



HOSPITAL DE
CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

MISSÃO INSTITUCIONAL

Prestar assistência de excelência e referência com responsabilidade social, formar recursos humanos e gerar conhecimentos, atuando decisivamente na transformação de realidades e no desenvolvimento pleno da cidadania.

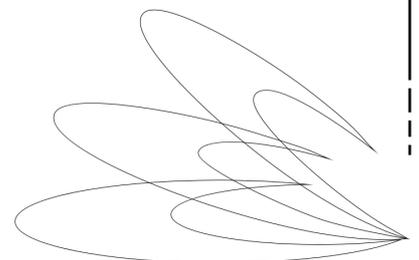
CADERNO DE QUESTÕES

EDITAL 02/2010 DE PROCESSOS SELETIVOS

PS 16 - BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I Genética Médica: Biologia Molecular

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: _____ - _____



HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

EDITAL Nº 02/2010 DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSOS

PROCESSO SELETIVO 16

BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I
Genética Médica: Biologia Molecular

01.	E	11.	E	21.	B
02.	B	12.	A	22.	D
03.	C	13.	C	23.	B
04.	E	14.	C	24.	C
05.	C	15.	D	25.	B
06.	A	16.	D		
07.	A	17.	C		
08.	A	18.	E		
09.	B	19.	D		
10.	B	20.	E		

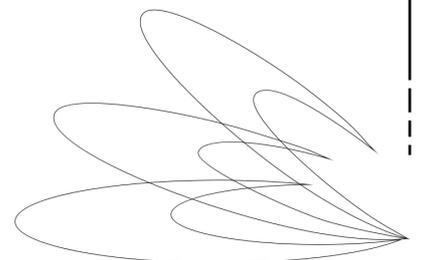


HOSPITAL DE
CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

INSTRUÇÕES

- ❶ Verifique se este CADERNO DE QUESTÕES corresponde ao Processo Seletivo para o qual você está inscrito. Caso não corresponda, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- ❷ Esta PROVA consta de **25** (vinte e cinco) questões objetivas.
- ❸ Caso o CADERNO DE QUESTÕES esteja incompleto ou apresente qualquer defeito, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- ❹ Para cada questão objetiva, existe apenas **uma** (1) alternativa correta, a qual deverá ser assinalada com caneta esferográfica, de tinta azul, na FOLHA DE RESPOSTAS.
- ❺ Preencha com cuidado a FOLHA DE RESPOSTAS, evitando rasuras. Eventuais marcas feitas nessa FOLHA, a partir do número 26, serão desconsideradas.
- ❻ Durante a prova, não será permitida ao candidato qualquer espécie de consulta a livros, códigos, revistas, folhetos ou anotações, nem será permitido o uso de telefone celular, transmissor/receptor de mensagem ou similares e calculadora.
- ❼ Ao terminar a prova, entregue a FOLHA DE RESPOSTAS ao Fiscal da sala.
- ❽ A duração da prova é de **duas (2) horas e 30 (trinta) minutos**, já incluído o tempo destinado ao preenchimento da FOLHA DE RESPOSTAS. Ao final desse prazo, a FOLHA DE RESPOSTAS será **imediatamente** recolhida.
- ❾ O candidato somente poderá retirar-se do recinto da prova após transcorrida uma (1) hora do seu início.
- ❿ A desobediência a qualquer uma das recomendações constantes nas presentes instruções poderá implicar a anulação da prova do candidato.

Boa Prova!



01. Assinale a afirmação **INCORRETA** acerca das propriedades essenciais que caracterizam o material hereditário (DNA).

- (A) É capaz de ser copiado com precisão.
- (B) Codifica a informação necessária para formar proteínas e estruturas complexas.
- (C) Ocasionalmente, sofre mutações.
- (D) A disposição das bases nitrogenadas na dupla hélice deve obedecer ao princípio da complementaridade.
- (E) Não deve ser expresso diferencialmente em tecidos distintos.

02. Em relação às regras de Chargaff sobre a composição de bases do DNA, assinale as afirmativas abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () Se o conteúdo de GC de uma molécula de DNA é = 56%, o percentual de base A nesta mesma sequência é = 22%.
- () Se a timina constitui 15% das bases de uma molécula específica de DNA, a porcentagem de citosina nessa sequência é de 20%.
- () A primeira das regras de Chargaff da composição de bases diz que a quantidade total de nucleotídeos pirimidínicos é sempre igual à quantidade de nucleotídeos purínicos.
- () A quantidade de A + T é sempre igual à quantidade de C + G, mas varia entre diferentes organismos.
- () A proporção de A+T / G+C é praticamente a mesma em tecidos diferentes de um mesmo organismo.

