



Concurso Público



Biólogo  
Genética Humana  
e Médica

Caderno de Questões  
Prova Objetiva

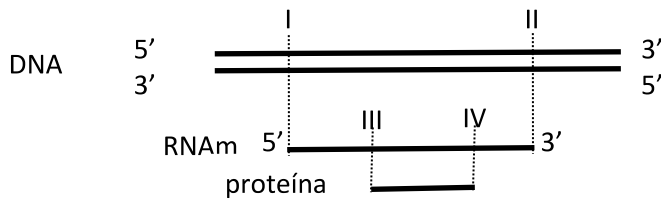
2015

**SRH** SUPERINTENDÊNCIA  
DE RECURSOS  
HUMANOS  
DA UERJ



## 01|

Observe o esquema abaixo que indica os processos de transcrição e tradução de um determinado gene.



Os pontos indicados por I, II, III e IV correspondem, respectivamente, a:

- sítio de início da transcrição / códon de início da tradução / término da transcrição / códon de parada de tradução
- códon de início da tradução / sítio de início da transcrição / códon de parada da tradução / término da transcrição
- sítio de início da transcrição / término da transcrição / códon de início da tradução / códon de parada da tradução
- códon de início da tradução / códon de parada da tradução / sítio de início da transcrição / término da transcrição

## 02|

O software, que pode ser utilizado para prever o possível impacto de uma mutação *missense* na estrutura e na função de uma proteína humana usando características da sequência e informações filogenéticas e estruturais, é comparações das:

- PolyPhen-2
- Decipher GrCh37
- Human Splicing Finder
- UCSC Genome Browser

## 03|

O *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM) é um catálogo de genes e fenótipos humanos. Esse banco usa símbolos específicos antes do número de cada entrada, os quais indicam o estado de cada registro no banco de dados genéticos.

O símbolo # significa:

- um produto gênico conhecido
- um traço de herança conhecida
- um gene de sequência conhecida
- um fenótipo com base molecular conhecida

## 04|

A distinção de variações estruturais humanas (*Copy Number Variations* - CNVs), em alterações patogênicas ou polimorfismos benignos, requer a consulta a diferentes bancos de dados populacionais disponíveis na web.

São exemplos de catálogos de CNVs em populações controles e em indivíduos com doenças raras, respectivamente:

- Database of Genomic Variants* e *Decipher GRCh37*
- Decipher GRCh37* e *Database of Genomic Variants*
- Polyphen* e *dbSNP*
- dbSNP* e *Polyphen*

05|

O quadro abaixo exibe as concentrações e os volumes dos reagentes utilizados numa Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), para um volume final de reação de 25  $\mu\text{L}$ .

Reagente	Concentração da solução estoque	Volume utilizado na reação
Tampão de reação	10 X	2,5 $\mu\text{L}$
$\text{MgCl}_2$	50 mM	1,0 $\mu\text{L}$
dNTPs	2 mM	2,5 $\mu\text{L}$
Oligonucleotídeo senso	5 pmol/ $\mu\text{L}$	1,0 $\mu\text{L}$
Oligonucleotídeo antissenso	5 pmol/ $\mu\text{L}$	1,0 $\mu\text{L}$
Taq DNA polimerase	5 U/ $\mu\text{L}$	0,2 $\mu\text{L}$
DNA	50 ng/ $\mu\text{L}$	1,0 $\mu\text{L}$
$\text{H}_2\text{O}$	-	15,8 $\mu\text{L}$
Volume Final	-	25 $\mu\text{L}$

Diante do exposto, as concentrações finais de cada reagente, com **exceção** do DNA e da água, são, respectivamente:

- a) 4x / 50 mM / 5,0 mM / 5,0 pmol/ $\mu\text{L}$  / 5,0 pmol/ $\mu\text{L}$  / 1 U
- b) 1x / 2,0 mM / 0,2 mM / 0,2 pmol/ $\mu\text{L}$  / 0,2 pmol/ $\mu\text{L}$  / 1 U
- c) 1x / 2,0 mM / 0,2 mM / 5,0 pmol/ $\mu\text{L}$  / 5,0 pmol/ $\mu\text{L}$  / 0,04 U
- d) 25x / 50 mM / 5,0 mM / 0,2 pmol/ $\mu\text{L}$  / 0,2 pmol/ $\mu\text{L}$  / 0,04 U

