

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

EDITAL N.º 04/2016 DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSOS

PROCESSO SELETIVO 44

MÉDICO I (Genética Médica)

01.	C	11.	B	21.	C	31.	D
02.	B	12.	C	22.	B	32.	A
03.	B	13.	B	23.	B	33.	D
04.	B	14.	D	24.	C	34.	E
05.	B	15.	A	25.	D	35.	D
06.	C	16.	E	26.	A	36.	B
07.	C	17.	D	27.	E	37.	A
08.	D	18.	B	28.	A	38.	E
09.	C	19.	E	29.	A	39.	E
10.	C	20.	D	30.	A	40.	A



HOSPITAL DE
CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

EDITAL Nº 04/2016 DE PROCESSOS SELETIVOS (PS)

MISSÃO

Ser um referencial público em saúde, prestando assistência de excelência, gerando conhecimento, formando e agregando pessoas de alta qualificação.

PS 44 - MÉDICO I (Genética Médica)

MATÉRIA	QUESTÕES	PONTUAÇÃO
Conhecimentos Específicos	01 a 40	0,25 cada



DIREITOS AUTORAIS RESERVADOS. PROIBIDA A REPRODUÇÃO, AINDA QUE PARCIAL, SEM A PRÉVIA AUTORIZAÇÃO DA FAURGS E DO HCPA.

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: _____





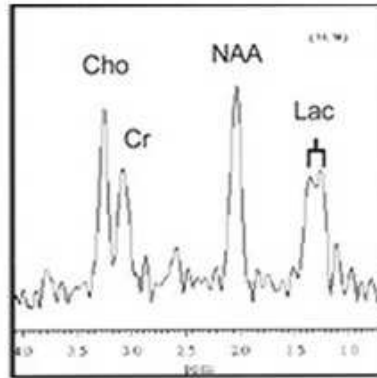
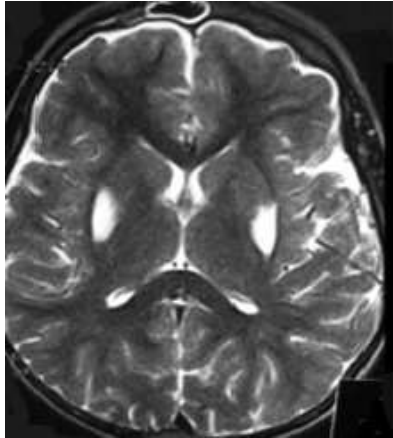
FAURGS
Fundação de Apoio da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

INSTRUÇÕES

- 1 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.
- 2 Esta PROVA consta de **40** (quarenta) questões objetivas.
- 3 Caso o CADERNO DE QUESTÕES esteja incompleto ou apresente qualquer defeito, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- 4 Para cada questão objetiva, existe apenas **uma** (1) alternativa correta, a qual deverá ser assinalada na FOLHA DE RESPOSTAS.
- 5 Os candidatos que comparecerem para realizar a prova **não deverão portar** armas, malas, livros, máquinas calculadoras, fones de ouvido, gravadores, *paggers*, *notebooks*, **telefones celulares**, *pen drives* ou quaisquer aparelhos eletrônicos similares, nem utilizar véus, bonés, chapéus, gorros, mantas, lenços, aparelhos auriculares, prótese auditiva, óculos escuros, ou qualquer outro adereço que lhes cubra a cabeça, o pescoço, os olhos, os ouvidos ou parte do rosto. **Os relógios de pulso serão permitidos, desde que permaneçam sobre a mesa, à vista dos fiscais, até a conclusão da prova.** (conforme subitem 7.10 do Edital de Abertura)
- 6 **É de inteira responsabilidade do candidato comparecer ao local de prova munido de caneta esferográfica preferencialmente de tinta azul, de escrita grossa, para a adequada realização de sua Prova Escrita. Não será permitido o uso de lápis, marca textos, lapiseira/grafite e/ou borracha durante a realização da prova.** (conforme subitem 7.16.2 do Edital de Abertura)
- 7 Não serão permitidos: nenhuma espécie de consulta em livros, códigos, revistas, folhetos ou anotações, nem o uso de instrumentos de cálculo ou outros instrumentos eletrônicos, exceto nos casos estabelecidos no item 13 do Edital. (conforme subitem 7.16.3 do Edital de Abertura)
- 8 Preencha com cuidado a FOLHA DE RESPOSTAS, evitando rasuras. Eventuais marcas feitas nessa FOLHA a partir do número **41** serão desconsideradas.
- 9 Ao terminar a prova, entregue a FOLHA DE RESPOSTAS ao Fiscal da sala.
- 10 A duração da prova é de **três horas e trinta minutos (3h30min)**, já incluído o tempo destinado ao preenchimento da FOLHA DE RESPOSTAS. Ao final desse prazo, a FOLHA DE RESPOSTAS será **imediatamente** recolhida.
- 11 **O candidato somente poderá se retirar da sala de prova uma hora (1h) após o seu início. Se quiser levar o Caderno de Questões da Prova Escrita Objetiva, o candidato somente poderá se retirar da sala de prova uma hora e meia (1h30min) após o início. O candidato não poderá anotar/copiar o gabarito de suas respostas de prova.**
- 12 **Após concluir a prova e se retirar da sala de prova, o candidato somente poderá se utilizar de sanitários nas dependências do local de prova, se for autorizado pela Coordenação do Prédio e estiver acompanhado de um fiscal.** (conforme subitem 7.16.6 do Edital de Abertura)
- 13 Ao concluir a Prova Escrita, o candidato deverá devolver ao fiscal da sala a Folha de Respostas (Folha Óptica). Se assim não proceder, será excluído do Concurso. (Conforme subitem 7.16.8 do Edital de Abertura)
- 14 A desobediência a qualquer uma das recomendações constantes nas presentes instruções poderá implicar a anulação da prova do candidato.



