

Chave de respostas:

Questão 01:

- 1- Características fenotípicas da síndrome de down;
- 2- Eventos cromossômicos:
  - a. Trissomia do 21
  - b. Translocação Robertsoniana
  - c. Translocação 21q21q
  - d. Trissomia parcial do 21
- 3- Risco de ocorrência:
  - a. Esporádica: erro na meiose relacionado à idade materna e paterna;
  - b. Hereditária: translocações equilibradas

Questão 02:

- 1- Anemia falciforme:
  - a. Mutação;
  - b. Heterozigoto e homozigoto;
  - c. Alterações na hemoglobina e no eritrócito;
  - d. Anemia hemolítica.
- 2- Talassemias:
  - a. Alfa-talassemia:
    - i. Hidropsia fetal (Hemoglobina de Bart's);
    - ii. Doença da Hemoglobina H;
    - iii. Genótipos e fenótipos;
  - b. Beta-talassemia:
    - i. Base molecular;
    - ii. Fenótipos.

Questão 03:

- 1- Transcrição
  - a. Iniciação, alongamento e terminação;
  - b. Maturação do mRNA;
  - c. *Splicing* alternativo.
- 2- Tradução
  - a. Iniciação, alongamento e terminação;
  - b. O código genético (códon e anticódon);
  - c. Maquinaria molecular.
- 3- Proteoma
  - a. Isoformas
  - b. eventos pós-traducionais

Questão 04:

- 1- Heredograma característico de doença autossômica recessiva;
- 2- Símbolos corretos, destacando o probando, indivíduos afetados e indivíduos portadores;
- 3- A apresentação de consanguinidade é um fator a ser levado em consideração;
- 4- Descrever as características básicas dos padrões de herança autossômicos e sexuais, recessivo e dominante.

Questão 05

- 1- Identificação dos cromossomos (cariotipagem);
- 2- Bases das técnicas de citogenética clássica;
- 3- A técnica de FISH: bases e aplicações (análise em metáfases e em células interfásicas);
- 4- Sequenciamento de nova geração: sequenciamento do genoma completo.