

## ROTEIRO DE ESTUDO

### 1. Estrutura e Função do DNA

- Identificar as peças estruturais básicas que compõe o DNA (açúcar, fosfato, base nitrogenada)
- Compreender o mecanismo de replicação do DNA, o Código genético e o fluxo da informação

### 2. Organização do Genoma

- Compreender os diferentes níveis de organização do genoma: de genes a cromossomos
- Compreender as particularidades do Genoma nuclear e Genoma mitocondrial

### 3. Regulação da Expressão gênica

- Compreender a importância do “splicing” alternativo
- Qual a explicação para a presença de regiões promotoras alternativas para o mesmo gene?
- Qual o impacto na expressão gênica da Metilação do DNA e das Histonas?

### 4. Herança clássica, não clássica e multifatorial

- Identificar os atributos principais dos padrões de herança autossômica dominante e recessiva;
- Compreender a diferença da herança dominante pura e herança dominante incompleta;
- Extensões do mendelismo;
- Compreender a diferença entre penetrância e expressividade;
- Identificar características e/ou doenças complexas – distúrbios com efeito de limiar

### 5. Mutação – origem da variabilidade genética

- Tipos de mutações, mutações somáticas, germinativas e dinâmicas
- Origem e taxa de mutações;
- Mutações x polimorfismos;

### 6. Mecanismos de reparo do DNA

- Compreender os mecanismos de reparo por excisão de bases e excisão de nucleotídeos;
- Compreender o principal sistema de reparo que corrige erros durante a replicação do DNA
- Compreender o mecanismo de reparo de quebras de fita dupla do DNA;

### 7. Instabilidade do genoma humano

- Instabilidade de nucleotídeo x instabilidade cromossômica
- Anomalias cromossômicas (rearranjos balanceados, não balanceados, deleções, inserções)
- Compreender a diferença de anomalias cromossômicas constitutivas (Ex. Trissomias) e instabilidade genômica (Ex. Câncer)

### 8. Patologia Molecular

- Conceito de polimorfismo e seu impacto na heterogeneidade fenotípica
- Mutações causadoras de doenças

#### - Questões para discussão:

1. Com relação a heterogeneidade alélica de uma dada doença, por qual motivo se afirma que esta característica é mais comum em fenótipos de perda de função?
2. Qual o conceito de haploinsuficiência? Explique um exemplo.

3. Explique o mecanismo do efeito dominante negativo.
4. Diferentemente da heterogeneidade alélica, a homogeneidade alélica está sempre ligada à mutações que levam a um ganho de função?
5. Porque as doenças causadas por mutações no genoma mitocondrial são normalmente de baixa penetrância?