**Atividade Integradora do Bloco 1**

*Atividade sugerida pelo professor Leonardo dos Santos Sena, na qual foram acrescentadas as três últimas questões de modo a integrar os assuntos discutidos no bloco.*

Sabe-se que o albinismo oculocutâneo é uma condição de herança recessiva que afeta os dois alelos do gene da tirosinase (TYR) de um indivíduo. Baseado nisso:

1) Represente um heredograma mostrando uma família em que o pai e a mãe não são albinos, mas possuam uma filha albina, com os possíveis genótipos dos pais e da criança.

2) Qual seria a importância para o entendimento do padrão de herança genético de saber se os pais são parentes?

Agora, considere que foi realizada uma análise de sequenciamento genético do gene da tirosinase na menina albina e constatou-se que: (i) em um dos alelos (podemos chamá-lo de “alelo 1”) há uma mutação de ponto no códon 373 do gene da tirosinase que leva a uma substituição de lisina por treonina (TYR T373K); e (ii) no outro alelo (“alelo 2”), há uma deleção de um nucleotídeo na posição 53 (TYR 53delG). Responda às seguintes perguntas:

3) Considerando as informações acima, a criança é homozigota ou heterozigota? Justifique apresentando a definição do conceito de homozigose ou heterozigose.

4) Represente o heredograma com os possíveis genótipos, considerando que o “alelo 1” foi herdado a partir da mãe.

5) Quais as hipóteses para os possíveis efeitos das mutações na expressão do gene da tirosinase?

6) A hipótese de que os pais poderiam ser aparentados parece justificada?

7) O albinismo, neste caso, é resultado de uma herança recessiva?

8) Esquematize a anáfase da meiose I da filha do casal, indicando a posição hipotética dos alelos, considerando apenas os homólogos envolvidos.

9) Quais as possíveis consequências de mutações em genes regulatórios envolvidos na expressão de um gene estrutural, como o da tirosinase? Seriam alterações epigenéticas?

10) Considere que na herança de caracteres complexos, como é o caso da cor da pele, existem genes principais e genes secundários. Nesse contexto, como se enquadra o gene da tirosinase? Justifique.