Anais do Congresso Brasileiro de Iniciação Científica
(https://periodicos.unisanta.br/COB)

ISSN 2317-1316

GENÉTICA APLICADA À SAÚDE: EDUCAÇÃO, DIAGNÓSTICO E PERSPECTIVAS DA TERAPIA GÊNICA

GENETICS APPLIED TO HEALTH: EDUCATION, DIAGNOSIS AND PERSPECTIVES ON GENE THERAPY

Marcelly de Moura França Barbosa, Maria Clara Moreira Nunes, Letícia Miranda Gonçalves, Bruna Moreira da Silva, Gianluca Diogo Virginio, Ana Clara Fernandes, Rosane Aparecida Ferrer Doimo, Barbara de Castro Piauilino

ETEC Drª Ruth Cardoso, Ensino Médio com Itinerário Formativo em Ciências da Natureza e suas Tecnologias.
E-mail para contato: marcellymourafb@gmail.com

RESUMO – A genética e a hereditariedade são fundamentais para compreender a transmissão de características e a relação entre alterações no DNA e determinadas doenças. Este trabalho teve como objetivo analisar conceitos sobre material genético, herança, condições genéticas, diagnóstico e terapia gênica. Realizou-se pesquisa bibliográfica, associada a atividades educativas, como maquete, extração de DNA e recurso interativo sobre bases nitrogenadas, além de um questionário respondido por 32 participantes. Entre os resultados, 56,3% classificaram seu conhecimento sobre condições genéticas como básico e 71,9% consideraram insuficiente o conhecimento da sociedade sobre o tema. Os resultados reforçam a importância de ações educativas para ampliar a divulgação de conhecimentos sobre genética e saúde.

Palavras-chave: Hereditariedade; DNA; Condições hereditárias; Aconselhamento genético; Divulgação científica.

ABSTRACT – Genetics and heredity are fundamental to understanding the transmission of traits and the relationship between DNA alterations and certain diseases. This study aimed to analyze concepts related to genetic material, inheritance, genetic conditions, diagnosis, and gene therapy. A literature review was conducted in association with educational activities, including a DNA model, DNA extraction, and an interactive resource on nitrogenous bases, as well as a questionnaire answered by 32 participants. Among the results, 56.3% rated their knowledge of genetic conditions as basic, while 71.9% considered society's knowledge of the subject insufficient. The results reinforce the importance of educational activities in expanding the dissemination of knowledge about genetics and health.

Keywords: Heredity; DNA; Hereditary conditions; Genetic counseling; Science communication.

ISSN 2317-1316

1 INTRODUÇÃO

A genética é o ramo da Biologia dedicado ao estudo dos genes, da hereditariedade e da variação dos organismos. Os genes correspondem a segmentos do DNA que contêm informações relacionadas à produção de moléculas funcionais e à expressão de características biológicas. Nesse contexto, a hereditariedade consiste na transmissão do material genético entre gerações. Como alterações na sequência do DNA podem modificar o funcionamento dos genes e estar associadas ao desenvolvimento de determinadas doenças, a compreensão desses mecanismos é fundamental para analisar a relação entre herança biológica e saúde (SADAVA *et al*., 2009).

Embora estejam relacionadas, as condições genéticas, hereditárias e congênitas apresentam conceitos distintos. As condições genéticas decorrem de alterações no material genético, enquanto as hereditárias são transmitidas entre gerações. As condições congênitas, por sua vez, estão presentes desde o nascimento e podem resultar de fatores genéticos, ambientais ou da interação entre ambos. Portanto, nem toda condição genética é hereditária, assim como nem toda condição congênita possui origem genética (CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION — CDC, 2015).

A identificação dessas condições pode envolver diferentes procedimentos clínicos e laboratoriais. Nesse processo, o diagnóstico genético auxilia na detecção de alterações no material genético e contribui para a definição de estratégias de acompanhamento, prevenção e tratamento. O aconselhamento genético complementa essa abordagem ao fornecer informações sobre a condição identificada, suas possibilidades de transmissão e suas implicações para o indivíduo e seus familiares. Entretanto, o acesso a esses serviços ainda pode ser limitado pela quantidade reduzida de profissionais capacitados, pela concentração de centros especializados e por fatores sociais e econômicos (ZHONG *et al*., 2021).

