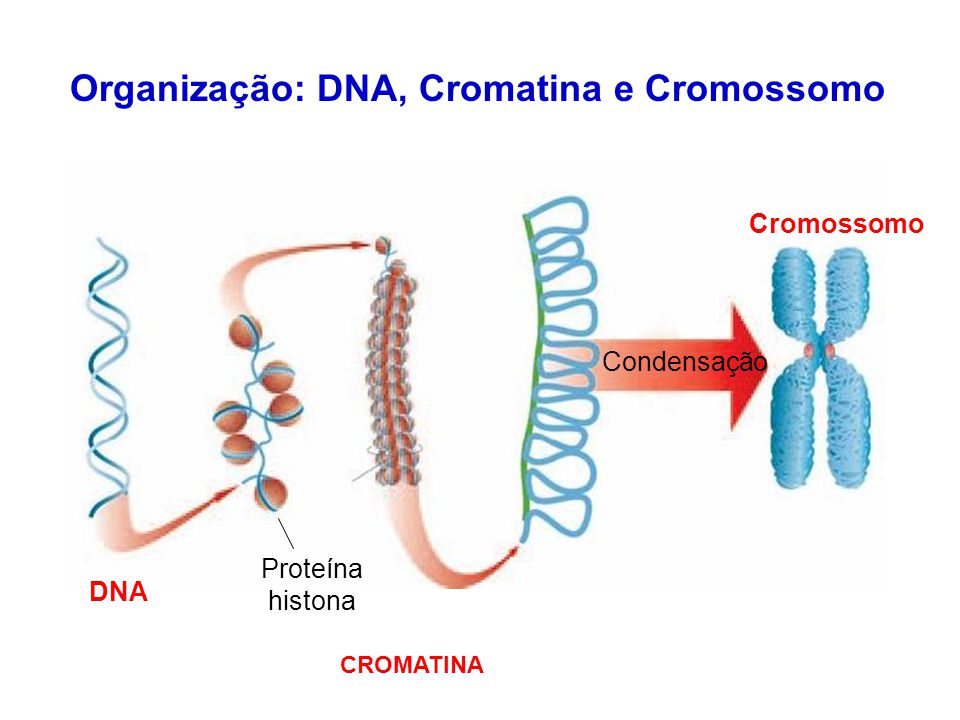
Estrutura e Função do DNA

**Organização do Genoma Humano**

1. **Qual a importância do estudo da genética médica?**
2. **Como é chamado e qual a finalidade da condensação estrutural da molécula de DNA no núcleo de uma célula?**

**Resposta: As células humanas têm mais de 6 bilhões de pares de bases de DNA, que mediriam mais de 2 metros, esticados de uma ponta a outra. Assim, as moléculas de DNA precisam ser bem comprimidas para ajustarem em espaços pequenos como o núcleo de uma célula. Tais estruturas conhecidas como cromossomos.**

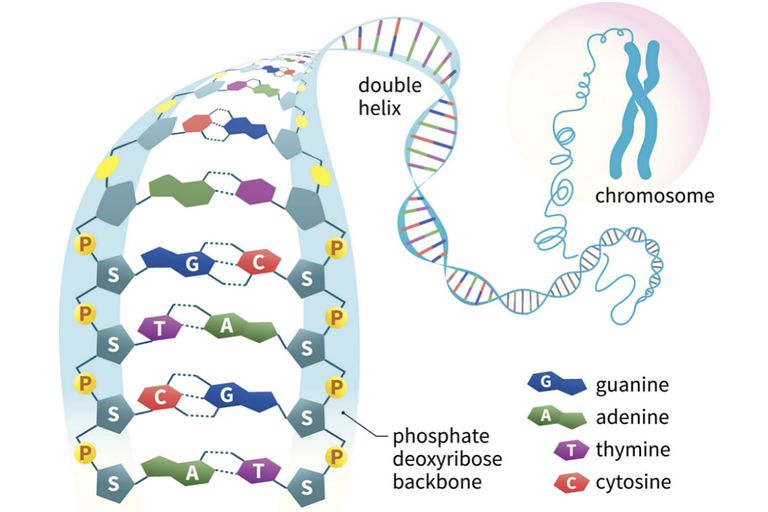


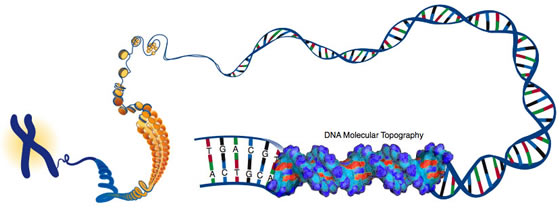
1. **Em qual fase celular é ideal para a visualização da estrutura cromossômica?**

