 8: Quais os efeitos das mutações génicas?****Objetivos:**

- Interpretar situações relacionadas com mutações génicas.
- Realizar trabalhos práticos que envolvam leitura do código genético.

Modalidade de trabalho: individual ou em pequeno grupo.

Recursos e materiais: manual de Biologia, caderno diário, *internet*.

TAREFA 1**Etapa 1**

O DNA pode ser comparado a uma enciclopédia da vida, constituída por vários livros - os cromossomas - que, por sua vez, estão divididos em capítulos - os genes.

Esta enciclopédia usa um alfabeto próprio, as letras A, C, G e T (U) - bases nitrogenadas, que se agrupam em palavras com três letras - tripletos/codões, os quais fornecem as instruções para a produção de proteínas, como se fossem frases.

E até tem sinais de pontuação - codões de iniciação e finalização (codão STOP), que marcam os locais onde a leitura começa e termina.

Quando os livros desta enciclopédia são copiados - replicação, podem ocorrer erros. Embora existam revisores - polimerases, que verificam e corrigem grande parte desses erros, alguns permanecem nas cópias.

Quais as consequências desses erros? Será que o texto continua a fazer sentido, ou pequenas mudanças podem alterar a mensagem?

Repara no exemplo seguinte:

Mensagem original: Tão bom ler até ser dia.

Mensagens com erros: Tão bom ler até ver dia.

Tão bom ler até ser tia.

Tão bom tle rat ese rdi a.

Tão bom ler até.

- **Que erro ocorreu em cada caso?**
- **Como é que a mensagem foi afetada?**



Etapa 2

Verificaste, através do exemplo anterior, que pequenas mudanças nas letras, alteram as palavras e, por isso, modificam a mensagem original.

Alterações na sequência do DNA de um gene, que afetam um ou mais nucleótidos, designam-se por **mutações génicas**.

As mutações podem ocorrer espontaneamente ou podem ser induzidas por fatores externos (mutagénicos).

- **Que tipos de mutações génicas podem ocorrer?**
- **Que efeitos as mutações génicas podem ter na expressão dos genes?**

Para **responderes** a estas questões acede à animação interativa:

[Lab Interactive: Mutations](#)



1. Ao clicares no botão *Edit DNA* podes ver a sequência de DNA que aparece por defeito. **Clica** no botão *Transcribe* e depois no botão *Translate* para transcreveres e traduzires esta sequência.

Tira uma fotografia à proteína sintetizada (ou anota, no caderno, a sequência de aminoácidos).

Repara que os aminoácidos representados com cor amarela são **hidrofóbicos**, ou seja, são apolares e, por isso, têm pouca afinidade com a água. Os aminoácidos representados a cor verde são **hidrofílicos**, ou seja, são polares e, por isso, têm afinidade com a água.

A forma como esses aminoácidos interagem, entre si e com o meio, influencia diretamente a estrutura tridimensional da proteína e a sua função.

2. Regressa ao início (*Reset*). Em *Edit DNA*, **altera** o 9.º nucleótido de **C** para **T**. Também podes fazer esta substituição, clicando no 9.º nucleótido na cadeia complementar de DNA (a que está em cima), como podes ver na Figura 1.



Figura 1 – Imagem retirada da animação interativa *Mutations*, *The Concord Consortium* (<https://lab.concord.org/embeddable.html#interactives/sam/DNA-to-proteins/4-mutations.json>)



Transcreve e **traduz** a sequência de DNA, ou **usa** o botão *Show protein*, para alternares entre a edição do DNA e a proteína.

Tira uma fotografia à proteína sintetizada.

Compara esta proteína com a proteína que obtiveste em 1. **Consulta** a Tabela do código genético, no manual, e **explica** o resultado obtido.

3. Regressa ao início. **Altera** o **13.º nucleótido** de **G** para **T**.

Sintetiza a proteína e **tira** uma fotografia.

Compara esta proteína com a proteína obtida em 1. **Consulta** a Tabela do código genético, no manual, e **explica** o resultado obtido.

4. Regressa ao início. **Altera** o **8.º nucleótido** de **G** para **A**.

Sintetiza a proteína e **tira** uma fotografia.

Compara esta proteína com a proteína obtida em 1. **Consulta** a Tabela do código genético, no manual, e **explica** o resultado obtido.

