



ACESSO ABERTO

Data de Recebimento:

01/05/2024

Data de Aceite:

11/09/2024

Data de Publicação:

13/09/2024

***Autor correspondente:**

Renato Massaharu Hassunuma,
Doutorado em Odontologia (área
de concentração Biologia Oral),
Rua Luís Levorato, 140 - Chá-
caras Bauruenses, Bauru - SP,
17048-290. Telefone de contato:
(14) 3312-7000. E-mail: rhassu-
numa@gmail.com.

Citação:

HASSUNUMA, R.M et al. Qui-
ckped: um breve guia de como
criar rapidamente um heredo-
grama utilizando um recurso di-
dático on-line gratuito. **Revista
Multidisciplinar em Educação
e Meio Ambiente**, v. 5, n. 3,
2024. [https://doi.org/10.51161/
integrar/rema/4390](https://doi.org/10.51161/integrar/rema/4390)

DOI: 10.51161/integrar/

rema/4390

Editora Integrar© 2024.

Todos os direitos reservados.

QUICKPED: UM BREVE GUIA DE COMO CRIAR RAPIDAMENTE UM HEREDOGRAMA UTILIZANDO UM RECURSO DIDÁTICO ON-LINE GRATUITO

Tilara Alves Silva Vaz ^a, Renato Massaharu Hassunuma ^a, Patrícia Carvalho Garcia ^a, Sandra Heloisa Nunes Messias ^b.

^a Universidade Paulista, Câmpus Bauru. Rua Luís Levorato, 140 - Chácaras Bauruenses, Bauru - SP, 17048-290.

^b Universidade Paulista – UNIP, Câmpus Paraíso. Rua Vergueiro, 1211, 8º andar – Paraíso, São Paulo – SP, CEP: 01504-001.

RESUMO

Introdução: O heredograma corresponde a uma representação gráfica da história de uma família, apresentando os vínculos de parentesco e características genéticas. Sua importância está na determinação genotípica e/ou fenotípica de uma ou mais doenças genéticas familiares. **Objetivos:** analisar o programa computacional QuickPed, no intuito de verificar a sua estrutura, funcionalidade, os conteúdos apresentados e como o software pode ser aplicado em sala de aula para o desenvolvimento de heredogramas com finalidade didática. **Material e métodos:** no presente estudo foram analisados os menus, comandos e opções do programa e desenvolvido um passo-a-passo de como um heredograma pode ser desenvolvido a partir de um exemplo proposto. **Resultados:** a análise dos menus e comandos do QuickPed permitiu verificar que este programa computacional corresponde a uma ferramenta didática para elaboração fácil e rápida de heredogramas, podendo ser utilizado por professores e alunos no ensino de Genética e apresentando várias vantagens como: a sua facilidade na utilização de comandos simples bem apresentados nos menus, o fato de não necessitar de registro, ser disponível on-line, de forma gratuita e sem a necessidade de baixar o programa. **Conclusões:** foram verificadas poucas limitações no programa como o fato de o mesmo não possuir símbolos para representação de gêmeos de zigosidade desconhecida, ausência de progênie, indicação de probando, morte pré-natal e aborto espontâneo, as quais se espera serem futuramente incluídas no QuickPed e outros programas que venham a ser desenvolvidos.

Palavras chaves: Genética. Hereditariedade. Padrões de herança. Software.

ABSTRACT

Introduction: the pedigree corresponds to a graphic representation of the history of a family, presenting kinship ties and genetic characteristics. Its importance lies in the genotypic and/or phenotypic determination of one or

more familial genetic diseases. Objectives: to analyze the QuickPed computer program, in order to verify its structure, functionality, the content presented and how the software can be applied in the classroom to develop pedigrees for teaching purposes. Material and methods: in the present study, the program's menus, commands and options were analyzed and a step-by-step guide was developed on how a pedigree can be developed based on a proposed example. Results: the analysis of QuickPed's menus and commands allowed us to verify that this computer program corresponds to a teaching tool for easy and quick creation of pedigrees, and can be used by teachers and students in teaching Genetics and presenting several advantages such as: its ease in use of simple commands well presented in the menus, the fact that it does not require registration, is available online, free of charge and without the need to download the program. Conclusions: there were few limitations in the program, such as the fact that it does not have symbols to represent twins of unknown zygosity, absence of progeny, indication of proband, prenatal death and spontaneous abortion, which are expected to be included in QuickPed in the future and other programs that may be developed.

Keywords: Genetics. Heredity. Inheritance patterns. Software.

1 INTRODUÇÃO

O heredograma corresponde a uma representação gráfica da história de uma família, apresentando os vínculos de parentesco e características genéticas. Sua importância está na determinação genotípica e/ou fenotípica de uma ou mais doenças genéticas familiares (Mahtani et al., 2021).

Assim, os heredogramas correspondem a um recurso genético que permite uma melhor compreensão de doenças genéticas, tanto em humanos quanto em animais e vegetais. Eles são usados para ajudar a determinar padrões de herança e identificar o risco de indivíduos desenvolverem ou portarem doenças hereditárias. A análise de um heredograma pode ser útil na identificação de diferentes doenças genéticas transmitidas por meio de heranças autossômicas dominantes e recessivas, heranças ligadas ao cromossomo X dominantes e recessivas, herança ligada ao cromossomo Y, herança mitocondrial, herança poligênica e herança com alelos múltiplos (Scherbakova; Ragi, 2023; Timm et al., 2020).

Os heredogramas são atividades didáticas amplamente utilizadas no ensino médio para aprendizagem de conteúdos de Genética. Corresponde a uma atividade que auxilia os alunos a desenvolver o raciocínio científico baseado em problemas genéticos realistas. Eles exigem que o estudante possua conhecimento sobre o assunto e aprenda estratégias para sua resolução do problema genético (Timm; Wools; Schmiemann, 2022).

No ensino superior, os heredogramas também são atividades importantes para a aprendizagem de conteúdos relacionados à Genética por alunos dos mais diversos cursos da área da saúde. Como recurso de ampliação de conhecimentos, podem ser utilizadas estratégias pedagógicas como a aprendizagem baseada em equipe. Depois que os alunos se familiarizam com o processo de resolução deste tipo de atividade, suas habilidades são ampliadas pela comparação e discussão dos resultados, solidificando a sua competência para compreender e resolver heredogramas (Thatcher et al., 2017).

Independentemente do nível de ensino considerado, é importante ressaltar que a análise dos resultados do heredograma sob supervisão de um professor é de particular importância no processo de aprendizagem pelo aluno, uma vez que o estudante deve não apenas ser capaz de identificar um tipo de herança, mas também saber justificar os resultados, por exemplo, excluindo todos os modos alternativos de herança baseados em evidências (Timm et al., 2020).

