

1) De acordo com o protótipo:

Mutação → Proteína alterada → Função anormal → Doença

Exemplifique com uma doença genética à sua escolha esses principais passos, acrescentando o padrão de herança, métodos de diagnóstico e tratamento.

2) Qual o risco de recorrência para a futura descendência de um casamento entre dois indivíduos com Acondroplasia (desordem autossômica dominante)? E se essa condição fosse autossômica recessiva?

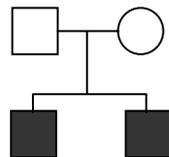
3) Uma mulher, com pais fenotipicamente normais, tem dois irmãos com distrofia muscular de Duchenne. Ela está com quadro leve de fraqueza muscular em pernas. Qual mecanismo está mais provavelmente envolvido com isso?

4) Em qual dos seguintes indivíduos você NÃO esperaria um corpúsculo de Barr?

- a) Homem XX
- b) Mulher 45,X
- c) Mulher 46,XY
- d) A e B
- e) B e C

5) Uma mulher que é portadora heterozigota para o gene de uma doença de herança ligada ao X dominante casa-se com um homem normal. Esse gene possui uma penetrância de 80%. Qual a proporção de filhos homens afetados para essa doença?

6) O heredograma ao lado, de uma síndrome malformativa grave sem alteração citogenética, pode representar vários tipos de herança. Cite 3 heranças possíveis, justifique e fale sobre o risco de recorrência.

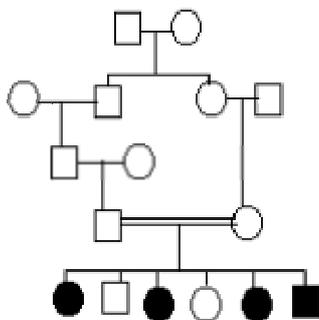
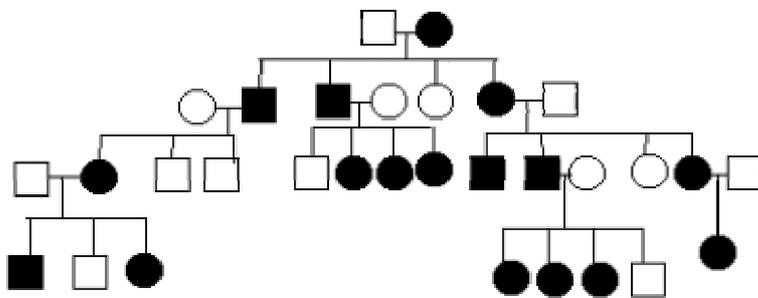
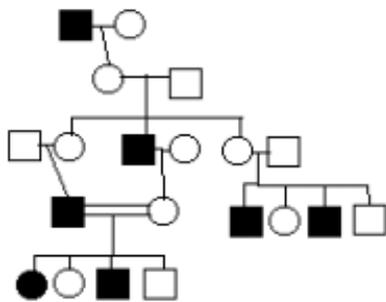
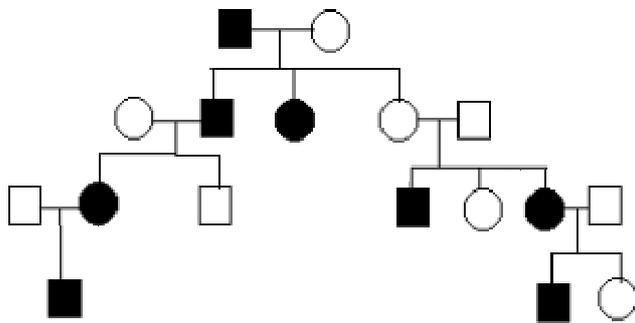


7) Qual das situações abaixo não auxiliam na distinção entre um padrão de herança autossômico recessivo de um dominante?

- a) presença de consangüinidade
- b) proporção de afetados na prole em cada união
- c) razão sexual dos afetados
- d) aparecimento do fenótipo em múltiplas gerações da família.
- e) todos acima

8) Assinale o modo de herança listado que mais se correlaciona com os heredogramas.

- a) autossômico recessivo
- b) autossômico dominante
- c) ligada ao X recessivo
- d) ligada ao X dominante



9) Assinale a alternativa INCORRETA:

- a) A Talidomida é o agente teratogênico mais prevalente e seus efeitos são caracterizados por, principalmente, defeito em membros.
- b) Somente mães etilistas crônicas estão sob risco de terem filhos com Síndrome Alcoólica Fetal
- c) Grávidas epiléticas devem ser tratadas, se possível, com o menor número de anticonvulsivantes possível, pois muitos deles podem ter efeitos teratogênicos.
- d) A diminuição da ingestão de álcool durante a gravidez já previne contra o aparecimento da síndrome alcoólica fetal
- e) Não há relação entre dose e efeito na exposição a radiação ionizante (RX)

10) Assinale a alternativa INCORRETA com relação aos conceitos abaixo citados

- a) Um dos pontos mais importantes na diferenciação entre malformação e deformidades/disrupção é que no primeiro o desenvolvimento é intrinsecamente anormal, enquanto que nos outros é normal.
- b) Existe especificidade entre anomalia e tipo de anomalia, isto é, um defeito não pode ser uma disrupção em um caso e malformação em outro caso. Este fenômeno facilita o reconhecimento causal e o aconselhamento genético.
- c) Malformações podem causar deformidades
- d) Seqüência é a ocorrência de anomalias secundárias a uma anomalia primária
- e) A recorrência é maior nas malformações do que nas deformidades e disrupções

11) Quais os resultados possíveis no teste do pezinho para a anemia falciforme e suas implicações no aconselhamento genético?

12) Discutir as seguintes afirmativas:

- a) As alterações cromossômicas são as causas principais de aborto espontâneo
- b) Em geral, as monossomias são mais graves que as trissomias
- c) Muitas das aneuploidias vistas em recém-nascidos aumentam com a idade materna

13) Todas as situações abaixo são indicativas de exame citogenético, exceto:

- a) Criança recém-nascida com cardiopatia congênita, hipotonia e anomalias crânio-faciais graves
- b) Pacientes com um dos pais portador de translocação balanceada
- c) Paciente com deficiência mental e aumento de fenilalanina no sangue
- d) Paciente do sexo masculino, com 23 anos, ginecomastia discreta, azoospermia, testículos pequenos e endurecidos
- e) Paciente com história de abortamento de repetição

14) Por que realizar cariótipo em suspeitos para a síndrome de Down? Citar uma condição que o risco de recorrência seja de 100%

15) Quais são os gametas possíveis de serem produzidos num casal onde um dos parentais apresenta o seguinte cariótipo: 45,XX ou XY, -21, +t13/21, e qual a chance de nascimento de uma criança com a Síndrome de Down?

16) Qual dos seguintes NÃO é uma característica da Síndrome de Down?

- a) hipotonia
- b) QI reduzido
- c) Associação com idade materna avançada
- d) Risco aumentado de leucemia
- e) Fenda labial e palatina