

ORIENTAÇÃO PARA GD3

GD3. Texto: Sistemas de Reparo. Borges-Osório & Rofison **Genética Humana**. 3ª. Edição, 2013; Griffiths *et al* **Introdução a Genética**. 11ª. Edição, 2016; Strachan **Genetics and Genomics in Medicine** 1ª. Edição, 2015.

Objetivo: ao longo da abordagem desse tópico os alunos deverão ser capazes de:

- a. compreender os mecanismos de reparo por excisão de bases e excisão de nucleotídeos;
- b. compreender o principal sistema de reparo que corrige erros durante a replicação do DNA que escaparam da revisão realizada pela DNA-polimerase;
- c. compreender o mecanismo pelo qual a célula repara quebras de fita dupla do DNA;
- d. correlacionar as principais doenças genéticas humanas resultantes de mutações perda de função em genes de reparo.

Questões para discussão:

Q1. Xeroderma pigmentosum.

Q1. Indivíduos portadores de Xeroderma pigmentosum apresentam elevada sensibilidade a luz ultravioleta e susceptibilidade aumentada ao câncer de pele. Pacientes com essa doença possuem deficiências em qual sistema de reparo? Explique.

Q2. Síndromes Progeróides

Q2. Diversas síndromes progeróides (relacionadas ao envelhecimento precoce), tais como a Síndrome de Werner, Síndrome de Cockayne e tricotiodistrofia, estão relacionadas a mutações em genes que codificam proteínas envolvidas no reparo ao dano ao DNA. Discorra sobre as possíveis associações entre o envelhecimento precoce e tais mutações.

Q3. Predisposição ao câncer colorretal

Q3. A síndrome de predisposição ao câncer colorretal não polipoide (HPPC) é relacionado à deficiência de reparo de DNA de qual sistema. Discorra seu mecanismo.

Q4. Doenças Neurodegenerativas

Q4. Muitas doenças neurodegenerativas como a ataxia-telangiectasia caracterizada pelo aparecimento de ataxia cerebelar e também a microcefalia encontrada em diversas doenças neurodegenerativas estão relacionadas a herança de mutações em genes do

sistema de reparo. Discorra sobre esse mecanismo de reparo e discuta sobre os possíveis fatores que influenciam a morte da célula nervosa e neurodegeneração.

Dinâmica da atividade:

1. Dividir a turma em 4 grupos de 6-7 pessoas.
2. Cada grupo deve discutir e responder todas as questões de orientação da discussão em até 60 minutos.
3. Aluno PAE e professor dão suporte durante a discussão de cada grupo.
4. Após o término do tempo, ou quando todos tiverem respondido as questões, inicia-se o processo de discussão coletiva das respostas, que vai até o final da aula.
5. Por escolha do professor/aluno PAE, cada grupo apresentará sua resposta a uma das questões.
6. O professor/aluno PAE estimulará a discussão com os outros grupos, verificando se há alguma coisa a complementar e aprofundando a discussão.
7. Terminar a atividade REFORÇANDO os pontos importantes da atividade
 - a. Mecanismos de reparo por excisão de bases e nucleotídeos.
 - b. Mecanismo de reparo por malpareamento.
 - c. Mecanismo de reparo de quebra de fita dupla do DNA .
 - d. Correlacionar doenças genéticas e mutações em genes de reparo
8. Aplicar a questão de verificação de aprendizado nos 10-20 minutos finais da aula. Não há possibilidade de responder a questão quem sair antes do término do GD.
9. Aluno PAE recolhe a questão e leva para corrigir (deve entregar na secretaria do departamento em até 1 semana).

LEMBRAR:

1. O professor/aluno PAE deve atuar como facilitador e estimulador do debate! Sempre vale a pena esperar para ver se algum aluno tem a resposta para uma questão de um colega.
2. Nunca deixe de fechar a atividade colocando o que é relevante!
3. Dê valor à verificação de leitura. Não deixe ninguém que chegar depois do tempo responder a questão e lembre sempre que há nota nesta atividade.