Um outro ponto a ser considerado em relação à importância do heredograma no processo de

aprendizagem por alunos de ensino superior, corresponde a sua importância no aconselhamento genético. Especialmente para alunos de medicina, o heredograma é um recurso essencial para que o profissional oriente o paciente nos níveis primário, secundário e terciário de prevenção de doenças hereditárias (Weiler; Landa-Galindez, 2022).

Vale ressaltar também que por meio do heredograma, o professor pode discutir questões éticas atuais relacionados à identidade de gênero, aos métodos de reprodução humana e à adoção de crianças. Assim, no intuito de ampliar a diversidade e se adaptar a variedade de formas de identidade, a Sociedade Nacional de Conselheiros Genéticos propôs adaptações nos símbolos usados em heredogramas no intuito de incluir pessoas trans, indivíduos não binários, barrigas de aluguel, doadores de gametas, filhos adotados, entre outros (BENNETT et al., 2008; HALES, 2020).

A atual pesquisa corresponde a uma análise e aplicação didática do programa computacional QuickPed para construção de heredogramas, os quais podem ser utilizados tanto no ensino médio quanto no ensino superior. Este software é uma ferramenta de internet interativa on-line para desenvolvimento e edição de heredogramas. O programa foi escrito em linguagem R, usando os pacotes Shiny e Ped suíte. Os heredogramas são criados usando ferramentas chamadas de Ped tools e importadas usando o recurso kinship2 (Vigeland, 2022).

Assim, o presente estudo tem como objetivo principal analisar o programa computacional QuickPed, no intuito de verificar a sua estrutura, funcionalidade, os conteúdos apresentados e como o software pode ser aplicado para o desenvolvimento de heredogramas com finalidade didática tanto no ensino médio quanto no ensino superior.

2 MATERIAL E MÉTODOS

A atual pesquisa foi realizada em fevereiro a abril de 2024 e refere-se a uma pesquisa de natureza aplicada, cujo objetivo é explicativo, e com procedimentos técnicos que caracterizam uma pesquisa narrativa, que visa analisar o programa QuickPed na elaboração de heredogramas que possam ser utilizados no ensino de Genética.

O QuickPed corresponde a um programa que pode ser utilizado em computadores, notebooks, celulares e tablets, de forma on-line em qualquer navegador de internet. Desta forma, no presente estudo foram analisados os menus, comandos e opções do programa e desenvolvido um passo-a-passo de como um heredograma pode ser desenvolvido a partir de um exemplo proposto.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Estão apresentados a seguir todos os menus do programa QuickPed, funcionando como um guia de como este recurso pode ser utilizado por professores e alunos dos ensinos médio e superior, como recurso didático no ensino de heredogramas, um conteúdo muito importante relacionado à disciplina de Genética.

3.1 Informações iniciais

O programa QuickPed pode ser acessado por meio do link: <https://magnusdv.shinyapps.io/quickped/>.

Para utilizar o programa, não é necessário ter uma conta ou cadastro, o que facilita a sua utilização por alunos e professores. Devido ao fato de o programa utilizar o navegador de internet, o mesmo pode ser utilizado em computadores, notebooks, celulares e tablets.

Ao abrir o programa no navegador de internet, o usuário pode observar algumas orientações disponíveis na parte superior da tela, que estão traduzidas no Quadro 1.

Quadro 1 – Informações iniciais

Texto original	Tradução
Purpose: QuickPed lets you rapidly create attractive pedigree plots, save them as images or text files, and analyse the relationships within them.	Objetivo: QuickPed permite criar heredogramas atraentes de forma rápida, salvá-los como imagens ou arquivos de texto e analisar as relações entre deles.
Instructions: Choose a suitable start pedigree and modify it by clicking on individuals and using appropriate buttons. For example, to create a new child, select the parents and press Son or Daughter. Check out the online user manual for various tips and tricks, including an introduction to relatedness coefficients.	Instruções: Escolha um heredograma inicial adequado e modifique-o clicando nos indivíduos e usando os botões apropriados. Por exemplo, para criar um novo filho, selecione os pais e clique em Filho ou Filha. Confira o manual do usuário on-line para várias dicas e truques, incluindo uma introdução aos coeficientes de parentesco.
Citation: If you use QuickPed in a publication, please cite this paper: Vigeland MD (2022). QuickPed: an online tool for drawing pedigrees and analysing relatedness. BMC Bioinformatics, 23. DOI:10.1186/s12859-022-04759-y.	Citação: Se você usar o QuickPed em uma publicação, cite este artigo: Vigeland MD (2022). QuickPed: uma ferramenta online para desenhar pedigrees e analisar parentescos. BMC Bioinformatics, 23. DOI: 10.1186/s12859-022-04759-y .

Fonte: VIGELAND, 2024.

3.2 Menu Quick start

O primeiro menu do programa QuickPed é intitulado Quick start (Começo rápido, na tradução livre) (Figura 1a). Neste menu, é possível encontrar as seguintes opções: Built-in pedigree (heredograma construído) (b), Load a ped file (Carregar um arquivo de heredograma) (c), Random pedigree (heredograma aleatório) (d) e Reset all (Reiniciar tudo) (e).

Figura 1 – Menu Quick start

The image shows a 'Quick start' menu with the following elements:

- a**: Title 'Quick start'.
- b**: Section 'Built-in pedigree' containing a dropdown menu with 'Trio' selected.
- c**: Section 'Load a ped file' containing a file upload icon and a text input field.
- d**: Button 'Random pedigree'.
- e**: Button 'Reset all'.

Fonte: VIGELAND, 2024.

Na opção Built-in pedigree (Heredograma construído, na tradução livre), onde o usuário pode encontrar alguns heredogramas prontos, conforme apresentado no Quadro 2.

Quadro 2 – Opção Built-in pedigree (heredograma construído)

Texto original	Tradução	Constituintes do heredograma
<i>Basic pedigrees</i>	Heredogramas básicos	-
<i>Singleton</i>	Solteiro	Um indivíduo
<i>Trio</i>	Trio	Um pai, uma mãe e um filho
<i>Full siblings</i>	Irmãos completos	Um pai, uma mãe, um filho e uma filha
<i>Half siblings (mat)</i>	Meios-irmãos (maternos)	Um pai, uma mãe, um filho e uma filha
<i>Half siblings (pat)</i>	Meios-irmãos (paternos)	Um pai, uma mãe, um filho e uma filha

