

ESTUDO DIRIGIDO – CONSEQUÊNCIAS DAS MUTAÇÕES

1) Durante a triagem de mutações no gene CFTR em pacientes com fibrose cística, foram encontradas as mutações abaixo. Explique o efeito de cada uma das mutações na proteína e indique aquelas que podem ser consideradas responsáveis pelo quadro clínico do paciente.

(iv)
(ii) **C**
(iii) **A**
(i) **G**

TTC AGC **TGG** ACC AGA CCA ATT TTG **AGG** AAA GGA **TAC** **AGA** CAG CGC CTG GAA TTG TCA GAC
 F S W T R P I L R K G Y R Q R L E L S D

- (i) Substituição de A por G;
- (ii) Substituição de G por C;
- (iii) Substituição de C por A;
- (iv) Deleção de GG;

2) Considere a sequência de DNA abaixo (escrita em fita simples), do gene DMD, envolvido nas distrofias musculares de Duchenne e de Becker (exons estão representados por letras maiúsculas e introns por letras minúsculas):

5'agtcctagggttgccaatccatataaaagtcaggcaggagccatctattgcttacattgcttcATGGGTGCACCTGACTCC
 TCAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTCTGGGGCAAGgtccacccttagggtgtaccacccttagCATGGC
 AAGAACTCCTCGGTGCCTTTACTCCAGTGAGATGGCCTGGCTCACCTGGACAACgtgagtctagga
 cccttgatgtcccttgacacagccctccagCTCCTGGGCAACG**TGC**CTGGTCTGTGTGGCCGCCCATGGT
 GTGCACAAGTATCACTAAgctcgcttgctgtccaatttc - 3'

- a) Escreva a sequência do mRNA formado a partir desse gene;
- b) As sequências sublinhadas estão deletadas em 3 pessoas (cada uma tem uma das deleções). Qual delas é mais provável de estar presente (i) na pessoa normal; (ii) na com Duchenne); (iii) na com Becker?