

Uso de ferramentas online no estudo de mutações



Monica Laner Blauth¹, Maria Helena Romano Santin², Rafael Martins dos Santos³

¹UFPEL, Instituto de Biologia, Dep. de Ecologia, Zoologia e Genética, Campus Capão do Leão, UFPEL, Pelotas, RS

²Graduando, Medicina, UFPEL, Pelotas, RS

³Graduando, Odontologia, UFPEL, Pelotas, RS

Autor para correspondência - blauth.monica@gmail.com

Palavras-chave: classificação das mutações, tradução, alinhamento de sequências, querubismo, doença genética

Uma grande quantidade de informações sobre os genes e genomas estão disponíveis em bancos de dados com possibilidade de utilização em atividades didáticas, permitindo a aproximação dos conceitos abordados em sala de aula das práticas de análise de DNA. Essa abundância de informações, entretanto, pode ser um obstáculo para quem não trabalha com biologia molecular. Aqui propomos um roteiro para a análise de sete sequências mutantes do gene *SH3BP2*, que causam a doença conhecida como Querubismo. A proposta aborda a identificação de mutações por alinhamento de sequências de DNA e de aminoácidos, o processo de tradução e a análise de mutações.

Mutação é qualquer alteração no DNA de um descendente, comparada ao DNA de seu ancestral. É a fonte primordial de variabilidade, podendo trazer vantagem, ser neutra ou desvantajosa no contexto do genoma e ambiente do indivíduo. Particularmente nos cursos de graduação da área da saúde, e mesmo no ensino médio, as mutações são apresentadas associadas a fenótipos relacionados com doenças em humanos, tanto pelo enfoque do curso, quanto por permitir que os alunos façam a relação de alterações visíveis com a função dos produtos gênicos de forma mais fácil.

As mutações têm um sistema de classificação complexo que pode referir-se ao ganho ou perda da função de genes, ou se sua origem é esporádica ou induzida. A classificação das mutações que ocorrem em regiões codificantes dos genes é particularmente interessante, porque pode auxiliar na reflexão sobre o seu efeito na proteína correspondente. Além disso, trabalhar com mutações em regiões codificantes nos permite abordar alguns aspectos do processo de tradução.

Querubismo é uma doença genética rara, que ocorre pelo desenvolvimento excessivo de tecido fibroso e pela degradação de ossos da mandíbula e maxilar. A face arredonda-

da e o olhar voltado para cima, que lembra a imagem infantil de anjos querubins, dá o nome popular à doença. Além da alteração facial, o fenótipo da doença pode envolver problemas respiratórios, de visão, fala, deglutição e de formação e posicionamento dos dentes. As lesões faciais tendem a regredir entre 20 e 30 anos. O fenótipo é autossômico dominante, com expressividade variável e 11 genes foram descritos associados à doença: *SH3BP2*, *FAM193A*, *HAUS3*, *MXD4*, *NAT8L*, *POLN*, *RNF4*, *TNIP2*, *ZFYVE28*, *PTN11* e *RIT1*. A grande maioria das mutações descritas é no gene *SH3BP2*, localizado no braço curto do cromossomo 4, e que codifica uma proteína que se liga a várias outras proteínas, regulando a sua atividade (GeneCards - The Human Genes Database; OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man).

A proposição da atividade é baseada na descrição de mutações feita por Ueki e colaboradores em 2001, disponível no OMIM (*SH3BP2*- 602104), de sete mutações em uma mesma região do éxon 9. Por se tratar de mutações próximas, é possível fazer análise a partir de uma mesma comparação de sequências.

As respostas estão no anexo 3.

Material necessário

- ♦ Roteiro de atividade (entregue impresso ou arquivo digital) - Anexo 1;
- ♦ Sequências nucleotídicas (arquivo digital, enviado por e-mail ou compartilhado remotamente, por exemplo) - Anexo 2;
- ♦ Computador com acesso à internet para uso dos programas.

Atividade

Cada aluno/grupo deverá ter um computador com acesso à internet, o roteiro de análise (Anexo 1) e o arquivo com as sequências (Anexo 2).

O Anexo 2 consiste em sete sequências com mutação e uma sequência selvagem (padrão ou normal, com uma sequência de nucleotídeos que não causa a doença), no formato necessário para análise, ou seja, no formato txt. e identificadas com o símbolo >.

- ♦ Identificação da mutação

Cada sequência nucleotídica obtida de uma pessoa doente deverá ser alinhada com a sequência selvagem, usando o programa sugerido no roteiro. A troca de nucleotídeo e a posição em que a alteração ocorreu deverão ser anotadas.

- ♦ Identificação da alteração de aminoácido

Após a identificação da mutação, cada uma das sequências nucleotídicas deverá ser traduzida de acordo com o código genético, usando o programa sugerido no roteiro. As sequências traduzidas no programa deverão ser copiadas e coladas em um arquivo de texto, mantendo a identificação da sequência (ex.: >selvagem). Todas as sequências de aminoácidos, devidamente identificadas, deverão ser copiadas e coladas no programa de alinhamento de múltiplas sequências sugerido no roteiro. A troca e a posição em relação à sequência selvagem deverão ser anotadas.

- ♦ Identificação do tipo de mutação

Por fim, é feita a análise do tipo de mutação, observando se as alterações de nu-

cleotídeos e de aminoácidos. Além das alterações, a característica química dos aminoácidos trocados poderá ser observada para a conclusão sobre o tipo de mutação, seguindo a classificação: mutação sinônima (troca de nucleotídeos, mas não dos aminoácidos), mutação conservativa (troca de nucleotídeos e de aminoácidos, mas os aminoácidos possuem a mesma característica química), mutação de sentido errado (troca de nucleotídeos e troca de aminoácidos com características químicas diferentes), mutação sem sentido (troca de nucleotídeos e troca de um aminoácido por códon de parada).

Para tornar a atividade mais rápida, cada aluno/grupo pode fazer a análise de uma mutação. Nesse caso, como cada aluno/grupo terá uma sequência diferente, ao final da atividade o resultado poderá ser apresentado aos demais colegas, promovendo uma discussão.

Atividades alternativas

Com a finalidade de tornar a análise mais atrativa, disponibilizamos mutações já descritas como associadas ao Querubismo e, assim, a discussão ficará limitada às mutações de perda de sentido e conservativa. Porém, outras atividades podem ser realizadas com a sequência selvagem disponibilizada:

Proposta alternativa 1

Solicite aos alunos que criem, na sequência selvagem, uma mutação sinônima, uma de erro de matriz de leitura e outra sem sentido. Além da mutação na sequência do DNA, todos os passos de alinhamento de sequência nucleotídica, tradução e alinhamento de sequência de aminoácido poderão ser solicitados, usando o mesmo roteiro e programas. É importante saber que:

- ♦ Para gerar uma **mutação sinônima**, é necessário verificar a degeneração dos códons. Com exceção do códon da Metionina (ATG - AUG) e do Triptofano (TGG- UGG), todos os outros aminoácidos são traduzidos por mais de um códon. Para essa atividade é necessária uma

tabela com o código genético disponível como guia. As tabelas de códons geralmente usam os códons de RNA e, para a atividade, usamos sequências de DNA. Como as sequências de DNA disponibilizadas são codificantes, os códons são os mesmos, trocando apenas as bases Uracila (U) da tabela de códons por Timina (T).

