



UNIVERSIDADE
DE SÃO PAULO
85 ANOS
1934 · 2019



MUTAÇÃO: VARIABILIDADE GENÉTICA E TIPOS

Aparecida Maria Fontes

Ribeirão Preto – Setembro/ 2020



Departamento de Genética
USP Ribeirão Preto-FMRP

REVISANDO CONCEITOS

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

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. Na tua opinião, como a ancestralidade genética pode contribuir para a prática da medicina?

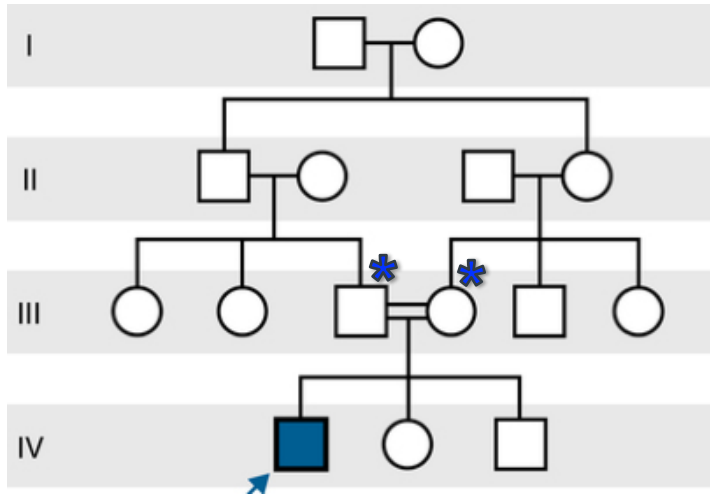
5. Considere a seguinte sequência de DNA de 18 nt e as seguintes mutações:

5' - ATG-CAA-GTA-TTA-CGC-TGA-3'

Número	Posição	Mutação	Classificação
1.	1	A > G	
2.	5	A > G	
3.	11	T > A	
4.	12	A > G	
5.	16	T > C	
6.	17	G > A	

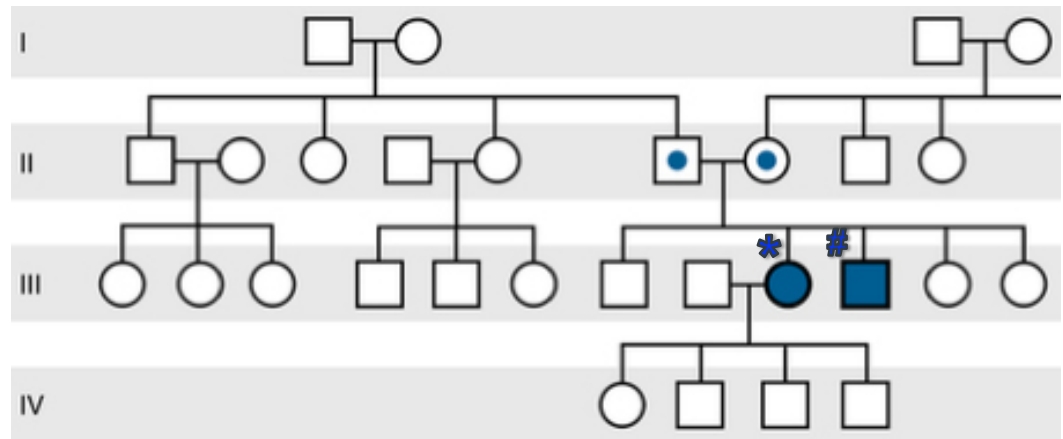
Quais as mutações pode ser classificadas como: não sinônimas, sinônimas, *missense* e *nonsense*?

6. 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 = $N1303K/G542X$

O código genético

UUU	Phe	F	UCU	Ser	S	UAU	Tyr	Y	UGU	Cys	C
UUC	Phe	F	UCC	Ser	S	UAC	Tyr	Y	UGU	Cys	C
UUA	Leu	L	UCA	Ser	S	UAA	Stop		UGA	Stop	
UUG	Leu	L	UCG	Ser	S	UAG	Stop		UGG	Trp	W
CUU	Leu	L	CCU	Pro	P	CAU	His	H	CGU	Arg	R
CUC	Leu	L	CCC	Pro	P	CAC	His	H	CGC	Arg	R
CUA	Leu	L	CCA	Pro	P	CAA	Gln	Q	CGA	Arg	R
CUG	Leu	L	CCG	Pro	P	CAG	Gln	Q	CGG	Arg	R
AUU	Ile	I	ACU	Thr	T	AAU	Asn	N	AGU	Ser	S
AUC	Ile	I	ACC	Thr	T	AAC	Asn	N	AGC	Ser	S
AUA	Ile	I	ACA	Thr	T	AAA	Lys	K	AGC	Arg	R
AUG	Met	M	ACG	Thr	T	AAG	Lys	K	AGG	Arg	R
GUU	Val	V	GCU	Ala	A	GAU	Asp	D	GGU	Gly	G
GUC	Val	V	GCC	Ala	A	GAC	Asp	D	GGC	Gly	G
GUA	Val	V	GCA	Ala	A	GAA	Glu	E	GGA	Gly	G
GUG	Val	V	GCG	Ala	A	GAG	Glu	E	GGG	Gly	G