

Disciplina Biologia Molecular para o Bacharelado – **BIO 0307 – IB-USP**
Trabalho Computacional – Análise de Ácido Nucléicos *in silico*
2017

GRUPO 4	Arthur Peixoto Berselli
	Leandro Antonioli Mescyszyn
	Christine Nail Kim
	Amanda Palermo

Sequências a serem analisadas	a	NM_002024
	b	NM_005087
	c	NM_004860

Roteiro:

- (1) Definir as sequências genômica e peptídica das sequências (a), (b) e (c). Descreva a estrutura genômica de cada uma delas.
- (2) Qual a similaridade entre as sequências nucleotídicas desta família gênica? E a similaridade das sequências de aminoácidos?
- (3) A **expansão de trinucleotídeos CGG para mais de 200 repetições** foi encontrada no **éxon 1** do gene (a) em uma família. Qual o efeito esperado sobre o RNAm e a proteína?
- (4) Em relação à mutação acima (3), qual o fenótipo associado? Ele já foi descrito? Discuta.
- (5) As mães dos pacientes descritos em (3) podem apresentar um fenótipo específico ao sexo feminino. Qual é este fenótipo e a quais tipos de alelos do gene (a) ele se associa?
- (6) Observou-se uma síndrome de tremor, ataxia e perda cognitiva acometendo, a partir da quinta década de vida, os avôs maternos dos pacientes afetados em (3), portadores de expansões com 55 a 200 trinucleotídeos CGG. Como deve ser desenhado um estudo para verificar se estas expansões são frequentes entre indivíduos diagnosticados com tremor? Como deve ser desenhado um estudo para verificar a frequência deste transtorno neurológico em famílias dos indivíduos com a mutação descrita em (3)?. Discuta as possíveis repercussões clínicas e éticas dos resultados da sua pesquisa.

Tempo para apresentação: 15 minutos

Sugestão: 10 a 12 slides powerpoint

Entregar relatório no mesmo dia (um relatório por grupo)