



# INTEGRITY

## Testes Genéticos



This project received funding from the European Union's Horizon 2020 Research and Innovation programme under grant agreement No 824586. The European Commission's support for the production of this material does not constitute an endorsement of the contents, which reflect the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.



## Resumo do Módulo

Este Módulo pretende equipar os estudantes com os conhecimentos necessários para compreenderem o significado e a importância da integridade na investigação. Tal será alcançado através de uma abordagem prática, onde serão apresentados vídeos sobre aspetos fundamentais dos testes genéticos, seguidos de casos fictícios, que focam em questões de integridade na investigação envolvendo testes genéticos. Pretendemos que os estudantes identifiquem e relacionem esses exemplos de más práticas/conduta e práticas questionáveis em investigação com testes genéticos, com as suas próprias práticas na realização de trabalhos escolares. Com isto pretendemos fomentar uma discussão de grupo e reflexão crítica entre os alunos, sobre a importância de agir de forma responsável e honesta na realização de trabalho escolar, na interação entre pares e na própria vida.

## Resultados da Aprendizagem

- Compreender o significado de genética, testes genéticos e as razões para o seu uso;
- Compreender e descrever o processo metodológico associado aos testes genéticos;
- Compreender o significado e importância dos consentimentos informados e da privacidade e confidencialidade dos dados em bases de dados genéticos e biobancos;
- Explicar o significado de integridade na investigação e os quatro princípios orientadores;
- Explicar o significado de más práticas/conduta e práticas questionáveis em investigação, e relacionar tais práticas com as suas próprias ações na realização de trabalhos escolares;
- Explicar a importância de evitar más práticas/conduta e práticas questionáveis na realização de trabalhos escolares e na sua vida.





## Breve Introdução ao tema

A **Genética** é um ramo da biologia que estuda os genes, a variação genética e a hereditariedade nos organismos. Por outras palavras, a genética tem como objetivo compreender como diferentes características são transmitidas entre indivíduos (ou seja, dos pais para os seus descendentes). A genética ajuda as pessoas a compreenderem porque cada pessoa é única, porque membros da mesma família apresentam semelhanças, a razão de algumas doenças genéticas e porque algumas doenças ocorrem dentro de uma família. Cada organismo vivo é **único** devido à sua variação genética. A **variação genética** refere-se às **diferenças existentes no DNA entre indivíduos**, que podem ser identificadas a vários níveis (por exemplo, variação fenotípica). O **DNA** (ou seja, ácido desoxirribonucleico) é conhecido como a **molécula da vida**, uma vez que contém instruções genéticas responsáveis pelo desenvolvimento, funcionamento, crescimento e reprodução de todos os organismos conhecidos e de muitos vírus. O corpo humano é constituído por triliões de células. Cada célula tem 46 cromossomas. Um **cromossoma** é uma molécula de DNA que contém parte ou todo o material genético de um organismo. Cada um dos 46 cromossomas humanos é feito de 2 metros de DNA, que forma uma **dupla hélice**, constituída por subunidades conhecidas como **bases** (ou seja, A, T, C e G). A sequência de subunidades de DNA é conhecida como **gene**. Aproximadamente 30.000 genes do código genético humano, codificam para **proteínas** que desempenham a maioria das funções vitais. Isto ocorre durante a **expressão dos genes**. Se ocorrer um problema durante a expressão dos genes, tal pode resultar em variações genéticas profundas (por exemplo, mutações), que podem causar **doenças genéticas**.



Os **Testes Genéticos** são utilizados para identificar alterações nas **sequências de DNA**, **cromossomas**, **genes** ou **proteínas**. Os testes genéticos têm sido aplicados para **diagnóstico clínico** (por exemplo, na identificação de uma doença genética), para **investigação biomédica** (por exemplo, para avaliar as razões e prevalência de uma determinada mutação genética, para desenvolver tratamentos, cuidados ou procedimentos médicos eficazes, entre outros), para as **ciências forenses** (por exemplo, em investigações criminais) e para o **uso pessoal ou recreativo** (por exemplo, utilização de kits comerciais de testes genéticos para estudos de ancestralidade, Testes Genéticos • Manual do Professor - Página 4 de 20



horóscopo genético, encontrar um parceiro, etc. ver mais em <https://www.23andme.com/en-int/>). Desta forma, as **razões** para a utilização dos testes genéticos são, para **confirmar** ou **rejeitar** uma condição genética, para **prever** as hipóteses de uma pessoa desenvolver ou transmitir uma doença genética, para **obter informações** fundamentais que permitam personalizar o tratamento, cuidado ou procedimento, para **obter informações para investigações criminais** (por exemplo, para identificar um suspeito) e para o **uso pessoal ou recreativo** (por exemplo, para estudos de ancestralidade, fazer um horóscopo genético, etc.).