06|

A ordem dos níveis de compactação da cromatina, desde a interação da dupla hélice de DNA com proteínas histonas até a formação do cromossomo mitótico metafásico, é:

- a) cromátide / fibra de cromatina 300 nm / solenoide helicoidal / nucleossomo
- b) nucleossomo / fibra de cromatina 300 nm / cromátide / solenoide helicoidal
- c) solenoide helicoidal / cromátide / nucleossomo / fibra de cromatina 300 nm
- d) nucleossomo / solenoide helicoidal / fibra de cromatina 300 nm / cromátide

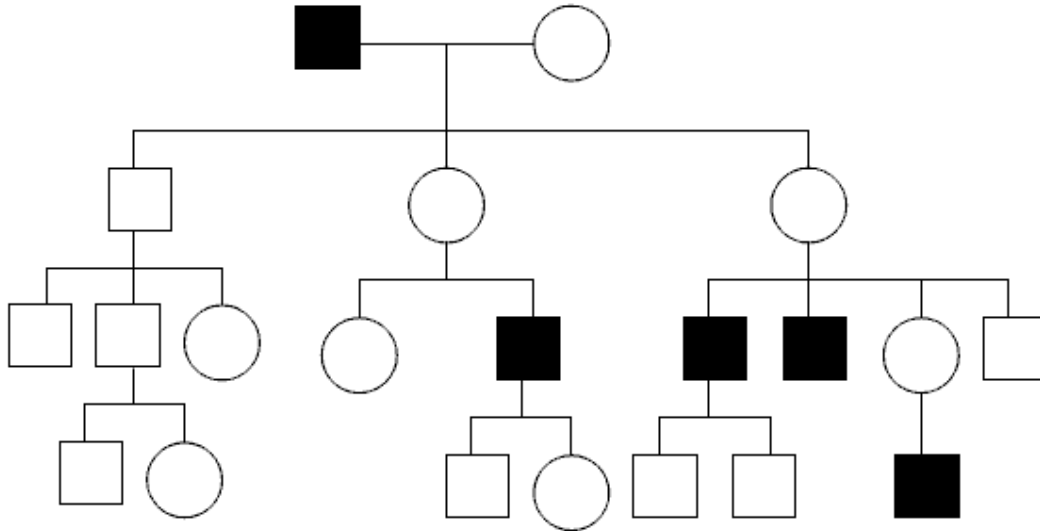
07|

Uma característica do genoma mitocondrial humano é:

- a) ser herdado por via paterna
- b) possuir grande porcentagem de DNA não codificante
- c) ser formado por uma molécula de DNA circular de fita dupla
- d) utilizar a enzima telomerase para a duplicação do DNA na região terminal da fita descontínua

08|

Observe o heredograma abaixo:



O padrão de herança compatível com a transmissão do traço em questão é:

- a) ligado ao Y
- b) ligado ao X recessivo
- c) autossômico recessivo
- d) autossômico dominante

09|

São eventos que fazem parte do processamento do transcrito primário de RNA mensageiro:

- a) *splicing* / adenilação na extremidade 3' / capeamento na extremidade 5'
- b) *splicing* / capeamento na extremidade 3' / adenilação na extremidade 5'
- c) aminoacilação / capeamento na extremidade 3' / adenilação na extremidade 5'
- d) aminoacilação / adenilação na extremidade 3' / capeamento na extremidade 5'

10|

A resolução vigente do Conselho Nacional de Saúde que trata de pesquisas em seres humanos é a seguinte:

- a) 196/1996
- b) 303/2000
- c) 404/2008
- d) 466/2012

11|

Analise as afirmativas abaixo a respeito da replicação do ácido desoxirribonucleico em eucariotos:

- I. Na polimerização das fitas, ocorre incorporação de nucleotídeos por meio de pontes de hidrogênio.
- II. A replicação completa de um cromossomo eucarioto é bidirecional, sendo iniciada a partir de múltiplos sítios de origem de replicação.
- III. A replicação é semiconservativa, pois resulta na formação de duas moléculas de ácido desoxirribonucleico, sendo uma constituída por duas fitas molde e outra por duas fitas recém-sintetizadas.
- IV. A replicação da fita descontínua gera fragmentos de Okazaki, os quais possuem ribonucleotídeos nas extremidades 3' que serão substituídos por desoxirribonucleotídeos.