Indique a alternativa que completa corretamente os parênteses acima, de cima para baixo.

- (A) V – F – V – V – F
- (B) V – F – V – F – V
- (C) V – V – V – F – F
- (D) F – V – V – F – V
- (E) V – F – F – V – V

03. Durante investigação da sequência de um gene hipotético "X" em um paciente com uma doença relacionada a esse gene, você encontrou uma variante de sequência não antes descrita na região codificadora desse gene. Você caracteriza a alteração como uma possível mutação de ponto do tipo troca de sentido. Considere as estratégias abaixo.

- I - Análise de segregação da variante na família, utilizando DNA de indivíduos afetados e não afetados pela doença.
- II - Estudo de expressão *in vitro* da proteína resultante desta variante.
- III- Análise computacional da variante, utilizando programas de predição do impacto da alteração sobre a estrutura e função da proteína (p.ex. Polyphen).
- IV - Sequenciamento confirmatório bidirecional de DNA do paciente.

Quais delas podem ser utilizadas para verificar se essa é realmente uma mutação deletéria e não uma variante de sequência sem efeito fenotípico?

- (A) Apenas I.
- (B) Apenas I e II.
- (C) Apenas I, II e III.
- (D) Apenas I, II e IV.
- (E) Apenas I, III e IV.

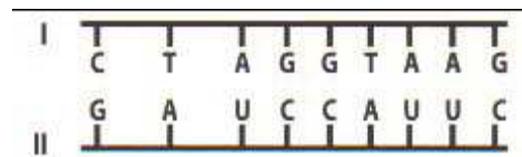
04. Você é chamado(a) para discutir um caso de câncer familiar em que a probanda foi diagnosticada com câncer de mama aos 40 anos de idade e posteriormente com um câncer de ovário aos 48 anos de idade. A revisão da história familiar indica que a mãe da paciente foi diagnosticada com um câncer de mama aos 49 anos de idade e que uma de suas 3 tias maternas tratou um câncer de mama bilateral sincrônico aos 51 anos de idade. Considerando que todos os diagnósticos de câncer foram confirmados com laudos anatomopatológicos, o médico geneticista propõe o diagnóstico clínico de síndrome de predisposição hereditária ao câncer de mama e ovário e indica o teste para pesquisa de mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2* por sequenciamento direto para a probanda, o qual não evidencia alteração deletéria na sequência codificadora de ambos os genes. Ele lhe pergunta o que deve ser feito a partir desse resultado. Indique qual das estratégias abaixo está **INCORRETA**.

- (A) As sequências de oligonucleotídeos utilizadas podem ser revisadas para verificar se as junções íntron-éxon e boa parte das regiões intrônicas flanqueadoras foram sequenciadas.
- (B) A metodologia de sequenciamento pode ser revisada para certificar que os sequenciamentos foram realizados em ambos os sentidos (*forward* e *reverse*).
- (C) A possibilidade de que outros genes estejam mutados nessa família deve ser considerada.
- (D) A realização de pesquisa de rearranjos gênicos para os genes *BRCA*, especialmente *BRCA1*, pode ser considerada.
- (E) Pode ser realizada análise de metilação do promotor de *BRCA1*, pois essa é uma alteração muito frequente na maioria dos genes associados às síndromes de predisposição hereditária ao câncer.

05. Considere a mutação hipotética p.R452X no gene "Y" associado a uma doença genética autossômica dominante. Sabendo que o aminoácido arginina no códon 452 é codificado por CGA, e utilizando a tabela do código genético (ver última página), indique a alternativa que responde às cinco perguntas abaixo.

- 1) Qual o tipo da mutação?
 - 2) Qual a base do códon que sofreu mutação?
 - 3) Quais as bases do DNA correspondentes ao códon 452 no alelo mutante?
 - 4) Qual a consequência estrutural da mutação sobre a proteína?
 - 5) Para efeito fenotípico, quantos alelos devem estar mutados em um indivíduo?
- (A) Mutação de ponto de sentido trocado – terceira base – TGA – terminação prematura – dois
 - (B) Mutação de ponto de sentido trocado – primeira base – UAG – deleção – um
 - (C) Mutação de ponto sem sentido – primeira base – TGA – terminação prematura – um
 - (D) Mutação de ponto sem sentido – segunda base – TAG – terminação prematura – um
 - (E) Mutação de ponto sem sentido – segunda base – UAG – deleção – dois