O **processo metodológico** aplicado em testes genéticos envolve a recolha de **sangue, cabelo, pele, líquido amniótico** ou **outros tecidos**. A **amostra** é então enviada para um laboratório ou analisada num centro de investigação, onde técnicos ou investigadores qualificados efetuam determinadas **análises** (por exemplo, sequenciação de DNA) para avaliar se existem alterações específicas nos cromossomas, DNA ou proteínas. Os **resultados** do teste são então reunidos num relatório, que é enviado ao médico ou responsável pelo aconselhamento genético da pessoa, ou diretamente à pessoa, se solicitado. É importante ter em atenção que este processo metodológico segue **protocolos validados**. Isto é importante para assegurar a **precisão e confiança** na forma como as amostras foram recolhidas e analisadas, e nos resultados que são apresentados no relatório do teste. Existem **três tipos de resultados de teste: positivos, negativos e inconclusivos, ou não informativos (como em variantes de significado incerto)**. Um **resultado positivo** significa que foi detetada uma alteração num gene, cromossoma ou proteína específica. Dependendo do objetivo do teste, este resultado poderá confirmar um diagnóstico, identificar as hipóteses de uma pessoa desenvolver uma doença ou sugerir a realização de mais testes. Um **resultado negativo** significa que não foi detetada nenhuma alteração no gene, cromossoma ou proteína em análise. Este resultado pode então indicar que uma pessoa não se encontra afetada por uma determinada condição genética, não é portadora de uma mutação genética específica ou não apresenta um risco acrescido de desenvolver uma determinada doença. O resultado negativo pode significar a certeza do não desenvolvimento de algumas doenças, no entanto, um resultado negativo **não significa** que uma pessoa não desenvolverá uma doença multifactorial, uma vez que existem outros fatores que podem contribuir para a mesma (por exemplo, ambiente, estilo de vida, etc.). É também possível que o teste **não tenha detetado** essa alteração específica, uma vez que alguns testes não conseguem detetar todas as



alterações genéticas. Em alguns casos, os resultados de um teste não dão informação útil. Este tipo de resultado é conhecido como **indeterminado, inconclusivo** ou **não-informativo**. Um resultado inconclusivo ou ainda a detecção de uma **variante de significado incerto** não pode confirmar ou rejeitar um diagnóstico, da mesma forma que não pode indicar se uma pessoa tem uma maior/menor probabilidade de desenvolver uma doença. Em alguns casos, são necessários **mais testes** para esclarecer este tipo de resultado ou testar outros **membros da família**, afetados e não afetados pela doença, para ajudar a esclarecer este resultado.

A **informação genética** de uma pessoa, embora individual e privada, pode ter **impacto** na sua vida e nas suas decisões, mas também na sua família. Isto porque, um resultado positivo para uma mutação genética que causa uma determinada doença, pode não só afetar a decisão individual de uma pessoa sobre o tratamento a adotar, mas também a decisão de partilhar tal informação com a sua família, uma vez que esta mutação poderá ocorrer dentro do seio familiar. Por exemplo, uma mulher poderá descobrir que carrega os genes BRCA 1 e BRCA 2. Estes genes apresentam uma probabilidade de 72% e 69%, respetivamente, desta mulher desenvolver cancro da mama, e uma probabilidade de 40-50% e de 10-20%, respetivamente, desta mulher desenvolver cancro nos ovários. Além disso, uma mutação num destes genes tem 50% de probabilidade de ser transmitida à descendência. Por consequência, esta mulher poderá sentir-se obrigada a revelar esta informação à sua família. Isto levanta importantes discussões sobre as questões de **privacidade e confidencialidade**, sobre o **direito individual** de revelar ou não uma informação genética que possa afetar outros e sobre potenciais **consequências** (por exemplo, discriminação social). Além disso, a informação genética de uma pessoa pode resultar em **achados incidentais** (achados que estão fora do objetivo do teste), que podem afetar tanto **física** como **mentalmente** (por exemplo, resultar em depressão) a pessoa que recebe tal informação. Isto porque a composição genética de uma pessoa contém **mais informação** do que aquela que se espera do teste genético realizado.

