



**Ministério da Saúde**

**FIOCRUZ**

**Fundação Oswaldo Cruz**

**Concurso  
Público  
2016**

**Pesquisador em Saúde Pública**

**PE 5021**

**Genética Molecular Humana**

**Prova Discursiva**

**Questão 01**

O *imprinting* genômico é um fenômeno regulado por processos epigenéticos, no qual a expressão dos genes é determinada de acordo com a origem parental. Alterações no padrão epigenético de determinados genes podem levar ao aparecimento de doenças, como é o caso da síndrome de Prader-Willi e da síndrome de Angelman.

Disserte, em um texto com no mínimo 50 e no máximo 100 linhas, sobre as síndromes de Prader-Willi e Angelman.

Para o desenvolvimento do tema, divida o texto e apresente de forma clara e objetiva os itens abaixo:

1. Explique o que é o imprinting genômico, descrevendo as alterações epigenéticas no genoma humano, como os genes estão organizados e como é realizada a sua regulação. (30 pontos)
2. Escreva sobre as síndromes de Prader-Willi e Angelman, levando em consideração as características clínicas, incidência na população, localização cromossômica e as alterações genotípicas possíveis. (40 pontos)
3. Apresente e caracterize três técnicas moleculares que utilizem conversão bissulfídica para detectar o padrão de imprinting alterado nas síndromes de Prader-Willi e Angelman. (30 pontos)

**Questão 02**

Com o advento dos sequenciadores de nova geração – Next Generation Sequencing, NGS –, foi possível aumentar a produtividade quando comparada com a metodologia de Sanger. Apesar de apresentarem diferenças entre si, todos os sequenciadores de NGS se baseiam no processamento paralelo massivo de fragmentos de DNA. Enquanto um sequenciador de eletroforese processa, no máximo, 96/384 fragmentos por vez, os sequenciadores de nova geração podem ler milhões de fragmentos ao mesmo tempo. A informação gerada utilizando NGS é indiscutível, porém uma estratégia de implementação ideal para laboratórios de diagnóstico ainda não foi determinada.

Nesse contexto, disserte, em um texto com no mínimo 50 e no máximo 100 linhas, sobre o papel do sequenciamento NGS nas estratégias diagnósticas, abordando os itens abaixo:

Para o desenvolvimento do tema, divida o texto e apresente de forma clara e objetiva os itens abaixo:

1. Descreva as estratégias de sequenciamento NGS utilizadas atualmente no diagnóstico de doenças humanas. (20 pontos)
2. Abordagem de NGS para detecção de mosaicismo em células somáticas – citando exemplos. (20 pontos)
3. Identificação rápida e de baixo custo, utilizando NGS, no estudo de distúrbios geneticamente heterogêneos e descoberta de novos padrões de herança. (20 pontos)
4. A utilização do perfil de RNA-seq no desenvolvimento de estratégias terapêuticas. (20 pontos)
5. Descreva o processo para permitir uma análise mais acurada no diagnóstico, avaliação de risco de recorrência e elaboração de uma terapia personalizada, utilizando dados de NGS. (20 pontos)

Rascunho da Questão 01

RASCUNHO

Rascunho da Questão 01

RASCUNHO

Rascunho da Questão 01

RASCUNHO

Rascunho da Questão 01

RASCUNHO

Rascunho da Questão 01

RASCUNHO

Rascunho da Questão 02

RASCUNHO



Rascunho da Questão 02

RASCUNHO

Rascunho da Questão 02

RASCUNHO

Rascunho da Questão 02

RASCUNHO

Rascunho da Questão 02

RASCUNHO