06. Observe o esquema seguinte, que representa duas cadeias de ácidos nucleicos.



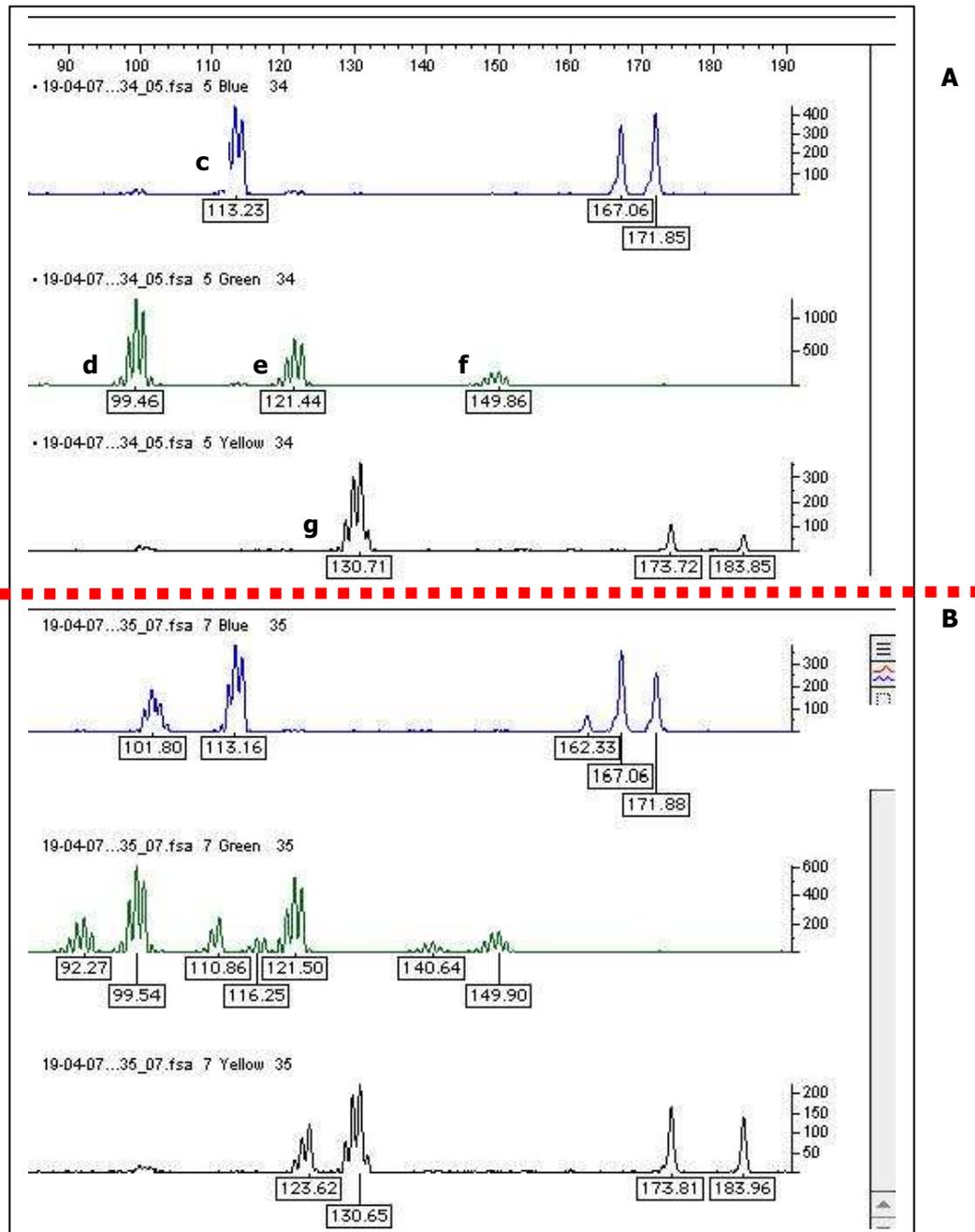
Podemos concluir que

- (A) I corresponde a uma cadeia de DNA e II a uma cadeia de RNA.
- (B) I corresponde a uma cadeia de RNA e II a uma cadeia de DNA.
- (C) I e II correspondem a duas moléculas de RNA.
- (D) I e II correspondem a duas cadeias de uma molécula de RNA.
- (E) I e II correspondem a duas cadeias de uma molécula de DNA.