**Resposta: Metáfase**

**Quais os níveis hierárquicos da estrutura do DNA? (Tirei)**

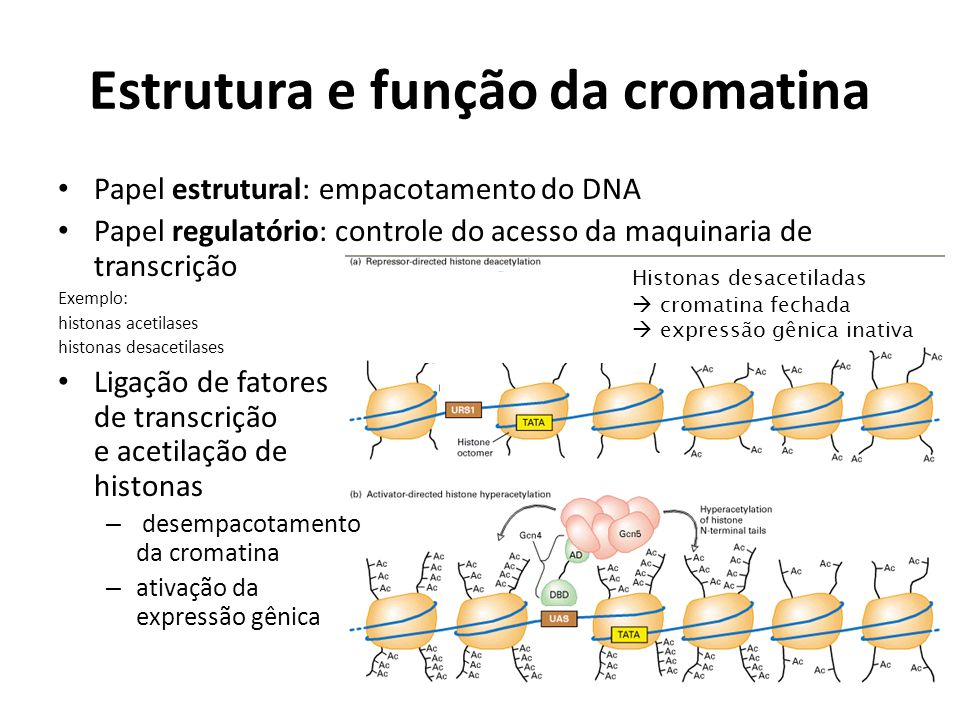
**Resposta: Estrutura primaria (cadeia de nucleotídeos), estrutura secundária (dupla hélice de fita dobrada), estrutura terciaria (dobra superior que possibilita o acondicionamento no espaço restrito da célula).**

