

# REVISANDO CONCEITOS

---

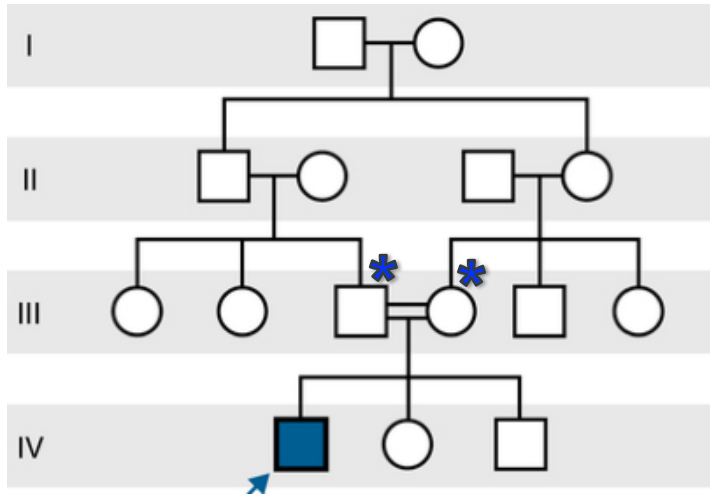
**1. Explique o conceito de mutação e qual a diferença entre variante e polimorfismo.**

**2. Como classificar as variantes?**

**3. Como classificar as variantes na região codificadora?**

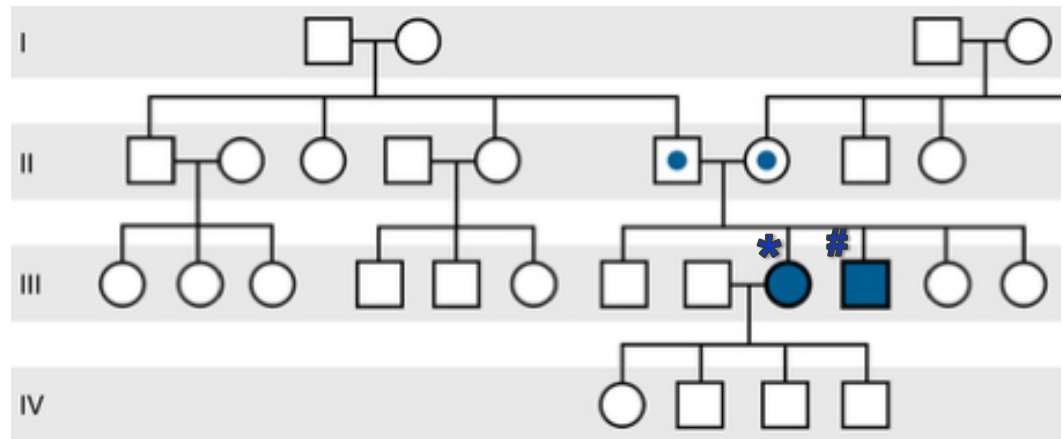
**4. Quais possíveis consequências de variantes patogênicas fora da região codificadora, por exemplo na região promotora?**

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 =  $N1303K/G542X$