

Figura 1. Sobre a figura abaixo, responda às questões 4, 5 e 6.

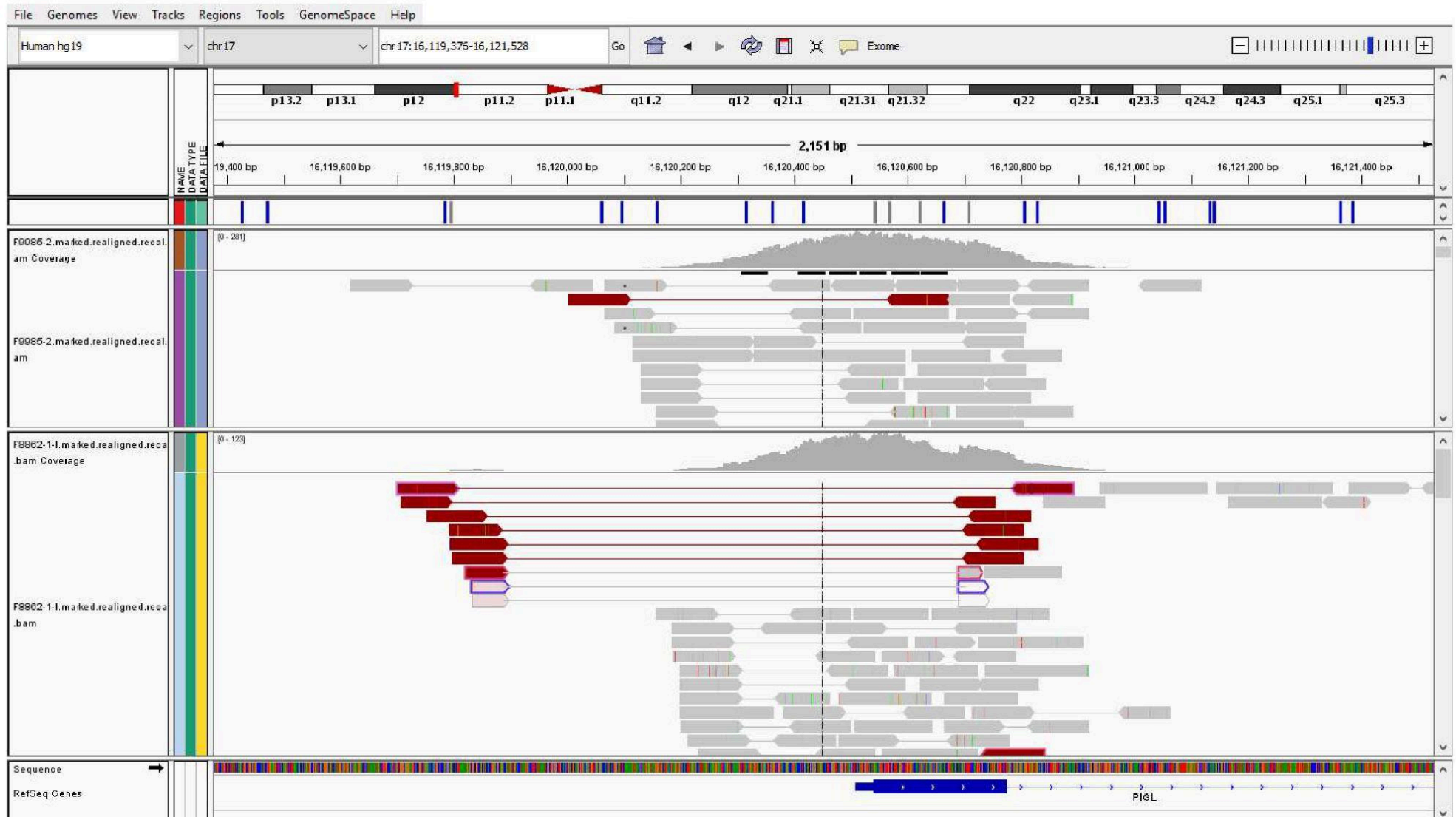


Figura 2. Utilize o recorte do VCF abaixo para responder às questões 7 e 8

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
chrX	49251356	49251356	G	T	nonsynonymous SNV	FOXP3	0/0:35,0:35:0,102,1506	0/1:68,71:139:1842,0,1785	1/1:0,47:47:1800,120,0
chr11	36574050	36574050	A	G	nonsynonymous SNV	RAG1	0/1:60,65:125:1705,0,1510	0/1:51,45:96:1216,0,1339	0/1:51,45:96:1291,0,1421
chr9	21384364	21384364	A	G	UTR3	IFNA2	0/0:4,0:4:0,12,115	0/1:1,2:3:60,0,28	0/1:9,5:14:127,0,259

