

Padrão Resposta às Questões Discursivas
Biólogo/Genética Humana e Médica
Após recursos

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;

11. Doença de Parkinson.

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 **ou análise de expressão gênica**;
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;
13. Análise de Metilação.
- 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 **ou se uma variante está com uma alta frequência em uma dada população**, 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.