

**CONCURSO PÚBLICO DE PROVAS E TÍTULOS PARA O CARGO EFETIVO DE PROFESSOR DA CARREIRA DE MAGISTÉRIO SUPERIOR -º 42/2021 – PROGRAD**

**FOLHA DE QUESTÕES**

**Área: 13 – Genética Médica**

**Número de C.P.F. \_\_\_\_\_**

Considerações sobre a prova escrita:

- Responda as questões abaixo nas folhas definitivas com letra legível;
- Para cada questão poderão ser utilizadas até duas folhas (60 linhas) e somente serão avaliadas as informações dentro do espaço delimitado, onde estão apresentadas as linhas.
- É obrigatório identificar à qual questão se refere cada resposta e esta identificação deverá ser feita dentro do espaço delimitado pelas linhas.

**QUESTÃO 01:** As alterações cromossômicas numéricas são responsáveis pela ocorrência de algumas síndromes humanas. O dia 21 de março (21/3) é considerado uma data alusiva à cromossomopatia mais frequente em humanos, a Síndrome de Down. Sobre esta síndrome, discorra sobre as alterações fenotípicas, sobre os eventos genéticos envolvidos com sua ocorrência e sobre seu risco de ocorrência esporádica e hereditária. **(2 pontos)**

**QUESTÃO 02:** Dentre as doenças de origem genética mais estudadas encontram-se as hemoglobinopatias, às quais podem se originar pelo surgimento de variantes estruturais ou diminuição na abundância das globinas. Neste sentido, discorra sobre as alterações genéticas e as características fenotípicas e fisiopatológicas da anemia falciforme e das talassemias. **(2 pontos)**

**QUESTÃO 03:** Com a descoberta do DNA como sendo a molécula responsável por transmitir a nossa informação genética, muitas novas hipóteses começaram a surgir. Por exemplo, inicialmente esperava-se que o número de genes fosse idêntico ou muito próximo do número de proteínas, mas hoje sabemos que o número de genes se encontra entre 20 a 25 mil, enquanto o número de proteínas pode superar o valor de 100 mil. Assim, discorra sobre o fluxo da informação genética e sua correlação com a variabilidade de proteínas em humanos. **(2 pontos)**

**QUESTÃO 04:** Quando se fala em doenças hereditárias, podemos pensar em aconselhamento genético e, principalmente, na importância em se conhecer o padrão de herança genética destas condições transmitidas em uma família. Neste sentido, construa um heredograma de uma doença com padrão autossômico recessivo de sua escolha, com pelo menos 3 gerações, destacando o indivíduo probando e utilizando os símbolos clássicos para produção do heredograma. Adicionalmente, explique quais são as características básicas para identificação de um padrão de herança autossômica recessiva, bem como dos padrões de herança autossômica dominante e ligada ao sexo, dominante e recessiva. **(2 pontos)**

**QUESTÃO 05:** A evolução da tecnologia e da ciência levou ao surgimento de diferentes métodos que são utilizados para o diagnóstico de doenças genéticas. Hoje, são utilizadas técnicas clássicas, como o bandamento G e o sequenciamento pelo método de Sanger, e outras técnicas moleculares, como a hibridação *in situ* fluorescente (FISH) e o sequenciamento de nova geração, para a avaliação do genoma e cariótipo humano. Neste sentido, discorra sobre as bases da citogenética clássica, bem dos métodos moleculares de FISH e sequenciamento de nova geração e sua aplicação para a identificação de alterações genômicas e cromossômicas. **(2 pontos)**