

**UCSC**  
**(<https://genome.ucsc.edu>)**

1. a) Ache o gene *BRCA1* humano e ative os tracks *Refseq* and *UCSC genes*. Dê as coordenadas genômicas do gene. Quantos exons o gene tem?

b) O que representam as diferentes linhas com a identificação *BRCA1*?

c) Entre na página do gene e entre na sequência

Pegue somente exons (cDNA) em um único arquivo.

- d) Use o cDNA do ítem b para descobrir em que cromossomo o gene *Brca1* está em camundongos .

2. Tendo a tabela do código genético (abaixo):

Sequenciamento do exoma de uma paciente com autismo identificou uma alteração no gene *SHANK3*.

a) a que doenças humanas alterações no *SHANK3* estão associadas?

b) Abaixo está a sequência do éxon 2 de *SHANK3* dessa paciente (Hg19). Use a ferramenta Blat para identificar a mutação no gene dela.

AAGTGCCTGCGCCTGGACCCGGCCGCGCCGTGTGGGCCGCCAAGCAGCG  
CGTGCTCTGCGCCCTCAACCACAGCCTCCAGGACGCGCTCAACTATGGGC  
TTTTCCAGCCGCCCTCCCGCGGCCGGCAAGTTCTGGATGAGGAG  
CGGCTCTGCAGGAGTACCCGCCAACCTGGACACGCCCTGCCCTACCT  
GGAG

3. Dois pacientes apresentam alteração germinativa no éxon 1 do gene *TP53*. Tendo a sequência do exon 1 de cada um deles e a tabela de código genético abaixo:

- a) Identifique o tipo de mutação do paciente 1 e paciente 2 abaixo.

Paciente 1

GAATGGGATTGGGGTTTCCCTCCATGTGCTCTAGACTGGCGCTAAAAG  
 TTTGAGCTTCTCAAAAGTCTAGAGCCACCGTCCAGGGAGCAGGTAGCTG  
 CTGGGCTCCGGGGACACTTGCGTTCGGGCTGGGAGCGTGCTTCCACGA  
 CGGTGACACGCTTCCCTGGATTGG

Paciente 2

GAATGGGATTGGGGTTTCCCTCCATGTGCTCAAGACTGGCGCTAAAAG  
 TTTGAGCTTCTCAAAAGTCTAGAGCCACCGTCCAGGGAGCAGGTAGCTG  
 CTGGGCTCCGGGGACACTTGCGTTCGGGCTGGGAGCGTGCTTCCACGA  
 CGGTGACACGCTTCCCTGGAGTG

- b) Qual a consequência da mutação em cada um dos casos? Qual dos casos você esperaria que fosse mais grave?

Código Genético		Second Letter											
		U			C			A			G		
1st letter	U	UUU   Phe	UCU   Ser	UAU   Tyr	UGU   Cys	U							
	U	UUC	UCC	UAC	UAA	UAG	Stop	U					
	U	UUA   Leu	UCA	UAA	UAG	UAG	Stop	U					
	U	UUG	UCG					UGG   Trp					
	C	CUU	CCU	CAU	CAA	CAU	His	CGU					
	C	CUC	CCC	CAC	CAG	CAC		CGC	Arg	U			
	C	CUA   Leu	CCA	CAA	CAG	CCA	Gln	CGA		U			
	C	CUG	CCG					CGG		C			
	A	AUU	ACU	AAU	AAA	AAU	Asn	AGU	Ser	U			
	A	AUC	ACC	AAC	AAG	AAC		AGC		C			
	A	AUA	ACA	AAA		ACA	Lys	AGA	Arg	A			
	A	AUG   Met	ACG	AAG		ACG		AGG		G			
	G	GUU	GCU	GAU	GAA	GUU	Asp	GGU		U			
	G	GUC	GCC	GAC	GAG	GCC		GGC		C			
	G	GUA   Val	GCA	GAA	GAG	GCA	Glu	GGA	Gly	A			
	G	GUG	GCG			GCG		GGG		G			

4. Encontre a região genômica para o gene humano NRAS [neuroblastoma RAS viral (v-ras) oncogene homolog] gene. Acrescente 1000 bases de cada lado da posição da janela e pegue a sequência de DNA. Marque exons em maiúscula e introns em minúscula.