Os **Consentimentos Informados** são um aspeto fundamental da investigação envolvendo testes genéticos e da prática clínica. Um **consentimento informado** refere-se ao processo (ou seja, geralmente através de um formulário) através do qual um médico, ou um investigador, ou um responsável pelo aconselhamento genético, ou um médico geneticista **apresenta (ou seja,**



**comunica)** todos os aspetos relevantes (**ver abaixo**) de um **tratamento, procedimento, ou cuidado** a uma pessoa, o que muitas vezes leva à sua **permissão** para ser realizada tal intervenção. No entanto, a pessoa tem o **direito de recusar** tal intervenção, após ser totalmente informada sobre esta. Os consentimentos informados são necessários para a realização de **tratamentos médicos**, para a **divulgação de informação** sobre os pacientes ou participantes de uma investigação, para a **investigação envolvendo seres humanos** e para **anestesia, transfusão de sangue e cirurgia**. Os consentimentos informados devem fornecer os seguintes **aspetos**: descrição detalhada do procedimento, teste, tratamento ou cuidado a ser realizado; objetivo e metodologia que será aplicada; benefícios, limitações, potenciais riscos e probabilidade de que estes ocorram (isto é, tanto em relação aos benefícios como para os riscos); alternativas adequadas disponíveis; tipos de resultados fornecidos (por exemplo, em testes genéticos); e informação sobre a utilização e armazenamento de dados. Os consentimentos informados são, simultaneamente, uma obrigação **ética e legal**, uma vez que resultam do direito individual de uma pessoa de escolher o que acontece com o seu corpo. Além disso, estes resultam de um **processo colaborativo** entre uma pessoa e o seu médico, investigador ou responsável pelo aconselhamento genético, onde ambos devem discutir e tomar decisões em conjunto, sobre o procedimento, teste, tratamento ou cuidado que serão ou estão a ser conduzidos, o que pode resultar, durante este processo, em modificações ou mesmo numa decisão de interromper a intervenção, se a pessoa assim o desejar. É importante que os consentimentos informados **sejam obtidos antes da realização** do procedimento associado à investigação ou da prática médica. Além disso, cada pessoa tem o direito de perguntar e esclarecer quaisquer dúvidas sobre a intervenção que poderá vir a ser sujeita. Por exemplo, em investigação envolvendo testes genéticos, isto também significa que uma pessoa tem o direito de saber como a sua informação genética será utilizada e armazenada, e se os seus dados pessoais permanecerão privados e confidenciais. Ao **assinar** um consentimento informado, uma pessoa demonstra concordar em submeter-se a uma intervenção médica ou em participar numa investigação clínica. Existem **4 princípios** relativos ao consentimento informado: **1)** uma pessoa deve ter a capacidade de tomar uma decisão (ou seja, estar na plenitude das suas faculdades mentais); **2)** o médico, investigador ou responsável pelo aconselhamento genético deve apresentar toda a informação relevante sobre o tratamento, teste, procedimento ou cuidado a ser realizado, incluindo os benefícios esperados,



limitações, riscos e a probabilidade de estes ocorrerem (isto é, tanto os benefícios como os riscos); **3)** a pessoa deve compreender a informação relevante que foi fornecida; e **4)** a pessoa deve dar o seu consentimento de forma **voluntária**, sem coação ou ameaças. Estes 4 princípios refletem a **capacidade de decisão de uma pessoa**, no que diz respeito à capacidade de compreender as suas opções, as consequências da escolha de tais opções e de avaliar o custo e benefício pessoal de

cada uma das consequências, relacionando-as com o seu próprio conjunto de valores e prioridades. Se uma pessoa **não for capaz de cumprir todos estes aspetos** (por exemplo, sofrer de doença mental), familiares, tutores nomeados pelo tribunal ou outras pessoas determinadas por lei, podem tomar decisões em nome dessa pessoa. No entanto, em certas situações (por exemplo, **vida ou morte**), o **consentimento informado poderá ser descartado**, devido ao curto espaço de tempo disponível para o obter.

