

## Autoformação

Assinale as verdadeiras e falsas e justifique:

I - Polimorfismos

1.

A – Os RFLPs são muito informativos porque permitem definir múltiplos alelos para a mesma localização genómica;

B – Os CNVs (copy number variation) são polimorfismos constituídos pela presença de um número variável de cópias de um gene;

C - Para a identificação de indivíduos em Medicina Forense, os polimorfismos mais utilizados são os RFLPs.

D – A maior parte da variabilidade interindividual é explicada pelos polimorfismos de tipo STR (short tandem repeats)

E – A grande densidade de SNPS no genoma humano torna-os polimorfismos de eleição para os estudos tipo GWA (genome wide association).

2.

A – As enzimas de restrição são essenciais para identificar os polimorfismos de tipo STRs;

B - Os polimorfismos genéticos estão sempre na origem de proteínas polimórficas;

C - Os polimorfismos usados na Medicina Forense (identificação de indivíduos) devem localizar-se em regiões codificantes;

D - Um alelo com uma frequência superior a 1% é um polimorfismo;

E – Os polimorfismos podem ter uma localização exónica.

3.

A – Os polimorfismos podem contribuir para a susceptibilidade genética às doenças complexas ou multifactoriais;

B – A inserção ou deleção de codões, não pode constituir um polimorfismo;

C – Alguns dos nossos cromossomas são idênticos aos do nosso avô;

D – As frequências dos polimorfismos não variam significativamente de país para país;

E – Os Tag SNPs são polimorfismos que assinalam a presença de mutações patogénicas.

## II – Mutações

### 1. Relativamente às variantes genéticas:

- A - Podem originar patologia mesmo que localizadas em regiões não codificantes;
- B - As variantes *missense* são patogénicas;
- C - As variantes sinónimas são polimorfismos;
- D - As mutações com perda de função originam fenótipos recessivos;
- E – Quando localizadas em intrões, são polimorfismos.

### 2.

- A – Num indivíduo todas as células têm exactamente o mesmo genoma;
- B – Na ausência de exposição a genotóxicos não ocorrem mutações;
- C – A replicação do DNA favorece a ocorrência de mutações;
- D - As mutações de tipo *frameshift* originam a substituição de um aminoácido por outro;
- E – As mutações somáticas estão na origem da transmissão de doenças genéticas aos descendentes.

### 3.

- A - As mutações dinâmicas correspondem à ocorrência reiterada de deleções em gerações sucessivas;
- B – As mutações dinâmicas podem ocorrer em sequências polimórficas;
- C – Uma mutação nonsense dá origem a um mRNA mais curto;
- D – As mutações dão origem a proteínas não funcionais;
- E – As mutações localizadas nas regiões reguladoras são do tipo frameshift.

### 4.

- A – A haploinsuficiência associa-se a fenótipos recessivos;
- B – As mutações que originam perda de função associam-se quase sempre a fenótipos dominantes;
- C – Nas mutações com efeito dominante negativo há menos de 50% de proteína funcional;
- D – A heterogeneidade alélica corresponde à existência de vários genes que quando mutados podem originar um determinado fenótipo;
- E – As alterações epigenéticas podem associar-se a patologia por originarem deleções.

### 5.

- A – Cada doença monogénica é provocada por mutações num único gene;
- B – Uma mutação num gene pode originar défice de várias proteínas;

- C - Nas doenças autossómicas recessivas os homocigotos mutados têm sempre manifestações da doença;
- D – Nas doenças autossómicas dominantes, 50% da proteína funcional asseguram a função e a normalidade;
- E – As alterações epigenéticas não são transmissíveis.

### III – Regulação da expressão génica

1.

- A – A cada gene corresponde uma proteína;
- B – A edição de RNA é um mecanismo de regulação da expressão génica ao nível da tradução;
- C – O splicing alternativo pode explicar como numa célula, o mesmo gene pode originar diferentes proteínas, dependendo da fase do desenvolvimento embrionário;
- D - A existência de promotores alternativos é um mecanismo que actua ao nível da pós-transcrição;
- E – Para cada tipo de célula, o perfil de expressão genica é estável.

2. Relativamente aos microRNAs:

- A - Actuam impedindo a transcrição;
- B - Os microRNAs têm elevada especificidade;
- C - Actuam ao nível da tradução;
- D - Alteram a expressão génica ao aumentar a estabilidade de mRNAs;
- E – Codificam pequenos polipeptídeos.

3.

- A – A Lionização do cromossoma X permite que, para a maior parte dos genes deste cromossoma, a quantidade de proteína codificada, seja idêntica para os dois sexos;
- B – O padrão de metilação da região promotora dos genes é alterado quando ocorre a replicação do DNA;
- C – A desacetilação das histonas é uma característica dos domínios de cromatina transcricionalmente activos;
- D – Os genomas do ovócito e do espermatozóide são funcionalmente equivalentes;
- E – Para cada gene, o alelo paterno e o materno são igualmente expressos.

4.

A – Os receptores de estrogénios só existem no sexo feminino;

B – Os receptores de testosterona só existem no sexo masculino;

C – Os receptores de hormonas esteróides actuam como factores de transcrição;

D – O gene SRY codifica a testosterona;

E – As mulheres têm o gene SRY mas não o expressam.