Além dos procedimentos diagnósticos e do acompanhamento especializado, os avanços da genética possibilitaram o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas. Entre elas, destaca-se a terapia gênica, que busca tratar determinadas doenças por meio da introdução, substituição ou modificação de material genético nas células do indivíduo (GONÇALVES; PAIVA, 2017). Apesar dos progressos científicos, sua aplicação ainda enfrenta desafios técnicos, regulatórios, estruturais e econômicos, que restringem a disponibilidade desses tratamentos e dificultam seu acesso de forma ampla e equitativa.

ISSN 2317-1316

No contexto escolar, o ensino de genética apresenta desafios relacionados ao caráter abstrato de seus conceitos e à necessidade de compreender termos específicos, como DNA, gene, cromossomo e hereditariedade. Silva *et al.* (2024) verificaram que a utilização de uma sequência didática interativa favoreceu o diálogo, a participação dos estudantes e a construção de uma compreensão mais próxima do conhecimento científico. Dessa forma, a integração de modelos visuais, atividades experimentais e recursos interativos constitui uma estratégia pertinente para favorecer a compreensão dos estudantes e tornar os conteúdos de genética mais acessíveis e contextualizados.

Diante desse cenário, este trabalho teve como objetivo analisar conceitos relacionados à genética, à hereditariedade, às condições genéticas, ao diagnóstico e à terapia gênica; investigar os conhecimentos e as percepções dos participantes sobre o tema; e desenvolver recursos educativos para favorecer a compreensão dos conteúdos abordados.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

O presente estudo foi desenvolvido por meio de pesquisa bibliográfica, de caráter exploratório e descritivo, com abordagem qualitativa e quantitativa, associada à realização de uma ação educativa e à aplicação de um questionário. O levantamento bibliográfico foi realizado por meio de consultas ao Google Acadêmico e à Scientific Electronic Library Online (SciELO), além de livros e periódicos científicos relacionados ao tema. Para a busca das publicações, foram empregados os termos “genética”, “hereditariedade”, “DNA”, “condições genéticas”, “diagnóstico genético” e “terapia gênica”. A seleção das fontes considerou sua pertinência, a relação direta com os objetivos da pesquisa e sua contribuição para a fundamentação teórica, priorizando artigos científicos, livros e documentos de instituições oficiais.

Com base nos conteúdos pesquisados, foram elaborados recursos educativos destinados à abordagem de conceitos de genética e biologia molecular. Entre os materiais desenvolvidos, destacam-se uma maquete tridimensional e interativa da estrutura do DNA, uma atividade experimental de extração do DNA do morango e uma luminária em formato de peixe com representações interativas das bases nitrogenadas. Esses recursos foram apresentados à comunidade escolar durante uma ação educativa realizada na ETEC Dra. Ruth Cardoso.

ISSN 2317-1316

A maquete tridimensional da estrutura do DNA foi confeccionada com peças de biscuit produzidas a partir de amido de milho, cola branca, azeite e vinagre, além de tintas, palitos de fósforo, uma placa de PVC revestida com cartolina e componentes elaborados em impressora 3D. Esses elementos foram utilizados para representar os nucleotídeos, as ligações químicas e a organização estrutural da molécula. Para a extração do DNA do morango, foram utilizados morangos, água morna, sal, detergente e álcool. O procedimento envolveu a maceração da fruta, a adição da solução extratora, a filtração da mistura e a precipitação do material genético em álcool. Por fim, a luminária em formato de peixe foi construída com uma estrutura de madeira, fitas de LED, cartolina, tubos de cobre e peças de EVA de diferentes cores, empregadas para representar a complementaridade entre as bases nitrogenadas.

