

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

**Respostas das Questões Aplicadas em Sala**

Aula 2 - Organização do Genoma Humano (Parte 1)

1. Resposta correta: c.

Por definição, a trissomia pode existir em qualquer parte do genoma, mas a trissomia é compatível com a vida apenas ocasionalmente. São observadas as trissomias dos cromossomos autossomos 13, 18 e 21 que correspondem aos três cromossomos com menores números de genes. Presumivelmente, a trissomia dos autossomos com maior número de genes é letal na maioria dos casos. O cromossomo 1 é o maior de todos, mas não apresenta o maior número de genes.

2. Resposta correta: a.

A quantidade de DNA de uma espécie não reflete o número de genes e sua complexidade. O homem é o organismo mais complexo, com tamanho do genoma menor que camundongo e salamandra e menor número de genes. Com relação a quarta afirmativa, está correto afirmar que os genes que codificam RNAr estão organizados em clusters em 6 cromossomos autossomos (1, 13, 14, 15, 21 e 22). Porém, as duas classes de elementos repetidos mais abundantes do genoma humano são os transposons do tipo LINE e SINE que perfazem 34% do genoma humano.

Aula 2 - Organização do Genoma Humano (Parte 2)

3. Resposta correta: d.

A terceira, quarta e quinta afirmações estão corretas. A primeira e segunda afirmações são falsas. O correto seria "O DNA mitocondrial apresenta dupla hélice circular" e "Por ser de herança uniparental (materna), o DNA mitocondrial pode ser utilizado para a realização de exames forenses (corpos muito degradados, por exemplo)." Portanto, a única alternativa correta é a d.

4. Respostas corretas: c. e d.

a. Errada. O DNA mitocondrial está presente em 5 a 10 cópias por mitocôndria com até 1.000 ou mais mitocôndrias por célula dependendo do gasto de energia de cada tipo de célula. Os genes mitocondriais não contém íntron; b. Errada. O código genético do genoma mitocondrial difere ligeiramente daquele do núcleo; c. Correta. A heteroplasmia é condição primária, mas dependendo do tipo de mutação e do seu efeito na função do gene, temos alteração do limiar fenotípico. Por exemplo, mutações pontuais podendo chegar a um limiar de 90% e deleções de 60%; d. Correta. Como é um processo aleatório ou estocástico, alguns oócitos primários podem ter 100% de mitocôndrias com DNA mitocondrial mutado.

Aula 3 - Genoma Funcional e Expressão Gênica

5. Resposta correta: c.

Há várias sequências possíveis, em virtude da degeneração do código genético. Uma sequência possível para a fita dupla de DNA é:

5' AAA AGA CAT CAT TAT CTA 3' (fita sense)

3' TTT TCT GTA GTA ATA GAT 5' (fita antisense)

A RNA polimerase "lê" a fita inferior (3' à 5').

**6.** Resposta correta: d.

Nas células eucariotas, o transcrito primário de RNA é processado pela adição de uma estrutura química de "cap" na extremidade 5' do RNA e pela clivagem da extremidade 3', seguida pela adição de uma cauda poli(A) à extremidade 3' do RNA. Todas essas modificações ocorrem no núcleo, assim como o processo de *splicing* do RNA, caracterizado pela excisão de íntrons e emenda de éxons.

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

As resoluções dos exercícios desta aula já estão disponíveis no Moodle, na aba correspondente a aula 4.

#### Aula 5 - Epigenética e Doenças Associadas

**11.** Resposta correta: a.

O exemplo citado se trata de imprinting genômico, uma vez que a região "imprintada" é marcada epigeneticamente de acordo com a origem do progenitor. Nesse caso, diferentemente da Síndrome de Prader-Willi e da Síndrome de Angelman, a expressão de duas cópias paternas para o gene FC e de duas cópias maternas para o gene RFC ocorre devido a uma desregulação do centro de imprinting genômico. Em relação às outras alternativas, a dissomia uniparental significa herdar duas cópias do mesmo cromossomo (ou locus) do mesmo genitor e nenhuma cópia do cromossomo do outro genitor; a antecipação genética é a piora progressiva de uma condição através das gerações; e a expressão parcial se refere a como o traço foi expresso, não o silenciamento seletivo de um alelo.

**12.** Resposta correta: b.

A primeira, a terceira e a quarta afirmações são verdadeiras. A segunda e a quinta afirmações são falsas. O correto seria "A síndrome de Prader-Willi é um exemplo de condição associada ao *imprinting* genômico." e "Alterações epigenéticas consistem em mudanças na expressão gênica que podem ser herdadas e que não alteram a sequência do DNA."

