

1. Caracterize o DNA mitocondrial do ponto de vista dos genes presentes, taxa de mutação e tipos de mutações mais frequentes.
2. Nem toda doença mitocondrial tem herança mitocondrial, mas toda doença de herança mitocondrial é uma doença mitocondrial. Explique essa frase apontando os conceitos envolvidos.
3. As doenças com padrão de herança mitocondrial são caracterizadas por penetrância reduzida, expressividade e pleiotropia. Que características ligadas à biologia da mitocôndria explicam isso e porque?
4. Algumas doenças ligadas diretamente ao DNA mitocondrial podem ser determinadas ou influenciadas por genes nucleares. Discuta por este ponto de vista as seguintes doenças, apontando o quadro clínico.
  - a. Síndrome de Depleção do DNAMt
  - b. Síndrome de Deleções do DNAMt  
Autossomicamente Transmitidas
  - c. Neuropatia Óptica Hereditária de Leber