Além da elaboração e da apresentação dos recursos educativos, realizou-se a coleta de dados por meio de um questionário on-line, desenvolvido na plataforma Google Forms e constituído por 18 questões fechadas e abertas. O instrumento foi divulgado pelo WhatsApp entre estudantes da instituição e familiares dos integrantes do grupo, caracterizando uma amostra não probabilística, selecionada por conveniência e composta por adolescentes e adultos. A participação ocorreu de forma voluntária e anônima, sem a coleta de informações que permitissem a identificação dos respondentes. Ao final do período de aplicação, foram registradas 32 respostas.

Os dados obtidos por meio do questionário foram organizados, analisados e apresentados em gráficos, considerando aspectos relacionados ao conhecimento sobre genética, ao acesso a serviços especializados e às experiências sociais associadas às condições genéticas. Posteriormente, os resultados foram interpretados com base na literatura científica consultada, respeitando-se as características e as limitações da amostra.

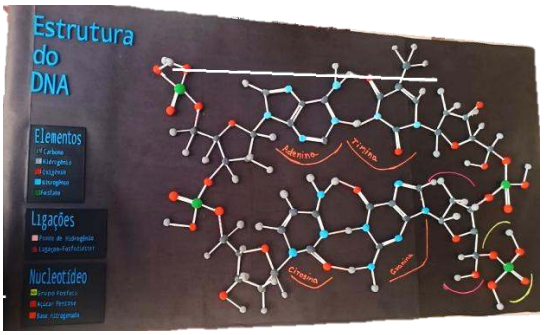
3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

O desenvolvimento deste trabalho resultou na elaboração de três recursos didáticos: uma maquete representativa da estrutura do DNA, uma atividade de extração do material genético do morango e uma luminária interativa sobre o pareamento das bases nitrogenadas. Esses recursos foram apresentados à comunidade escolar com o propósito de facilitar a compreensão de conceitos de genética e biologia molecular por meio de representações visuais e atividades práticas.

ISSN 2317-1316

A maquete representativa da estrutura do DNA (Figura 1) possibilitou demonstrar a organização da molécula, a composição dos nucleotídeos e o pareamento das bases nitrogenadas. O recurso favoreceu a apresentação visual de estruturas microscópicas e abstratas, estabelecendo uma relação entre a representação tridimensional e os conceitos abordados no referencial teórico. Segundo Golbert *et al.* (2019), a utilização de modelos didáticos facilita a visualização da molécula de DNA e favorece a associação entre os conteúdos teóricos e sua representação estrutural.

Figura 1: Maquete representativa da estrutura do DNA.



Fonte: Acervo dos autores (2025).

Na atividade de extração e precipitação do DNA do morango, observou-se a formação de um material esbranquiçado na interface entre a solução e o álcool (Figura 2). Esse precipitado continha material genético associado a outros componentes celulares, uma vez que o procedimento empregado não produz DNA purificado. A prática possibilitou demonstrar a presença do material genético nas células e relacionar o procedimento experimental aos conteúdos abordados na pesquisa bibliográfica. Nesse sentido, Mendes e Andrade (2025) destacam que a extração do DNA do morango constitui uma estratégia didática relevante para o ensino de genética, pois permite associar conceitos teóricos à observação prática do material genético.

Figura 2: Precipitado contendo material genético extraído do morango.

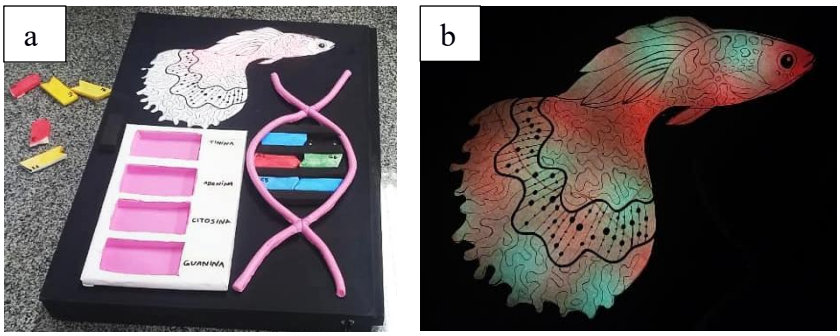


Fonte: Acervo dos autores (2025).