Figura 3. Variation Viewer do NCBI

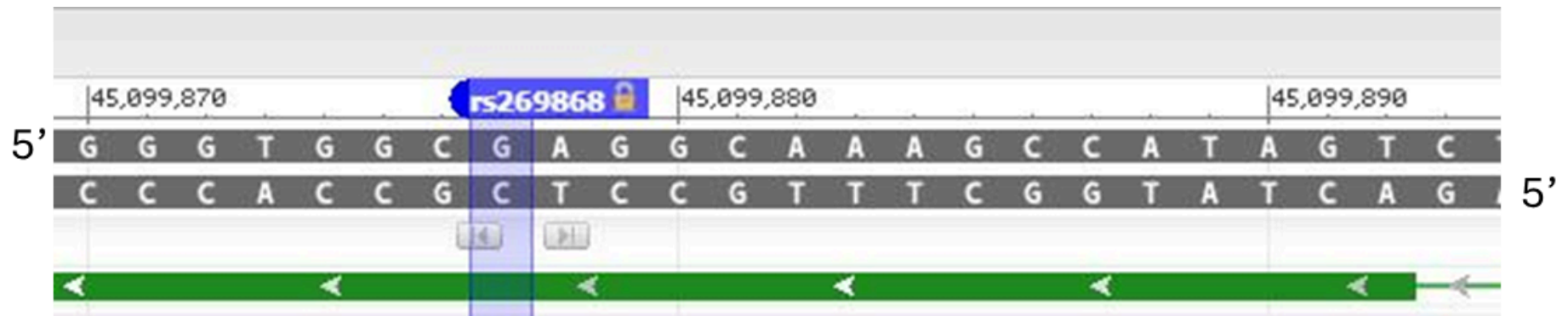
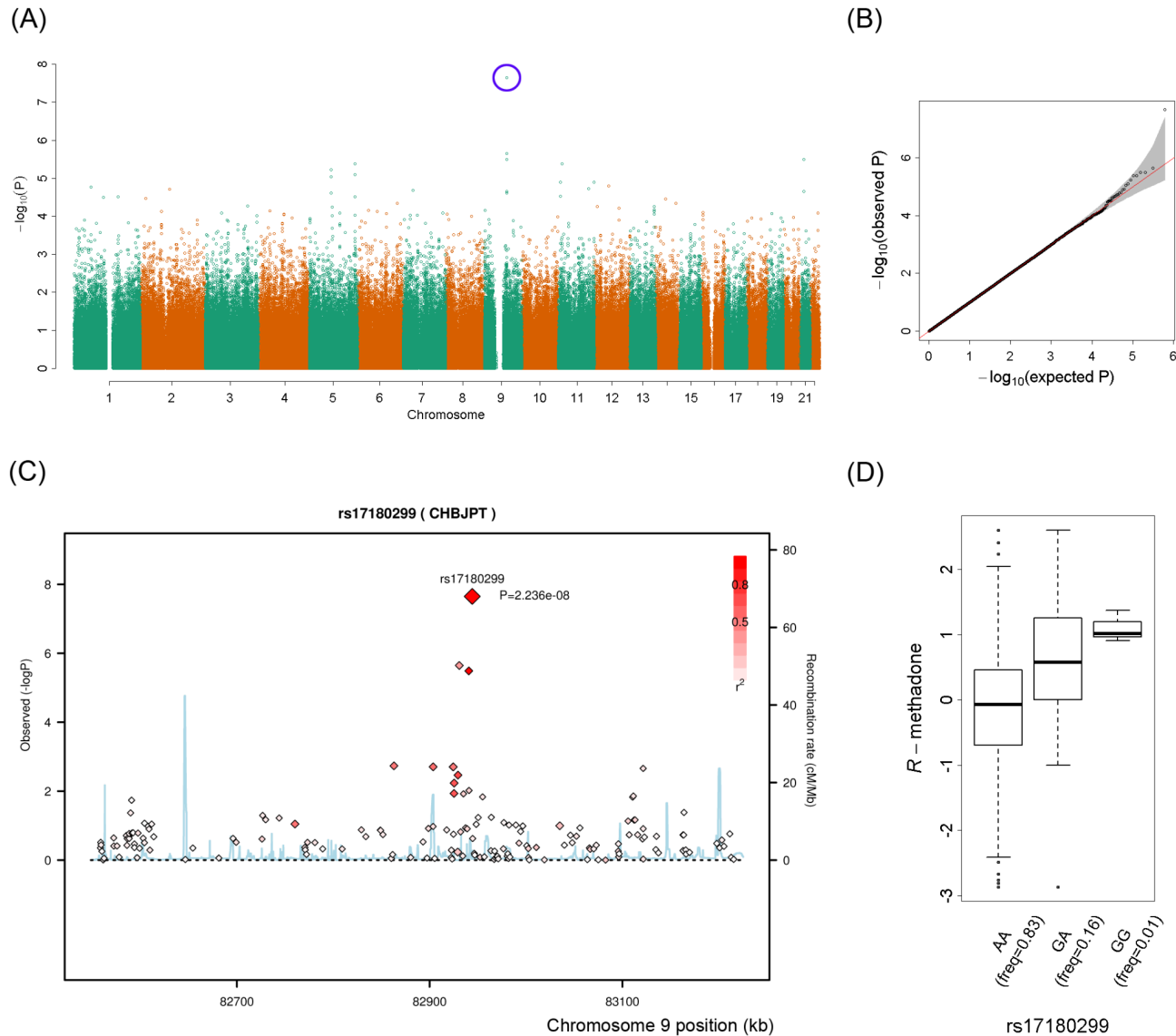