<i>Grandparents</i>	Avós	Um avô, uma avó, um pai, uma mãe e um filho
<i>Great-grandparent</i>	Bisavós	Um bisavô, uma bisavó, um avô, uma avó, um pai, uma mãe e um filho
<i>Aunt/niece</i>	Tia/sobrinha	Um avô, uma avó, um pai, uma mãe, uma filha e uma tia
<i>Uncle/nephew</i>	Tio/sobrinho	Um avô, uma avó, um pai, uma mãe, um filho e um tio
<i>1st cousins</i>	Primos de primeiro grau	Um avô, uma avó, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>2nd cousins</i>	Primos de segundo grau	Um bisavô, uma bisavó, dois avôs, duas avós, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>Half 1st cousins</i>	Meio-primos de primeiro grau	Um avô, duas avós, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>Half 2nd cousins</i>	Meio-primos de segundo grau	Um bisavô, duas bisavós, dois avôs, duas avós, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>Ancestral (4 gen)</i>	Ancestral (4 ^a geração)	Dois bisavôs, duas bisavós, dois avôs, duas avós, um pai, uma mãe e um filho
<i>Complex pedigrees</i>	Heredogramas complexos	-
<i>3/4-siblings</i>	3/4 irmãos	Um avô, uma avó, dois pais, uma mãe, um filho e uma filha
<i>5/8-siblings</i>	5/8 irmãos	Dois avôs, uma avó, dois pais, uma mãe, um filho e uma filha
<i>Full sib mating</i>	Acasalamento completo de irmãos	Um avô, uma avó, um pai, uma mãe, um filho e uma filha
<i>Half sib triangle</i>	Triângulo de meio irmão	Dois bisavôs, duas bisavós, dois avôs, uma avó, um pai, uma mãe e um filho
<i>Double 1st cousins</i>	Primos duplos de 1 ^o grau	Dois avôs, duas avós, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>Double 2nd cousins A</i>	Primos duplos de 2 ^o grau A	Dois bisavôs, duas bisavós, quatro avôs, quatro avós, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>Double 2nd cousins B</i>	Primos duplos de 2 ^o grau B	Dois bisavôs, duas bisavós, dois avôs, duas avós, dois pais, duas mães, dois filhos
<i>Quad Half 1st cousins</i>	Meio primos quádruplos de 1 ^o grau	Dois avôs, duas avós, dois pais, duas mães, um filho e uma filha
<i>Historic</i>	Histórico	-
<i>Habsburg</i>	Habsburg	Heredograma da família de Habsburg

<i>Jicaque</i>	Jicaque	Heredograma da família de Jicaque
<i>Queen Victoria (Haemophilia)</i>	Rainha Vitória (hemofilia)	Heredograma da rainha Vitória
<i>Tutankhamun</i>	Tutancâmon	Heredograma da família de Tutancâmon

Fonte: VIGELAND, 2024.

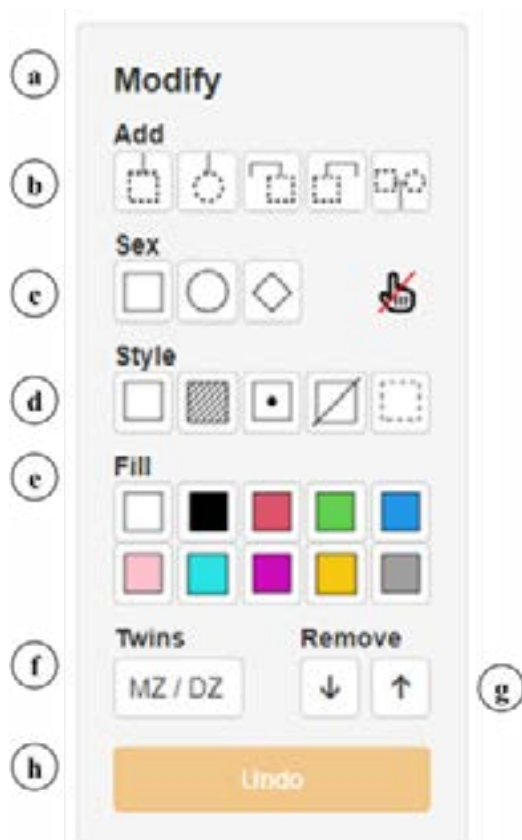
Para compreender como os indivíduos mencionados no Quadro 2 estão relacionados nos heredogramas, sugere-se a consulta do QuickPed.

O Menu Quick start apresenta ainda as opções: Load a ped file (Carregar um arquivo de heredograma), onde o usuário pode carregar um arquivo salvo anteriormente para prosseguir na edição do heredograma; Random pedigree (heredograma aleatório), em que podem ser escolhidos outros heredogramas criados pelo próprio programa; e Reset all (reiniciar tudo), no qual todo o heredograma em edição é substituído pelo heredograma Trio, com um pai, uma mãe e um filho.

3.3 Menu Modify

O segundo menu do Programa QuickPed é o Modify (Modificar) (Figura 2a), onde é possível encontrar as funções: Add (Adicionar) (b), Sex (Sexo) (c), Style (Estilo) (d), Fill (Preencher) (e), Twins (Gêmeos) (f), Remove (Remover) (g) e o botão Undo (Desfazer) (h).

Figura 2 - Menu Modify



Fonte: VIGELAND, 2024.

As funções do Menu Modify estão explicadas no Quadro 3.

Quadro 3 - Funções do Menu Modify

Texto Original	Tradução	Função do comando	Condição
<i>Add</i>	Adicionar	-	-
<i>Add son</i>	Adicione filho	Adiciona um filho	É necessário que os pais estejam selecionados
<i>Add daughter</i>	Adicione filha	Adiciona uma filha	É necessário que os pais estejam selecionados
<i>Add sibling to the right</i>	Adicione irmão à direita	Adiciona um irmão à direita	É necessário que uma pessoa esteja selecionada
<i>Add sibling to the left</i>	Adicione irmão à esquerda	Adiciona um irmão à esquerda	É necessário que uma pessoa esteja selecionada
<i>Add parents</i>	Adicione pais	Adiciona pais	É necessário que uma pessoa sem pais representados esteja selecionada
Sex	Sexo	-	-
<i>Male</i>	Masculino	Muda o sexo do indivíduo para o sexo masculino	É necessário que uma pessoa esteja selecionada
<i>Female</i>	Feminino	Muda o sexo do indivíduo para o sexo feminino	É necessário que uma pessoa esteja selecionada
<i>Unknown</i>	Desconhecido	Muda o sexo do indivíduo para o sexo indefinido	É necessário que uma pessoa esteja selecionada
<i>Deselect all</i>	Remova todas seleções	Remove todas seleções	Nenhuma
Style	Estilo	-	-
<i>Normal</i>	Normal	Muda o fenótipo do(s) indivíduo(s) selecionado(s) para normal(is)	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas
<i>Affected</i>	Afetado	Muda o fenótipo do(s) indivíduo(s) selecionado(s) para afetado(s)	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas
<i>Carrier (hatched)</i>	Portador(a) (hachurado)	Indica que o(s) indivíduo(s) selecionado(s) são heterozigotos	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas
<i>Carrier (point)</i>	Portador(a) (ponto)	Indica que o(s) indivíduo(s) selecionado(s) são heterozigotos	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas

<i>Deceased</i>	Morto	Indica que o(s) indivíduo(s) selecionado(s) está(ão) morto(s)	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas
<i>Adopted</i>	Adotado	Indica que o(s) indivíduo(s) selecionado(s) foi(ram) adotado(s)	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas
Fill	Preenchimento	-	-
<i>Color</i>	Cores	Permite preencher os símbolos selecionados com dez cores pré-definidas	É necessário que uma pessoa ou mais pessoas estejam selecionadas
Twins	Gêmeos	-	-
<i>MZ</i>	Monozigóticos	Gêmeos idênticos	É necessário que dois irmãos ou irmãs estejam selecionados
<i>DZ</i>	Dizigóticos	Gêmeos não idênticos	É necessário que dois irmãos estejam selecionados
Remove	Remover	-	-
↓	-	Remove o indivíduo selecionado e seus descendentes	É necessário que uma pessoa esteja selecionada sem manter um indivíduo sem conexão ou esvaziar o heredograma
↑	-	Remove o indivíduo selecionado e seus ascendentes	É necessário que uma pessoa esteja selecionada sem manter um indivíduo sem conexão ou esvaziar o heredograma
Undo	Desfazer	Desfaz a última ação	-

Fonte: VIGELAND, 2024.0

Conforme observado no Quadro 3, é possível verificar que no menu Modify, dependendo da situação, mais de um indivíduo pode ser selecionado para atribuir uma característica. Além disso, no caso dos botões da função Switch, um segundo clique retorna à característica inicial; por exemplo, se um homem for selecionado e o botão Sex for clicado, o mesmo será trocado por uma mulher; se o botão Sex for clicado novamente, a mulher é substituída por um homem.

3.4 Menu Relationships

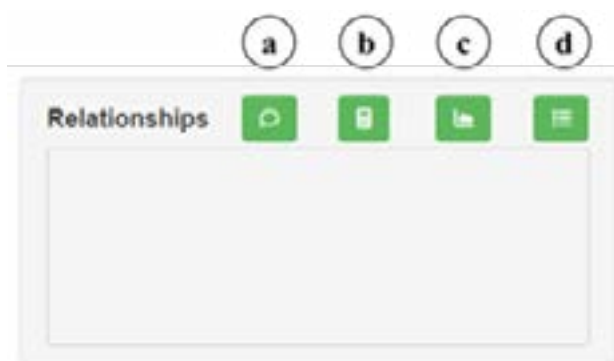
O Menu Relationships (Relacionamentos) (Figura 3a) permite:

- Verificar a relação entre dois indivíduos selecionados no heredograma por meio do botão Describe relationship (Descreva a relação) (b);
- Calcular coeficientes de endogamia (Inbreeding), parentesco (Kinship), grau (Degree) e

identidade por descendência (IBD), clicando no botão Calculate coefficients (Calcular coeficientes) (c);

- Exibir gráfico de coeficiente Kappa por meio do botão Plot Kappa coefficients (Plotar coeficiente Kappa) (d);
- Apresentar tabelas de coeficientes com informações contendo: legenda dos indivíduos selecionados, coeficientes de endogamia (Inbreeding), parentesco (Kinship), grau (Degree), identidade por descendência (IBD) identidade condensada (Identity condensed) e detalhada (Identity detailed), localização do gene afetado em autossomo (Chromosome: autosomal) ou cromossomo X (X-chromosomal) e incluir autorrelacionamentos (Self relationships) (e).

Figura 3 - Menu Relationships



Fonte: VIGELAND, 2024.

3.5 Menu Labels

O Menu Labels (Legendas) (Figura 4a) permite:

- Exibir legendas para os indivíduos em uma sequência numérica (b);
- Exibir legendas para os indivíduos em uma sequência numérica por geração (c);
- Exibir legendas: por meio do comando Show all (d) (Mostrar tudo);
- Recolher legendas: por meio do comando Hide all (e) (Esconder tudo);
- Editar as legendas (f);
- Atualizar as legendas: por meio do botão Update (g) (Atualizar).

Figura 4 - Menu Labels



Fonte: VIGELAND, 2024.

3.6 Menu Plot settings

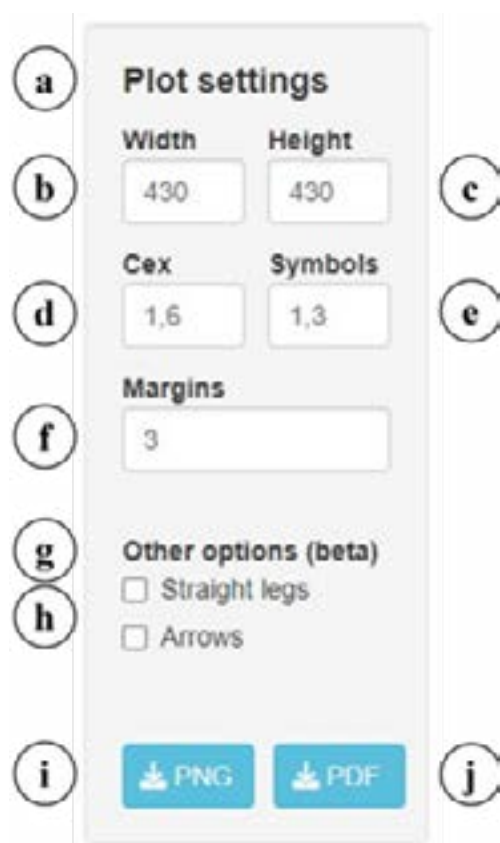
Por meio do Menu Plot settings (Configurações de exibição) (Figura 5a) é possível:

- Estabelecer a largura do heredograma na lacuna Width (b);
- Determinar a altura do heredograma na lacuna Height (c);
- Mudar o tamanho dos ícones e legendas na lacuna Cex (d);
- Alterar o tamanho dos ícones sem alterar o tamanho das legendas na lacuna Symbols (e);
- Variar o tamanho das margens do heredograma na lacuna Margins (f);

Em Others Options (beta) (g) (Outras opções (beta)) ainda é possível

- Unir os símbolos por meio de linhas retas por meio do comando Straight legs (h) e/ou por meio de setas por meio do recurso Arrows (h);
- Salvar o heredograma como figura no formato PNG (i) ou PDF (j)

Figura 5 - Menu Plot settings



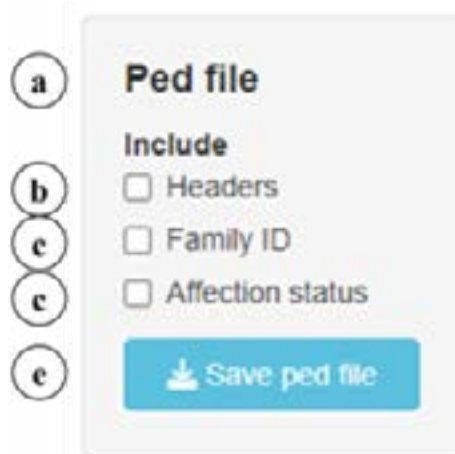
Fonte: VIGELAND, 2024.