ISSN 2317-1316

A luminária em formato de peixe (Figura 3) foi desenvolvida como recurso didático para representar a complementaridade entre as bases nitrogenadas do DNA. A atividade demonstrou o pareamento específico entre Adenina e Timina e entre Citosina e Guanina, contribuindo para a apresentação da estrutura molecular do DNA e de sua relação com a conservação e a transmissão das informações genéticas.

Figura 3: Luminária educativa para apresentação das bases nitrogenadas do DNA: (a) apagada e (b) acesa.

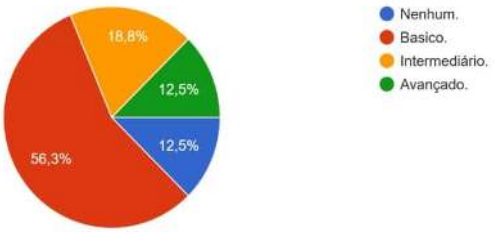


Fonte: Acervo dos autores (2025).

Como etapa complementar, foi aplicado um questionário a 32 participantes com o objetivo de investigar suas percepções sobre condições genéticas, acesso a serviços especializados e impactos sociais. Entre os respondentes, 12,5% declararam possuir alguma condição genética e 40,6% afirmaram conhecer alguém nessa situação, indicando que parte do grupo apresenta contato direto ou indireto com o tema investigado.

Quanto ao conhecimento sobre o tema (Gráfico 1), 56,3% o classificaram como básico, 18,8% como intermediário, 12,5% como avançado e 12,5% declararam não possuir conhecimento. A predominância do nível básico reforça a importância de ações educativas e da divulgação de informações sobre genética e saúde.

Gráfico 1: Autopercepção dos participantes sobre o conhecimento de condições genéticas.

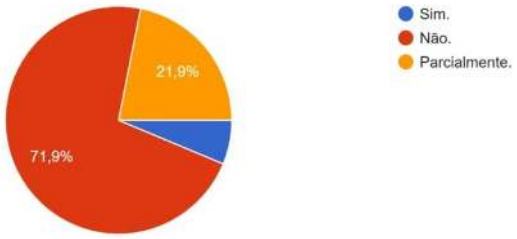


Fonte: Acervo dos autores (2025).

ISSN 2317-1316

Quando questionados sobre o conhecimento da sociedade a respeito de condições genéticas ou doenças raras (Gráfico 2), 71,9% consideraram que a sociedade não possui conhecimento suficiente sobre o tema, enquanto 21,9% avaliaram que esse conhecimento é parcial e apenas 6,3% consideraram que a sociedade entende suficientemente sobre essas condições. Esses resultados expressam a percepção dos participantes, e não uma avaliação objetiva do nível de conhecimento da população. Ainda assim, indicam o reconhecimento de uma possível insuficiência de informações e reforçam a importância da divulgação científica em linguagem clara e acessível.

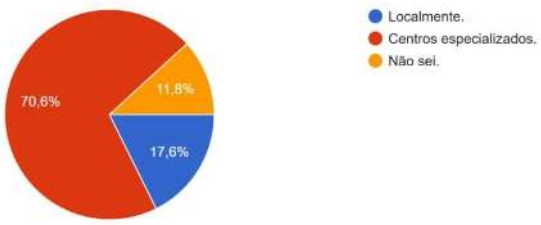
Gráfico 2: Percepção dos participantes sobre o conhecimento da sociedade a respeito de condições genéticas e doenças raras.



Fonte: Acervo dos autores (2025).

Sobre os serviços de saúde utilizados para o acompanhamento de condições genéticas (Gráfico 3), 17 participantes responderam à questão. Desses, 70,6% informaram que o atendimento ocorre em centros especializados, 17,6% indicaram acompanhamento local e 11,8% não souberam responder. A predominância dos centros especializados evidencia a importância de profissionais qualificados e de infraestrutura específica no acompanhamento de pessoas com condições genéticas. Contudo, a existência desses serviços não garante acesso igualitário. Zhong *et al.* (2021) apontam que fatores geográficos, sociais e econômicos podem dificultar o acesso aos serviços genéticos. Como a questão obteve apenas 17 respostas, os dados representam exclusivamente o grupo participante e não podem ser generalizados para a população.