- ✦ **Erros de matriz de leitura** são possíveis a partir da inserção ou deleção de um único nucleotídeo, por exemplo. Quanto mais próximo do início da sequência, mais fácil será a observação da alteração dos aminoácidos após a mutação.

É importante observar que a inserção/deleção de múltiplos de 3 nucleotídeos em sequência causará uma inserção/deleção de aminoácido, não um erro de matriz de leitura.

- ✦ **Mutações sem sentido** são aquelas que criam um códon de parada. Para essa atividade, é necessário disponibilizar a tabela de códons e propor que a alteração seja de um único nucleotídeo, porque exigirá uma análise melhor por parte do aluno. Há diferentes possibilidades para criar os códons UAA, UAG e UGA (ou TAA, TAG e TGA, na sequência do DNA). Por exemplo, os códons para o aminoácido lisina (AAA ou AAG) podem ser alterados para TAA ou TAG, respectivamente, por meio da mudança na primeira base.

Proposta alternativa 2

Considerando que as mutações são aleatórias, é possível sortear uma região e a mutação (troca nucleotídica, inserção ou deleção) para ser feita na sequência selvagem. Para a análise, devem ser feitos todos os passos descritos no roteiro.

Importante:

- ✦ Usar sempre o *frame* (quadro de leitura) 1 (olhar roteiro) da tradução da sequência selvagem e o *frame* 1 da sequência onde a nova mutação foi criada.
- ✦ Se os programas derem erro, verificar se as sequências estão todas com

a identificação e formatação corretas (olhar o modelo no Anexo 1, que é o mesmo a ser seguido para a sequência de aminoácidos).

Considerações finais

A grande quantidade de sequências de DNA disponíveis em bancos de dados é promissora para o desenvolvimento de atividades, ao mesmo tempo que pode confundir aqueles que não conhecem a ferramenta. A proposição da atividade usando o Querubismo veio, justamente, da necessidade de encontrar sequências nucleotídicas com mutações já descritas para uma mesma doença e que estivessem posicionadas em locais próximos, permitindo o uso de uma única sequência selvagem na análise. Somado a isso, é um fenótipo de interesse da área saúde, tendo sido usado em aulas práticas do curso de graduação em Odontologia. Operacionalmente, as maiores dificuldades são: ter computadores com acesso à internet disponíveis e o fato de os programas serem em língua inglesa. Para tentar contornar o problema da compreensão dos programas, o roteiro mostra o que fazer e quais campos devem ser alterados. O roteiro e as sequências também podem ser enviados aos alunos para realizarem a atividade fora da instituição e, nesta proposta, é imprescindível a discussão após a realização da atividade para verificar o entendimento dos alunos.

Por fim, prevendo algumas perguntas como: “não foram descritas mutações sem sentido ou de erro de matriz de leitura?” ou “só há mutações em locais específicos?”, acrescentamos possibilidades de trabalho alternativas usando o mesmo roteiro e programas, considerando que os alunos já estarão familiarizados com o processo. Outros tipos ou locais de mutações podem causar alterações fenotípicas mais graves, impedindo o desenvolvimento, ou alterações que não promovam a alteração do fenótipo e, por isso, não possuem sequência descrita.

Anexo 1

Roteiro para atividade de análise de sequência e identificação do tipo de mutação

Identificação da mutação pelo alinhamento da sequência selvagem com sequências obtidas em pessoas com Querubismo

Para facilitar o encontro da mutação, a sequência obtida de uma pessoa doente é alinhada (nucleotídeos posicionados de acordo com a homologia com outra sequência) com a sequência selvagem (sequência mais frequente na população, de uma pessoa sem a doença), usando o programa disponível em https://www.ebi.ac.uk/Tools/psa/emboss_needle/ (Figura 1).

Figura 1. Página do programa EMBOS, usado para o alinhamento de sequências nucleotídicas. Está destacado em amarelo o que deve ser feito em cada campo.

Após alguns segundos, a resposta aparecerá no final da página, como mostrado na Figura 2.

Tradução de sequências codificantes

Como a sequência em que ocorreram as mutações é uma região codificante, podemos realizar a tradução, usando o programa disponível em: https://www.ebi.ac.uk/Tools/st/emboss_transeq/ (Figura 3). Após traduzir, copie e cole a sequência com a identificação correta em um arquivo de texto.

Input form | Web services | Help & Documentation | Bioinformatics Tools FAQ

Results for job emboss_needle-I20220311-002817-0236-43816412-p1m

Alignment | Submission Details

View Alignment File

```
#####
# Program: needle
# Runday: Fri 11 Mar 2022 00:15:49
# Commandline: needle
# -auto
# -stdout
# -asequence emboss_needle-I20220311-002817-0236-43816412-p1m.asequence
# -bsequence emboss_needle-I20220311-002817-0236-43816412-p1m.bsequence
# -datafile EDNAFULL
# -gapopen 10.0
# -gapextend 0.5
# -endopen 10.0
# -endextend 0.5
# -aformat3 pair
# -snucleotide1
# -snucleotide2
# Align_format: pair
# Report_file: stdout
#####

#-----
#
# Aligned_sequences: 2
# 1: selvagem
# 2: 1
# Matrix: EDNAFULL
# Gap_penalty: 10.0
# Extend_penalty: 0.5
#
# Length: 21
# Identity:      20/21 (95.2%)
# Similarity:   20/21 (95.2%)
# Gaps:         0/21 ( 0.0%)
# Score: 96.0
#
#-----
selvagem      1 AAGTCAGCCACATTTAGCA      21
               |||..|..|..|..|..|..|..
1              1 AAGTCAGCCTACATTTAGCA      21

#-----
#-----
```

Para descrever a mutação, identificar o nucleotídeo da sequência selvagem e o nucleotídeo presente na sequência obtida de uma pessoa doente.

Identificar também a posição na sequência, contando os nucleotídeos.

Figura 2. Resposta do alinhamento de duas sequências. O traço entre os nucleotídeos simboliza que são iguais, o ponto entre os nucleotídeos mostra que são diferentes.

Input form | Web services | Help & Documentation | Bioinformatics Tools FAQ | Feedback

EMBOSS Transeq

EMBOSS Transeq translates nucleic acid sequences to their corresponding peptide sequences. It can translate to the three forward and three reverse frames, and output multiple frame translations at once.