3.7 Menu Ped file

O Menu Ped file (Arquivo do heredograma) (Figura 6a) permite salvar um arquivo no formato .PED que torna possível a edição do heredograma. O arquivo pode incluir os cabeçalhos (Headers) (b) a identificação da família (Family ID) (c) e as indicações de afetados (Affection status) (d). Para salvar o

arquivo, basta clicar no botão Save ped file (Salvar arquivo PED) (e).

Figura 6 - Menu Ped file

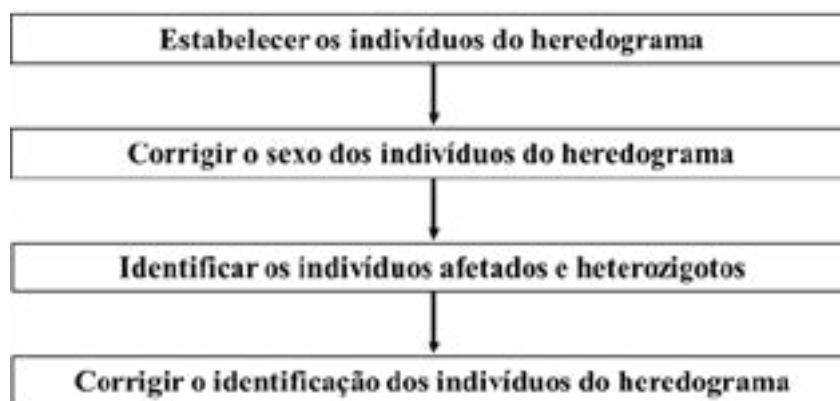


Fonte: VIGELAND, 2024.

3.8 Exemplo de construção de um heredograma

A elaboração do heredograma usando o QuickPed segue algumas etapas apresentadas no fluxograma a seguir:

Figura 7 – Fluxograma de execução de um heredograma usando o QuikPed



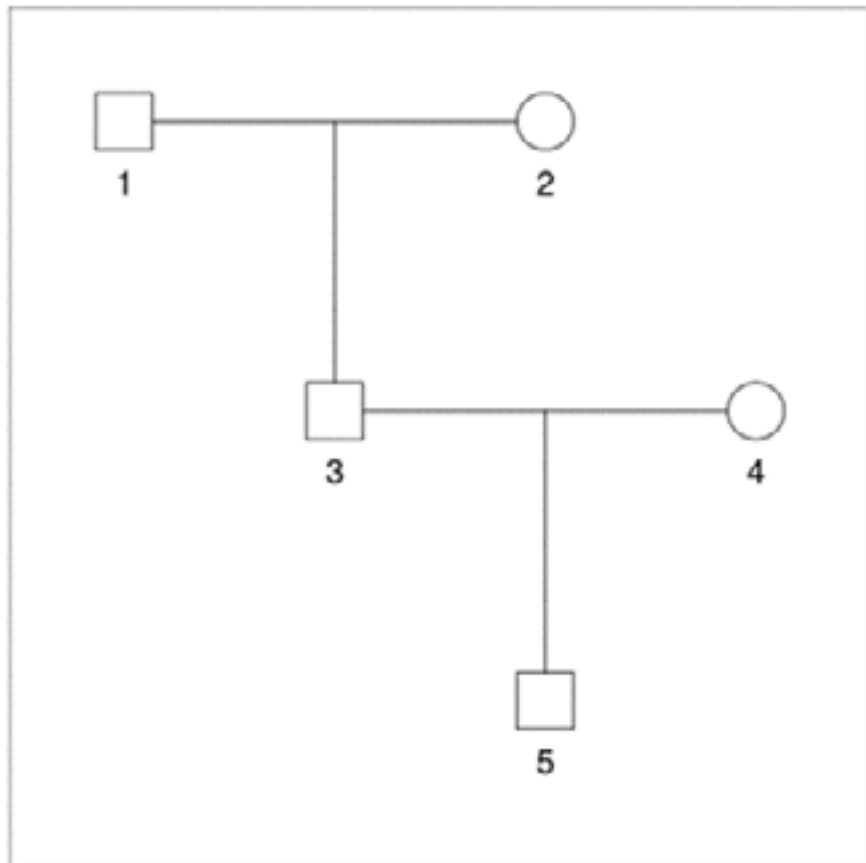
Fonte: Autores, 2024.

A seguir iremos apresentar um passo-a-passo de um exemplo de como um heredograma pode ser construído utilizando os recursos do QuickPed com base nas informações apresentadas a seguir:

“Considere que um casal de indivíduos portadores de uma doença autossômica recessiva teve um filho normal e uma filha doente. A filha doente casou com um homem portador da mesma doença e o casal teve um filho saudável não portador e uma filha doente. Baseado nestas informações: a) Construa o heredograma com os indivíduos mencionados; b) Determine o tipo de herança apresentada no heredograma; c) Qual a probabilidade de o casal 3 e 4 terem outro filho doente?”.

Passo 1: Ao analisar o enunciado do exercício, observa-se que o heredograma será composto por dois avós, dois pais e um tio e dois filhos. No Menu Quick start, na opção Built-in pedigree, selecione a opção Grandparent (Avós) (Figura 8).

