



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 17 - BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I Genética Médica: Citogenética

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: _____ - _____



HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

EDITAL Nº 02/2010 DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSOS

PROCESSO SELETIVO 17

BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I Genética Médica: Citogenética

01.	C	11.	D	21.	C
02.	D	12.	E	22.	D
03.	E	13.	B	23.	A
04.	E	14.	D	24.	C
05.	B	15.	B	25.	D
06.	ANULADA	16.	E		
07.	ANULADA	17.	C		
08.	A	18.	A		
09.	E	19.	A		
10.	E	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 alternativa que apresenta apenas cromosopatias **NÃO** compatíveis com a vida.

- (A) 45,XX,del(5)(p31); 45,XY,-21; 69,XXY
- (B) 92,XXXX; 46,XX,9qh+; 69,XXX
- (C) 45,XY,-21; 69,XXX; 47,XX,+16
- (D) 47,XY,+21; 46,XY; 45,X
- (E) 47,XX,+13; 47,XY,+8; 47,XX,+2

02. Considere as afirmações abaixo quanto a cromossomos humanos.

- I - O cromossomo 21, cuja trissomia causa a síndrome de Down, é o cromossomo de menor tamanho na espécie humana.
- II - Os cromossomos acrocêntricos humanos carregam genes que codificam para algumas subunidades de RNAr.
- III - O cromossomo Y é maior e contém um maior número de genes que o cromossomo X.

Quais estão corretas?

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

03. Em que fase da mitose os cromossomos começam a descondensar-se da sua condição altamente contraída, uma membrana nuclear começa a se formar ao redor de cada um dos dois núcleos filhos e cada um recupera gradualmente sua aparência de interfase?

- (A) Na prófase.
- (B) Na prometáfase.
- (C) Na metáfase.
- (D) Na anáfase.
- (E) Na telófase.

04. Assinale a alternativa que **NÃO** apresenta uma consequência genética da meiose.

- (A) Redução do número de cromossomos para formação dos gametas.
- (B) Segregação de alelos de acordo com a primeira lei de Mendel.
- (C) Embaralhamento do material genético por distribuição aleatória dos homólogos, de acordo com a segunda lei de Mendel.
- (D) Embaralhamento adicional do material genético por *crossing-over*.
- (E) Formação de um embrião tetraploide.

05. As euploidias são alterações cromossômicas numéricas em que o número cromossômico é múltiplo do conjunto haploide. Com base nessa definição, assinale a alternativa correta.

- (A) A síndrome de Down é uma euploidia na qual o paciente apresenta 47 cromossomos, com um cromossomo 21 a mais.
- (B) A triploidia pode ocorrer por incorporação de um corpúsculo polar ao ovócito.
- (C) A tetraploidia pode ocorrer por fertilização de 2 espermatozoides no mesmo ovócito.
- (D) A triploidia é causada por uma endomitose.
- (E) A origem da triploidia é posterior à origem da tetraploidia.

06. Assinale a alternativa abaixo que apresenta um exemplo correto de cariótipo de paciente que apresenta um anel cromossômico, de acordo com o sistema de nomenclatura internacional (ISCN).

- (A) 46,XX,an(3)(q13q23)
- (B) 46,XY,r(2)(q12q34)
- (C) 46,XX,r(4)(p15;q32)
- (D) 47,XXY,an(X)(p21;q27)
- (E) 46,XY,an(7)(q31)

07. Assinale a alternativa abaixo que apresenta cariótipo de um paciente com leucemia mieloide crônica.

- (A) 46,XY,t(15;17)(q22;q21)
- (B) 47,XX,+8,t(9;22)(q11;q34)
- (C) 47,XY,+8
- (D) 46,XY,inv(16)(p13q22)
- (E) 46,XX,t(8;21)(q22;q22)

08. Assinale a alternativa abaixo que apresenta cariótipo característico de um paciente com leucemia promielocítica aguda.

