

Padrão Resposta Preliminar às Questões Discursivas
Biólogo – Genética Humana e Médica

Questão 1

a) Autossômico dominante.

Autossômico porque aparece em homens e mulheres e é transmitida de homem para homem, e dominante porque apareceu em todas as gerações e todo indivíduo afetado tem obrigatoriamente um dos genitores afetado.

b) 50%.

c) Zero.

d) 1. Acondroplasia ou nanismo;

2. Retinoblastoma;

3. Doença de Huntington;

4. Distrofia miotônica;

5. Neurofibromatose;

6. Esclerose tuberosa;

7. Osteogênese imperfeita;

8. Polidactilia;

9. Síndrome de Apert;

10. Prognatismo mandibular.

Questão 2

a) Mutação pontual que consiste na substituição de uma adenina (A) por uma guanina (G) na posição 19.

b) A mutação está presente em heterozigose, pois ambos os picos referentes à adenina (A) e à guanina (G) podem ser observados na posição 19.

c) O *Human Splicing Finder* permite avaliar as consequências de mutações intrônicas sobre o *splicing* do pré-RNA.

Questão 3

- a) 1. Sequenciamento de genoma completo;
2. Sequenciamento de exoma ou de exoma completo;
3. Sequenciamento de genes alvo;
4. Sequenciamento de transcriptoma ou RNA-seq;
5. Bissulfito-Seq;
6. CHIP-Seq;
7. RIP-seq;
8. DNase-seq;
9. FAIRE-seq;
10. MNase-seq;
11. Hi-C/5C-seq;
12. Metagenômica.
- b) Bancos de dados: dbSNP, Exome Aggregation Consortium, Exome Variant Server, 1000 Genomes Project ou dbVar.
Se uma variante está ausente ou abaixo da frequência esperada em uma população geral grande, essa observação pode ser considerada como um indício de que a variante pode ser patogênica.
- c) Patogênica ou *pathogenic*;
Provavelmente patogênica ou *likely pathogenic*;
De significado incerto ou *uncertain significance*;
Provavelmente benigna ou *likely benign*;
Benigna ou *benign*.

Questão 4

- a) Deleção em seis regiões analisadas.
- b) A alteração encontra-se em homozigose porque os valores de razão dos picos das sondas alteradas são zero. Se o indivíduo fosse heterozigoto para as alterações, os valores das sondas estariam próximos de 0,5.
- c) Um par de oligonucleotídeos.
- d) 1. PCR convencional;
2. Sequenciamento de Sanger;
3. Sequenciamento de nova geração;
4. PCR em Tempo Real quantitativa;
5. Array-CGH.

Questão 5

- a) Azul: GG / Verde: GA ou AG / Vermelho: AA
- b) “X” representa genótipos indeterminados e o “■” representa os controles negativos utilizados.
- c) Método de delta-delta Ct ou $\Delta\Delta Ct$.
- d) A curva de *melting* deveria ter um único pico, ao invés de picos múltiplos. Uma causa para esse padrão é a falta de especificidade no pareamento do par de oligonucleotídeos utilizados. Uma solução para corrigir este padrão atípico é o desenho de um novo par de oligonucleotídeos mais específico.