As **bases de dados genéticos** e os **biobancos** são outro aspeto fundamental da investigação envolvendo testes genéticos e da prática clínica. Isto porque, quando uma pessoa faz um teste genético, a sua informação genética é **armazenada** em bases de dados genéticos ou biobancos. Uma **base de dados genéticos** refere-se a um ou mais conjuntos de dados genéticos (por exemplo, genes, fenótipos, etc.) que são armazenados num **software** para permitir aos utilizadores recuperar dados genéticos, adicionar dados e extrair informação dos dados. Desta forma, as **bases de dados genéticos** são repositórios de dados organizados, que constituem um recurso inestimável para os investigadores, médicos ou responsáveis pelo aconselhamento genético compreenderem como os organismos funcionam, ou para estimarem a prevalência de genes nas populações, ou para fazerem a diferenciação entre subtipos de doenças, ou para compreenderem e rastrearem como certos genes podem predispor ou proteger contra doenças, ou para melhorarem os cuidados médicos, tratamentos e procedimentos. Um **biobanco** ou biorepositório refere-se à recolha e armazenamento de **amostras biológicas humanas** (por exemplo, sangue, tecido – por exemplo, o cordão umbilical, entre outros) e **informação médica** sobre a pessoa que forneceu as suas amostras. Os biobancos necessitam de instalações que permitam a conservação criogénica das amostras (isto é, armazenamento de amostras a temperaturas muito baixas – ex. -100°C). Além disso, os biobancos devem conter a informação sobre o dador, que deve ser mantida **privada e confidencial**. O mesmo





se aplica às bases de dados genéticos, onde qualquer informação pessoal ou informação sobre a condição genética de uma pessoa, deve ser mantida privada e confidencial, e apenas partilhada entre a pessoa e o seu médico, investigador ou responsável pelo aconselhamento genético. Dito isto, a utilização de dados genéticos de indivíduos em investigação deve ser feita de tal forma que seja **impossível ao investigador identificar a pessoa** a quem pertencem os dados genéticos. Isto significa que os dados genéticos de uma pessoa devem ser **anonimizados** e apenas divulgados se, no formulário de consentimento informado, a pessoa declarar explicitamente que está disponível para colaborar e receber informações do investigador. Assim, a **proteção de dados** em testes genéticos é fundamental para preservar a identidade da pessoa, a sua informação sensível e para evitar uma potencial utilização indevida da sua informação genética. No entanto, tanto as bases de dados genéticos como os biobancos têm suscitado **debates éticos** e **jurídicos** importantes, relativamente a questões de **privacidade, confidencialidade** e **propriedade**. Estas questões devem-se ao número crescente de diferentes formas de utilização de grandes conjuntos de dados genéticos, provenientes de biobancos e bases de dados genéticos (por exemplo, para fins de investigação). De facto, têm sido levantadas questões sobre se a identidade do doador deve ser revelada para consentimento na utilização dos seus dados, se uma pessoa é legalmente proprietária dos seus dados, quem é o proprietário dos dados doados, até que ponto tais dados podem ser utilizados e que informações podem ser partilhadas. Estas discussões de privacidade e confidencialidade também têm estado em foco, devido ao aumento da utilização de **testes genéticos para fins recreativos** (por exemplo, para pesquisa sobre ancestralidade, horóscopo genético, etc.), onde o facto de ser fácil fazer o upload dos dados genéticos individuais numa **base de dados genéticos pública**, permite que as pessoas tenham rápido acesso aos mesmos e procurem, por exemplo, por familiares que também tenham realizado tais testes e que tenham partilhado a sua informação genética nas bases de dados públicas. Este tema esteve recentemente em discussão, no caso do **“Golden State Killer”**. Em 2018, nos EUA, o assassino em série (do inglês, *serial killer*), Joseph James DeAngelo Jr, foi finalmente apanhado e condenado a 26 penas de prisão perpétua, graças à utilização de **testes genéticos** (<https://www.latimes.com/california/story/2020-12-08/man-in-the-window>). Resumidamente, este caso tornou-se famoso depois da polícia ter conseguido identificar este assassino, através de dados genéticos recolhidos de uma base de dados genéticos pública (GenMatch). Após mais de 35 anos de



investigação criminal, a polícia levou apenas algumas semanas a **comparar e encontrar semelhanças entre o DNA encontrado no local do crime e o DNA partilhado na base de dados pública por um parente** do assassino. Tal só foi possível porque esta pessoa tinha realizado um teste genético para fins recreativos e fez o upload da sua informação genética na base de dados pública. Foram então recolhidas outras provas, que permitiram traçar um **perfil de confiança** do assassino e condenar Joseph à prisão. Apesar dos avanços da tecnologia genética terem permitido encerrar esta longa investigação, também abriram importantes **questões de privacidade e confidencialidade**, particularmente no que diz respeito à identificação de uma pessoa, através dos seus dados genéticos, e ao fácil acesso e uso dos seus dados, sem que o consentimento tivesse sido dado.

