

Formulário de Resposta de Recurso

ALTERAÇÃO DO GABARITO

RECURSOS QUANTO A GABARITOS PRELIMINAR DA PROVA ESCRITA



Protocolo: 0000000110

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE - EDITAL Nº 06/2021

FORMULÁRIO DE RECURSO CONTRA AS QUESTÕES DA PROVA
ESCRITA

RESPOSTA A RECURSO

PS 49 - MÉDICO I (GENÉTICA DISMORFOLÓGICA E REPRODUTIVA)

Nº DA QUESTÃO: 42

A questão 42 solicita a opção de manejo mais adequada em REPRODUÇÃO ASSISTIDA para um casal NÃO-CONSANGUÍNEO, em que o esposo tem fibrose cística e é homozigoto para a variante patogênica p.F509del no gene CFTR e a esposa hígida desconhece seu genótipo para essa condição.

O gabarito aponta a alternativa (B) como resposta correta. No entanto, nessa alternativa há indicação de pesquisa única e exclusivamente da variante patogênica p.F508del (com posterior diagnóstico genético pré-implantacional, em caso de teste positivo para esposa). A fibrose cística possui uma ampla heterogeneidade alélica, com mais de 1000 variantes patogênicas/provavelmente patogênicas (VP/VPP) já descritas (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1250/>). Embora a p.F508del seja a VP mais comum em diversas populações, sua frequência varia de 30 a 80% (dependendo do grupo étnico), ficando claro que um resultado negativo para p.F508del não exclui a possibilidade de a esposa ser portadora (heterozigota de outra VP no gene CFTR).

Dessa forma, a pesquisa apenas dessa VP e um resultado normal da mesma (ausência da alteração) não excluem a possibilidade de inúmeras outras VP ao longo do gene, o que resultaria em um risco de 50% para prole - no caso de presença de uma VP/VPP na esposa.

A alternativa correta para a questão 42 é a letra (D), em que há a indicação de sequenciamento completo do gene CFTR para a esposa, com posterior diagnóstico genético pré-implantacional, caso ela seja portadora de alguma VP/VPP.

RESPOSTA DA BANCA: DEFERIDO

JUSTIFICATIVA: Concordamos em alterar o gabarito, pois foi nossa falha de atenção e a alternativa correta é evidentemente a letra D.