#### Aula 6 - Padrões de Herança I

**13.** Resposta correta: c.

Em uma herança ligada ao cromossomo X recessivo, os homens são mais frequentemente afetados porque têm apenas um cromossomo X. Assim, se esse cromossomo contém um gene recessivo defeituoso, os homens não têm um cromossomo X saudável para compensar os efeitos do gene defeituoso. Todas as filhas de um homem afetado por um gene ligado ao X recessivo serão portadoras do gene, porque receberão um cromossomo X afetado do pai e um cromossomo X normal da mãe. No entanto, como o gene defeituoso é recessivo, as filhas não apresentarão a doença, mas serão portadoras do gene, o que significa que podem transmiti-lo para seus filhos.

14. Resposta correta: d.

Se ambos os pais têm cabelo ondulado, eles devem ser heterozigotos para o gene do formato do cabelo, já que cabelo ondulado é o resultado da expressão de ambos os alelos. Como a dominância é incompleta, os genótipos possíveis para o casal são CC (cabelo crespo), CL (cabelo ondulado) e LL (cabelo liso). Veja na tabela abaixo os gametas possíveis dos pais e resultados do cruzamento:

|   |    |    |
|---|----|----|
|   | C  | L  |
| C | CC | CL |
| L | CL | LL |

Ao cruzar dois indivíduos heterozigotos (CL x CL), espera-se, em média, a seguinte proporção fenotípica na descendência: 1/4 cabelo liso (LL), 1/2 cabelo ondulado (CL), e 1/4 cabelo crespo (CC). Para 8 filhos: 2 liso, 4 ondulado, 2 crespo.

15. Resposta correta: a.

No heredograma de uma característica autossômica recessiva, a característica geralmente "salta" gerações. Pais não afetados podem ter filhos afetados, desde que ambos os pais sejam portadores do alelo recessivo. Os indivíduos afetados têm pais não afetados, mas que são portadores do alelo recessivo. Ambos os sexos são afetados igualmente, sem viés de gênero. Para autossômico dominante, se não tiver afetados em uma geração, não passa para a próxima. Se fosse ligada ao X, o homem que tem um filho afetado teria que passar o X dele para o filho, o que obviamente não pode acontecer.

#### Aula 7 - Variabilidade Genética Humana

16. Resposta correta: a.

As regiões do DNA mais utilizadas atualmente na análise forense são conhecidas como microssatélites ou STRs (*short tandem repeats*), sendo que o que varia dentro da população é o número dessas repetições e não sua sequência específica.

17. Resposta correta: b.

i. Formas autossômicas dominantes de catarata congênita podem estar associadas aos genes CRYAA, CRYGD, GJA8, MAF e PITX3 - *Heterogeneidade de locus* (mutações em diferentes *loci* de diferentes genes resultam em um fenótipo similar ou idêntico).

ii. A surdez não sindrômica de herança autossômica recessiva pode estar associada a mais de 100 mutações já identificadas no gene GJB2 - *Heterogeneidade alélica* (múltiplos alelos em um só *locus* podem produzir um ou mais fenótipos de doença).

#### Aula 8 - Padrões de Herança II

18. Resposta correta: b.

O efeito da heteroplasmia em doenças mitocondriais varia dependendo da proporção de mitocôndrias mutantes em um determinado tecido ou órgão. Em alguns casos, a heteroplasmia pode aumentar a gravidade da doença, enquanto em outros casos, pode diminuí-la.

**19.** Resposta correta: a.

Para doenças multifatoriais, se a prevalência da doença em uma população é  $f$ , o risco para o prole e irmão dos probandos é de aproximadamente a raiz quadrada de  $f$ . Dessa forma, se a frequência de gênios é de um em dez mil, temos  $1/10.000 = 0,0001$ . Para calcular o risco de um gênio ter um filho também gênio, calculamos a raiz quadrada deste valor:  $\sqrt{0,0001} = 0,01$ . Para sabermos a porcentagem, fazemos  $0,01 \times 100 = 1\%$ .

**20.** Resposta correta: c.

A resposta mais provável é que a altura do filho reflete "regressão à média". Isso significa que valores extremos, como estar no percentil 95 para altura, provavelmente se moverão em direção ao valor médio ou média em gerações futuras. Neste caso, apesar de ambos os pais serem excepcionalmente altos, espera-se que a altura de seu filho esteja mais próxima da altura média. Este é um fenômeno comum observado em vários traços e características, onde valores extremos tendem a ser menos extremos em gerações subsequentes.