07. Ao padronizar uma nova técnica de PCR para amplificação de um gene de interesse para o diagnóstico de mutações no gene hipotético "X", você enfrenta uma série de problemas, entre os quais o mais importante é a presença de bandas inespecíficas de amplificação. Entre as estratégias abaixo, que podem ser utilizadas para tornar a amplificação mais específica, indique a **INCORRETA**.

- (A) Aumentar o volume e a concentração de DNA na reação de PCR.
- (B) Aumentar gradativamente a temperatura de anelamento da reação.
- (C) Testar a amplificação com diferentes concentrações de cloreto de magnésio.
- (D) Utilizar uma Taq DNA polimerase de alta fidelidade.
- (E) Utilizar a estratégia de *touch-down* ao definir as temperaturas de anelamento do protocolo de amplificação.

08. Observe a figura abaixo, que representa os eletroferogramas de uma análise de instabilidade de microssatélites utilizando DNA extraído de dois tecidos diferentes. A partir da sua análise, considere o texto que segue.



O teste de instabilidade de microssatélites (IMS) pode ser utilizado para rastreamento de uma forma hereditária de câncer de cólon, a síndrome de Lynch (SL), e compreende uma análise comparativa de alelos polimórficos em diferentes tecidos. Na figura, que mostra análise de IMS em um paciente com suspeita de SL, o painel superior A representa o tecido normal do intestino, e o painel inferior B representa o tecido _____ no mesmo órgão. Os números que aparecem em caixas abaixo de cada um dos picos do eletroferograma representam _____. A área de cada um dos picos, comparativamente observada nos dois tecidos _____ o parâmetro mais importante para a definição de IMS. Considerando que os marcadores polimórficos que definem o status de IMS nesse caso estão denotados no painel superior "A" pelas letras **c, d, e, f, g** e que os demais marcadores são utilizados como controles, o número de marcadores instáveis nesse caso é _____.

Assinale a alternativa que completa correta e respectivamente as lacunas do texto.

- (A) tumoral – o tamanho predominante do alelo em pares de base – não é – 5
- (B) tumoral – o tamanho predominante do alelo em pares de base – é – 7
- (C) tumoral – o tempo de retenção na coluna em segundos – não é – 5
- (D) adjacente – a intensidade de fluorescência emitida pelo alelo – não é – 5
- (E) adjacente – o tempo de retenção na coluna em segundos – é – 7

09. A extração de DNA **NÃO** pode ser realizada a partir de qual fonte de material biológico humano?

- (A) Biópsia de pele.
- (B) Hemácias.
- (C) Raspado bucal.
- (D) Leucócitos.
- (E) Linfócitos.

10. No quadro abaixo, considerando que as letras representam os nucleotídeos da região do DNA genômico de um determinado gene, complete a sequência que representa o RNA mensageiro e os aminoácidos que formam o polipeptídeo. Letras maiúsculas representam a sequência dos éxons e letras minúsculas representam a sequência dos íntrons e regiões 5' e 3' não traduzidas. Utilize a tabela do código genético constante na última página. Observe a convenção 5' > 3'.

Fita senso do DNA	5'	cgatactgccgcgtaATGCGgatTTTGCTATAatgcTGATTGAaataaa	3'
mRNA	5'		
Proteína	H ₂ N		

Indique a alternativa que completa corretamente o quadro.

(A)

Fita senso do DNA	5'	cgatactgccgcgtaATGCGgatTTTGCTATAatgcTGATTGAaataaa	3'
mRNA	5'	aaauaaAGUUAGUcguaAUAUCGUUUuagGCGUAaugcgccgucauagc	
Proteína	H ₂ N	Ser – Stop	

(B)

Fita senso do DNA	5'	cgatactgccgcgtaATGCGgatTTTGCTATAatgcTGATTGAaataaa	3'
mRNA	5'	cgauacugccgcguaAUGCGgauUUUGCUAUAaugcJGAUUGAaauaaa	
Proteína	H ₂ N	Met – Arg – Leu – Leu – Tyr – Asp – Stop	

(C)

Fita senso do DNA	5'	cgatactgccgcgtaATGCGgatTTTGCTATAatgcTGATTGAaataaa	3'
mRNA	5'	gctatgacggcgatTACGCctaAAACGATAttacgACTAACTttattt	
Proteína	H ₂ N	Ser – Stop	