A opção que apresenta as afirmativas corretas é:

- a) I e III
- b) I e IV
- c) II e III
- d) II e IV

## 12|

Pretende-se amplificar um segmento de 150 pares de bases de um determinado gene por PCR. Considere que a sequência descrita abaixo representa uma das fitas de DNA correspondente à região gênica alvo.

5'TGACGAGAGAGGGAGTGACGACAACAAAAATAGACAAACAAAAATAATGGTCTTCTGGCGACCTAGTT  
AAATTAAGCTCGCTTATTAAAATTTATTAGAAATAAACAAACATTAATGAAATAAAAATCTACGACTGAGCTCA  
AGACTCAAGA 3'

Os oligonucleotídeos senso e antissenso que poderiam ser utilizados para amplificar toda a sequência são:

- a) Senso: 5'ACTGCTCTCTCCCTCACTGA 3'  
Antissenso: 5'ACTGAGCTCAAGACTCAAGA 3'
- b) Senso: 5'TGACGAGAGAGGGAGTGACG 3'  
Antissenso: 5'AGAAGCTCAGAACTCGAGTCA 3'
- c) Senso: 5'TGACGAGAGAGGGAGTGACG 3'  
Antissenso: 5'TCTTGAGTCTTGAGCTCAGT 3'
- d) Senso: 5'ACTGCTCTCTCCCTCACTGA 3'  
Antissenso: 5'TCTTGAGTCTTGAGCTCAGT 3'

## 13|

Uma mutação de ponto *nonsense* é aquela que:

- a) modifica um aminoácido na proteína
- b) gera um códon de parada de tradução
- c) não altera o número de aminoácidos na proteína
- d) ocasiona um códon que especifica o mesmo aminoácido

## 14|

Sabendo-se que o conteúdo de adenina em uma molécula de DNA é 20%, os percentuais das bases nitrogenadas timina, citosina e guanina são, respectivamente:

- a) 20 / 30 / 30
- b) 30 / 25 / 25
- c) 40 / 20 / 20
- d) 30 / 20 / 30

## 15|

O *website National Center for Biotechnology Information* reúne uma infinidade de informações sobre os avanços da ciência e da saúde, fornecendo acesso a dados biomédicos e genômicos, incluindo o banco de dados dbSNP.

Para uma consulta relacionada ao polimorfismo rs1801133, obtivemos os seguintes dados:

rs1801133 [*Homo sapiens*]

TTGAAGGAGAAGGTGTCTGCGGGAG [C/T] CGATTTTCATCATCACGCAGCTTTTC

Chromosome: 1:11796321  
Gene: MTHFR (GeneView)  
Functional Consequence: missense  
Clinical significance: Benign  
Validated: by 1000G,by 2hit 2allele,by cluster,by frequency,by hapmap,by submitter  
Global MAF: A=0.2454/1228  
HGVS: NC\_000001.10:g.11856378G>A, NC\_000001.11:g.11796321G>A,  
NG\_013351.1:g.14783C>T, NM\_005957.4:c.665C>T, NP\_005948.3:p.Ala222Val,  
XM\_005263458.1:c.788C>T, XM\_005263459.1:c.734C>T, XM\_005263460.1:c.665C>T,  
XM\_005263460.2:c.665C>T, XM\_005263461.1:c.665C>T, XM\_005263461.2:c.665C>T,  
XM\_005263462.1:c.665C>T, XM\_005263462.2:c.665C>T, XM\_005263463.1:c.419C>T,  
XP\_005263515.1:p.Ala263Val, XP\_005263516.1:p.Ala245Val,  
XP\_005263517.1:p.Ala222Val, XP\_005263518.1:p.Ala222Val,  
XP\_005263519.1:p.Ala222Val, XP\_005263520.1:p.Ala140Val

[PubMed](#) [Varview](#) [Protein3D](#)

O item global MAF, apresentado acima, representa a seguinte informação:

- a) frequência do alelo A mais comum em uma população global
- b) número de vezes que o alelo A foi identificado (5.004 indivíduos)
- c) número de indivíduos identificados com o alelo A (2.454 indivíduos)
- d) frequência do alelo A, que é o menos frequente em uma população global

16|

Em 1975, a Associação Americana de Genética Humana (AAHG) definiu o Aconselhamento Genético como um processo de comunicação relacionado a problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de recorrência de uma doença genética em uma família.

