

**Universidade de São Paulo**  
**Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto**  
**RCG1002 - Genética**

**Questões Aplicadas em Sala**

Aula 2 - Organização do Genoma Humano (Parte 1)

1. A versão mais atual do genoma humano foi publicada em abril de 2022, na qual cerca de 8% do genoma cuja sequência era desconhecida foi revelada. Entretanto, em relação ao número de genes que codificam proteínas, seu número é similar à versão anterior do genoma, correspondendo a cerca de 20.000 genes que estão distribuídos ao longo dos 23 pares de cromossomos. Em relação ao número de genes que codificam proteínas por milhão de pares de bases nos cromossomos, é correto afirmar que:

- a. Há uma relação direta entre o tamanho do cromossomo e o número de genes. Por exemplo, o cromossomo 1 é o maior de todos e apresenta o maior número de genes;
- b. Há uma relação inversa entre o tamanho do cromossomo e o número de genes. Ou seja, o cromossomo 1 é o maior deles e apresenta o menor número de genes;
- c. Não existe uma relação direta entre o tamanho do cromossomo e o número de genes. Isso explica, por exemplo, porque algumas trissomias, independentes do tamanho cromossômico, são compatíveis com a vida;
- d. Não existe uma relação direta entre o tamanho do cromossomo e o número de genes, uma vez que o número de genes em cada cromossomo é muito similar e somente duas trissomias são compatíveis com a vida, dos cromossomos 21 e X.

2. Os genomas dos organismos atuais são versões modificadas de genomas ancestrais de alguns bilhões de anos atrás. O Projeto Genoma consiste no sequenciamento não apenas do genoma humano, mas de todas as espécies e tem permitido o conhecimento sobre as diferenças em relação à complexidade, organização e seu respectivo tamanho. Em relação ao genoma humano assinale a(s) afirmativa(s) correta(s):

- I. A quantidade de DNA de uma espécie reflete o seu número de genes e sua complexidade;
- II. A maior parte do genoma humano é constituído por sequências repetidas, sendo a classe mais abundante os transposons;
- III. O genoma humano tem 3.2 bilhões de bases e entre os eventos moleculares, a duplicação gênica e a transposição de elementos explicam o aumento no tamanho do genoma, e uma pequena % de genes codificantes (1.5-1.8%);
- IV. O genoma humano tem 3.2 bilhões de bases, sendo a classe mais abundante uma classe de genes repetidos conhecidos com os genes que codificam o RNA ribossômico, organizados em clusters em 6 cromossomos autossomos.

- a. II e III
- b. I e IV
- c. Apenas a II
- d. Apenas a IV

Aula 2 - Organização do Genoma Humano (Parte 2)

3. Considerando os seus conhecimentos sobre o genoma mitocondrial, assinale verdadeiro (V) ou falso (F):

- ( ) O DNA mitocondrial apresenta dupla hélice linear;
- ( ) Por ser de herança uniparental, o DNA mitocondrial pode ser utilizado para a realização de exames de paternidade;
- ( ) Diferentemente do DNA nuclear, o DNA mitocondrial possui origem extracelular;
- ( ) Possui grande importância e permite entender a história das populações e a genealogia humana;
- ( ) Por estar localizado na mitocôndria, possui altas taxas de mutação.

- a. F - V - F - V - V;
- b. V - F - V - V - F;
- c. V - F - F - V - F;
- d. F - F - V - V - V.

4. Considerando os seus conhecimentos sobre a mitocôndria e o genoma mitocondrial, marque SOMENTE a(s) alternativa(s) corretas:

- a. Cada mitocôndria carrega um DNA mitocondrial, e seus genes são como os nucleares, compostos por éxons e íntrons;
- b. O código genético do genoma mitocondrial segue o mesmo padrão do código genético universal do genoma nuclear;
- c. O Efeito de Limiar Fenotípico é dependente do grau de heteroplasmia, podendo ser afetado pela gravidade da mutação;
- d. A segregação replicativa é um fenômeno que pode transmitir para as células filhas 100% de DNA mitocondrial mutante.

