

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

A análise mendeliana tem sofrido modificações com os novos conhecimentos sobre a organização do genoma e o ciclo celular. Considerando esse assunto e os múltiplos aspectos a ele relacionados, julgue os itens que se seguem.

- 61 Herança mendeliana simples é o termo reservado para descrever situações em que os alelos seguem estritamente os padrões de dominância e recessividade.
- 62 Ocorre sobredominância quando o homocigoto expressa o fenótipo mais intensamente que qualquer um dos heterocigotos parentais.
- 63 As DNA polimerases precisam de uma fita molde para a replicação e adicionam nucleotídeos na terminação 3' da fita de DNA, necessitando de uma cadeia preexistente ou uma pequena sequência de nucleotídeos chamada *primer*, já que não conseguem dar início à formação de uma cadeia de DNA.
- 64 A eucromatina se apresenta descondensada durante a mitose, e a heterocromatina se encontra condensada já na interfase.
- 65 Um cromossomo contém várias moléculas de DNA associadas a moléculas de RNA e proteínas.

Ainda com relação ao genoma humano e sua organização e ao ciclo celular, julgue os itens seguintes.

- 66 O DNA mitocondrial pode executar atividades de replicação, transcrição e tradução independentemente do DNA nuclear, sendo a função celular e a mitocondrial interdependentes.
- 67 TNF tipo 1 e Bcl-2 são considerados receptores de morte relacionados a apoptose.
- 68 A proteína Rb fosforilada pelo complexo CDK-ciclina torna-se inativa e libera proteínas de regulação gênica, o que permite a progressão do ciclo celular.

A respeito de DNA, de cromatina e de cromossomos metafásicos e de sua relação com doenças como o câncer, julgue os itens que se seguem.

- 69 Os cromossomos metafásicos são formados pela cromatina no seu estado descondensado.
- 70 A instabilidade de microssatélites é característica fenotípica marcante do câncer de cólon retal não polipóico, estando presente em 80% a 90% dos tumores, chegando a 15% nos casos esporádicos.

Julgue os próximos itens, referentes à análise cromossômica.

- 71 Na análise cromossômica há várias técnicas de bandeamento cromossômico, sendo o bandeamento Q utilizado para corar e destacar a heterocromatina constitutiva para a análise.
- 72 Na técnica amplamente usada de hibridização *in situ* com fluorescência (FISH), deve-se utilizar segmento de DNA (*primer*) para a análise cromossômica.

Com relação às anomalias cromossômicas, que podem ser responsáveis por uma proporção significativa de doenças genéticas, e à herança multifatorial, julgue os itens seguintes.

- 73 Cerca de 80% dos pacientes com síndrome de Patau possuem trissomia completa do cromossomo 13, e a maioria dos demais pacientes possui trissomia do braço curto do cromossomo 13 devido a uma translocação.
- 74 O lábio leporino é um defeito genético familiar, que pode ser analisado pelo método dos gêmeos no estudo de herança multifatorial.
- 75 Na herança quantitativa, o número de fenótipos apresentados independe do número de alelos envolvidos.

No que se refere às doenças genéticas e a seu diagnóstico, julgue os próximos itens.

- 76 Para o diagnóstico pré-natal de doenças genéticas, pode-se obter material das vilosidades coriônicas por via transabdominal a partir da 8.^a semana de gestação.
- 77 Na análise das vilosidades coriônicas, pode-se obter um diagnóstico sem interferência de mosaicismo.
- 78 No tratamento fetal de hiperplasia adrenal congênita, para diminuir ou evitar casos de masculinização, deve-se utilizar hidrocortisona e fludrocortisona para a mãe.
- 79 A maioria dos erros inatos do metabolismo é herdada em um padrão autossômico recessivo.
- 80 A substituição gênica é uma técnica promissora no desenvolvimento da terapia gênica para corrigir mutações como as que ocorrem na doença de Huntington.

Terapia gênica é o tratamento de doenças genéticas, hereditárias e adquiridas por meio da introdução, em células específicas do paciente, de cópias de genes com objetivos terapêuticos. A esse respeito, julgue os itens que se seguem.

- 81 Os adenovírus são utilizados em terapia gênica devido a sua baixa patogenicidade e ao seu tropismo por células humanas, sendo de ampla aplicação por sua baixa imunogenicidade e pela expressão gênica permanente.
- 82 A expressão de um transgene pode ser silenciada por meio da inserção de retrovírus em seu genoma, já que vetores retrovirais permitem a integração do transgene no genoma da célula hospedeira.
- 83 Um gene pode ser amplificado por clonagem, processo no qual ocorre um corte do DNA genômico por enzimas de restrição, ou sem clonagem, caso em que são utilizados *primers* específicos franqueadores para a região.