STEP 1 - Enter your input sequence

Enter or paste a DNA/RNA sequence in any supported format:

Copiar e colar a sequência que deseja traduzir. Não é necessário fazer a identificação da sequência (ex.: >1)

Or, upload a file: Nenhum arquivo selecionado [Use a example sequence](#) | [Clear sequence](#) | [See more example inputs](#)

STEP 2 - Select Parameters

FRAME: **Alterar para 1** | CODON TABLE: **Manter Standard Code (códon padrão)**

The default settings will fulfill the needs of most users.

(Click here, if you want to view or change the default settings.)

STEP 3 - Submit your job

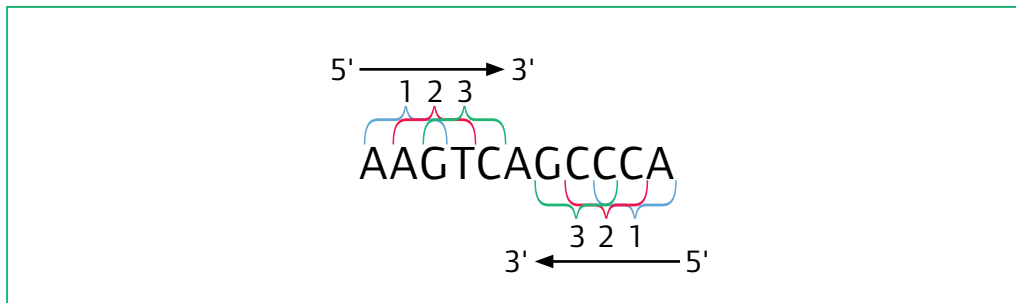
Be notified by email (Tick this box if you want to be notified by email when the results are available)

Quando estiver tudo pronto, clicar em: Submit (submeter)

Figura 3. Página do programa EMBOSS, usado para a tradução de sequência nucleotídica. Está destacado em amarelo o que deve ser feito em cada campo.

Para a tradução das sequências há duas configurações importantes: a configuração do *Frame* e a do *Codon Table*.

Os *frames* são as diferentes leituras possíveis para a mesma sequência de nucleotídeos. Como geralmente as sequências que estudamos não se iniciam com o códon de início, ou não sabemos se a sequência é a codificante (5'–3') ou a molde (3'–5'), realizamos a tradução de seis maneiras de leitura (seis *frames*).



Para a sequência do exemplo acima, a tradução poderia iniciar em:

- AAG (iniciando no primeiro nucleotídeo);
- AGT (iniciando do segundo nucleotídeo);
- GTC (iniciando no terceiro nucleotídeo);
- ACC (iniciando do primeiro nucleotídeo, fazendo a leitura inversa);
- CCC (iniciando do segundo nucleotídeo, fazendo a leitura inversa) e
- CCG (iniciando do terceiro nucleotídeo, fazendo a leitura inversa).

Após o primeiro códon, a leitura segue de três em três nucleotídeos em sequência e o programa pode gerar seis leituras (seis *frames*) (Figura 4). Nestas situações, a identificação da sequência codificante correta é feita por consulta em banco de dados. Como esse não é o objetivo da presente proposta, deve-se usar o *frame* 1 para traduzir as sequências do Anexo 2, para obter a sequência de aminoácido funcional.

A captura de tela mostra a interface do software EMBOSS Transeq. No topo, há o título "EMBOSS Transeq" e uma barra de navegação com links para "Input form", "Web services", "Help & Documentation" e "Bioinformatics Tools FAQ". Abaixo, o caminho de navegação é "Tools > Sequence Translation > EMBOSS Transeq". O título principal do resultado é "Results for job emboss_transeq-l20220311-010528-0213-11887". Há botões para "Tool Output" (selecionado), "Submission Details", "Download" e "Show Colors". O resultado da tradução é exibido em um formato de texto com as seguintes informações:

```
>EMBOSS_001_1 Frame 1 - KSAHILA
KSAHILA
>EMBOSS_001_2 Frame 2 - SQPTF*X
SQPTF*X
>EMBOSS_001_3 Frame 3 - VSPHFX
VSPHFX
>EMBOSS_001_4 Frame 1 invertida - C*NVG*L
C*NVG*L
>EMBOSS_001_5 Frame 2 invertida - LKCGLT
LKCGLT
>EMBOSS_001_6 Frame 3 invertida - AKMWAD
AKMWAD
```

Figura 4. Resultado da tradução de uma sequência nucleotídica nos seis *frames*.

Em *Codon Table* (tabela de códons) deve-se escolher que tipo de leitura de códons o programa fará. Dependendo do organismo ou se é um gene nuclear ou mitocondrial, alguns códons levam à incorporação de aminoácidos diferentes daquele conhecido como padrão. No caso de genes nucleares humanos, a leitura dos códons é *standard* ou padrão.

Identificação da alteração de aminoácido por alinhamento da sequência selvagem com as sequências obtidas em pessoas com Querubismo

O programa disponível em <https://www.ebi.ac.uk/Tools/msa/clustalo/> (Figura 5) será usado para alinhar todas as sequências traduzidas.

Figura 5. Página do programa EMBOS, usado para o alinhamento das sequências de aminoácidos. Está destacado em amarelo o que deve ser feito em cada campo.

O resultado aparecerá como mostrado na Figura 6.

Cada uma das sequências é comparada com a selvagem nos pontos em que há indicação de diferença. No exemplo da Figura 6, observamos as seguintes diferenças:

Sequência 1 = 5F>I (troca de F por I na posição 5)

Sequência 2 = 3A>P (troca de A por P na posição 3)

Figura 6. Resultado do alinhamento de três sequências de aminoácidos. Os asteriscos indicam que há o mesmo aminoácido em todas as sequências e, quando há pelo menos um aminoácido diferente em pelo menos uma das sequências, é deixado um espaço em branco (indicado pelas setas).

Análise das mutações

Após o registro das mudanças de nucleotídeos e de aminoácidos, podemos classificar as mutações:

- **Mutação sinônima**, se observa a alteração na sequência de DNA e não na sequência de aminoácidos.
- **Mutação conservativa**, se observa a alteração de aminoácido e ambos possuem as mesmas características químicas, o que pode manter a função da proteína, mas não é uma regra.
- **Mutação de sentido errado**, se observa a alteração de aminoácidos, que apresentam características químicas diferentes.
- **Mutação sem sentido**, quando um códon de aminoácido é trocado por um de término.

A Tabela 1 lista os aminoácidos, as diferentes abreviaturas usadas para eles (uma letra e três letras) e sua característica química. A tabela 2 é uma sugestão para a organização e apresentação dos resultados.

Aminoácido	Abreviaturas		Característica química
Ácido glutâmico	E	Glu	ácido
Alanina	A	Ala	alifático
Arginina	R	Arg	básico
Asparagina	N	Asn	amídico
Aspartato ou ácido aspártico	D	Asp	ácido
Cisteína	C	Cis	com enxofre
Fenilalanina	F	Phe	aromático
Glicina	G	Gli	alifático
Glutamina	Q	Gln	amídico
Histidina	H	His	básico
Isoleucina	I	Ile	alifático
Leucina	L	Leu	alifático
Lisina	K	Lis	básico
Metionina	M	Met	com enxofre
Prolina	P	Pro	alifático
Serina	S	Ser	hidroxilado
Tirosina	Y	Tir	aromático
Treonina	T	Thr	hidroxilado
Triptofano	W	Trp	aromático
Valina	V	Val	alifático

Tabela 1.