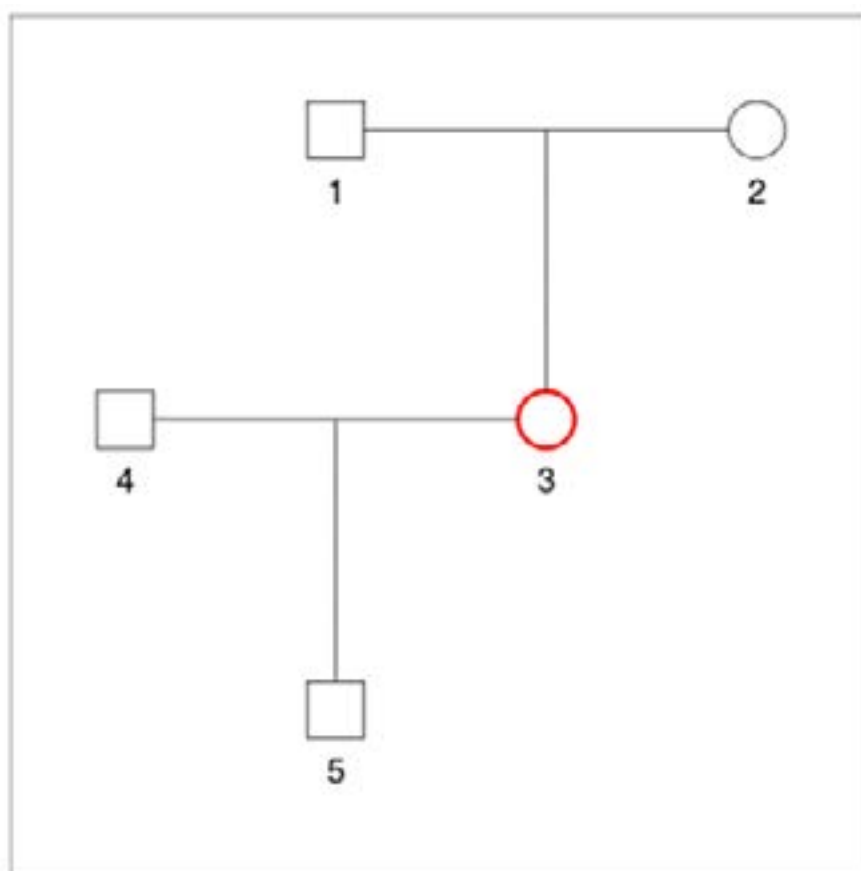
Figura 8 – Passo 1



Fonte: VIGELAND, 2024.

Passo 2: Observe que a pessoa que casou no heredograma foi a filha e não o filho. Assim, selecione o indivíduo 3 e mude o sexo para feminino no Menu Modify (Modificar) usando a opção Female (Feminino) (Figura 9).

Figura 9 – Passo 2

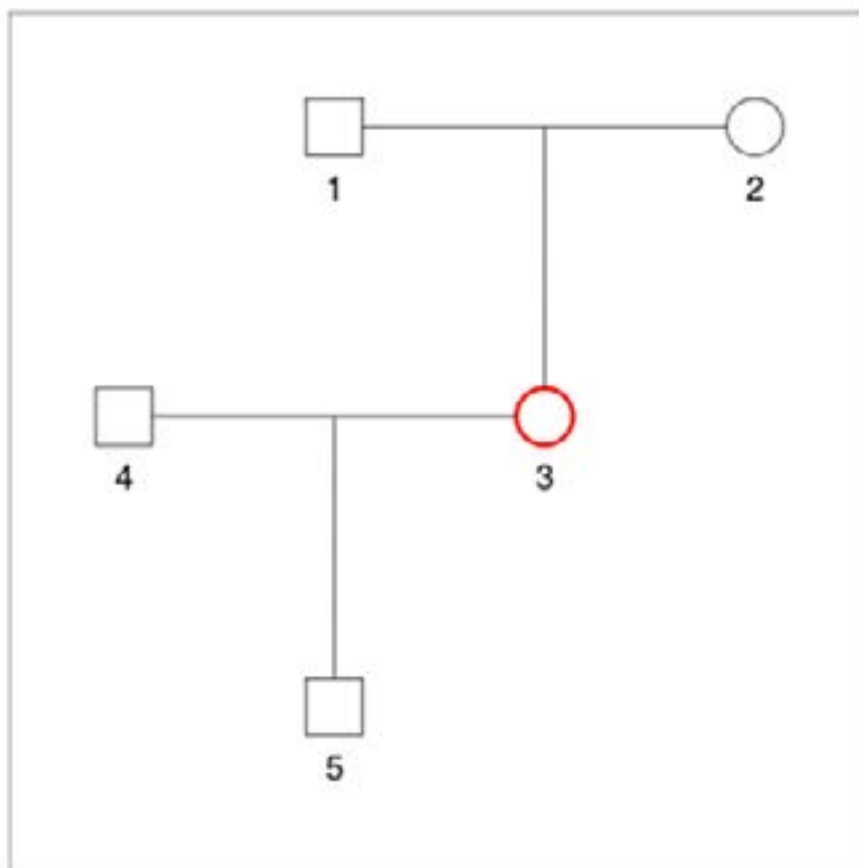


Fonte: VIGELAND, 2024.

Observe que o indivíduo 4 automaticamente é convertido para o sexo masculino.

Passo 3: Para adicionar o tio, o usuário pode usar o Menu Modify de duas formas diferentes: a) selecionando os indivíduos 1 e 2 e usando o comando Add son (Adicionar filho) ou selecionando o indivíduo 3 e usando o comando Add sibling to the right (Adicionar irmão à direita) (Figura 10).

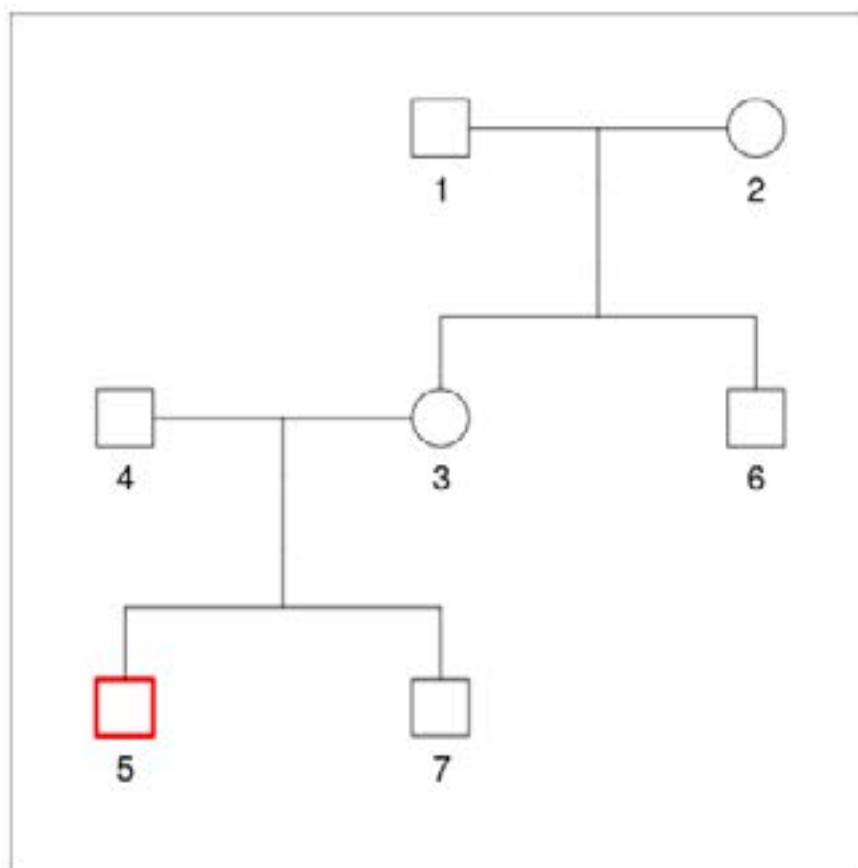
Figura 9 – Passo 3



Fonte: VIGELAND, 2024.

