

# Concurso Público 2015



## *Padrão Resposta às Questões Discursivas – Pediatria/Genética Médica* *Após recursos*

### **Questão 1**

- a) 12,5% ou 1/8.
- b) 0,83% ou 1/120.
- 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 - glicpican 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)** Mutações *frameshift*: ocorre por deleções ou inserções de pares de bases na matriz de leitura;  
Mutações *nonsense*: ocorre por alterações na sequência de pares de bases e cria um códon finalizador prematuramente;  
Mutações *missense*: ocorre quando há substituição de um aminoácido por outro.
- b)** Síndrome de Lery-Weill.
- c)** Síndrome de Turner.

#### Questão 5

- a)** Mucopolissacaridose tipo I (MPSI).
- b)**
1. Terapia de reposição enzimática com Idursulfase em caráter semanal;
  2. Monitoramento cardiológico (ecocardiograma);
  3. Monitoramento respiratório (provas de função pulmonar e polissonografia);
  4. Teste da caminhada;
  5. Monitoramento neurológico (TCC e RNM para hidrocefalia e compressão medular).
- c)** Benefícios: Melhora da organomegalia; melhora no teste da caminhada, na movimentação articular, no quadro de apneia obstrutiva; estabilização do quadro cardiológico.  
Limitação: Não se propõe a tratar das manifestações neurológicas (hidrocefalia, compressão medular). Melhora da resposta terapêutica quanto mais precocemente for instituída.