Aminoácidos que compõem sequência de proteínas, suas abreviaturas e característica química (indicada pelas cores).

Sequência	Alteração nucleotídica	Alteração aminoácido	Tipo de mutação
Ex.	120T>A	40F>I	Sentido errado (aromático por alifático)
1			
2			
3			
4			
5			
6			
7			

Tabela 2.

Modelo para apresentação das respostas sobre mutações que causam Querubismo.

Anexo 2

Sequências de 282 nucleotídeos de DNA do gene *SH3BP2* para análise

>selvagem

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGGGATCACCCCCCGATGGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>1

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGGGATCACCCCCCGATGGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>2

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGCCATCACCCCCCGATGGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>3

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGCAATCACCCCCCGATGGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>4

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGGGATCACCCCTCGATGGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>5

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGGGATCACCCACGATGGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>6

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGGGATCACCCCCCGATGAGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

>7

CAGGCAGCTTGCCGTCCTCACACAGAGGGTGGAGTGGGGAGGGGAGCAGAGGGTGGCCGCCCGTGTCTGACAGTGAAA
TGGTCCTGCCTTCCTCTCCCTGCCCTCCAGGGGATCACCCCCCGATCGGCAGAGTTTCAGGAGCTTCTCCTTTGAAAA
GCCCCGGCAACCCTCACAGGCTGACACTGGCGGGGACGACTCGGACGAGGACTATGAGAAGGCAAGGCTGAGCGGCAA
GCCTGGGTCCCAGTGGCCAGTAGGTGGACAGGTGGTGGGAAAGCCA

Anexo 3

Resposta da atividade

1) Tradução das sequências de DNA.

```
>selvagem
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPDQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>1
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPRDGQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>2
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRPSPPDQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>3
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRQSPDQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>4
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPLDGQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>5
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPHDGQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>6
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPDEQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
>7
QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPDRQSFRRSFSFEKPRQPSQADTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP
```

2) Resultado do alinhamento das sequências de aminoácido.

A imagem abaixo corresponde ao alinhamento das sequências de aminoácidos. Em

destaque estão as alterações de aminoácidos causadas pelas mutações e, sublinhada, a sequência selvagem, que deve ser usada para fazer todas as comparações de cada sequência obtida de um paciente.

```
CLUSTAL O(1.2.4) multiple sequence alignment

 7      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPDRQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
 6      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPDEQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
 3      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRQSPDQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
 2      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRPSPPDQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
selvagem QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPDQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
 1      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPPRDGQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
 4      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPLDGQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
 5      QAACRPHTEGGVGRGAEGGRPVSDESEMLPSSPCPSRRSPHDGQSFRRSFSFEKPRQPSQA      60
*****
          ↑ ↑ ↑
 7      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
 6      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
 3      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
 2      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
selvagem DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
 1      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
 4      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
 5      DTGGDDSEDEYEKARLSGKPGSQWPVGGQVVGKP      94
*****
```

3) Identificação das alterações do DNA e proteína de cada sequência e análise do tipo de mutação.

A tabela abaixo mostra as alterações em nucleotídeos e aminoácidos de sete sequências que causam Querubismo e a classificação da mutação.

Sequência	Alteração nucleotídica	Alteração na proteína	Tipo de mutação
1	122C>G	41P>R	Sentido errado (alifático por básico)
2	113G>C	38R>P	Sentido errado (básico por alifático)
3	113G>A	38R>Q	Sentido errado (básico por amídico)
4	122C>T	41P>L	Conservativa (ambos alifáticos)
5	122C>A	41P>H	Sentido errado (alifático por básico)
6	128G>A	43G>E	Sentido errado (alifático por ácido)
7	127G>C	43G>R	Sentido errado (alifático por básico)

Tabela.

Resposta da atividade.

Observações: a resposta apresentada significa: a posição da mutação (ex.: 122 na sequência 1), o nucleotídeo da sequência selvagem (ex.: C na sequência 1) e o nucleotídeo da sequência do paciente (ex.: G na sequência 1). Para os aminoácidos, a lógica é similar, na qual o número é a posição na sequência, a primeira letra é o aminoácido da sequência selvagem e a última letra é o aminoácido da sequência do paciente. Para o paciente 4, apesar de ter ocorrido uma alteração conservativa, a pessoa apresenta o fenótipo doente.

Para saber mais

KANNU P, BASKIN B, BOWDIN S. Cherubism. 2007 [Atualização 2018]. In: ADAM MP, ARDINGER HH, PAGON RA, et al., editors. *GeneReviews*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1137/>. Acessado em 15/01/2022