Passo 4: Para adicionar a outra filha, o usuário pode usar o Menu Modify de duas formas diferentes: a) selecionando os indivíduos 3 e 4 e usando o comando Add daughter (Adicionar filha) ou selecionando o indivíduo 5 e usando o comando Add sibling to the right (Adicionar irmão à direita). Note na Figura 10, que ao usar este último comando o usuário deverá mudar o sexo do indivíduo adicionado para feminino.

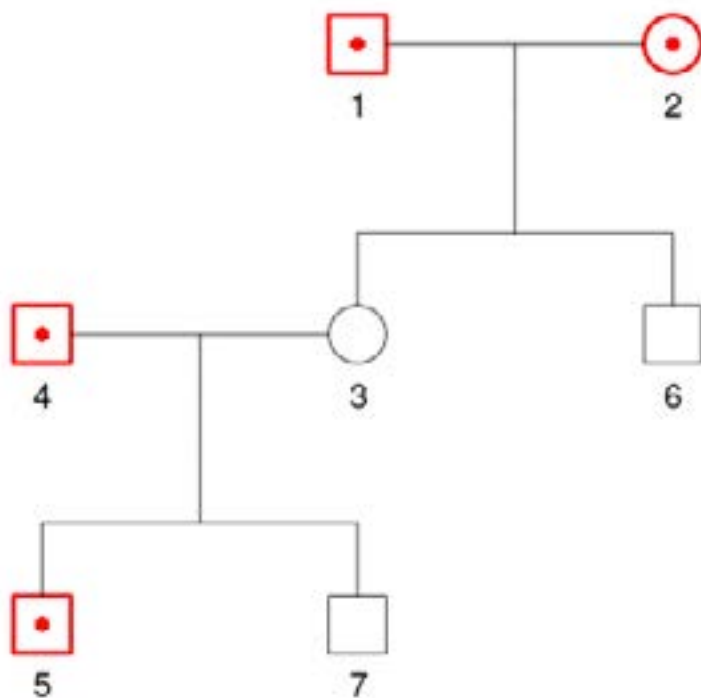
Figura 10 – Passo 4



Fonte: VIGELAND, 2024.

Passo 5: Após mudar o sexo do indivíduo 7 para feminino, selecione os indivíduos portadores (1, 2 e 4, conforme mencionado no enunciado do exercício) e selecione a opção Carrier (Portador) no Menu Style (Estilo) (Figura 11).

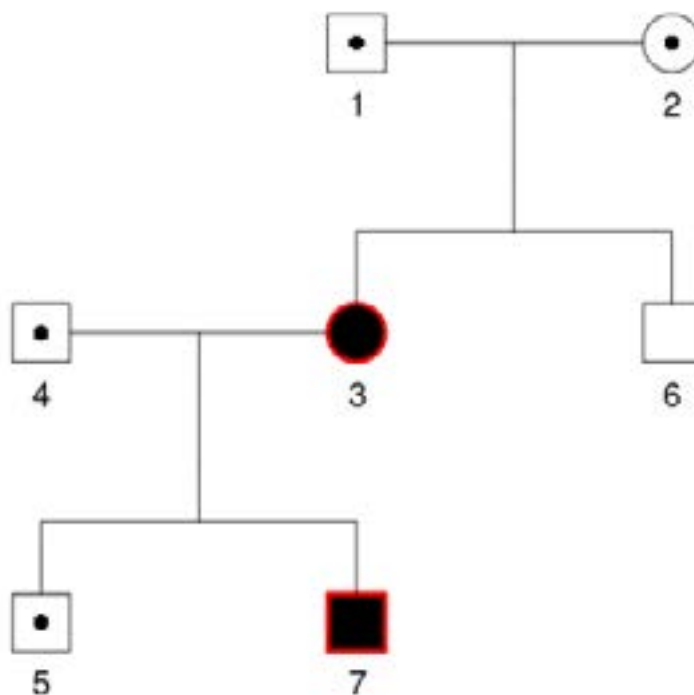
Figura 11 – Passo 5



Fonte: VIGELAND, 2024.

Passo 6: Selecione os indivíduos doentes (3 e 7, conforme mencionado no enunciado do exercício) e selecione a opção Color black (Cor preta) no Menu Fill (Preencher) (Figura 12).

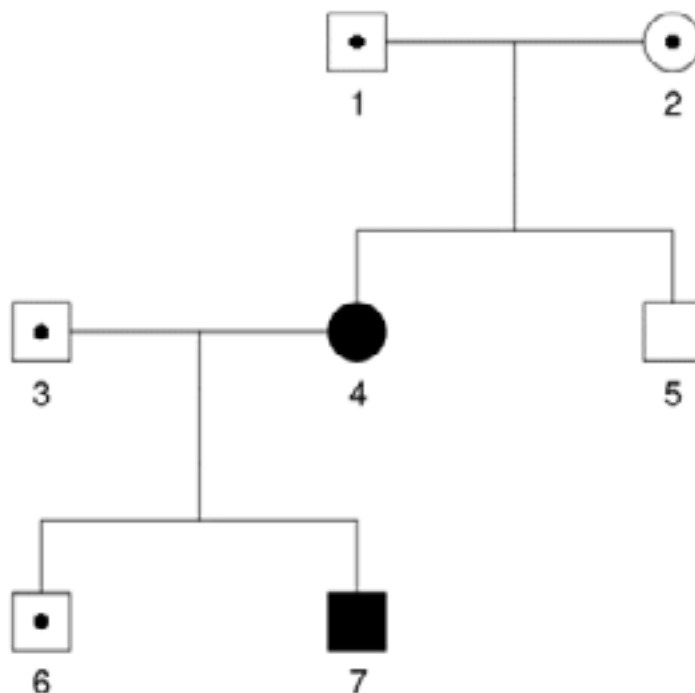
Figura 12 – Passo 6



Fonte: VIGELAND, 2024.

Passo 7: Observe que a numeração dos indivíduos do heredograma estão de acordo com a ordem em que foram adicionados. Para corrigir a ordem clique no botão 1,2,3... ou I-1, I-2... para renumerar os indivíduos na ordem correta (Figura 13).

Figura 13 – Passo 7



Fonte: VIGELAND, 2024.

Após finalizar o heredograma, o usuário pode mudar as configurações ou exportar a imagem no Menu Plot settings.

3.9 Resolvendo questões baseadas no heredograma desenvolvido

O enunciado proposto apresentava três questões, as quais estão respondidas a seguir:

a) Construa o heredograma com os indivíduos mencionados:

Resposta: corresponde à Figura 13 apresentada anteriormente.

b) Determine o tipo de herança apresentada no heredograma:

Resposta: o fato de o heredograma apresentar indivíduos 1 e 2 heterozigotos tendo o filho 4 doente, indica que se trata de uma herança autossômica recessiva.

c) Qual a probabilidade de o casal 3 e 4 terem outro filho doente?