Conforme definido pela AAHG, a opção que **não** representa um dos objetivos do processo de aconselhamento genético é:

- a) ajudar famílias e indivíduos a compreender as alternativas possíveis para lidar com o risco de recorrência
- b) ajudar famílias e indivíduos a compreender os fatos médicos, incluindo diagnóstico, curso provável da doença e condutas disponíveis
- c) ajudar famílias e indivíduos, intervindo na tomada de decisões em relação à doença, a partir de condutas de ação preestabelecidas
- d) ajudar famílias e indivíduos a entender como a hereditariedade contribui para a origem da doença e o risco de recorrência para parentes

17|

Um pesquisador recebeu uma alíquota liofilizada de oligonucleotídeo que foi ressuspensa em água ultrapura para alcançar a concentração de 100  $\mu\text{M}$ . No entanto, é necessário diluir essa solução estoque para uma solução de uso com a concentração de 3,2 pmoles/ $\mu\text{L}$ .

A quantidade de vezes que a amostra estoque precisa ser diluída é:

- a) 312,5
- b) 31,25
- c) 3,125
- d) 0,3125

18|

De acordo com a resolução vigente do Conselho Nacional de Saúde, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido deve conter obrigatoriamente os seguintes itens, com **exceção** do seguinte:

- a) explicitação dos riscos decorrentes da participação na pesquisa
- b) manutenção do sigilo e da privacidade dos participantes da pesquisa
- c) justificativa, objetivos e procedimentos que serão utilizados na pesquisa
- d) garantia ao participante de retirar seu consentimento apenas na primeira etapa da pesquisa

19|

O conceito de mutação dinâmica é:

- a) expansão instável de sequências de microssatélites com o passar das gerações
- b) mutação de ponto transmitida com variações secundárias entre as gerações
- c) alteração transmitida no DNA de forma constante através das gerações
- d) transmissão estável de dinucleotídeos entre gerações

20|

O *UCSC Genome Browser Bioinformatics site* é uma ferramenta rápida de busca de sequências genômicas em várias escalas (genes conhecidos, genes preditos, ESTs, RNAs, ilhas CpG, etc.), sendo amplamente utilizado em estudos genéticos.

A versão mais recente de depósito de sequências de nucleotídeos disponível para consulta nesse *website* é:

- a) Hg18
- b) Hg19
- c) GRCh38
- d) GRCh40

21|

A metodologia desenvolvida por Frederick Sanger em 1977 tornou possível o sequenciamento de moléculas de DNA. Atualmente, esta metodologia é mundialmente difundida, sendo utilizada, inclusive, como base para o desenvolvimento de algumas metodologias de sequenciamento de nova geração.

O método de Sanger se baseia na utilização de didesoxirribonucleotídeos trifosfato (ddNTPs), que, ao serem inseridos nas cadeias nascentes de DNA:

- a) fazem com que a replicação das fitas seja estimulada
- b) fazem com que a replicação das fitas seja interrompida
- c) permitem a ligação de fosfodiéster ao desoxinucleotídeo subsequente
- d) permitem a ligação do grupamento 3' hidroxila ao desoxinucleotídeo subsequente

22|

Analise as afirmativas abaixo a respeito do código genético:

- I. Mais de uma trinca de nucleotídeos codifica um mesmo aminoácido;
- II. Cada conjunto composto por três nucleotídeos especifica um aminoácido;
- III. O código genético possui três códons de início e um de término de tradução;
- IV. Os códigos genéticos dos genomas nuclear e mitocondrial humanos são iguais.

A opção que apresenta as afirmativas corretas é:

- a) I e II
- b) I e III
- c) II e IV
- d) III e IV

23|

Um indivíduo do sexo masculino foi identificado como tendo uma mutação de ponto em um gene do cromossomo X, que leva ao quadro de uma determinada doença, devido à formação de uma proteína com tamanho maior que o esperado para a proteína selvagem.

