

nome: Atha Loreni 10735951

Gabriel Wander 10852094

Guilherme José 11236640



Genética Molecular e de Populações

RIB0102 Ano 2019

Wilson A. Silva Jr

Q90R

1. Identifique a posição da mutação Q90R no gene F9 da coagulação e desenhe um par de primers para amplificar a região da posição da mutação (tamanho do produto de amplificação de aproximadamente 350pb) para validá-la por sequenciamento numa população de 100 hemofílicos. Para tanto responda as seguintes questões:

- Para cada primer, informe a percentagem de [CG], temperatura de melting (Tm), temperatura de anelamento (T.an.);
- Qual o tamanho exato do produto de PCR?
- Considerando as três temperaturas que são definidas para a reação de PCR, qual seria as temperaturas para o PCR em questão?
- Com relação a mutação descrita no enunciado, responda suas características em relação a substituição de nucleotídeos e aminoácidos. Use os quadros anexo para responder esta questão;
- Tomando como base a resposta sobre a mutação, esta pode ser considerada patogênica? Por que?

A) PRIMER 1: 5' CCTTCAGATGCAGAGCATAG 3'

[CG] = 50% (10 CG)

[AT] = 50% (10 AT)

$$i) Tm_1 = (10) \cdot 2 + (10) \cdot 4 = 60^\circ C$$

$$Tm_1 = 60^\circ C$$

$$Tm_1 = 56^\circ C$$

PRIMER 2: 5' GGGTTAGAGGGTTGGACT 3'

[GG] = 50% (10 CG)

[AT] = 50% (10 AT)

$$i) Tm_2 = 16 \cdot 2 + 40 \cdot 4 = 56^\circ C$$

$$Tm_2 = 56^\circ C$$

$$52^\circ C$$

B) 326pb.

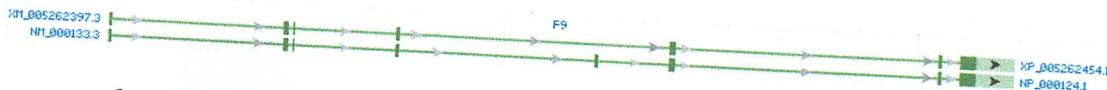
$$54^\circ C$$

$$C) TPCR = \frac{56 + 52}{2} \Rightarrow TPCR = 54^\circ C$$

D) MUTAÇÃO TIPO TRANSIÇÃO (A → G) E EM RELAÇÃO AO AMINOÁCIDO É DO TIPO MISSENSÊ (TROCA DE AMINOÁCIDO: GLUTAMINA POR ARGININA)
↳ MUTAÇÃO DE PONTO.

E) PATOGENICO, POIS OS AMINOÁCIDOS TROCADOS APRESENTAM CARACTERÍSTICAS QUÍMICAS DIAMETRALMENTE OPostas, ou seja, a GLUTAMINA QUE É ACIDA FOI TROCADA POR UMA ARGININA QUE É BÁSICA.