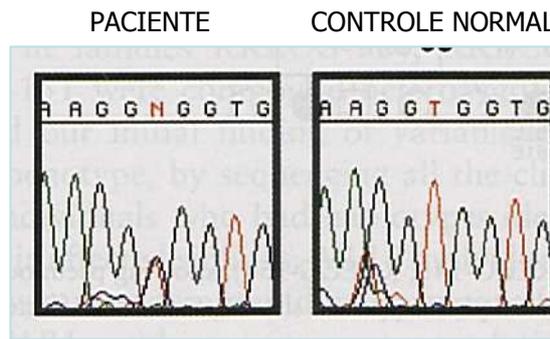
(D)

Fita senso do DNA	5'	cgatactgccgcgtaATGCGgatTTTGCTATAatgcTGATTGAaataaa	3'
mRNA	5'	gcuauagacggcgauUACGCcuaAAACGAUUAuacgACUAACUuuuuuu	
Proteína	H ₂ N	Tyr – Ala – Asn – Asp – Ile – Leu - Thr	

(E)

Fita senso do DNA	5'	cgatactgccgcgtaATGCGgatTTTGCTATAatgcTGATTGAaataaa	3'
mRNA	5'	gctatgacggcgatTACGCctaAAACGATAttacgACTAACTttattt	
Proteína	H ₂ N	Met – Arg – Leu – Leu – Tyr – Asp – Stop	

- 11.** Nos eletroferogramas abaixo, que representam o sequenciamento de um gene cuja herança é autossômica dominante com penetrância completa, qual é a condição do paciente analisado?



- (A) Homozigoto normal.
 (B) Heterozigoto normal.
 (C) Heterozigoto composto.
 (D) Homozigoto com manifestação clínica da doença.
 (E) Heterozigoto com manifestação clínica da doença.
- 12.** Você necessita realizar uma reação de PCR utilizando reagentes disponíveis comercialmente descritos na primeira coluna do quadro abaixo. Os oligonucleotídeos iniciadores 1 e 2 delimitam o tamanho da PCR. O volume final da reação é de 50 microlitros (ul), e as concentrações finais dos reagentes estão descritas na segunda coluna. Com base nestas informações, calcule a quantidade de cada componente da reação da PCR (em microlitros) necessária para uma reação e complete a terceira coluna do quadro abaixo com a resposta correta.

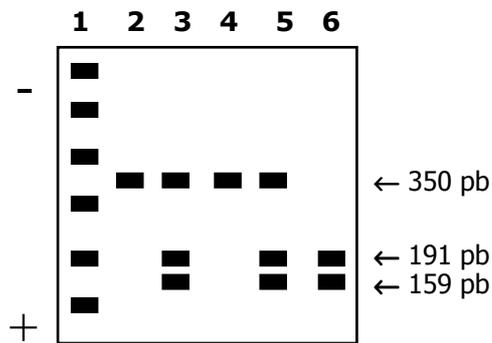
Obs: os valores podem ser aproximados para uma casa decimal.

REAGENTES	Concentração final	Volume das soluções
Tampão 10X	1X	
(Desoxirribonucleotídeos) dNTPs 2mM	0,2mM	
(Cloreto de Magnésio) MgCl ₂ 50mM	1,5mM	
Oligonucleotídeo iniciador 1- 20pmol/ul	10pm	
Oligonucleotídeo iniciador 2- 20pmol/ul	10pm	
Enzima Taq DNA polimerase 5U/ul	1U	
H ₂ O destilada autoclavada	–	
DNA 500ng/ul	50ng	

Indique a alternativa que completa corretamente, de cima para baixo, a terceira coluna.

- (A) 5,0 ul – 5,0 ul – 1,5 ul – 0,5 ul – 0,5 ul – 0,2 ul – 37,2 ul – 0,1 ul
 (B) 2,5 ul – 2,5 ul – 1,5 ul – 1,0 ul – 1,0 ul – 0,1 ul – 42,4 ul – 0,5 ul
 (C) 5,0 ul – 5,0 ul – 2,0 ul – 1,0 ul – 1,0 ul – 0,1 ul – 35,8 ul – 0,1 ul
 (D) 2,5 ul – 2,5 ul – 2,0 ul – 0,5 ul – 0,5 ul – 0,1 ul – 16,4 ul – 0,5 ul
 (E) 5,0 ul – 5,0 ul – 2,5 ul – 0,5 ul – 0,5 ul – 0,2 ul – 37,2 ul – 0,1 ul

13. Você precisa analisar uma família em que há um indivíduo afetado por uma doença genética causada por uma mutação recorrente no gene hipotético AX2. O gene é localizado no cromossomo X, e esta mutação cria um sítio de clivagem para a enzima de restrição *MspI*. Interprete o resultado do paciente e de seus familiares, baseado na digestão com enzima de restrição para análise de um fragmento de 350 pb. A imagem resultante dessa clivagem está representada esquematicamente abaixo.