LO B, FAIYAZ-UL-HAQUE M, KENNEDY S, AVIV R, TSUI LC, TEEBI AS. 2003. Novel

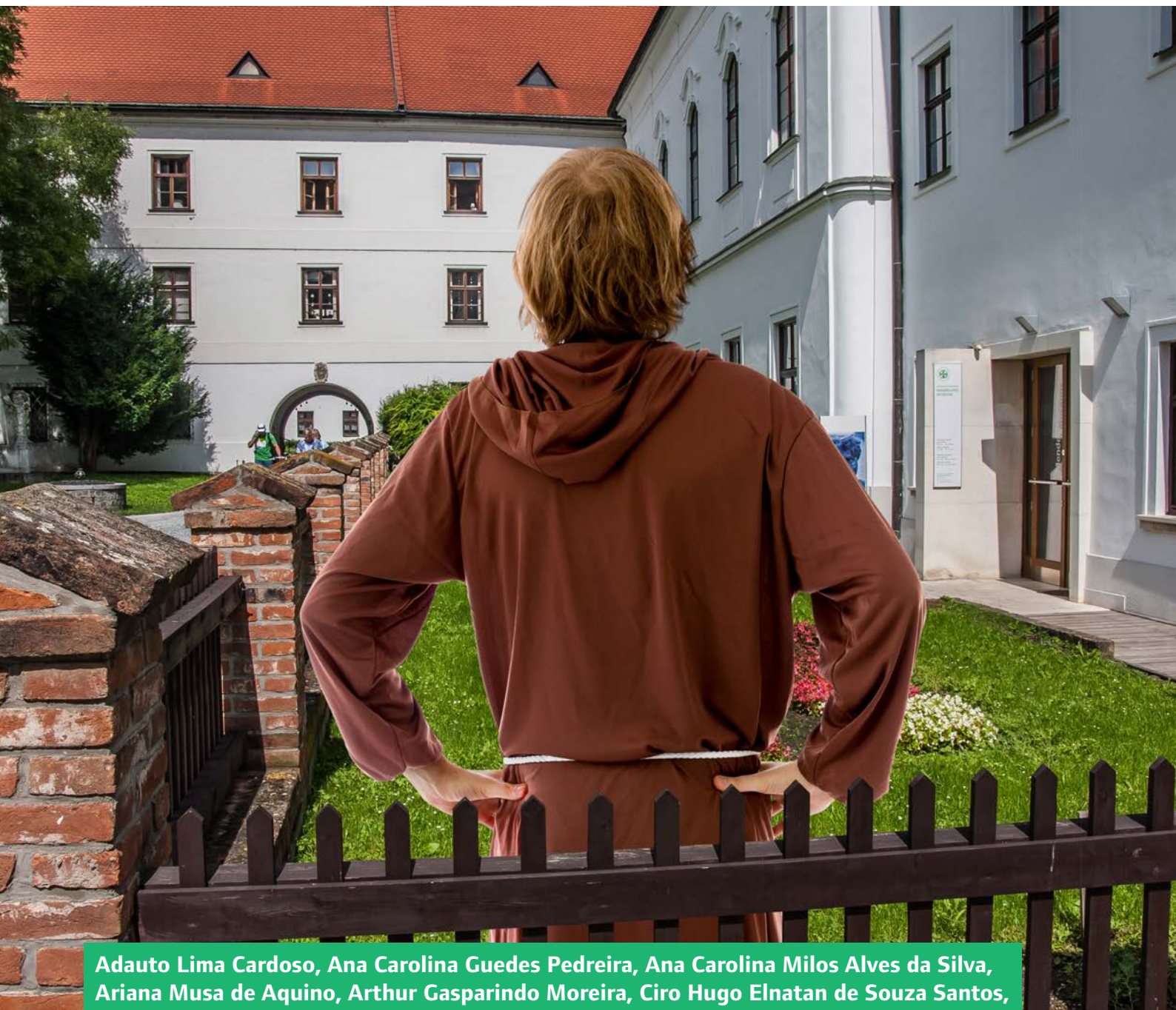
mutation in the gene encoding c-Abl-binding protein SH3BP2 causes cherubism. *Am J Med Genet A*,15: 37-40.

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man. <https://www.omim.org/>. Acessado em 17/03/2022

UEKI Y, et al. 2001. Mutations in the gene encoding c-Abl-binding protein SH3BP2 cause cherubism. *Nat Genet*, 26:125-126.



Um monge no jardim



Adauto Lima Cardoso, Ana Carolina Guedes Pedreira, Ana Carolina Milos Alves da Silva, Ariana Musa de Aquino, Arthur Gasparindo Moreira, Ciro Hugo Elnatan de Souza Santos, Gabriela Larissa Lima da Silva, Larissa Baldo Vieira, Layla Nechy Rodrigues dos Santos, Maiara Ribeiro Cornacini, Renato de Oliveira Neves, Solange Rivas, Vitor Luiz da Silva

Bando de Teatro Científico Siriema, Agência de Divulgação Científica e Comunicação, Instituto de Biociências de Botucatu, Universidade Estadual Paulista, Botucatu, SP

Os autores estão listados em ordem alfabética e todos contribuíram igualmente para o trabalho

Autor para correspondência - siriemabtc@gmail.com

Palavras-chave: teatro científico, Genética, DNA, cromossomo, célula, síndrome de Down

Genética - é o estudo da hereditariedade e de todos os aspectos do gene.

A peça teatral “Um monge no jardim” (Anexo) aborda diversos temas na área de **genética**, incluindo desde a referência histórica sobre o surgimento da genética mendeliana até conceitos básicos atuais, como a definição de **célula**, **cromossomos**, **genes** e **herança genética**. O texto também se debruça sobre a existência das síndromes cromossômicas e conduz a uma reflexão sobre a inclusão social de pessoas com **síndrome de Down**.

Além dos conceitos essenciais relacionados à área, a obra contempla ainda a figura do cientista, caracterizado como um ser curioso. Este personagem em específico é muito importante para enfatizar a temática e também para trabalhar a ideia de humanização dos pesquisadores, além de contribuir para a desmistificação do estereótipo de cientista. O personagem, juntamente com o coro de cromossomos, são, precisamente, os elementos que geram a coesão da peça ao conduzir uma conversa cheia de indagações e interações com o cenário e com todos os demais personagens. Ademais, em alguns momentos, o cientista interage diretamente com o público.

A linguagem utilizada para trabalhar os conceitos foi escolhida na intenção de abranger públicos diversos, incluindo, por exemplo, estudantes dos ensinos fundamental e médio. O curto tempo de duração da cena (cerca de 10 minutos) foi pensado para facilitar a execução dessa atividade sem comprometer a rotina escolar, além de minimizar a dispersão dos espectadores. Por sua vez, os figurinos e cenários foram construídos de forma minimalista, visando atender a diversas realidades escolares. É possível realizar a montagem da peça com materiais de baixo custo ou mesmo reaproveitados.

A apresentação do conteúdo no formato de teatro pode permitir que os alunos se sintam sensibilizados pelo assunto e se identifiquem com as ideias abordadas. Além disso, eles também poderão desenvolver habilidades relacionadas com a produção de figurinos e cenário, direção, atuação, sonografia, entre outras funções. Realizar a montagem da peça com estudantes que já tiveram contato com os temas abordados deve auxiliar no aprendizado e no aprofundamento dos conteúdos.

Além disso, envolver no processo estudantes que ainda não tiveram contato com esse conhecimento deve instigá-los a buscar conhecimento extra.

Para a encenação são necessários onze atores, cujo figurino e características podem ser adaptados de acordo com os recursos disponíveis e as ideias do proponente da atividade. Essa peça foi originalmente roteirizada e encenada por estudantes de graduação e pós-graduação da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, na intenção de ser levada ao ambiente escolar. É possível consultar como foi realizada pela primeira vez através do link: https://www.youtube.com/watch?v=f1_Rl3Xhju0&feature=youtu.be

Personagens

Coro (Cromossomos): É composto por um conjunto de cinco atores que interpretam diferentes cromossomos. Eles se caracterizam de forma neutra e semelhante, muitas vezes agindo como um único personagem. O coro guia a apresentação fazendo perguntas, apresentações de personagens e encenações com o protótipo celular a fim de elucidar os conceitos abordados durante a peça. A atuação do coro de cromossomos é cheia de expressões faciais e gestos para enriquecer o enredo através da linguagem corporal. O figurino pode ser composto de roupas pretas, luvas, maquiagem toda branca e batom vermelho para destacar os lábios.

Cientista: A cientista é uma personagem muito atenta, comunicativa, interessada e atenciosa. Ela se expressa com clareza e se dispõe, com muita vontade, a responder as

Síndrome de Down - conjunto de fenótipos humanos decorrentes da **trisomia** do cromossomo 21. Inclui, dentre suas manifestações, a deficiência intelectual, aumento do risco de doenças cardíacas, dificuldades motoras e características físicas como olhos oblíquos, rosto arredondado, orelhas pequenas, mãos pequenas com dedos curtos, língua protusa e estatura baixa.