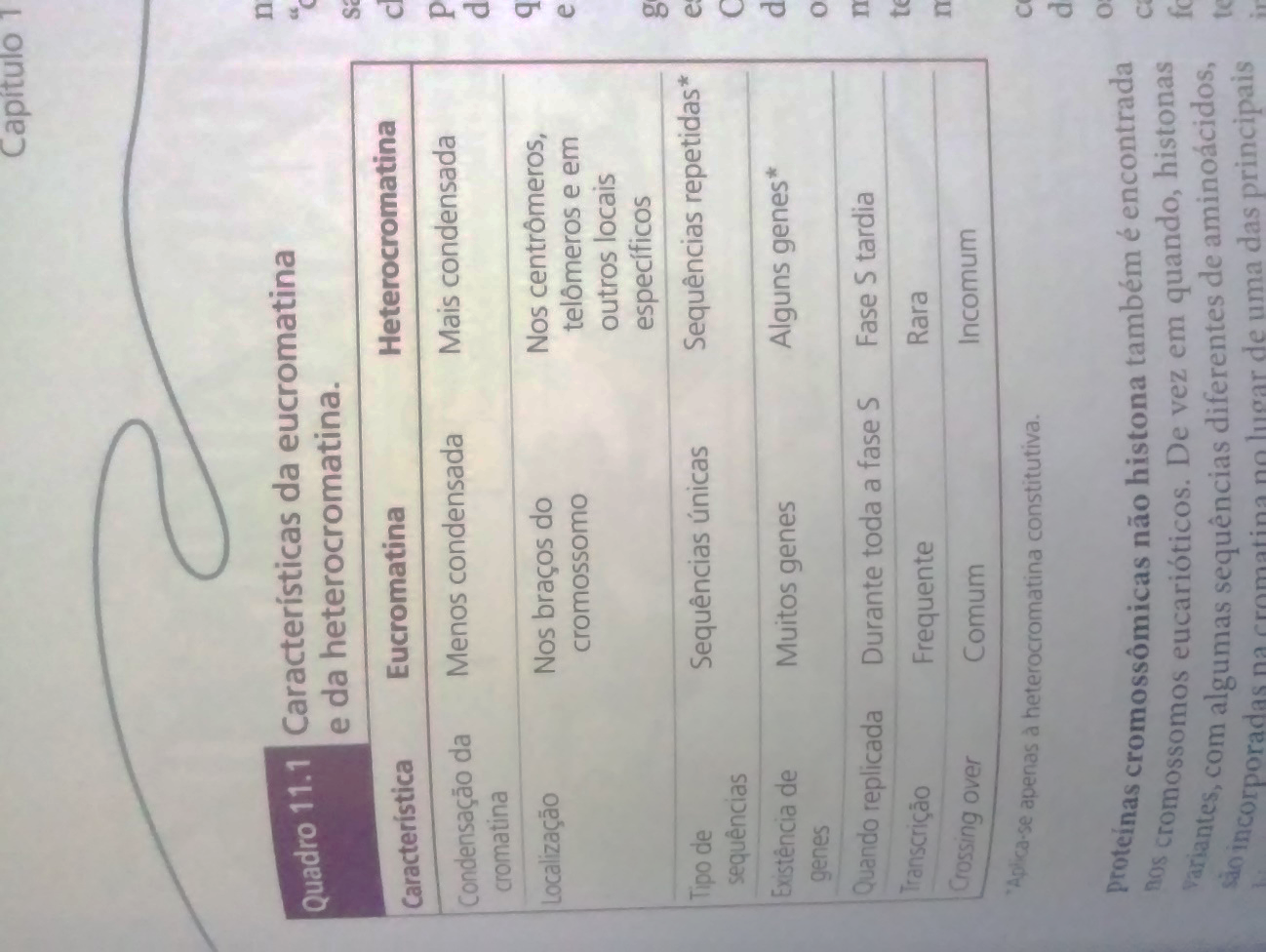




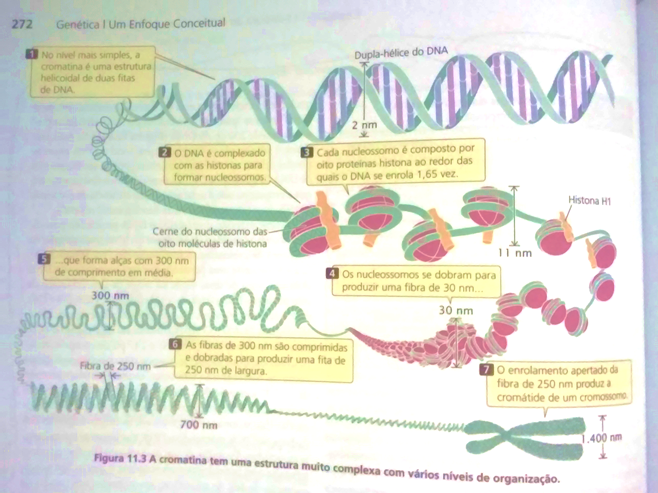
1. **O DNA eucariótico na célula está intimamente associado às proteínas. Essa combinação de DNA e proteínas é chamado de cromatina. Qual é o papel da cromatina? Descreva os dois tipos básicos de cromatina e quais as diferenças entre eles?**

**Resposta:**





1. **A cromatina tem uma estrutura muito complexa com vários níveis de organização. O nível mais simples é a estrutura de dupla-hélice do DNA. Em um nível mais complexo, a molécula de DNA está associada a proteínas e está muito dobrada para formar um cromossomo. Quais as proteínas mais abundantes na cromatina? Descreva, de forma simplificada, os níveis de organização da molécula de DNA.**