Clica no aminoácido que difere em relação à proteína original.

Verifica se é hidrofóbico ou hidrofílico e, neste caso, se tem carga negativa ou carga positiva.

Compara estas propriedades com o aminoácido que estava na mesma posição na proteína original.

- **O que verificas?**

Nos passos 2, 3 e 4, introduziste uma mutação na sequência de DNA, através da **substituição de um nucleótido**.

Compara e **discute** com os teus colegas os efeitos das três mutações nas proteínas sintetizadas.

Consulta, no manual, ou na página *WikiCiências*, a informação sobre a classificação das mutações génicas.

Identifica as três mutações que simulaste nos passos 2, 3 e 4.

Regista, no caderno, a designação e significado destes três tipos de mutações.

[Mutações - WikiCiências](#)



Compara os teus registos com os dos teus colegas. Se necessário **completa-os**.



Verificaste, na informação que consultaste, que, para além das mutações por substituição, existem também mutações por inserção ou deleção de um ou mais nucleótidos.

Usa novamente a animação interativa para testares estes dois tipos de mutações.

Experimenta inserir/remover um ou dois nucleótidos na primeira metade da sequência de DNA. **Compara** com a proteína original.

- **Quais os efeitos destas mutações nas proteínas obtidas?**
- **Como podes explicar as diferenças obtidas?**

Regista no caderno as tuas conclusões. **Compara-as** e **discute-as** com as dos teus colegas.

Etapa 3

Qual é a relação entre as mutações génicas e a anemia falciforme?

Visualiza atentamente o vídeo e fica a conhecer esta doença genética.

[How this disease changes the shape of your cells - Amber M. | TED-Ed](#)



Com base na informação transmitida pelo vídeo, **responde**, no caderno, às seguintes questões.

- **Qual é a proteína afetada pela mutação génica?**
- **Por que razão os glóbulos vermelhos adquirem a forma de uma foice?**
- **Como é que a alteração estrutural dos glóbulos vermelhos afeta a oxigenação dos tecidos?**
- **Que órgãos podem ser afetados por esta doença?**
- **Verificou-se que a frequência de anemia falciforme é maior nas regiões em que há malária. Como explicas esta relação?**

Compara as tuas respostas com as dos teus colegas.

A hemoglobina é uma proteína com estrutura quaternária, formada por quatro subunidades: duas cadeias alfa, cada uma constituída por 141 aminoácidos, e duas cadeias beta, cada uma constituída por 146 aminoácidos.

Cada cadeia apresenta um grupo heme com um átomo de ferro ao qual se liga de modo reversível o oxigénio. (Fig. 2A).



As cadeias beta da hemoglobina são codificadas pelo gene *HBB* que, nos seres humanos, está localizado no cromossoma 11. Uma mutação neste gene leva à produção de uma hemoglobina alterada, a hemoglobina S, HBS, (S de *sickle*, foice em inglês) (Fig. 2B).

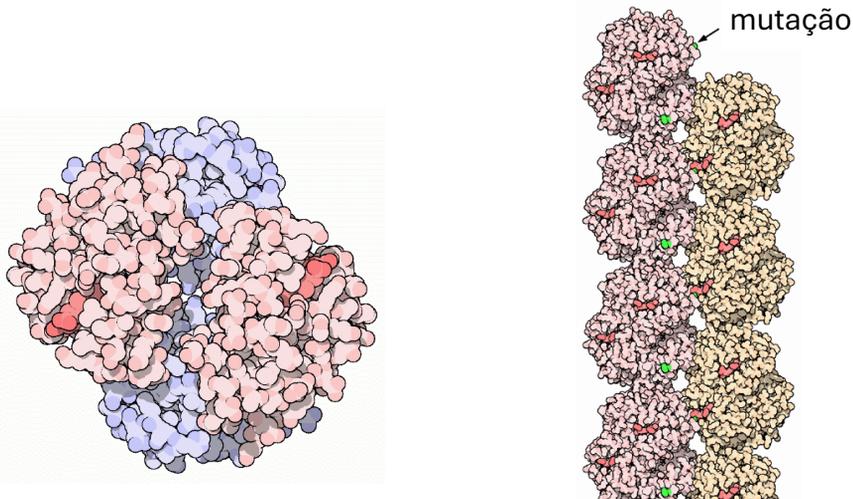


Figura 2 A – Hemoglobina com os grupos heme representados a cor vermelha; B – Várias moléculas de hemoglobina S aderem umas às outras formando fibras rígidas. (Shuchismita Dutta & David Goodsel http://doi.org/10.2210/rcsb_pdb/mom_2003_5)

Usa a animação interativa da etapa 2 para compreenderes melhor a mutação que está na origem desta doença.