#### Aula 3 - Genoma Funcional e Expressão Gênica

5. A sequência de aminoácidos a seguir representa parte de uma proteína. Consultando a tabela abaixo, determine a sequência da dupla-fita da seção correspondente do gene. Que fita é aquela que a polimerase de RNA "lê"?

Sequência: -lys-arg-his-his-tyr-leu

Segunda Base									
Primeira Base	U	C	A	G	Terceira Base				
U	UUU	phe	UCU	ser	UAU	tyr	UGU	cys	U
	UUC	phe	UCC	ser	UAC	tyr	UGC	cys	C
	UUA	leu	UCA	ser	UAA	stop	UGA	Stop	A
	UUG	leu	UCG	ser	UAG	stop	UGG	trp	G
C	CUU	leu	CCU	pro	CAU	his	CGU	arg	U
	CUC	leu	CCC	pro	CAC	his	CGC	arg	C
	CUA	leu	CCA	pro	CAA	gln	CGA	arg	A
	CUG	leu	CCG	pro	CAG	gln	CGG	arg	G
	AUU	ile	ACU	thr	AAU	asn	AGU	ser	U
	AUC	ile	ACC	thr	AAC	asn	AGC	ser	C
	AUA	ile	ACA	thr	AAA	lys	AGA	arg	A
	AUG	met	ACG	thr	AAG	lys	AGG	arg	G
G	GUU	val	GCU	ala	GAU	asp	GGU	gly	U
	GUC	val	GCC	ala	GAC	asp	GGC	gly	C
	GUA	val	GCA	ala	GAA	glu	GGA	gly	A
	GUG	val	GCG	ala	GAG	glu	GGG	gly	G

Tabela retirada do livro Genética Médica Thompson Thompson - 8ed.pdf.

- 5' TTT TCT GTA GTA ATA GAT 3'  
3' AAA AGA CAT CAT TAT CTA 5'  
A RNA polimerase "lê" a fita superior (5' à 3');
- 5' AAA AGA CAT CAT TAT CTA 3'  
3' TTT TCT GTA GTA ATA GAT 5'  
A RNA polimerase "lê" a fita superior (5' à 3');
- 5' AAA AGA CAT CAT TAT CTA 3'  
3' TTT TCT GTA GTA ATA GAT 5'  
A RNA polimerase "lê" a fita inferior (3' à 5');
- 5' TTT TCT GTA GTA ATA GAT 3'  
3' AAA AGA CAT CAT TAT CTA 5'  
A RNA polimerase "lê" a fita inferior (3' à 5').

6. Assinale a alternativa que completa corretamente as lacunas do texto sobre o processamento de RNAs mensageiros (mRNAs):

Nas células \_\_\_\_\_, os transcritos primários dos genes codificadores de proteínas são precursores de mRNAs que devem passar por várias modificações para dar origem a um mRNA funcional. Essas modificações incluem a adição de \_\_\_\_\_ na extremidade 5' da cadeia de RNA, além da clivagem por uma endonuclease, e a adição de \_\_\_\_\_ na extremidade 3'. O passo final do processamento é o *splicing* do RNA, havendo a excisão de \_\_\_\_\_ e emenda de \_\_\_\_\_.

- procariontes - cap 5' - cauda de poli(A) - íntrons - éxons;

- b. procariontes - cauda de poli(A) - cap 5' - éxons - íntrons;
- c. eucariontes - cap 5' - cauda de poli(A) - éxons - íntrons;
- d. eucariontes - cap 5' - cauda de poli(A) - íntrons - éxons .