A **Integridade na Investigação** significa realizar investigação de forma responsável e honesta, para que outros (por exemplo, o público em geral ou a comunidade científica) tenham confiança nos métodos utilizados e nos resultados que foram apresentados. Da mesma forma, os alunos devem agir com responsabilidade e honestidade, na realização e apresentação de trabalhos escolares, para que o professor e os colegas possam confiar no conhecimento que é partilhado. Existem 4 princípios orientadores sobre como realizar investigação com integridade: **Fiabilidade, Honestidade, Respeito e Responsabilidade**. Estes princípios estão descritos no Código Europeu de Conduta para a Integridade na Investigação ([www.allea.org](http://www.allea.org)). A **Fiabilidade** refere-se à qualidade da investigação, para assegurar confiança nas conclusões que são apresentadas. **Honestidade** em investigação significa ser transparente, justo e imparcial em todos os aspetos do processo de investigação. O **Respeito** em investigação refere-se ao ato de agir de forma respeitosa não só com outras pessoas (por exemplo, outros investigadores, estudantes, professores, pessoal técnico, etc.), mas também para com Instituições (por exemplo, centros de investigação, universidades, escolas e agências de financiamento) e para com o objeto da investigação (por exemplo, seres humanos, animais, ambiente, etc.). O princípio da **Responsabilidade** significa assumir responsabilidade pela investigação. Quer esta se traduza no trabalho com outras pessoas, em diferentes tarefas do estudo, ou no reconhecimento da necessidade de formação para as pessoas realizarem determinadas tarefas e fornecer essa formação, ou assumir responsabilidade pelos resultados que são apresentados no estudo, ou mesmo, assumir responsabilidade de responder a perguntas (por exemplo, de outros Testes Genéticos • Manual do Professor - Página 10 de 20



cientistas) sobre a investigação, sendo sempre honesto, preciso e transparente. Relacionando estes **4 princípios orientadores** com os **testes genéticos**, é importante agir com integridade devido à sensibilidade da informação genética de uma pessoa e os seus vários impactos. Assim, é importante aplicar uma recolha e análise dos dados confiável e honesta, pois estes terão implicações na exatidão, transparência e imparcialidade dos resultados do teste que serão apresentados, que poderão ter impacto na vida pessoal de alguém e da sua família. Além disso, ter respeito pelas escolhas individuais de cada um, ter respeito pela privacidade e confidencialidade da sua informação genética e apresentar todos os aspetos do teste genético a uma pessoa, através de um formulário de consentimento informado, significa reconhecer o princípio do Respeito em integridade na investigação. O princípio da Responsabilidade nos testes genéticos, significa assumir responsabilidade por todos os aspetos do teste. Isto quer dizer, assumir responsabilidade na apresentação de toda a informação relevante sobre o teste genético e responder a todas as questões que uma pessoa poderá ter, antes desta decidir sobre dar ou não consentimento para realizar esse teste. Significa também assumir responsabilidade pelo procedimento do teste e análise dos dados (incluindo assegurar a privacidade e confidencialidade dos dados), e pela exatidão e honestidade dos resultados que serão apresentados.

As **más práticas/conduta em investigação** referem-se a três ações que demonstram uma intenção do investigador que as pratica. Estas são: **Plágio, Falsificação e Fabricação**. O **Plágio** diz respeito à apropriação de ideias, resultados, processos ou material escrito de outra pessoa, sem dar o devido crédito, ou seja, sem citar ou mencionar essa pessoa. A **Falsificação** está relacionada com a manipulação de materiais ou equipamentos ou processos de investigação, ou com a alteração ou omissão de resultados de uma experiência, comprometendo assim a exatidão, transparência, honestidade e reprodutibilidade do estudo. A **Fabricação** refere-se à invenção de dados ou resultados e sua apresentação como se tivessem resultado de uma medição ou observação real. Os alunos podem relacionar-se com estas **três práticas** quando, por exemplo, **copiam num teste**, ou **copiam um parágrafo** inteiro de um livro para o seu trabalho escolar, ou **escrevem números** num trabalho escolar que não resultaram de nenhuma medição ou experiência, ou quando **alteram as respostas** dadas pelos colegas num questionário para um projeto escolar.



