

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 item 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.

```
AAGTGCCTGCGCCTGGACCCGGCCGCGCCCGTGTGGGCCGCCAAGCAGCG  
CGTGCTCTGCGCCCTCAACCACAGCCTCCAGGACGCGCTCAACTATGGGC  
TTTTCCAGCCGCCCTCCCGCGCGCCGGCAAGTTCCTGGATGAGGAG  
CGGCTCCTGCAGGAGTACCCGCCCAACCTGGACACGCCCTGCCCTACCT  
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

GATGGGATTGGGGTTTTCCCCTCCCATGTGCTCTAGACTGGCGCTAAAAG
 TTTTGAGCTTCTCAAAAGTCTAGAGCCACCGTCCAGGGAGCAGGTAGCTG
 CTGGGCTCCGGGGACACTTTGCGTTCGGGCTGGGAGCGTGCTTTCCACGA
 CGGTGACACGCTTCCCTGGATTGG

Paciente 2

GATGGGATTGGGGTTTTCCCCTCCCATGTGCTCAAGACTGGCGCTAAAAG
 TTTTGAGCTTCTCAAAAGTCTAGAGCCACCGTCCAGGGAGCAGGTAGCTG
 CTGGGCTCCGGGGACACTTTGCGTTCGGGCTGGGAGCGTGCTTTCCACGA
 CGGTGACACGCTTCCCTGGAGTGG

- 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 UUC UUA Leu UUG	UCU UCC Ser UCA UCG	UAU Tyr UAC UAA Stop UAG Stop	UGU Cys UGC UGA Stop UGG Trp	U C A G	3rd letter
	C	CUU CUC Leu CUA CUG	CCU CCC Pro CCA CCG	CAU His CAC CAA Gln CAG	CGU CGC Arg CGA CGG	U C A G	
	A	AUU AUC Ile AUA AUG Met	ACU ACC Thr ACA ACG	AAU Asn AAC AAA Lys AAG	AGU Ser AGC AGA Arg AGG	U C A G	
	G	GUU GUC Val GUA GUG	GCU GCC Ala GCA GCG	GAU Asp GAC GAA Glu GAG	GGU GGC Gly GGA GGG	U C A 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.