Julgue os itens que se seguem, relativos a genética do comportamento e genética de populações.

- 84 Em se tratando de herança recessiva ligada ao X, mais mulheres do que homens apresentam o fenótipo raro em estudo e todos os membros da prole de um homem afetado deverão apresentar esse fenótipo.
- 85 Tratando-se de heredograma de distúrbios dominantes ligados ao X, os homens afetados transmitem a condição para todas as suas filhas, mas para nenhum de seus filhos.
- 86 A base cromossômica para a lei de segregação igualitária de Mendel demonstra que, quando um heterozigoto A/a sofre meiose, o pareamento dos homólogos A e a seguido de sua separação durante a meiose garante que metade dos produtos seja de A e a outra metade de a .

Considerando uma amostra populacional de 240 indivíduos filhos de casais constituídos por marido e mulher do grupo sanguíneo AB, julgue os itens subsequentes.

- 87 O número esperado de indivíduos do grupo sanguíneo B é de 120 pessoas.
- 88 O desvio padrão esperado é de aproximadamente 6,71.

Com relação aos métodos laboratoriais utilizados para análises genéticas, julgue os itens a seguir.

- 89 O processo de detecção de proteínas denominado SDS-PAGE pode ser assim descrito: a proteína é identificada após o seu fracionamento em gel bidimensional pela exposição das proteínas do gel a um anticorpo específico acoplado a um isótopo radioativo, ligados a uma enzima ou corante fluorescente.
- 90 Para marcar moléculas de DNA, pode-se utilizar uma DNA polimerase, a qual marca os nucleotídeos de uma molécula produzindo sondas de DNA radiativas, ou pode-se utilizar polinucleotídeo quinase, para marcar apenas as extremidades 5' das fitas de DNA.
- 91 O triteste, quando realizado entre quinze e vinte semanas de gestação, é capaz de detectar cerca de 65% das gestações com síndrome de Down, mas não é capaz de rastrear trissomias como a trissomia dos cromossomos 13 ou 18 e a monossomia do cromossomo X.
- 92 A triagem de síndrome de Down pode ser realizada pelos testes de PAPP-A e β hcg livre: com PAPP-A baixos e β hcg livre elevado, em análise conjunta com a translucência nucal, é possível aumentar o poder de triagem para 80% a 95%.

No que concerne a erros inatos do metabolismo, julgue os itens seguintes.

- 93 A fenilcetonúria (PKU) é uma doença causada por um gene autossômico dominante, localizado no cromossomo 12, e pode ser identificada por método de PCR ou por meio da inter-relação entre a concentração sérica de fenilalanina e a excreção urinária de ácido fenilpirúvico.
- 94 A deficiência da enzima galactose-1-fosfato, determinada por um gene autossômico recessivo no cromossomo 9, causa galactosemia em uma frequência de 1 em 40 mil a 60 mil nascimentos.
- 95 A síndrome de Tay-Sachs é transmitida por um gene autossômico recessivo, com locus da hexosamidase A no cromossomo 15q23, sendo a frequência gênica dessa síndrome na população não judaica cerca de 10 vezes menor do que nos judeus.

Julgue os itens a seguir, relativos a gestão laboratorial e genética de populações.

- 96 Para minimizar erros decorrentes da presença de interferentes em um estudo de precisão intraensaio, os ensaios devem ser divididos em duas corridas analíticas cujos resultados devem ser obtidos de maneira idêntica, podendo os níveis de imprecisão aceitáveis ser determinados frente ao erro total aceitável de até 25%.
- 97 A precisão de um método é avaliada pela concordância entre um valor medido de um analito e o seu valor real, enquanto a exatidão refere-se à capacidade de fornecer resultados próximos entre si quando se realizam análises repetidas na mesma amostra.
- 98 Marcadores moleculares são sítios de homozigose para um tipo de mudança no DNA associada a alguma mudança fenotípica mensurável e caracterizam-se pela diferença de nucleotídeos ou diferença na quantidade de DNA repetitivo.
- 99 O *crossing over* resulta de uma quebra cromossômica seguida de uma recombinação no estágio de quatro cromátides da meiose — quaisquer pares de cromátides não irmãs podem participar de um *crossing over*, porém, alguns *crossing over* duplos resultam em não recombinantes.
- 100 Em uma população de reprodução aleatória, a segregação meiótica resulta em equilíbrio de distribuição de genótipos, portanto são necessárias apenas algumas gerações para que a variação genética seja mantida.

Espaço livre