Existem outras práticas de investigação que podem também comprometer a credibilidade e confiança nos resultados apresentados em estudo científicos. Estas práticas são geralmente **mais subtis** e difíceis de provar uma intenção do investigador que as pratica. Estas práticas podem também revelar falta de conhecimento/treino relativamente ao comportamento correto e boas práticas na realização de investigação. Estas práticas são conhecidas por **práticas questionáveis em investigação**. Exemplos de práticas questionáveis em investigação estão relacionadas com **questões de autoria e colaboração**. Por exemplo, quando autores, que não contribuíram para o estudo, são adicionados ao artigo científico desse estudo, para aumentar as hipóteses de ter esse artigo aceite para publicação. Da mesma forma, quando autores, que deram uma contribuição significativa para o estudo, não são adicionados ao artigo científico. Os estudantes podem relacionar-se com estas questões de autoria e colaboração, por exemplo, na realização de trabalhos de grupo, quando apenas um aluno fez todo o trabalho, enquanto os restantes colegas, que não contribuíram para o trabalho, têm o seu nome incluído no trabalho. Questões relacionadas com **basear no trabalho realizado por outros, citação seletiva e recolha, análise e apresentação de resultados**, podem também refletir práticas questionáveis em investigação. Estas podem ser observadas em investigação envolvendo testes genéticos, quando, por exemplo, um determinado teste genético, que foi desenvolvido para detetar uma mutação genética específica, se revela ineficaz, porque o método utilizado para o desenvolver, baseou-se em artigos científicos que utilizaram uma metodologia pouco credível ou produziram resultados não reproduzíveis. Da mesma forma, quando os investigadores apenas citam certos estudos para apoiar os seus resultados, e omitem ou escolhem dados, resultados ou relações estabelecidas da análise de dados, para provar que um determinado resultado ou relação foi o único encontrado para responder à sua hipótese de investigação, estão a realizar práticas questionáveis em investigação. Os alunos podem relacionar-se com estas práticas quando, por exemplo, num projeto escolar, apenas incluem trabalhos que corroboram a ideia que querem demonstrar, ou quando estruturam o seu trabalho tendo por base literatura não fidedigna que encontraram na internet. Da mesma forma, num trabalho escolar que envolve a recolha de respostas a questionários, os alunos param de recolher questionários, quando pensam que têm todos os dados necessários. No entanto, a decisão de deixar de recolher dados não resultou de uma metodologia validada. Questões de **mentoria** podem também refletir práticas questionáveis em investigação. Estas podem acontecer em



investigação envolvendo testes genéticos quando, por exemplo, investigadores séniores de um laboratório genético, que têm alunos para supervisionar o trabalho a ser realizado no laboratório, muitas vezes não estão disponíveis ou não se interessam em orientar os seus alunos no delineamento do trabalho experimental, procedimento, análise dos dados e apresentação dos resultados. Os alunos podem relacionar-se com estes problemas de mentoria quando, por exemplo, tentam contactar os seus professores para pedir orientação e apoio no seu projeto escolar de final de ano, e esses professores não se mostram disponíveis para discutir o trabalho ou não respondem às solicitações dos alunos para discutir a análise dos dados.



Resumindo, agir com **integridade**, quando se faz **investigação** ou na realização de **trabalhos escolares**, é fundamental para garantir resultados que as pessoas possam **confiar**. Dito isto, ao realizar trabalhos escolares, os alunos não devem plagiar o texto que encontraram na Internet ou que leram num livro. Em vez disso, os alunos devem aprender que podem utilizar esse texto para adquirir conhecimentos e ideias, que posteriormente utilizarão para escrever os seus próprios trabalhos. Além disso, os alunos não devem alterar ou inventar dados, uma vez que estas ações produzirão conhecimento falso. Da mesma forma, ao realizarem trabalhos de grupo, os estudantes devem contribuir eficazmente para os mesmos e não dar crédito (ou seja, incluir colegas que não contribuíram para o trabalho) baseado em questões de amizade. Para isso, é fulcral que os alunos compreendam que **agir com responsabilidade e honestidade** no seu trabalho e ambiente escolar, não só assegura **confiança** no conhecimento partilhado, mas também é o primeiro passo para se tornarem **investigadores e cidadãos responsáveis**. Alegar **falta de conhecimento** sobre as práticas científicas corretas, **não desresponsabiliza** os estudantes, quando estes realizam más práticas/conduita ou práticas questionáveis. O mesmo acontece com a **lei**, onde a falta de conhecimento sobre as **regras**, não torna uma pessoa **inocente** de um crime. Assim, é importante que os alunos aprendam sobre a integridade na investigação, para que compreendam a importância de evitarem a realização de más práticas/conduita ou práticas questionáveis, quando fazem trabalhos escolares ou quando realizam uma investigação.