Considerando as opções a seguir, indique a alternativa que identifica correta e respectivamente as canaletas de 1 a 6.

- I - heterozigoto
- II - homozigoto mutante
- III- homozigoto normal
- IV- marcador de peso molecular

- (A) I – II – III – II – III – IV
- (B) IV – II – I – II – I – III
- (C) IV – III – I – III – I – II
- (D) I – II – IV – II – IV – III
- (E) IV – III – II – III – II – I

14. Em relação à organização do genoma humano, está **INCORRETO** afirmar que

- (A) pode ser dividido em genoma nuclear e genoma mitocondrial.
- (B) compreende pseudogenes e fragmentos de genes no DNA não-codificador.
- (C) o seu maior percentual é constituído por DNA codificador.
- (D) apresenta repetições em tandem dentro da subdivisão de DNA extragênico.
- (E) íntrons estão situados na porção de DNA não-codificador.

15. Considere as possibilidades abaixo para identificar a mutação p.G542X no gene CFTR, a qual é causada pela substituição de G por T no éxon 11 e é responsável por abolir um sítio de reconhecimento para a enzima *BstNI*.

- I - PCR qualitativo em tempo real
- II - PCR monoplex
- III- PCR e digestão com enzima de restrição

Quais são corretas?

- (A) Apenas I.
- (B) Apenas II.
- (C) Apenas III.
- (D) Apenas I e III.
- (E) I, II e III.

16. Considere as afirmações abaixo sobre tipos de variações de sequência no DNA codificante.

- I - Alteração de mudança de uma base no DNA pode ser do tipo sem sentido.
- II - Deleções são alterações que, na maioria das vezes, causam um efeito fenotípico no indivíduo.
- III- Considerando-se mutações dinâmicas, pode-se dizer que não há um limite crítico do tamanho de repetições para considerá-la patogênica.

Quais estão corretas?

- (A) Apenas I.
- (B) Apenas II.
- (C) Apenas III.
- (D) Apenas I e II.
- (E) I, II e III.

17. Com relação à expressão gênica, assinale a alternativa **INCORRETA**.

- (A) A expressão gênica é, na maioria das vezes, medida por proteínas que reagem a sinais ambientais através do aumento ou diminuição da taxa de transcrição de determinados genes.
- (B) Em eucariotos, sítios regulatórios adicionais no DNA, tais como *enhancers*, podem agir a uma distância considerável do sítio de início da transcrição para modular a expressão gênica através da interação com proteínas regulatórias específicas.
- (C) Um gene *house-keeping* é tipicamente um gene constitutivo e, portanto, sua expressão é diferentemente regulada em diferentes tecidos do corpo.
- (D) Muitos *enhancers* em eucariotos ativam a transcrição gênica de uma maneira tecido-específica.
- (E) Genes *house-keeping* são aqueles que estão sempre expressos, porque codificam proteínas que são constantemente necessárias para as funções básicas das células. Assim, estes genes são essenciais para a célula e têm o mesmo nível de expressão em todos os tecidos.

18. Associe os métodos laboratoriais da coluna à esquerda com as afirmações da coluna à direita.

- | | |
|-------------------------------|---------------------------------------------------------------|
| (1) SSCP | () padrão-ouro para identificação de mutações |
| (2) transcrição-reversa e PCR | () identificação de variações de sequência conhecidas no DNA |
| (3) PCR quantitativo | () avaliação quantitativa da expressão gênica |
| (4) RFLP | () confirmação de mutações de <i>splicing</i> no DNA |
| (5) sequenciamento de DNA | () triagem para variações de sequência desconhecidas no DNA |

A sequência numérica correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é

- (A) 5 – 3 – 2 – 4 – 1.
- (B) 3 – 2 – 5 – 1 – 4.
- (C) 5 – 3 – 1 – 4 – 2.
- (D) 4 – 5 – 3 – 2 – 1.
- (E) 5 – 4 – 3 – 2 – 1.