Gráfico 3: Serviços de saúde utilizados pelos participantes para acompanhamento de condições genéticas.

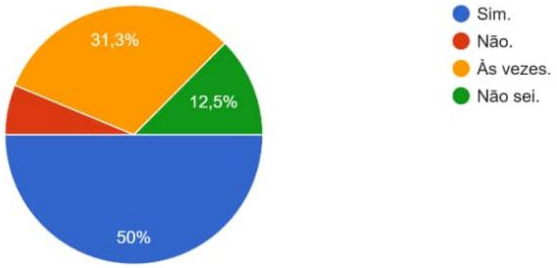


ISSN 2317-1316

Fonte: Acervo dos autores (2025).

Os impactos sociais associados às condições genéticas também foram investigados conforme o Gráfico 4. Entre os 16 participantes que responderam à questão sobre preconceito, 50% afirmaram ter vivenciado ou conhecer alguém que sofreu discriminação, enquanto 31,3% relataram que essa situação ocorreu algumas vezes. Esses dados sugerem que as condições genéticas envolvem, além dos aspectos clínicos, consequências sociais e emocionais. Klitzman (2010) identificou que experiências de discriminação e o receio de sofrer preconceito podem influenciar decisões relacionadas à realização de exames, ao tratamento e ao compartilhamento de informações genéticas. Nesse contexto, a divulgação científica pode contribuir para combater a desinformação, reduzir a estigmatização e promover o respeito às pessoas com condições genéticas.

Gráfico 4: Relatos dos participantes sobre experiências de preconceito relacionadas às condições genéticas.



Fonte: Acervo dos autores (2025).

Nas respostas abertas, foram identificadas manifestações relacionadas à necessidade de ampliar o conhecimento, combater o preconceito e respeitar as diferenças. Esses relatos complementam os resultados quantitativos ao evidenciarem que a compreensão das condições genéticas não se restringe aos aspectos biológicos, mas envolve dimensões sociais, emocionais e educacionais. Contudo, por se tratar de respostas abertas e de uma amostra reduzida, essas manifestações devem ser interpretadas como percepções individuais dos participantes.

Embora o questionário não tenha avaliado diretamente o acesso à terapia gênica, a concentração do acompanhamento em serviços especializados permite relacionar os resultados aos desafios estruturais discutidos na literatura. A terapia gênica exige infraestrutura tecnológica, profissionais qualificados, regulamentação específica e acompanhamento clínico contínuo. Esses fatores, associados aos elevados custos de desenvolvimento e aplicação, podem restringir a disponibilidade dos tratamentos, especialmente em regiões com menor capacidade assistencial (GONÇALVES; PAIVA, 2017; OLAGHERE *et al.*, 2025). Essa relação deve ser

ISSN 2317-1316

compreendida como uma aproximação teórica, e não como uma conclusão obtida diretamente pelo questionário.

Dessa forma, os resultados do questionário contribuíram para atender aos objetivos do trabalho ao evidenciarem as percepções dos participantes sobre o conhecimento em genética, o acesso ao atendimento especializado e as dificuldades enfrentadas por pessoas com condições genéticas. Os dados devem ser interpretados considerando o número de participantes e o fato de algumas questões opcionais terem recebido apenas 16 ou 17 respostas. Além disso, a ausência de uma avaliação antes e depois da ação educativa impossibilitou mensurar possíveis mudanças no conhecimento do público. Assim, os resultados representam especificamente as percepções do grupo investigado.

Em conjunto, as atividades práticas e os dados do questionário evidenciaram a relevância do uso de recursos visuais, experimentais e interativos na abordagem da genética. As respostas indicaram a predominância de conhecimentos básicos sobre condições genéticas, a concentração do acompanhamento médico em centros especializados e a ocorrência de situações de preconceito. Esses resultados demonstram que o tema envolve aspectos biológicos, clínicos, sociais, emocionais e educacionais, reforçando a importância da educação científica e da divulgação de informações confiáveis, acessíveis e humanizadas.