Trisomia - condição na qual estão presentes três cromossomos de um mesmo tipo em vez de dois, em uma célula.

Célula - é a unidade básica estrutural e funcional dos seres vivos. Toda célula é composta por citoplasma envolto por uma membrana, material genético e outras biomoléculas.

Cromossomos - estruturas constituídas por proteínas e ácidos nucleicos e estão presentes aos pares no núcleo de células eucariotas. Por serem constituídos por **DNA**, são as estruturas das células que carregam os genes. Humanos apresentam 23 pares de cromossomos: 22 pares autossômicos e 1 par sexual.

Gene - unidade fundamental da informação biológica. Um gene é um trecho de DNA que carrega a informação para produção de alguma molécula funcional na célula.

Herança genética (ou hereditariedade) - é o processo de transmissão de traços e características ao longo das gerações.

DNA - molécula biológica localizada no interior das células e que carrega a informação genética.

perguntas feitas pelo coro, inclusive chamando outros personagens para auxiliá-la na ilustração dos conceitos. Essa personagem frequentemente se dirige diretamente ao público, mediando a interação entre a plateia com os demais componentes das cenas. Ela possui a função de quebrar o paradigma do cientista inatingível, incomunicável e ininteligível. Do ponto de vista textual, a personagem é um importante elemento de coesão entre as cenas. O figurino usado pode ser o de um cientista clássico do imaginário popular, composto por jaleco, óculos e outros elementos científicos (lupa, vidrarias, entre outros).

Monge: esse personagem representa a figura de Gregor Johann Mendel, um frade agostiniano alemão do século XIX que foi reconhecido mundialmente por seus trabalhos nas áreas de botânica e genética e por escrever sobre as leis da hereditariedade, mais tarde conhecidas por “leis de Mendel”. Embora, em sua época, Mendel não tivesse qualquer conhecimento sobre termos e conceitos como os de “gene” e “DNA”, o personagem incorpora essas informações. Na peça, o monge é mostrado como um personagem tranquilo e paciente, que calmamente explica os conceitos de genética. Ele possui um sotaque alemão estereotípico, que pode ser facilmente simulado com a pronúncia carregada do R e com a inversão do gênero de algumas

palavras. Seu figurino remete à roupa tradicional usada por frades católicos agostinianos, e é composto de uma túnica marrom, uma corda sendo utilizadas como cinto, sandálias ou chinelos e também um par de óculos.

Senhorita Genética: Esse personagem é uma cientista, porém, especializada em genética. Ela é uma figura elegante e muito prestigiada. Se expressa de forma assertiva e possui a função de colaborar com a cientista na elucidação de conceitos. Seu figurino pode ser composto por um vestido com elementos que remetem à área de genética. Nessa personagem há a desvinculação da figura do cientista do conceito de pessoa estudiosa destituída de beleza ou vaidade estética.

Mãe: A personagem representa as diversas mães que se encontram preocupadas com a saúde de seu filho e procuram aconselhamento médico a fim de encontrar respostas para dúvidas gerais sobre a gestação, desenvolvimento, etc. Ela se mostra preocupada com a saúde de seu bebê, que tem a síndrome de Down, mas vai se resignando à medida que recebe esclarecimentos sobre essa condição genética. Seu figurino pode ser composto por um vestido longo e confortável para a barriga da gestante, um lenço nos cabelos, além de um sapato casual.



Figura 1. Registro do elenco da primeira montagem da peça “Um monge no Jardim” apresentada no Auditório do Instituto de Biociências de Botucatu, Universidade Estadual Paulista.

Pai: Este personagem se revela sempre muito preocupado com a saúde de sua esposa (Mãe) e de seu bebê, que está prestes a vir ao mundo. Assim como a Mãe, à medida em que ele compreende a síndrome de Down e se liberta de preconceitos, passa a ter uma visão humanista e inclusiva.

Médico (a): Esta personagem tem a função de trazer informação e quebrar os paradigmas e preconceitos. A médica orienta sobre os cuidados para com a criança

com síndrome de Down e a importância dos pais e da sociedade na inclusão dessas crianças na sociedade. Ela usa cabelo preso, roupa social, jaleco com nome ou um crachá, pouca maquiagem e um estetoscópio apoiado ao pescoço.

Enfermeira: A enfermeira é atenta e acolhedora. Ela usa o cabelo preso e um jaleco simples e carrega consigo um recém-nascido, o qual apresenta ao coro de forma animada.



Figura 2.

Registro da peça “Um Monge no Jardim” sendo apresentada no Auditório do Instituto de Biociências de Botucatu, em que aparecem o “Coro de cromossomos” e o “Monge” explicando o conceito de gene.

Protótipo

A peça aborda estruturas biológicas que estão em nível microscópico, o que pode tornar difícil a compreensão do conteúdo. Para auxiliar no entendimento desses temas, foi criado um protótipo de célula eucariótica (Figura 3) que é utilizado pelo personagem Monge para explicar conceitos de biologia celular e genética. Esse recurso aborda de maneira básica a

estrutura e organização da célula eucariótica e do DNA. Os materiais utilizados para sua produção são de baixo custo, como bacias de plástico, esferas de plástico, tinta de artesanato, fita autoadesiva (velcro), cola quente, papel celofane, arame e barbante colorido. O protótipo pode ser montado pelos próprios estudantes e pode ser utilizado em outras atividades que envolvam os conhecimentos de biologia celular e genética.