#### Aula 4 - Genes nas Famílias e Populações

7. Há 100 alunos na classe; 75 tiveram notas boas, mas 25 ficaram de recuperação. Supondo que há um defeito genético que explica o mau desempenho, e que a característica envolve um alelo dominante e um recessivo, calcule o seguinte:

- a. Frequência do alelo recessivo;
- b. Frequência do alelo dominante;
- c. Frequência dos indivíduos heterozigotos.

8. A habilidade de sentir o gosto de PTC depende um único alelo dominante "T"; o homozigoto recessivo tt não percebe PTC. Você amostrou 300 indivíduos e determinou que 192 sentiram o gosto de PTC e o resto não. Calcule todas as frequências genéticas.

9. Supondo equilíbrio Hardy-Weinberg, qual seria a frequência alélica necessária para produzir quatro vezes mais homozigotos recessivos do que heterozigotos para uma característica com dois alelos, A e a?

10. Mapeie o cromossomo para genes ABC: Estes são haplótipos/fenótipos de um cruzamento entre AaBbCc e aabbcc.

Fenótipo/nº de indivíduos

Abc 305

aBc 128

abc 18

ABc 74

abC 66

ABC 22

AbC 112

aBC 275

#### Aula 5 - Epigenética e Doenças Associadas

11. Suponha que há um importante fator de crescimento durante o desenvolvimento fetal (FC). Assim como a maioria dos hormônios polipeptídicos, ele possui um receptor (RFC). Parece que, durante a vida fetal, apenas o gene FC paterno está ativo e apenas o gene RFC materno está ativo. Se mutações que causam ambas as cópias de cada um desses genes se tornarem tipicamente ativas, o resultado observado seria de super crescimento fetal. Este é um exemplo de:

- a. *Imprinting* genômico;
- b. Dissomia uniparental;
- c. Antecipação genética;
- d. Expressão parcial.

12. Considere as afirmações a seguir sobre herança epigenética e assinale verdadeiro (V) ou falso (F):

- ( ) O *imprinting* genômico possui origem na linhagem germinativa parental e tem como base o silenciamento epigenético de alelos na região "imprintada".
- ( ) A síndrome de Prader-Willi é um exemplo de condição associada ao rearranjo somático.
- ( ) A inativação do cromossomo X afeta a maioria dos genes ligados ao X em mulheres.
- ( ) Metilação do DNA e modificação nas histonas são mecanismos de alteração epigenética.
- ( ) Alterações epigenéticas promovem mudanças diretas nas bases do DNA, interferindo no genótipo.

- a. F - V - F - F - V
- b. V - F - V - V - F
- c. F - V - F - V - V
- d. V - F - V - F - F

Aula 6 - Padrões de Herança I

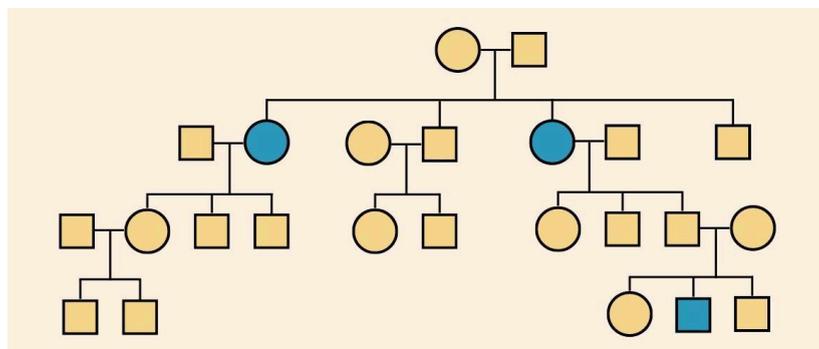
13. Qual tipo de herança é mais comum em homens, e todas as filhas de um homem afetado são portadoras do gene analisado?

- e. Autossômica recessiva;
- f. Autossômica dominante;
- g. Ligada ao X recessivo;
- h. Ligada ao X dominante.

