## PUCRS – Genética Médica - Medicina

## Exercícios sobre mutações

(inserção, deleção, SNP, duplicação) que está ocorrendo no gene:  Alelo normal: ATGGCGTAGGCTGGGTTGAAATACTAG
a) Alelo mutante 1: ATGGCGTAGGTTGGGTTGAAATACTAG
b) Alelo mutante 2: ATGGCGTAGGCTTAGGCTGGGTTGAAATACTAG
c) Alelo mutante 3: ATGGTAGGCTGGGTTGAAATACTAG
d) Alelo mutante 4: ATGGCGTAGTGCTGGGTTGAAATACTAG
2. Dê a sequência de aminoácidos da proteína produzida a partir dos 3 alelos do gene hipotético abaixo: a) Alelo 1
RNA mensageiro: AUG CCU GUA AAA UCC GGA UGA UCC
Sequência de aminoácidos na proteína 1:
b) Alelo 2
RNA mensageiro: AUG CCU CUA AAA UCC GGA UGA UCC
Sequência de aminoácidos na proteína 2:
c) Alelo 3
RNA mensageiro: AUG CCU GAA AAU CCG GAU GAU CC
Sequência de aminoácidos na proteína 3:
3. Comparando-se as proteínas geradas (questão anterior) a partir dos alelos 2 e 3 com a gerada pelo alelo 3 qual o efeito das variantes dos alelos 2 e 3 para essas proteínas?

4. Na sequência de DNA abaixo, descreva a sequência de aminoácidos , caso essa sequência fosse transcrita. ATG CCT TGC AAG CGA CGC CAT GAG TCT GAC TTC CAG TTC CAG CGT ACG TAA GGG

Agora, faça as mutações abaixo, uma de cada vez, e diga qual o efeito para a proteína correspondente.

- a) deleção do 12° e 13° nucleotídeos.
- b) SNP no 27° nt, troca de G para T
- c) SNP no 37° nt, troca de C para T
- d) SNP no 16° nt, troca de C para T

	Segunda base do códon				
	U	C	A	G	
U	UUU-Fenilalanina	UCU-Serina	UAU-Tirosina	UGU-Cisteína	U
	UUC-Fenilalanina	UCC-Serina	UAC-Tirosina	UGC-Cisteina	c
	UUA-Leucina	UCA-Serina	UA4 PARADA	UGA-PARADA	A
	UUG-Leucina	UCG-Serina	UAG-PARADA	UGG-T riptofano	G
c	CUU -Leucina	CCU-Prolina	CAU-Histidina	CGU-Arginina	U
	CUC -Leucina	CCC-Prolina	CAC-Histidina	CGC-Arginina	C
	CUA -Leucina	CCA- Prolina	CAA-Glutamina	CGA-Arginina	A
	CUG-Leudina	CCG- Prolina	CAG-Glutamina	CGG-Arginina	G
A	AUU - Isoleucina	ACU-Treonina	AAU-Aspargina	AGU-Serina	U
	AUC- Isoleucina	ACC-Treonina	AAC-Aspargina	AGC-Serina	¢
	AUA-Isoleucina	ACA-Treonina	AAA-Lisina	AGA-Argnina	A
	AUG- Metionina	ACG-Treonina	AAG-Lisina .	AGG-Arginina	C
G	GUU-Valina	GCU-Alanina	GAU- Ác. aspártico	GGU-Glicina	U
	GUC -Valina	GCC-Alanina	GAC-Ác. aspártico	GGC-Glicina	E
	GUA - Valina	GCA-Alanina	GAA-Ác. glutámico	GGA-Glicina	A
	GUG- Valina	GCG-Alanina	GAG-Ác. glutâmico	GGG-Glicina	6

## **GABARITO**

- 1 − a) SNP (troca de nucleotídeo)
- b) duplicação
- c) deleção
- d) inserção
- 2- a) Met-Pro-Val-Lis-Ser-Gli
- b) Met-Pro-Leu-Lis-Ser-Gli
- c) Met-Pro-Ac.Glu-Asp-Pro-AcAsp-AcAsp
- 3- Prot 2 em relação a 1 Mutação de sentido trocado Prot 3 em relação a 1 — Mudança da fase de leitura
- 4 Prot normal: Met-Pro-Cis-Lis-Arg-Arg-His-AcGlu-Ser-AcAsp-Fenilala-Glu-Fenilala-Glu-Arg-Treo
- a) Met-Pro-Cis-Lis-Treo-Ala-Pro (Mudança de fase de leitura)
- b) Met-Pro-Cis-Lis-Arg-Arg-His-AcGlu-Ser-AcAsp-Fenilala-AcGlu-Fenilala-Glu-Arg-Treo (Sentido trocado)
- c) Met-Pro-Cis-Lis-Arg-Arg-His-AcGlu-Ser-AcAsp-Fenilala (Sem sentido)
- d) Met-Pro-Cis-Lis-Arg-Tripto-Arg-His-AcGlu-Ser-AcAsp-Fenilala-Glu-Fenilala-Glu-Arg-Treo (sentido trocado)