- (A) 46,XY,t(15;17)(q22;q21)
- (B) 47,XX,+8,t(9;22)(q11;q34),i(17)(q10)
- (C) 47,XY,+8
- (D) 46,XY,inv(16)(p13q22)
- (E) 46,XX,t(8;21)(q22;q22)

09. Considere as afirmações abaixo, quanto a técnicas de diagnóstico citogenético.

- I - Na prófase e prometáfase, os cromossomos estão mais alongados do que na metáfase, por isso é possível visualizar alterações cromossômicas menores através do bandeamento G de alta-resolução.
- II - A banda C marca as regiões organizadoras de nucléolo.
- III- As sondas subteloméricas podem marcar 43 regiões específicas do genoma humano.

Quais estão corretas?

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

10. Considere as seguintes situações gestacionais.

- I - repetidas perdas gestacionais
- II - nascimento de um feto polimalformado
- III- nascimento de um feto com translocação balanceada e normal

Quais dessas situações podem ocorrer a um casal cujo marido é portador de uma translocação balanceada?

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

11. A trissomia livre do cromossomo 13

- (A) ocorre sempre em mulheres com mais de 35 anos.
- (B) ocorre em consequência de uma não disjunção na mitose.
- (C) ocorre em consequência de uma não disjunção apenas na meiose I.
- (D) causa malformações no feto, que podem ser detectadas através da ultrassonografia, mas confirmadas apenas após o cariótipo.
- (E) não está relacionada com idade materna.

12. Considere os seguintes itens.

- I - síndrome de Klinefelter
- II - presença de cromossomo EXTRA no cariótipo
- III- síndrome de Turner
- IV - hermafroditismo

Quais são exemplos de Aneuploidias?

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

13. A histona H1 é conhecida por

- (A) ser uma proteína ácida que participa da estrutura do nucleossomo.
- (B) ser uma proteína básica responsável por dar estabilidade à ligação do DNA ao octâmero de histonas.
- (C) ser uma proteína ácida que faz parte do esqueleto de proteínas do cromossomo.
- (D) ser uma proteína básica que se liga às proteínas H2 e H3 para formar o octâmero de histonas.
- (E) ser uma proteína ácida que dá estrutura ao solenoide.

14. A técnica de micronúcleos detecta

- (A) quebra de cadeia simples e dupla de DNA.
- (B) sítios sensíveis ao pH alcalino.
- (C) perda de cromossomos e quebra de cadeia simples de DNA.
- (D) perda de cromossomos e quebras cromossômicas.
- (E) quebras de cadeia simples de DNA e quebras cromossômicas.

15. Numere a coluna da direita de acordo com a da esquerda relacionando as cromossopatias aos seus respectivos exemplos de cariótipos.

- | | |
|---------------------------|---------------------------|
| (1) trissomia | () 46,XX,r(14) |
| (2) inversão paracêntrica | () 46,XY,inv(10)(p12q21) |
| (3) translocação | () 47,XY,+13 |
| (4) cromossomo em anel | () 46,XX,inv(9)(q12q23) |
| (5) inversão pericêntrica | () 46,XY,t(7;8)(q11;q21) |

A sequência correta de preenchimento dos parênteses da coluna da direita, de cima para baixo, é

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

16. Considere as seguintes alterações cromossômicas.

- I - 47,XXY
 II - deleção do braço longo do cromossomo Y
 III- translocação cromossômica balanceada autossômica

Quais são causas genéticas de azoospermia?

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

17. Assinale a alternativa correta em relação às anomalias cromossômicas.

- (A) Translocações robertsonianas são aquelas que envolvem cromossomos acrocêntricos, independentemente da região de quebra.
 (B) Deleções causam menos dano que duplicações.
 (C) Inversões paracêntricas que produzem gametas desbalanceados levam a prole inviável.
 (D) Anomalia mais comum em abortamento de primeiro trimestre é 47,+19.
 (E) Isocromossomo é o resultado de não disjunção meiótica.