O gene *HBB* contém 1 600 pares de bases e três exões. Uma vez que este gene é muito longo, vais usar um segmento que é relevante para a mutação em causa.

Em *Edit DNA* **insere** a seguinte sequência.

GTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACT

Transcreve e traduz a sequência. **Tira** uma fotografia ao péptido sintetizado.

Introduz a mutação no 6.º **tripleto: substitui a adenina (A) por timina (T)**.

Tira uma fotografia ao péptido sintetizado e **compara-o** com o péptido equivalente da hemoglobina normal.

Responde no caderno às questões.

- **Qual é a diferença entre os dois péptidos?**
- **Compara as propriedades (hidrofílicas/hidrofóbicas) do aminoácido que surge na posição 6 do péptido normal e do péptido alterado. O que verificas?**
- **Como se classifica esta mutação?**

Compara as tuas respostas com as dos teus colegas.



A anemia falciforme é uma doença genética hereditária autossómica recessiva.

Lembras-te o que significam os termos sublinhados?

O termo autossómico relaciona-se com o facto de a mutação se localizar num autossoma, ou seja, num cromossoma não sexual.

Recessiva significa que, para se manifestar, a mutação precisa de estar presente nas duas cópias (alelos) do gene (uma herdada do pai e a outra da mãe). Indivíduos que têm apenas uma alelo com mutação (heterozigóticos) são considerados portadores e não apresentam sintomas, porque conseguem produzir hemoglobina normal. Isto significa que progenitores heterozigóticos podem ter filhos com a doença.

TAREFA 2

Etapa 4

As mutações podem ser neutras, benéficas ou prejudiciais.

Viste que nas regiões onde a malária é endémica, a frequência de indivíduos heterozigóticos para a mutação no gene *HBB* é mais elevada, uma vez que o parasita não se consegue desenvolver nos glóbulos vermelhos afetados. Neste ambiente, a mutação é vantajosa.

Organizem-se em grupos de 3 ou 4 elementos.

Cada grupo **pesquisa** sobre uma mutação humana benéfica ou prejudicial e prepara material para apresentar o seu trabalho aos restantes grupos.

Deixamos-te algumas sugestões:

- fenilcetonúria;
- fibrose quística;
- hemocromatose
- distrofia muscular de Duchenne;
- paramiloidose;
- albinismo;
- doença de Huntington;
- persistência da lactase;
- resistência ao HIV.



O QUE APRENDI?

Já consegues...

- interpretar situações relacionadas com mutações génicas?
- realizar trabalhos práticos que envolvam leitura do código genético?
- recorrer a diferentes fontes de informação para desenvolver as tarefas?
- sintetizar informação, destacando as ideias essenciais?
- relacionar conceitos novos com conhecimentos adquiridos?

Conseguiste realizar as etapas propostas neste guião? Ainda tens dúvidas?

Sugestões:

Estuda com um colega, partilhando dúvidas e aprendizagens.

Resolve, no caderno, os exercícios do manual.



COMO POSSO COMPLEMENTAR A APRENDIZAGEM?

Visualiza o vídeo e conhece o caso de duas raparigas que têm a mutação no gene HBB, no entanto, uma delas tem crises de dor debilitantes, e a outra não apresenta sintomas. Qual poderá ser a diferença? A resposta tem a ver com a expressão de um determinado gene. Esta descoberta pode levar a um novo tratamento para a anemia falciforme. (Podes acrescentar legendas automáticas em português.)

[A Genetic Treatment for Sickle Cell Disease | HHMI BioInteractive Video](#)



Neste vídeo, podes **compreender** melhor de que forma o DNA sofre danos e pode ser reparado.

[What happens when your DNA is damaged? - Monica Menesini | TED-Ed](#)



Explora a apresentação interativa e descobre três adaptações recentes na espécie humana.

[Recent Adaptations in Humans](#)