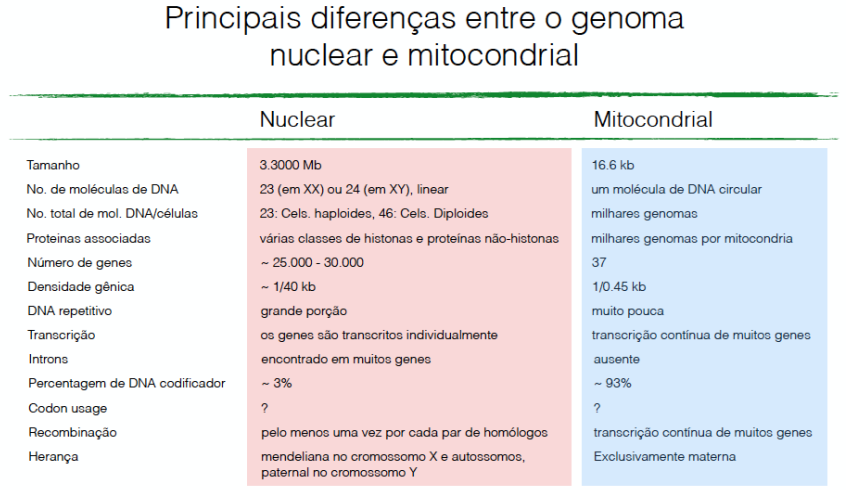
**Resposta:**

1. **Cada uma de nossas células contém \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ cromossomos, estruturas primorosamente complexas de DNA e proteínas que carreiam as instruções da codificação de todos os nossos traços. Uma alteração nessas estruturas e/ou sequência de bases do DNA é denominada \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_, e tal processo poderá acarretar o surgimento de novas características no organismo. Essas alterações podem ser permanentes e podem ser oriundas de um erro durante a duplicação do DNA ou por fatores ambientais, como radioatividade, raios UV, certos produtos químicos, dentre outros. Pode ser tanto neutra, prejudicial ou vantajosa para um ser vivo. São classificadas como \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ e \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.**
2. **Qual técnica você recomendaria para a análise de uma mutação cromossômica?**

**Resposta: Buscando na citogenética a análise do cariótipo.**

1. **Cite as principais diferenças entre o DNA nuclear e o DNA mitocondrial?**

**Resposta:**



1. **Descreva a organização e estrutura de um gene?**
2. **Onde os genes são transcritos?**
3. **Em que consiste o processamento do mRNA?**
4. **Do que é composto o DNA satélite?**

**Resposta: É composto por repetições de sequência de nucleotídeo em tandem.**

1. **Descreva como uma mutação em cada um dos fatores a seguir pode alterar ou interferir na função normal do gene e assim causar doença humana: promotor, códon iniciador, locais de recombinação nas junções íntron-éxon, uma deleção de um par de bases na sequência codificadora, códon de fim.**
2. **A sequência de aminoácidos seguinte representa parte de uma proteína. A sequência normal e quatro formas mutantes são mostradas. Consultando a tabela 3-1, determine a sequência de duplo-filamento da seção correspondente do gene normal. Qual é o filamento que a RNA polimerase “lê”? Qual seria a sequência do mRNA resultante? Qual espécie de mutação cada proteína mutante provavelmente representa?**

**Estrutura e Função do DNA/ Organização do Genoma Humano/Mutações**

1. **Qual a importância do estudo da genética médica?**
2. **Como é chamado e qual a finalidade da condensação estrutural da molécula de DNA no núcleo de uma célula?**
3. **Em qual fase celular é ideal para a visualização da estrutura cromossômica?**
4. **O DNA eucariótico na célula está intimamente associado às proteínas. Essa combinação de DNA e proteínas é chamado de cromatina. Qual é o papel da cromatina? Descreva os dois tipos básicos de cromatina e quais as diferenças entre eles?**
5. **A cromatina tem uma estrutura muito complexa com vários níveis de organização. O nível mais simples é a estrutura de dupla-hélice do DNA. Em um nível mais complexo, a molécula de DNA está associada a proteínas e está muito dobrada para formar um cromossomo. Descreva, de forma simplificada, os níveis de organização da molécula de DNA.**
6. **Cada uma de nossas células contém \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ cromossomos, estruturas primorosamente complexas de DNA e proteínas que carreiam as instruções da codificação de todos os nossos traços. Uma alteração nessas estruturas e/ou sequência de bases do DNA é denominada \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_, e tal processo poderá acarretar o surgimento de novas características no organismo. Essas alterações podem ser permanentes e podem ser oriundas de um erro durante a duplicação do DNA ou por fatores ambientais, como radioatividade, raios UV, certos produtos químicos, dentre outros. Pode ser tanto neutra, prejudicial ou vantajosa para um ser vivo. São classificadas como \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ e \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.**
7. **Qual técnica você recomendaria para a análise de uma mutação cromossômica?**
8. **Cite as principais diferenças entre o DNA nuclear e o DNA mitocondrial?**
9. **Descreva a organização e estrutura de um gene?**
10. **Onde os genes são transcritos?**
11. **Em que consiste o processamento do mRNA?**
12. **Do que é composto o DNA satélite?**
13. **Porque a variabilidade genética é importante? Como surge essa variabilidade?**
14. **Qual o efeito da mutação na variabilidade genética interpopulacional?**
15. **Descreva como uma mutação pode alterar ou interferir na função normal do gene e assim causar doença humana em fatores como: promotor, códon iniciador, deleção de um par de bases na sequência codificadora, códon de fim.**
16. **O que são polimorfismos? Qual a diferença entre eles e as mutações?**