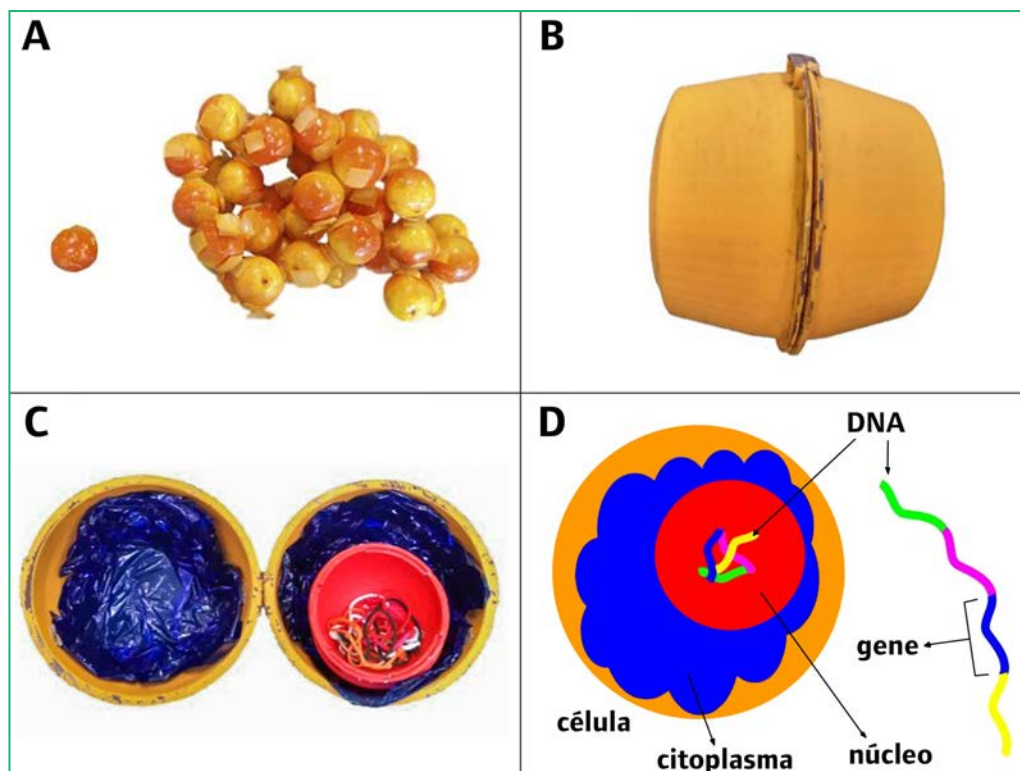


Figura 3. Protótipo de célula eucariótica. (A) Representação de célula eucariótica produzida com esferas de plástico pintadas com tinta de artesanato; uma esfera isolada representa uma única célula, a união das esferas representa a associação de células formando organismos multicelulares; pequenos pedaços de fita autoadesiva são colados nas esferas, permitindo que elas fiquem na forma livre ou que sejam agrupadas. (B) Protótipo de célula eucariótica fechado, construído com duas bacias pintadas com tinta de artesanato e fixadas pelas bordas por arames. (C) Protótipo de célula eucariótica aberto, no qual podem ser observados citoplasma, núcleo e material genético. (D) Esquema representando as estruturas celulares que podem ser observadas no protótipo.

Considerações finais

A divulgação científica e a popularização da ciência estão cada vez mais presentes no nosso cotidiano, constituindo um importante papel das universidades e das escolas de forma a levar para a sociedade os assuntos científicos mais variados. Tão importante quanto popularizar a ciência é a maneira como esse processo é realizado. O teatro científico, nesse sentido, une dois elementos fundamentais: a arte como forma de expressão humana e a ciência como forma de obtenção de conhecimento. Essa união de áreas tem enorme potencial para levar o conhecimento para a sociedade, contribuindo para tornar a população mais interessada por ciência.

Agradecimentos

Agradecemos o apoio estrutural da Agência de Divulgação Científica e Comunicação (AgDC) do Instituto de Biociências de Botucatu da Universidade Estadual Paulista (IBB-UNESP), ao apoio financeiro da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de

São Paulo (2015/16661-1; 2017/07484-4) e à Professora Doutora Adriane Pinto Wasiko (IBB-UNESP) pelo incentivo para realização dessa atividade.



Anexo

Um monge no jardim

Personagens

Cientista

Monge

Srta. Genética

Mãe/Enfermeira

Pai

Médico(a)

Coro (Cromossomos): CI, CII, CIII e CIV

Época

Presente

Lugar da cena

Jardim

ATO I

Inicialmente, juntam-se à cena um coro formado por quatro cromossomos (CI, CII, CIII e CIV). Os personagens estão com vestes pretas e situam-se em uma das laterais do cenário, composto por uma mesa central com algumas canetas, um caderno, pastas e, se possível, elementos que remetam às ciências naturais (lupa, vidrarias e afins).

CENA I

O coro a uma só voz começa:

— Cromossomos um coro

Tão somente somos

Iguais

Cromossomos:

Nada mais

CENA II

O personagem “Cientista” entra na cena trajando um jaleco branco comprido, óculos e uma pasta. Até que o CI começa o diálogo, apresentando nosso personagem:

CI: — Como todos podem ver, essa cidadã é uma cientista.

Cientista: — Muito prazer, sou uma cientista, como todos podem ver.

CII: — O que exatamente é um cientista?

CIII: — Um ser curioso, que sempre quer saber mais.

CIV: — Sobre os seres vivos, o universo...

Cientista: — E como somos.

Todos: — Cromossomos.

Cientista: — Sempre tem alguém que comenta na família ou entre os amigos:

CI: — Meu Marcelinho puxou a tia Hercília.

CII: — Tenho diabetes como o vovô.

CIII: — É a cara cuspida e escarrada do pai.

CIV: — Minha irmã tem olhos azuis e eu não.

CENA III

Nesse momento, a enfermeira entra em cena com uma criança recém nascida (uma boneca) enrolada numa manta:

Enfermeira: — Acabou de nascer, venham ver!

(*rodeiam o “bebê”*)

CI: — Bilú, bilú!

CII: — Para quem será que puxou?

CIII: — Tem o queixinho da mãe! “Cuti, cuti!”

CIV: — Igualzinho o joelho do tio Osvaldo!

Enfermeira: — Que cor de olhos será que vai ter?

(*Congelam o quadro*)

ATO II

Nesse momento, uma nova cena se forma na história. A cientista passa a explicar para o público os fenômenos genéticos que fazem parte do enredo. Assim, ela relembra a História da Genética, trazendo à tona as considerações de Mendel, algumas definições importantes na área médica e científica.

CENA I

Cientista: — Quem primeiro se preocupou com essas questões, como: porque somos altos, ou baixos, de que cor são nossos olhos... enfim, nossas características, foi um monge, no século dezanove, que estava um dia em seu jardim, plantando ervilhas de cheiro.
(*bate palmas*)
— Tragam um jardim, por favor!

CENA II

O coro sai apressado, junto com a enfermeira, e voltam trazendo vasinhos de plantas que colocam na frente do palco. Entra o monge com um regador.

O monge possui um sotaque alemão carregado. Esse sotaque pode ser interpretado pelo ator carregando na pronúncia dos R's das palavras, deixando de conjugar alguns verbos (*ex.: são = ser*) e trocando o gênero das palavras.

Música - (<https://www.youtube.com/watch?v=nNH1uZetbro>). O monge assobia.

Monge: — Estas ervilhas são muito interessantes. Meus interesses científicos me levaram a investigar os padrões de herança (*Exemplo de uso do sotaque: Essas ervilhas ser muito interessantes. Minhas interesses científicas me levaram a estudar os padrões de herança*).

CI: — Herança? Tipo assim um tesouro, senhor Monge?

CII: — Um terreno, uma casa, um dinheiro bom guardado no banco?

CIII: — Ou debaixo do colchão?

CIV: — Ou será em um cofre?

Monge: — Não, não, não, quando eu digo herança, quero dizer herança genética. O que herdamos de nossos antepassados.

CI: — Tipo assim as manias, senhor Monge?

CII: — A profissão e as coisas que gostamos de fazer?

CIII: — Os objetivos de vida que vamos ter?

CIV: — Ou as comidas que preferimos comer?