Figura 4. Figura é extraída do artigo “Genome-Wide Pharmacogenomic Study on Methadone Maintenance Treatment Identifies SNP rs17180299 and Multiple Haplotypes on CYP2B6, SPON1, and GSG1L Associated with Plasma Concentrations of Methadone R- and S-enantiomers in Heroin-Dependent Patients”

(<https://journals.plos.org/plosgenetics/article?id=10.1371/journal.pgen.1005910>)



Legenda: GWAS da concentração plasmática de R-metadona. (A) Manhattan-plot do GWAS. O SNP mais significativamente associado (rs17180299) está denotado com um círculo. (C) Representação típica de um mapeamento fino nas proximidades do SNP índice rs17180299. (D) Distribuição da concentração plasmática de R-metadona para os três genótipos de rs17180299.

Figura 5. Pseudocódigo

```

ALGORITMO prova
    var sequencia: array [0..100000000000] de String
    var codon: String
    var i : Integer
INICIO
    i = 0
    REPITA
        ESCREVA "Digite um códon\n"
        LEIA sequencia[i]
        codon = sequencia[i]
        SE codon == "AUG"
            ESCREVA "Início da leitura"
        SENÃO
            SE codon == "UAA" OU codon == "UAG" OU codon == "UGA"
                ESCREVA "Stop-codon"
            FIM-SE
        FIM-SE
        i = i + 1
    ATÉ codon == "UAA" OU codon == "UAG" OU codon == "UGA" OU i > 100
FIM

```

Figura 6. Um paciente teve um diagnóstico clínico para uma doença autossômica recessiva com heterogeneidade alélica, relacionada com o armazenamento de glicogênio. Não existem casamentos consanguíneos na família do paciente. Ele teve prescrição para análises genômicas para o sequenciamento de nova geração de um painel de 30 genes relacionados com doenças de armazenamento de glicogênio e do metabolismo de glucose. O laudo reportou o seguinte resultado:

Gene	Modo de herança; Gene OMIM	Variação do DNA; Efeito predito; Zigosidade	Referência dbSNP	Maior frequência alélica reportada no gnomAD	Classificação
PHKG2	Autossômica recessiva; 172471	c.1187T>A; p.Ile396Lys; heterozigoto	rs866682996	Não presente	Incerta (VUS)

Figura 7. 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	3rd letter	U
	C	CUU Leu CUC CUA CUG	CCU CCC Pro CCA CCG	CAU His CAC CAA Gln CAG	CGU CGC Arg CGA CGG		C
	A	AUU Ile AUC AUA AUG Met	ACU ACC Thr ACA ACG	AAU Asn AAC AAA Lys AAG	AGU Ser AGC AGA Arg AGG		A
	G	GUU Val GUC GUA GUG	GCU GCC Ala GCA GCG	GAU Asp GAC GAA Glu GAG	GGU GGC Gly GGA GGG		G

Figura 8 - Figura S3 Borda et al. 2020. **Análise de Componentes Principais (PCA)** baseada em genótipos obtidos de um array de genotipagem para indivíduos de 18 populações Nativo-Americanas Peruanas e indivíduos Ibéricos (IBS) do 1000 Genomes Project. Tons de azul estão relacionados às populações da região costeira. Tons de marrom estão relacionados às populações dos Andes Áridos e tons de verde estão relacionados às populações da região amazônica.