## Palavras-chave

Biobancos | Consentimento Informado | Investigação | Plágio | Privacidade de dados | Testes Genéticos | Trabalho escolar

## Estrutura Geral do Módulo sobre Testes Genéticos

Estrutura	Duração (90 minutos)
Parte 1 - Introdução	30 minutos
Parte 2 - Atividade Prática	55 minutos
Parte 3 - Conclusão/Sistematização	5 minutos
<b>NOTA:</b> A duração descrita para cada parte é apenas uma sugestão. O professor/facilitador é livre de adaptar estes tempos, de acordo com o bloco de aula disponível.	



## ATIVIDADE: Parte 1 – Introdução:



<b>Introdução da Atividade aos Alunos</b>	Os alunos irão familiarizar-se com o significado de genética, testes genéticos, o processo metodológico e sobre a importância do formulário de consentimento informado e da privacidade e confidencialidade dos dados em bases de dados genéticos e biobancos. Os estudantes aprenderão também sobre o significado de integridade na investigação e os quatro princípios orientadores, o significado de más práticas/conduita na investigação e de práticas questionáveis em investigação, e sobre a importância de evitar realizar tais práticas.
<b>Materiais Fornecidos</b>	Apresentação em PowerPoint
<b>Configuração da Atividade e Orientações</b>	<p><b>Configuração da Atividade:</b> sala de aula online (se este módulo decorrer em sessão online) ou sala de aula (se este módulo decorrer em sessão presencial).</p> <p><b>Orientações:</b> o professor/facilitador deve utilizar a apresentação em formato PowerPoint fornecida, para apresentar os conteúdos que os alunos deverão aprender sobre:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Testes Genéticos (slides 3-5)</li> <li>• O processo metodológico (slides 6-7)</li> <li>• Consentimento Informado e Bases de Dados Genéticos (slides 9-13)</li> <li>• Integridade na Investigação: significado, 4 princípios orientadores, más práticas/conduita em investigação, práticas questionáveis em investigação e importância para o ensino secundário (slides 15-18)</li> </ul> <p>Antes de avançar nos diferentes tópicos, sugerimos que o professor/facilitador dinamize uma discussão interativa entre os alunos, pedindo-lhes que expliquem o que entendem por testes genéticos, o processo metodológico e sobre a importância do formulário de consentimento informado e a privacidade e confidencialidade dos dados em bases de dados genéticos. Os alunos poderão</p>



	também explicar o que entendem por integridade na investigação, más práticas/conduita em investigação e práticas questionáveis em investigação, fornecendo exemplos relacionados com as suas próprias práticas na realização de trabalhos escolares.
<b>Sugestão de Duração</b>	30 minutos
<b>Objetivos de Aprendizagem</b>	<p>Os alunos deverão compreender e ser capazes de explicar, dando exemplos relacionados com o seu trabalho escolar, o significado de:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Integridade na investigação: princípios e importância;</li><li>• Más práticas/conduita em investigação e práticas questionáveis em investigação.</li></ul>





## ATIVIDADE: Parte 2 – Atividade Prática:



<b>Introdução da Atividade aos Alunos</b>	<p>Os estudantes serão organizados em 4 grupos. Cada grupo receberá do professor/facilitador um tabuleiro (1 dos 4 tabuleiros disponíveis), contendo um caso específico de más práticas/conduita ou práticas questionáveis em trabalhos escolares ou investigação envolvendo testes genéticos. Cada grupo irá primeiro ver o vídeo mencionado no seu tabuleiro (o link e QR code é apresentado no tabuleiro). De seguida, cada grupo deverá discutir e refletir criticamente sobre os dois dilemas propostos e escrever as suas ideias e propostas de solução para lidar com os dilemas apresentados nos tabuleiros.</p>
<b>Materiais Fornecidos</b>	<p><b>Apresentação em PowerPoint:</b> estrutura da atividade prática – slide 20</p> <p><b>Tabuleiro 01.</b> Caso do investigador que utilizou dados privados indevidamente</p> <p><b>Tabuleiro 02.</b> Caso do estudante que usou dados sem consentimento*</p> <p><b>Tabuleiro 03.</b> Caso do estudante batoteiro</p> <p><b>Tabuleiro 04.</b> Caso do colega investigador descuidado</p> <p><b>Conjunto de post-its</b> (o professor/facilitador deverá distribuir 1 por grupo)</p>
<b>Configuração da Atividade e Orientações</b>	<p><b>Configuração da Atividade:</b></p> <p>Se a sessão for facilitada de forma <b>online</b>, o professor/facilitador deve preparar 4 salas online individuais, <b>antes da sessão</b>, para onde cada grupo deverá migrar para discutir o seu caso (ou seja, tabuleiro). Os estudantes devem, em primeiro lugar, familiarizar-se com a estrutura da atividade prática na sala de aula online principal e só depois migrar para as respetivas salas de aula online individuais.</p>



