

REVISANDO CONCEITOS

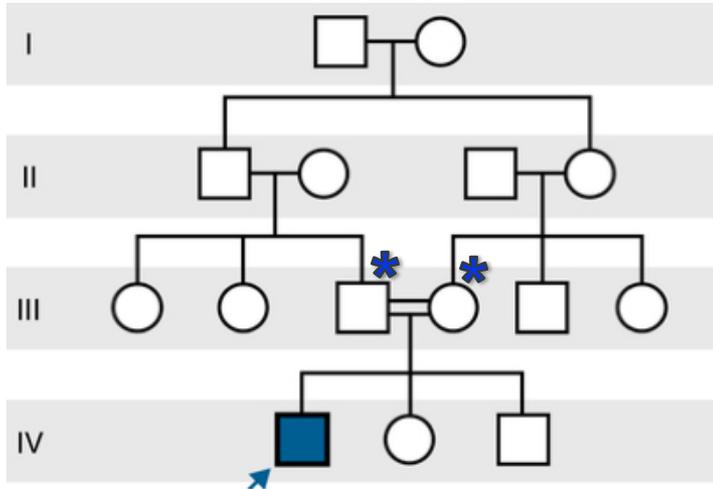
1. Explique o conceito de mutação e qual a diferença entre variante e polimorfismo.

2. Como classificar as variantes?

3. Como classificar as variantes na região codificadora?

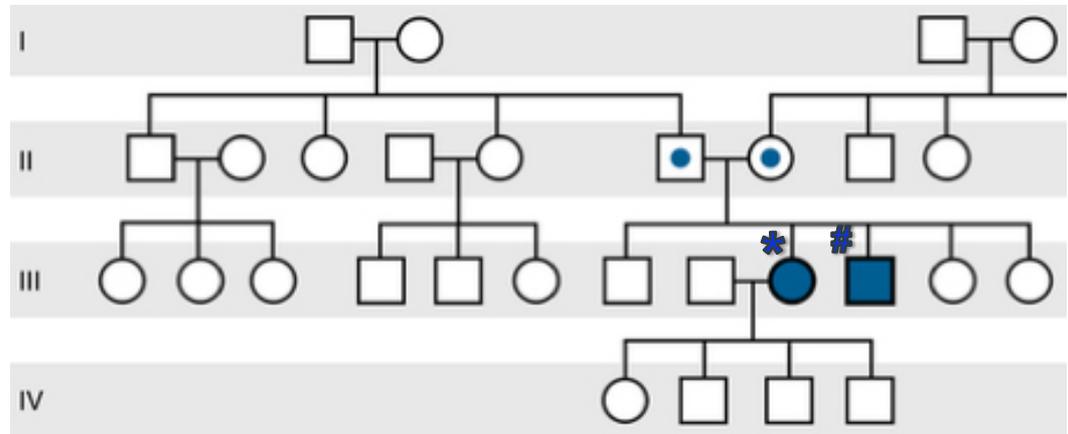
4. Quais possíveis consequências de variantes patogênicas fora da região codificadora, por exemplo na região promotora?

5. Considere os seguintes heredogramas de 2 famílias que apresentam indivíduos afetados com fibrose cística. Classifique os respectivos genótipos e as variantes patogênicas:



* III.3 e III.4 = $CFTR^{+}/\Delta F508$

➔ IV.1 = $\Delta F508/\Delta F508$



*, # III.9 e III.10 = $N1303K/G542X$