19. No quadro abaixo, podem ser comparados o DNA, o mRNA e a proteína correspondente de um indivíduo normal e de um paciente que apresenta uma mutação num determinado gene. Complete as lacunas do quadro, indicando a sequência de nucleotídeos ou aminoácidos correspondentes, considerando que a fita de DNA fornecida no indivíduo normal é a fita senso. Utilize a tabela do quadro genético, constante na última folha.

	Normal	Paciente
DNA	5' CGG 3' 3' 5'	5' ____ 3' 3' ____ 5'
mRNA	5' ____ 3'	5' UGG 3'
Proteína	H ₂ N ____	H ₂ N ____

Indique a alternativa que completa corretamente o quadro.

(A)

	Normal	Paciente
DNA	5' CGG..... 3' 3' 5'	5' GGT 3' 3' CCA 5'
mRNA	5' CCG 3'	5' UGG 3'
Proteína	H ₂ N Pro	H ₂ N Gly

(B)

	Normal	Paciente
DNA	5' CGG..... 3' 3' 5'	5' CCA 3' 3' GGT 5'
mRNA	5' CGG 3'	5' UGG 3'
Proteína	H ₂ N Ala	H ₂ N Trp

(C)

	Normal	Paciente
DNA	5' CGG..... 3' 3' 5'	5' CGT 3' 3' GCA 5'
mRNA	5' GCU 3'	5' UGG 3'
Proteína	H ₂ N Ala	H ₂ N Gly

(D)

	Normal	Paciente
DNA	5' CGG..... 3' 3' 5'	5' TGG 3' 3' ACC 5'
mRNA	5' CGG 3'	5' UGG 3'
Proteína	H ₂ N Arg	H ₂ N Trp

(E)

	Normal	Paciente
DNA	5' CGG..... 3' 3' 5'	5' TGG 3' 3' ACC 5'
mRNA	5' CGU 3'	5' UGG 3'
Proteína	H ₂ N Arg	H ₂ N Trp

20. Match each of the terms below with its partial definition.

- (1) Probe
- (2) Primer
- (3) Both primer and probe
- () DNA fragment that may or may not be labeled for use in different diagnostic applications.
- () A synthetic DNA molecule that can be designed to contain the sequence of a mutant allele.
- () A synthetic DNA molecule that is used in allele discrimination assays (qualitative real time PCR).
- () Labeled DNA or RNA fragment used for hybridization
- () Oligonucleotide designed for DNA sequencing or polymerase chain reactions (PCRs)

The **CORRECT** combination of answers is

- (A) 3 – 1 – 2 – 1 – 2.
- (B) 3 – 2 – 3 – 1 – 2.
- (C) 3 – 3 – 1 – 2 – 1.
- (D) 2 – 3 – 3 – 2 – 1.
- (E) 3 – 3 – 3 – 1 – 2.

21. Which statement about the genetic code is **MOST ACCURATE**?

- (A) The sequence of codons that comprise a gene will exhibit an exact linear correspondence to the sequence of amino acids in the translated protein.
- (B) The code is degenerate (i.e., more than one codon may exist for a single amino acid).
- (C) There are 64 codons, all of which code for amino acids.
- (D) Information is stored as sets of dinucleotide repeats called codons.
- (E) Information is stored as sets of trinucleotide repeats called codons.

22. Correlate the columns below, associating the type of mutation with the respective nomenclatures.

- | | |
|----------------------|--------------------------------|
| (1) L374X | () intronic point mutation |
| (2) L374R | () insertion with frameshift |
| (3) IVS2 – 3 a>g | () deletion of one amino acid |
| (4) 1033_1034insGCTC | () nonsense point mutation |
| (5) 1033_1037delGCT | () missense point mutation |

The correct order of the numbers, from top to bottom, is

- (A) 1 – 2 – 3 – 4 – 5.
- (B) 3 – 5 – 4 – 1 – 2.
- (C) 5 – 4 – 3 – 2 – 1.
- (D) 3 – 4 – 5 – 1 – 2.
- (E) 3 – 4 – 5 – 2 – 1.



23. Você realiza o teste genético para identificação da mutação germinativa de *BRCA2* em um paciente adulto com câncer de mama aos 42 anos de idade e história familiar de melanoma, câncer de pâncreas e câncer de mama feminino (uma história familiar fortemente sugestiva para mutações nesse gene). O exame identifica a mutação germinativa deletéria no gene *BRCA2* do paciente e o médico geneticista de sua equipe fornece o resultado para o paciente, prevendo risco de recorrência de 50% para os seus filhos e filhas. Considere as possibilidades abaixo.