A troca de códon que representa essa mutação é:

- a) de UAG para CAG
- b) de UAG para UAA
- c) de UUG para UGA
- d) de CAG para UGA

24|

Observe as informações abaixo:

- |                      |  |
|----------------------|--|
| 1. MS - MLPA         | A. Método utilizado para quantificar DNA e cDNA.                                   |
| 2. Southern blot     | B. Procedimento de hibridização com sondas para análise de DNA.                    |
| 3. PCR em tempo real | C. Técnica utilizada para a identificação de variação no número de cópias gênicas. |
| 4. MLPA              | D. Metodologia utilizada para análise de metilação do DNA.                         |

A opção que apresenta a correlação correta entre as informações é:

- a) 1B; 2D; 3C; 4A
- b) 1C; 2A; 3D; 4B
- c) 1A; 2C; 3B; 4D
- d) 1D; 2B; 3A; 4C

25|

As modificações químicas atribuídas a um gene inativo são:

- a) acetilação de histonas / fosforilação de histonas / metilação do DNA
- b) desacetilação de histonas / fosforilação de histonas / desmetilação do DNA
- c) desacetilação de histonas / desfosforilação de histonas / metilação do DNA
- d) acetilação de histonas / desfosforilação de histonas / desmetilação do DNA

26|

Nas previsões iniciais a respeito do número de genes do genoma humano foi pressuposta a existência de cerca de 80.000 a 100.000 genes. Entretanto, estudos mais atuais indicam um número bem menor, estimado em torno de 20.000 a 25.000 genes codificantes.

São situações que podem justificar a existência de um pequeno número de genes em um organismo tão complexo como o do ser humano, com **exceção** de:

- a) *splicing* alternativo e mecanismos de poliadenilação
- b) capeamento da extremidade 5' do RNA mensageiro
- c) genes que produzem classes funcionais de RNA não codificantes
- d) genes a serem descobertos que são transcritos a partir da fita oposta



27|

Em uma molécula de ácido desoxirribonucleico de dupla fita foi observada uma razão de 3 pirimidinas:1 purina em uma das cadeias polinucleotídicas.

A razão esperada para a cadeia polinucleotídica complementar é:

- a) 1 adenina: 3 timinas
- b) 1 timina: 3 adeninas
- c) 3 purinas:1 pirimidina
- d) 3 pirimidinas:1 purina

28|

Em um laboratório, é preciso ter, por escrito, informações que definam e detalhem como deve ser realizada uma atividade laboratorial e as rotinas de laboratório, tais como a descrição de testes, a manutenção e a rotina com o uso de materiais e amostras biológicas, o preparo de soluções e as normas de limpeza do laboratório e equipamentos.

Essas informações são denominadas:

- a) Protocolos Organizacionais
- b) Regimentos Internos de Rotina
- c) Metodologia Interna de Padronização
- d) Procedimentos Operacionais Padronizados

29|

Um técnico deseja identificar a concentração de uma amostra de DNA recentemente extraída no laboratório. Para isso, essa amostra estoque foi inicialmente diluída 50X, e sua absorbância a 260nm (Abs<sub>260</sub> nm) foi determinada por espectrofotometria, gerando um valor de 0,30 U.

Considerando que a Abs<sub>260</sub> nm de uma amostra de DNA de dupla fita contendo 50 µg/mL é igual a 1 U, a concentração da amostra estoque é, em µg/µL de:

- a) 0,75
- b) 7,50
- c) 75,0
- d) 750,0

30|

Considere a sequência selvagem:

Met – Fen – Ala – Pro – Tyr – Arg – Término

Com base nessa informação, analise as três mutações dessa sequência:

Mutação 1: Met – Fen – Ala – Pro

Mutação 2: Met – Fen – Ala – Ala – His – Tyr

Mutação 3: Met – Fen – His – Pro – Tyr – Arg

Os tipos de mutação 1, 2 e 3 são, respectivamente:

- a) *frameshift / missense / nonsense*
- b) *nonsense / frameshift / missense*
- c) *missense / frameshift / nonsense*
- d) *nonsense / missense / frameshift*