	<p>Se a sessão for facilitada de forma <b>presencial</b>, o professor/facilitador deve, em primeiro lugar, apresentar a estrutura da atividade prática aos alunos e depois cada grupo deverá discutir o seu caso (ou seja, tabuleiro).</p> <p><b>Orientações:</b> o professor/facilitador apresenta a <b>estrutura</b> da atividade prática descrita no <b>slide 20</b>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 4 grupos de 5-6 estudantes</li> <li>• Cada grupo recebe 1 tabuleiro (o professor/facilitador escolhe 1 tabuleiro dos 4 disponíveis) e 1 conjunto de post-its (sessão presencial!)</li> <li>• Cada grupo vê em conjunto o vídeo mencionado no seu tabuleiro individual (o link e QR code estão presentes em cada tabuleiro)</li> <li>• Cada grupo nomeia um porta-voz para representar o grupo e escrever as ideias e soluções no tabuleiro</li> <li>• Cada grupo discute os dois dilemas apresentados no seu tabuleiro e propõe soluções. O porta-voz escreve as ideias e soluções discutidas, utilizando post-its ou sticky notes (para sessão online!), colocando-os no tabuleiro</li> <li>• Cada porta-voz apresenta o seu tabuleiro</li> <li>• Discussão de turma sobre as ideias e soluções apresentadas pelos porta-vozes</li> </ul>
<b>Sugestão de Duração</b>	55 minutos
<b>Objetivos de Aprendizagem</b>	Os alunos devem ser capazes de identificar e relacionar o conteúdo dos vídeos visualizados, com as más práticas/conduita ou práticas questionáveis descritas nos dois dilemas dos seus tabuleiros. Os alunos devem ser capazes de formular as suas próprias ideias e discuti-las, primeiro no seu grupo e depois numa



	discussão de turma, no sentido de partilhar as suas opiniões e soluções para lidar com os dilemas apresentados, caso estes alguma vez ocorram na realização de trabalhos escolares ou em investigação.
--	--

**\*NOTA:** O Caso do estudante que usou dados sem consentimento (ou seja, **Tabuleiro 02**), foca no Programa 'Carrier Screening'. É provável que os alunos desconheçam o significado e objetivo deste programa. Assim, fornecemos alguma informação útil para que o professor/facilitador seja capaz de responder às questões que os estudantes poderão colocar. O rastreio do portador (do inglês, *carrier screening*) é um tipo de teste genético que permite detetar se uma pessoa é portadora de um gene para uma doença específica. Por exemplo, quando aplicado antes ou durante a gravidez, permite aos pais saberem a probabilidade de terem um filho com uma doença genética. O Programa 'Carrier Screening' tem funcionado, por exemplo, nos EUA e é realizado em pessoas que não apresentam sintomas de uma doença genética, mas que podem estar em risco de a transmitir aos seus filhos. Assim, o programa aplica-se particularmente a jovens adultos que se encontram numa fase de construção da sua família (ou seja, terem filhos). Além disso, os futuros pais com antecedentes familiares de uma doença genética, são também candidatos para este programa. Para mais informações, por favor leia: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4449659/>



## ATIVIDADE: Parte 3 – Conclusão/Sistematização:



<b>Introdução da Atividade aos Alunos</b>	Discussão de turma sobre as aprendizagens que resultaram deste módulo e clarificação de dúvidas/questões que permaneçam
<b>Materiais Fornecidos</b>	Apresentação em PowerPoint
<b>Configuração da Atividade e Orientações</b>	<p>O professor/facilitador deverá promover uma discussão na aula sobre as aprendizagens que resultaram do módulo. Os alunos deverão demonstrar conhecimento e ser capazes de explicar:</p> <p><b>Aprendizagem temática (geral):</b></p> <p>O que são testes genéticos? Como pode a informação genética ter impacto sobre uma pessoa? Porque são os formulários de consentimento informado e a proteção de dados importantes?</p> <p><b>Aprendizagem principal:</b></p> <p>O que significa integridade na investigação e como se aplica ao trabalho escolar dos alunos? O que são más práticas/conduita em investigação e práticas questionáveis em investigação, e como se podem relacionar com as práticas dos estudantes na realização de trabalhos escolares? Porque é importante evitar tais práticas?</p>
<b>Sugestão de Duração</b>	5 minutos