Monge: — Essas coisas que vocês mencionaram não são coisas que vem do nascimento, são preferências que dependerão da criação e do ambiente em que a pessoa vive. Portanto, elas não são herdadas. Quando eu digo herança genética me refiro às características passadas dos pais para os filhos, que estão no DNA de nossas células (*Essas coisas que vocês mencionaram non ser coisas...*).

CI: — Células?

CII: — São insetos como libélulas?

CIII: — DNA?

CIV: — Nessas letras o que há?

Monge: — Células são coisas muito pequenas que compõem os seres vivos. Uma célula sozinha não pode ser vista sem a ajuda de um microscópio. Milhares de células juntas são o que formam pessoas, plantas e outros animais. E o DNA são estruturas que ficam dentro do núcleo das células e são responsáveis pelas nossas características. Cada pedaço do DNA tem uma função específica, que contribui para as nossas características, como a cor da nossa pele, cor dos nossos olhos e nossa altura. Cada pedacinho desse DNA é chamado de gene (*Pronúncia: Células ser coisas muito pequenas...*).

(Nessa explicação, Mendel mostra um protótipo de célula gigante, de onde tira um núcleo, e do núcleo retira o material genético conforme a explicação).

CENA III

Cientista: — Mendel, o monge do século dezenove, não sem razão é chamado o pai da genética. Genética é o nome da ciência que estuda o DNA e os genes. Que entre agora a senhorita Genética, uma brilhante cientista geneticista, ou seja, uma especialista em genes.

Surge, portanto, uma nova personagem no enredo, a Senhorita Genética, quem vai explicar os processos biológicos envolvidos mais precisamente. A personagem é muito elegante e bem vestida.

Música de entrada da geneticista (https://www.youtube.com/watch?v=CUwMw0R_6TU)

Srta. Genética: (*ajudando o monge a sair de cena*)

— Muitas características são comuns entre os membros de uma família, como vocês já devem ter notado. A cor de cabelo, cor dos olhos, ou até mesmo a chance de ter algumas doenças têm geralmente a ver com a genética. São os padrões de herança humana, ou seja, características que passam dos pais para os filhos, como bem descobriu Mendel estudando suas ervilhas.

Cientista: — Mendel realizou seus experimentos utilizando a ervilha de jardim, mostrando que a curiosidade pode nos fazer descobrir coisas incríveis a partir de quaisquer interesses.

CI: — E eu que pensava que ervilhas só eram boas para sopa.

CII: — Então quer dizer que nossas características são determinadas pelos genes, que são herdados dos nossos pais.

CIII: — Andaram estudando, é?

CIV: — E nós? Cromossomos?

Srta. Genética: — Os cromossomos são conjuntos de genes, que são feitos de DNA. O ser humano possui 46 cromossomos, em 23 pares que carregam nosso material genético.

CII: — Como uma quadrilha de festa junina.

Música de quadrilha (<https://www.youtube.com/watch?v=Q45AKyWxuY8>. Os cromossomos saem em uma dança típica).

CIII: — Olha a cobra!

CIV: — Olha a ponte!

Srta. Genética: — Digamos que é assim mesmo. Vinte e dois parzinhos idênticos, e tem também o par de cromossomos que define se vai ser menina ou menino, os chamados “cromossomos sexuais”, e eles têm tamanhos diferentes. São os cromossomos X e Y.

(*um par de cromossomos coloca um chapéu de palha e outro grinalda de noivinha, dançam a música junina*).

Cientista: — O cromossomo 21 é o menor de todos. Um vem da mãe e outro do pai, como em todos os outros pares. Às vezes, e ninguém sabe por que, a pessoa tem três cromossomos 21, ao invés de 2. A essa situação com 3 cromossomos 21 chamamos de trissomia do 21 ou síndrome de Down. Nessa situação, um dos dois, o pai ou a mãe, mandou dois cromossomos em vez de um.

CI: — Um erro?

Cientista: — Mas o resultado não é um erro. Vamos imaginar uma cena assim:

CENA IV

Entra um casal, no qual a esposa está grávida. O casal passa numa consulta médica para entender como está o andamento da gravidez:

Médico: — Como estão?

Mãe: — Olá, doutor. Perfeitamente bem, doutor!

Médico: — Doutor não. Doutor é quem tem doutorado. Eu sou médico.

Pai: — Os exames ficaram prontos, médico?

Médico: — Sim, e pelos resultados já podemos afirmar que o bebê de vocês terá síndrome de Down.

Pai: — Nosso filho vai nascer doente?

Mãe: — Por que justamente conosco? Deve ter acontecido algum engano, não é possível.

Médico: — O bebê não é doente. É uma criança que, como todas as outras, precisa principalmente de carinho, alimentação adequada, cuidados com a saúde e um ambiente acolhedor.

Pai: — Vai ter olhinhos puxados, então?

Médico: — É uma característica das pessoas com síndrome de Down. Leva um tempo para os pais se acostumarem com a ideia de ter um filho com trissomia do 21, que pode levar a criança a ter alguns comprometimentos.

Mãe: — Quais comprometimentos?

Médico: — A criança provavelmente vai demorar um pouquinho mais para sentar, andar, pode ter algumas dificuldades de movimentação e vai demorar mais para falar. Mas cada criança é uma criança, única em seu modo de ser e interagir com o mundo.

Mãe: — Meu medo é que tenha problemas no coração. É comum que essas crianças tenham, não é?

Médico: — Em uma parte dos casos. Mas há maneiras médicas de resolver o problema, se o problema de fato for um problema.

Pai: — Nosso filho vai poder frequentar uma escola regular?

Médico: — Ele deve frequentar uma escola regular.

Mãe: — Então, assimilando a ideia aos poucos, seremos pais de uma criança especial?

Médico: — Todo filho é especial. Único. O preconceito e a discriminação são os piores inimigos. As crianças com síndrome de Down são pessoas inteligentes e sensíveis, amorosas e gentis, como qualquer outra criada com amor e respeito.

Mãe: — Tem razão, seu médico.

(Neste momento foram acalmados os ânimos. O pai olha para os olhos da esposa gentilmente e pega em suas mãos para proferir o texto):

Pai: — Nosso filho será feliz, porque será amado.

CENA V

Última cena da peça. Entram todos os personagens ao som de uma música de fundo disponível no link <https://www.youtube.com/watch?v=Vbv-xyiWTRI>. A intenção é que seja uma cena mais sensível e reflexiva.

CI: — Pode ser que venha a ser um jardineiro.

CII: — Que cuide das ervilhas de cheiro .

CIII: — Porque certo dia, em um jardim, um monge descobriu os genes e sua importância.

CIV: — E isso fez do ser humano, um pouco mais conhecedor de si mesmo.

Cientista: — Não se sabe muitas vezes para o que viemos, mas o importante é que estamos aqui. E podemos a cada dia descobrir mais sobre nós através da ciência.

Srta. Genética: — E fazemos parte dos nossos, de quem herdamos o que somos.