Resposta: sendo o indivíduo 3 heterozigoto (Aa) e o 4 afetado (aa), a probabilidade de terem outro filho doente (aa) será de 50%;

3.10 A importância do heredograma no processo ensino-aprendizagem e na inclusão em sala de aula

Conforme mencionado anteriormente, os heredogramas correspondem a um importante recurso didático no ensino de Genética. Por meio deles, é possível capacitar alunos na identificação: o tipo de herança de uma determinada doença genética, o risco de indivíduos desenvolverem ou portarem doenças hereditárias (Scherbakova; Ragi, 2023; Timm et al., 2020) e fornecer um aconselhamento genético adequado a pacientes (Weiler; Landa-Galindez, 2022).

Além disso, o rápido avanço nas tecnologias genéticas e genômicas, estão transformando a prática médica e exigindo que profissionais tenham amplo conhecimento sobre estes assuntos. Desta forma, é importante também que as universidades atualizem o conteúdo abordado sobre genética para que exista melhoria contínua para a formação médica de profissionais “genomicamente” alfabetizados (Plunkett-Rondeau; Hyland; Dasgupta, 2015).

Vale ressaltar que os heredogramas também são recursos importantes não apenas em seres humanos na prática médica, mas também para as diversas áreas de produção animal e de estudos biológicos, podendo ser, por exemplo, utilizado na detecção de doenças hereditárias de animais criados e selvagens (Nguyen, 2024)

Entretanto, a sua importância didática não se limita às questões de resolução de problemas genéticos. Uma abordagem sensível permite que um instrutor possa acolher melhor os alunos, estabelecer discussões e melhorar o diálogo em sala de aula e melhorar a tolerância à diversidade no ambiente escolar ou universitário. Especialmente a escolha de uma linguagem não estigmatizante e a apresentação de deficiências em discussões podem ajudar os alunos com deficiências a sentirem-se validados (HALES, 2020).

4 CONCLUSÕES

Conforme mencionado anteriormente, o heredograma corresponde a uma representação gráfica do histórico familiar que pode ser utilizado para o diagnóstico de doenças genéticas humanas ou de outros animais e plantas; determinar a probabilidade de descendentes portadores do gene e/ou da doença; além de ser um recurso didático no ensino de Genética que permite a abordagem de diferentes temas sociais e inclusivos em sala de aula.

O programa QuickPed corresponde a uma ferramenta didática que permite a elaboração rápida de heredogramas que pode ser utilizado por professores e alunos no ensino de Genética, apresentando várias vantagens como a sua facilidade na utilização de comandos simples bem apresentados nos menus, bem como o fato de não necessitar de registro e disponível on-line, de forma gratuita sem a necessidade de baixar o programa.

Vale ressaltar ainda que o programa disponibiliza de vários recursos de cálculos de coeficientes genéticos que são encontrados no Menu Relationships, os quais não são o objetivo da presente pesquisa, mas podem ser empregados em outros estudos. Algumas limitações encontradas no programa foi o fato de o mesmo não possuir símbolos para representação de gêmeos de zigosidade desconhecida, ausência de

progênie, indicação de probando, morte pré-natal e aborto espontâneo. Espera-se que estas simbologias clássicas encontradas em heredogramas sejam futuramente incluídas no QuickPed e outros programas que venham a ser desenvolvidos.

CONFLITO DE INTERESSE

Não há conflito de interesse na presente pesquisa.

REFERÊNCIAS

BENNETT, R. L.; FRENCH, K. S.; RESTA, R. G.; DOYLE, D. L. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. **J. Genet. Couns.**, v. 17, n. 5, p. 424-33, 2008 Oct. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1007/s10897-008-9169-9>. Acesso em: 07 abr. 2024.

HALES, K. G. Signaling inclusivity in undergraduate biology courses through deliberate framing of genetics topics relevant to gender identity, disability, and race. **C. B. E. Life Sci. Educ.**, v. 19, n. 2, p. es2, 2020 Jun. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8697668/>. Acesso em: 07 abr. 2024.

MAHTANI, K.; PARK, D.; ABBOTT, J.; SELVAM, P. P.; ATWAL, P. S. Importance of family history in the era of exome analysis: a report of a family with multiple concurrent genetic diseases. **Hum. Hered.**, v. 86, n. 1-4, p. 28-33, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34706366/>. Acesso em: 14 abr. 2024.

NGUYEN, N. H. Genetics and genomics of infectious diseases in key aquaculture species. **Biology (Basel)**, v. 13, n. 1, p. 29, 2024 Jan. 4. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10813283/>. Acesso em: 23 jul. 2024.

PLUNKETT-RONDEAU, J.; HYLAND, K.; DASGUPTA, S. Training future physicians in the era of genomic medicine: trends in undergraduate medical genetics education. **Genet. Med.**, v. 17, n. 11, p. 927-34, 2015 Nov. Disponível em: [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(21\)03146-4/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(21)03146-4/fulltext). Acesso em: 07 abr. 2024.

SCHERBAKOVA, I.; RAGI, S. D. Pedigree analysis of families and patients affected by retinitis pigmentosa. **Methods Mol. Biol.**, v. 2560, p. 67-71, 2023. Disponível em: https://link.springer.com/protocol/10.1007/978-1-0716-2651-1_5. Acesso em: 07 abr. 2024.

THATCHER, J.; CANFIELD, P.; BAUER, L.; GRIFFITH, B. N. Pedigree analysis: a team-based learning activity. **MedEdPORTAL**, v. 13, p. 10557, 2017 Mar. 21. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6342058/>. Acesso em: 07 abr. 2024.

TIMM, J.; OTTO, B.; SCHRAMM, T.; STRIEWE, M.; SCHMIEMANN, P.; GOEDICKE, M. Technical aspects of automated item generation for blended learning environments in biology: an analysis of two case studies from the fields of botany and genetics. **I-com**, v. 19, n. 1, p. 3-15, 2020. Disponível em: <https://www.degruyter.com/document/doi/10.1515/icom-2020-0001/html>. Acesso em: 07 abr. 2024.

VIGELAND, M. D. **QuickPed - a free online pedigree creator**. Disponível em: https://magnusdv.github.io/pedsuite/articles/web_only/quickped.html. Acesso em: 20 mar. 2024.

VIGELAND, M. D. QuickPed: an online tool for drawing pedigrees and analysing relatedness. **B. M. C. Bioinformatics**, v. 23, n. 1, p. 220, 2022 Jun. 7. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9175388/>. Acesso em: 20 mar. 2024.

WEILER, T.; LANDA-GALINDEZ, A. Online interactive genetics education during internal medicine clinical clerkship. **Genet. Med.**, v. 24, n. 6, p. 1362-71, 2022 Jun. Disponível em: [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(22\)00673-6/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(22)00673-6/fulltext). Acesso em: 07 abr. 2024.