14. Suponha que o gene para o formato do cabelo possui dois alelos, crespo e liso. Considere ainda que esses alelos têm dominância incompleta, e o heterozigoto tem cabelo ondulado. Se um casal, ambos com cabelo ondulado, tiver oito filhos, quantos (na média) você esperaria que tivessem cabelos lisos, crespos e ondulados, respectivamente?

- a. 2 lisos, 4 crespos, 2 ondulados;
- b. 3 lisos, 2 crespos, 3 ondulados;
- c. 2 lisos, 3 crespos, 3 ondulados;
- d. 2 lisos, 2 crespos, 4 ondulados.

15. Este heredograma seria típico para qual tipo de herança? Obs: Indivíduos em azul afetados.



- a. Autossômica dominante;
- b. Autossômica recessiva;
- c. Ligada ao X dominante;

- d. Ligada ao X recessivo.

### Aula 7 - Variabilidade Genética Humana

**16.** A maioria dos genes estruturais faz parte do DNA não repetitivo, incluindo-se nessa classe os genes que codificam proteínas. Contudo, nas regiões polimórficas do DNA, são encontradas sequências repetitivas em tandem que podem determinar regiões hipervariáveis classificáveis por polimorfismos. A respeito desses tipos de polimorfismos, assinale a opção correta:

- a. As regiões do DNA mais utilizadas atualmente na análise forense são conhecidas como microssatélites ou STRs;
- b. Microssatélites (STRs) são sequências repetidas em tandem de número variável, constituídas por 10 a 100 bp;
- c. Minissatélites (VNTRs) são sequências repetidas em tandem curtas, constituídas por 2 a 6 bp;
- d. Os polimorfismos de base única (SNPs) são longas sequências de DNA que se repetem no genoma.

**17.** Analise os casos a seguir:

- i. Formas autossômicas dominantes de catarata congênita podem estar associadas aos genes CRYAA, CRYGD, GJA8, MAF e PITX3;
- ii. A surdez não sindrômica de herança autossômica recessiva pode estar associada a mais de 100 mutações já identificadas no gene GJB2.

As situações citadas acima correspondem, respectivamente, a:

- a. Heterogeneidade alélica e heterogeneidade de *locus*;
- b. Heterogeneidade de *locus* e heterogeneidade alélica;
- c. Apenas heterogeneidade alélica;
- d. Apenas heterogeneidade de *locus*.

### Aula 8 - Padrões de Herança II

**18.** Qual é o efeito da heteroplasmia nas doenças mitocondriais?

- a. Heteroplasmia sempre leva a doenças mitocondriais;
- b. Heteroplasmia pode aumentar ou diminuir a gravidade da doença mitocondrial;
- c. Heteroplasmia só ocorre em doenças mitocondriais hereditárias;
- d. Heteroplasmia só ocorre em doenças mitocondriais adquiridas.

**19.** Assumindo que a frequência de gênios é de um em dez mil tanto em homens quanto em mulheres, e assumindo que a genialidade é herdada como um traço multifatorial típico, o risco de que a criança de um gênio também seja um gênio é de aproximadamente:

- a. 1%
- b. 10%
- c. 3.3 %
- d. 25 %

**20.** O Sr. Oscar joga basquete e tem cerca de 2,05m de altura. Ele é casado com Jéssica (jogadora de vôlei), que tem cerca de 1,98m de altura; ambos estão acima do percentil 95 em relação à altura. Eles têm um filho

chamado Oscar Jr. e acabaram de levá-lo para o check-up de 1 ano com o médico da família. O médico mede o filho e diz a eles que, com 95% de certeza, o filho deles terá cerca de 1,75 metros quando atingir sua altura total. Isso surpreende os pais, e eles querem saber por quê. Qual é a resposta mais provável?

- a. Houve um erro no hospital e eles não levaram o seu próprio bebê para casa;
- b. O filho tem uma nova mutação causando acondroplasia;
- c. A altura do filho reflete "regressão à média";
- d. O médico errou nos cálculos.