18. Marque a alternativa que **NÃO** justifica a realização de um exame invasivo de diagnóstico pré-natal para pesquisa de cromossopatias.

- (A) História familiar de erros inatos do metabolismo.
 (B) Filho anterior polimalformado, falecido sem diagnóstico.
 (C) Translucência nucal aumentada.
 (D) Pais portadores de alterações cromossômicas balanceadas.
 (E) Idade materna avançada.

19. Assinale a afirmação correta em relação à translucência nucal.

- (A) Quando aumentada, pode ser indicativo de Síndrome de Down ou outras trissomias.
 (B) É um método invasivo de triagem relativamente eficiente e sensível.
 (C) Quando diminuída, pode ser indicativa de outras anormalidades fetais, tais como hérnia diafragmática ou cardiopatias.
 (D) Mesmo quando aumentada, pode ser desconsiderada depois da obtenção do resultado do cariótipo fetal normal.
 (E) Pode ser realizada em qualquer etapa da gestação, com a mesma sensibilidade e especificidade.

20. Na constante busca de um diagnóstico citogenético para pacientes com suspeita de cromossopatias, muitas vezes é realizada a biópsia de pele para a obtenção do cariótipo. Em que situação esse procedimento **NÃO** está correto?

- (A) Quando o paciente investigado é polimalformado, falecido sem diagnóstico, e a coleta de sangue não foi realizada.
 (B) Quando é necessária a confirmação de mosaicismo duvidoso no cariótipo em sangue periférico.
 (C) Quando é necessária a confirmação do cariótipo de sangue periférico.
 (D) Quando o paciente foi transfundido.
 (E) Quando o resultado do cariótipo de sangue periférico é conclusivo.

21. Considere as afirmações abaixo em relação aos procedimentos invasivos para diagnóstico pré-natal.

- I - A amniocentese é um procedimento invasivo mais seguro do que a coleta de vilosidades coriônicas, porém é mais tardio.
- II - A biópsia de vilosidades coriônicas permite a obtenção direta do cariótipo, porém oferece maior risco de perda gestacional.
- III- A cordocentese, apesar de ser uma coleta tardia, oferece pouco risco para a gestante e seu feto.

Quais estão corretas?

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

22. 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. No que se refere ao armazenamento e utilização destes materiais pelo laboratório, considere as afirmações abaixo.

- I - O paciente deve consentir verbalmente com o armazenamento do seu material no momento da consulta.
- II - 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.
- III- O consentimento deve ser dado pelos pais ou responsáveis se o paciente for menor de idade.
- IV- Não é necessário que conste no Termo de Consentimento o nome e telefone do pesquisador ou médico responsável.
- V - É possível a utilização de material armazenado para múltiplas aplicações, desde que o paciente tenha consentido anteriormente para essa utilização.

Quais estão corretas?

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

23. Assinale a afirmação **INCORRETA** quanto ao resultado do cariótipo.

- (A) Todos os familiares devem ser imediatamente avisados quando uma translocação balanceada é detectada, pois outros indivíduos da família do paciente em questão podem ter a translocação.
- (B) O exame deve ser acompanhado por um geneticista para que o aconselhamento genético seja correto.
- (C) É importante a confidencialidade de todos os resultados.
- (D) Só pode ser utilizado em trabalhos de pesquisa com o consentimento do paciente ou responsável.
- (E) Cabe ao médico que solicitou o exame fornecer informações necessárias para o entendimento do resultado.

24. Choose the chromosome anomaly **UNRELATED** to advanced maternal age.

- (A) 47,XX+21
- (B) 47,XY+ 13
- (C) 45,X
- (D) 46,XX.upd (15)mat
- (E) 47,XX +18

25. The genetic material of the isochromosomes is characterized by

- (A) the absence of a chromosome segment.
- (B) the change of a chromosome segment with another chromosome.
- (C) two identical chromosomes.
- (D) the loss of a chromosome arm and duplication of the other chromosome arm.
- (E) homologous chromosomes.