

Concurso Público 2015



Padrão Resposta às Questões Discursivas – Pediatria/Genética Médica

Questão 1

- a) 12,5% ou 1/8.
- b) 1,66% ou 1/60.
- c) Exame: Testagem da mutação;
Método laboratorial: Método da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR).

Questão 2

- a) 1. Mulheres portadoras do gene mutado habitualmente não expressam o fenótipo;
2. A transmissão é materna;
3. Ocorre em meninos, habitualmente;
4. Ocorre em crianças de tias e avós maternos, habitualmente.
- b) Síndromes: X Frágil, MPSII e Simpson-Golabi-Behmel.
Achados fenotípicos:
 - ✓ X Frágil: comportamento autista, flacidez ligamentar, orelhas grandes, palato alto, dentre outros.
 - ✓ MPSII: disostose multiplex, face grosseira, rigidez articular, hepatoesplenomegalia, dentre outros.
 - ✓ Simpson-Golabi-Behmel: macrocefalia, hipertelorismo ocular, macrostomia, macroglossia, anormalidades palatais, dentre outros.
- c) X Frágil: análise do gene FMRI;
MPSII: Ensaio enzimático (iduronato sulfatase em leucócitos);
Simpson-Golabi-Behmel: análise mutacional para o gene GPC3 - glipican 3.

Questão 3

- a) Síndrome de Noonan.
- b) 1. Síndrome Cardiofaciocutâneo (CFC);
2. Síndrome Neurofibromatose tipo 1 (NF1);

3. Síndrome Costello;
 4. Síndrome LEOPARD.
- c)**
1. Síndrome Cardiofaciocutâneo (CFC): genes MAPK;
 2. Síndrome Neurofibromatose tipo 1 (NF1): gene NF1;
 3. Síndrome Costello: gene HRAS;
 4. Síndrome LEOPARD: gene PTPN11.
- d)** Mecanismo genético molecular – rasopatias, vias sinalizadoras relacionadas ao crescimento celular e supressão tumoral.

Questão 4

- a)** Mutaç o *frameshift*: ocorre por deleç es ou inserç es de pares de bases na matriz de leitura;
Mutaç o *nonsense*: ocorre por alteraç es na sequ ncia de pares de bases e cria um c don finalizador prematuramente;
Mutaç o *missense*: ocorre quando h  substituiç o de um amino cido por outro.
- b)** S ndrome de Lery-Weill.
- c)** S ndrome de Turner.

Quest o 5

- a)** Mucopolissacaridose tipo I (MPSI).
- b)**
1. Terapia de reposiç o enzim tica com Idursulfase em car ter semanal;
 2. Monitoramento cardiol gico (ecocardiograma);
 3. Monitoramento respirat rio (provas de funç o pulmonar e polissonografia);
 4. Teste da caminhada;
 5. Monitoramento neurol gico (TCC e RNM para hidrocefalia e compress o medular).
- c)** Benef cios: Melhora da organomegalia; melhora no teste da caminhada, na movimentaç o articular, no quadro de apneia obstrutiva; estabilizaç o do quadro cardiol gico.
Limita o: N o se prop e a tratar das manifestaç es neurol gicas (hidrocefalia, compress o medular). Melhora da resposta terap utica quanto mais precocemente for instituída.