- 1 - Dois meses após a liberação do resultado, o paciente procura o laboratório e solicita que seu filho de 16 anos seja testado para a mesma mutação, já que apresenta aumento do volume das mamas e ele não quer esperar a consulta com médico geneticista que ainda vai demorar 6 meses. Apresenta uma requisição para o exame feita por um primo que é médico internista de um hospital universitário, bem como sangue total do filho coletado em EDTA há menos de 24 horas.
- 2 - Dois meses após a liberação do resultado, o paciente comparece pessoalmente no laboratório e diz que vai se mudar para outro país, solicitando uma cópia do laudo contendo o resultado de seu teste genético para entrega ao médico assistente que irá atendê-lo em seu novo endereço.
- 3 - Dois meses após a liberação do resultado, uma prima-irmã do paciente liga para o laboratório e solicita, por telefone, uma cópia do laudo contendo o resultado do paciente para mostrar ao seu médico geneticista, pois está preocupada com o seu risco de também ser portadora. Ela comenta que o paciente está ciente de sua solicitação e que concordou oralmente com a liberação do laudo.
- 4 - Dois meses após a liberação do resultado, um médico de outro hospital liga para o laboratório e solicita, por telefone, cópia do laudo do paciente, pois está atendendo uma prima do mesmo e necessita de uma comprovação por escrito do resultado para definir a conduta no processo de aconselhamento genético.

Quais dessas solicitações podem ser atendidas pelo laboratório e/ou pelos membros da equipe?

- (A) Apenas 1.
- (B) Apenas 2.
- (C) Apenas 2 e 4.
- (D) Apenas 1, 2 e 4.
- (E) Apenas 1, 3 e 4.

24. Uma das principais características da genética médica atual tem sido a crescente utilização da análise direta do material genético, tanto para diagnóstico quanto para pesquisa. Para que muitas dessas análises sejam possíveis, é necessário que uma certa quantidade de DNA esteja disponível. A estocagem das amostras de DNA origina os Bancos de Material Genético ou Bancos de DNA. Considere as possibilidades abaixo quanto ao armazenamento e à utilização desses materiais pelo laboratório.

- 1 - O paciente deve consentir oralmente com o armazenamento do seu material no momento da consulta médica.
- 2 - O paciente deve assinar um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) que explique, de forma simples e clara, os objetivos da pesquisa e o destino do material armazenado.
- 3 - No caso do paciente ser menor de idade, o consentimento deve ser dado pelos pais ou responsáveis.
- 4 - Não é necessário que conste, no Termo de Consentimento, o nome e o telefone do pesquisador ou do médico responsável.
- 5 - É possível a utilização de material armazenado para múltiplas aplicações, desde que o paciente tenha consentido anteriormente com esta utilização.

Quais estão corretas?

- (A) Apenas 1, 3 e 5.
- (B) Apenas 1, 4 e 5.
- (C) Apenas 2, 3 e 5.
- (D) Apenas 2, 4 e 5.
- (E) Apenas 2, 3 e 4.

25. Um indivíduo do sexo masculino chega ao geneticista procurando aconselhamento genético. O indivíduo conta que seu pai faleceu há 3 meses de uma doença neurodegenerativa "X", de herança autossômica dominante, e agora ele quer realizar análise molecular para saber se é portador da mesma. Ao ser questionado, o indivíduo refere que tem uma irmã de 22 anos que não quer ser testada. Esse indivíduo, de 15 anos, não apresenta nenhum sinal ou sintoma clínico da doença em questão. Qual deve ser o procedimento do geneticista nesse caso?

- (A) Explicar ao indivíduo que irá encaminhá-lo à colheita de material biológico, para realização do teste molecular.
- (B) Explicar ao indivíduo que, como ele não apresenta nenhuma manifestação da doença, deve aguardar completar 18 anos e retornar para aconselhamento genético.
- (C) Explicar que ele deve convencer a irmã a ser testada antes que ele seja submetido ao teste.
- (D) Explicar que ele só deverá se submeter ao teste molecular depois que começarem a aparecer as manifestações clínicas da doença.
- (E) Explicar ao indivíduo que a chance de ele ter a doença é muito baixa, por isso não vale a pena encaminhá-lo para realização de testes laboratoriais.

Tabela do Código Genético

1a Base	2a base								3a Base
	U		C		A		G		
U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop	A
	UUG		UCG		UAG		UGG		Trp
C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	A
	CUG		CCG		CAG		CGG		G
A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	A
	AUG		ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	A
	GUG		GCG		GAG		GGG		G