NH_005262397.3
NH_000133.3



1 aagacaagctacagggtggagacaatatattttaatccacctatctatgaaaggactcat
61 atcagaataatataaacaaccttaagaatctgcagagtaaaaaaaaaaaaaaacagactaact
121 ggaccactcacatttgctgatggaaatgtaaagtggtagaccatttttggtaaacaatca
181 ttgctcgctgacgaagatacggcggtccgactgaggaaccgtgcccacggtaaacgt
241 agcgactcggccgactctcgattcgggaagacgcgtcccttccccgtttccgacccaatccg
301 cccgcggtggcagaagcccacgaatcagaggtgaaatttaataatgaccactgccattc
361 tcttcacttgtcccaaggccattggaaatagtccaaagaccattgagggagatggac
421 attatttcccagaagtaaatcacagcttgacttttggtacaactaatccaccttac
1 cactttcacaaatctgctagcATGCAGCGVNTMIMAESPL
481 I T I C L L G Y L L S A E C T V
15 TCATCACCATCTGCCTTTTAGGATATCTACTCAGTGCTGAATGTACAGgtttgtttcctt
541 ttttaaaaatacattgagtatgcttgcttttagatatagaatatctgatgctgtcttct
601 tcactaaattttgattacatgatttgacagcaatattgaagagtctaaccagccagcacgc
661 aggttgtaagtactggttctttgtagctaggttttcttcttcttcttcttcttcttctt
721 actaaaagtaaaattgaattttaattcctaataatctccatgtgtatacagtagctgtggaa
6541 catcacagattttggctccatgccctaaagagaaattggctttcagattatttggattaa
6601 aaacaaagactttcttaagagatgtaaaattttcatgatgttttcttttttgcataaact
31 F L D H E N A N K I L
6721 aaagaattattcttttacatttcagTTTTCTTGATCATGAAACGCCAACAAAATTCTG
42 N R P K R Y N S G K L E E F V Q G N L E
6781 AATCGGCCAAAGAGGTATAATTTCAGGTAAATTGGAAGAGTTTGTCAAGGGAACTTGAG
62 R E C M E E K C S F E E A R E V F E N T
6841 AGAGAATGTATGGAAGAAAAGTGTAGTTTTGAAGAAGCACGAGAAGTTTTTGAAAACACT
82 E R T
6901 GAAAGAACAgtagtatttccacataataccttccagatgacagagdatagaatagaaaat
6961 ctttaaaaagacacttctcttttaaaattttaagcatccatatatttatgtatgtaa
7021 atgttataaaaagataggaaatcaataccaaaacacttttagatattaccgttaatttgtct
85 T E F W K D Y V D (R)
7081 tctttttattctttatagACTGAATTTTGGGAAGCAGTATGTTGgtaagcaattcattttat
7141 cctctagctaataatgaacatatgagaattatgtgggttttttctctgcataaataga
7201 taatatattaacttttgcaaaaggactcagaaagatcagttccaaaccttcaacctcata
// 7261 tgaatggatataactacaggggttatgccagtgtgggaactatcgctggtaataagttt
// 10561 tgcataaactatgtacatgccttctcctcagggcacttttctaggacagtgctcagcctaagg
10621 atctttgtttgggtggcttttagaaactcaggaagacaggagcatcatatgcctataggc
10681 agctggcttcagggtcagtagttttgctctgacctaaaatcagactcccataccaatga
10741 gtatctacaggggaggaccgggcattctaagcagttttagtgcgaattcaatttcttaac
94 G D Q C E S N P C L N G G S C K
10801 ctatctcaaagATGGAGATCAGTGTGAGTCCAATCCATGTTTAATGGCGGCAGTTGCAA
110 D D I N S Y E C W C P F G F E G K N C E
10861 GGATGACATTAATTCCTATGAATGTTGGTGTCCCTTGGATTGGAAGGAAAGAACTGTGA
130 L D
10921 ATTAGgtaagtaactattttttgaatactcatgggtcaaagtttccctctgaaacaagtt
10981 gaaactggaaaatgcaatattgggtgatcataatttttcttaaaaacatacctttgatgc
11041 ttataaacattttcatttgtagtgatgttttcaggatatgagttcaagaagctacattaa
// 11101 aatcaataacaatatttggtaactaataatgaataatgatgttccactcacttatta
// 17881 tatagtgtaccatcatttttatgacattattgagaagtttattttacctttctttccact
17941 cttatttcaagggtccaaaatttctctcccaacgtatattgggggcaacatgaatgccc
18001 ccaatgtatatattgaccatacatgagtcagtagttccatgtactttttagaaatgcatg
132 V T C N I K N
18061 ttaaatgatgctgttactgtctattttgcttcttttagATGTAACATGTAACATTAAGAA
139 G R C E O F C K N S A D N K V V C S C T
18121 TGGCAGATGCGAGCAGTTTGTAAAAATAGTGCTGATAACAAGGTGGTTTGTCTCCTGTAC
159 E G Y R L A E N Q K S C E P A V
18181 TGAGGGATATCGAATTGCAGAAAACCAGAAGTCCTGTGAACCAGCAGgtcataatctgaa
18241 taagatttttttaagaaaatctgtatctgaaacttcagcatttttaacaaacctacataat
18301 ttttaattcctacttgaatctgtcttcttttgaatcatagaaaatatcagtagcttgaat
// 18361 tagaccaattaattttctagattgcatcatatttttaataaactatgtaatcatctac

[illegible]