4 CONCLUSÃO

A realização deste estudo possibilitou compreender a relação entre as alterações no DNA e suas possíveis consequências para o funcionamento do organismo, bem como analisar aspectos relacionados ao diagnóstico, ao acompanhamento e ao tratamento das condições genéticas, com destaque para as perspectivas da terapia gênica. Entre os 32 participantes do questionário, 12,5% declararam possuir uma condição genética, 40,6% afirmaram conhecer alguém nessa situação, 56,3% classificaram seu conhecimento como básico e 71,9% consideraram insuficiente o conhecimento da sociedade sobre o tema. As atividades educativas permitiram apresentar os conteúdos de forma visual, prática e interativa, aproximando o conhecimento científico da comunidade escolar. Também foram identificados desafios relacionados ao acesso a serviços especializados, à capacitação profissional, aos custos e à disponibilidade de tratamentos. Embora o número de participantes e a variação na quantidade de respostas constituam limitações da pesquisa, os dados obtidos reforçam a relevância do

ISSN 2317-1316

projeto para a divulgação científica, a ampliação do conhecimento sobre genética e a conscientização acerca dos aspectos clínicos e sociais dessas condições. Conclui-se, portanto, que ações educativas podem contribuir para combater a desinformação e o preconceito, enquanto outras iniciativas são necessárias para ampliar o acesso ao diagnóstico, ao acompanhamento e às terapias avançadas, como a terapia gênica.

5 DECLARAÇÃO DE USO DE IA

Não foram utilizadas ferramentas de IA no desenvolvimento desse artigo.

6 REFERÊNCIAS

CDC – CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION. CDC Grand Rounds: understanding the causes of major birth defects: steps to prevention. Morbidity and Mortality Weekly Report, v. 64, n. 39, p. 1104–1107, 2015. DOI: 10.15585/mmwr.mm6439a3.

GOLBERT, Daiane Cristina Ferreira *et al.* O modelo didático da molécula de DNA: construção e utilização no ensino da Biologia. In: SILVA, Américo Junior Nunes da (org.). Ensino de Ciências e Educação Matemática 2. Ponta Grossa: Atena Editora, 2019. p. 1–10. DOI: 10.22533/at.ed.7281925011.

GONÇALVES, Giulliana Augusta Rangel; PAIVA, Raquel de Melo Alves. Terapia gênica: avanços, desafios e perspectivas. Einstein (São Paulo), v 15, n. 3, p. 369–375, 2017. DOI: 10.1590/S1679-45082017RB4024.

KLITZMAN, Robert. Views of discrimination among individuals confronting genetic disease. Journal of Genetic Counseling, v. 19, n. 1, p. 68–83, 2010. DOI: 10.1007/s10897-009-9262-8.

MENDES, Ivone da Trindade; ANDRADE, Vanessa Carvalho de. Extração de DNA de morango em sala de aula: uma atividade investigativa com referência em Vygotsky. Physicae Organum, Brasília, v. 10, n. 2, p. 82–94, 2025. DOI: 10.26512/2446-564X2025e58721.

OLAGHERE, Jimi *et al.* Scientific advancements in gene therapies: opportunities for global regulatory convergence. Biomedicines, v. 13, n. 3, art. 758, 2025. DOI: 10.3390/biomedicines13030758.

SADAVA, David *et al.* Vida: a ciência da biologia: célula e hereditariedade. 8. ed. Porto Alegre: Artmed, 2009.

SILVA, Emanuela Farias da *et al.* Desafios e possibilidades do ensino de genética nas aulas de Ciências: aprendendo a hereditariedade de forma dinâmica. Research, Society and Development, v. 13, n. 9, e5313946778, 2024. DOI: 10.33448/rsd-v13i9.46778.

ISSN 2317-1316

ZHONG, Adrina *et al.* Ethical, social, and cultural issues related to clinical genetic testing and counseling in low- and middle-income countries: a systematic review. Genetics in Medicine*, v.* 23, n. 12, p. 2270–2280, 2021. DOI: 10.1038/s41436-018-0090-9.