01. Observe a imagem de ressonância magnética de encéfalo e espectroscopia de prótons abaixo.



Legenda:

Cho – Colina
Cr – Creatina
NAA – N-acetilaspártato
Lac – Lactato

Com base nesta imagem, qual das seguintes doenças está na lista de diagnósticos diferenciais?

- (A) Doença de Krabbe.
- (B) Gangliosidose GM1.
- (C) Deficiência de fumarase.
- (D) Deficiência de pantotenatoquinase.
- (E) Doença de Wilson.

02. Uma menina, de quatro dias de vida, teve um exame de triagem neonatal expandida, com o uso de espectrometria de massas em tandem, com aumento acentuado de carnitina livre (C0) e alterações inespecíficas de outras carnitinas. Foi sugerido que esse aumento se deu em razão de ingestão exógena de carnitina. Qual o parâmetro/exame mais importante para diagnóstico dessa criança?

- (A) Dosagem quantitativa de carnitinas livre e total.
- (B) Razão C0/C16+C18, em espectrometria de massas em tandem.
- (C) Análise de ácidos orgânicos urinários por CG/MS.
- (D) Dosagem quantitativa de aminoácidos por HPLC.
- (E) Análise de aminoácidos por espectrometria de massas em tandem, para verificação de glicina isolada.

03. Paciente de 23 anos de idade, com ataxia desde os 20 anos, com pai e irmão afetados, foi encaminhado a um neurogeneticista que solicitou um painel de sequenciamento de nova geração (NGS) composto por 45 genes relacionados à ataxia. Visto que o exame foi normal e considerando a epidemiologia das ataxias hereditárias, assinale a alternativa que apresenta o exame com a melhor relação custo/rendimento para prosseguir a investigação da doença desse paciente.

- (A) Painel de genes por NGS composto, pelo menos, pelos 120 genes mais comumente relacionados a ataxias.
- (B) Painel de oito genes mais comumente relacionados a ataxias por análise de fragmentos.
- (C) Dosagem de vitamina E.
- (D) Sequenciamento de exoma.
- (E) Sequenciamento de genoma.

04. Paciente, de 20 dias de vida, evolui com hepatomegalia e colestase. Foram descartadas causas não metabólicas, como infecções, hipotireoidismo ou atresia de vias biliares. A tripsina imunorreativa foi aumentada. O teste do suor foi duvidoso. Na triagem de erros inatos do metabolismo, foi detectado aumento de citrulina, arginina e amônia, além de cromatografia de glicídios com pequena banda de galactose. A dosagem de GALT e succinilacetona foram normais, e a dosagem de quitotriosidase foi indetectável.

Com base no caso acima, assinale a alternativa que apresenta o provável diagnóstico do paciente.

- (A) Galactosemia não clássica.
- (B) Deficiência de citrina.
- (C) Fibrose cística.
- (D) Tirosinemia tipo III.
- (E) Doença de Niemann-Pick tipo C.

05. Dentre as síndromes abaixo, qual **NÃO** pode ser detectada por análise de DNA livre fetal no sangue materno?

- (A) Síndrome de Turner (cariótipo 45, X).
- (B) Síndrome de Morris (Insensibilidade androgênica, cariótipo 46, XY).
- (C) Síndrome de Klinefelter (cariótipo 47, XXY).
- (D) Trissomia do 18 (cariótipo 47, XX + 18 ou 47, XY + 18).
- (E) Síndrome de Triplo X (cariótipo 47, XXX).

06. Sobre o uso de sangue impregnado para análise de metabólitos, assinale as afirmações abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () A Citrulina pode ser analisada a partir de sangue impregnado em papel filtro.
- () Alfaglicosidase ácida não pode ser analisada a partir de sangue impregnado em papel filtro.
- () Aloisoleucina pode ser analisada a partir de sangue impregnado em papel filtro.
- () Betaglicosidase pode ser analisada a partir de sangue impregnado em papel filtro.
- () Quitotriosidase não pode ser analisada a partir de sangue impregnado em papel filtro.
- () Homocisteína pode ser analisada a partir de sangue impregnado em papel filtro.

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

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

07. Em relação aos achados de imagem em ecografia de segundo trimestre de gestação e suas associações com síndromes genéticas, assinale a alternativa **INCORRETA**.

- (A) Uma translucência nucal maior do que três milímetros pode ser encontrada em fetos normais.
- (B) A malformação cardíaca mais frequentemente visualizada em fetos com Síndrome de Down é a comunicação intraventricular.
- (C) A presença de foco ecogênico intracardíaco isolado é altamente sugestiva de malformação cardíaca fetal, e exames mais específicos devem ser indicados para o diagnóstico confirmatório.
- (D) O aumento da ecogenicidade do intestino é associado a infecções congênitas, fibrose cística e risco aumentado para aneuploidias.
- (E) Cisto de plexo coroide isolado é encontrado em pelo menos 10% dos fetos com trissomia do 18.

08. Dentre os erros, abaixo, inatos do metabolismo, qual **NÃO** é causa de hidropsia fetal não imune?

- (A) Mucopolissacaridose tipo IV.
- (B) Doença de Gaucher.
- (C) Smith-Lemli-Opitz.
- (D) Hiperglicemia não cetótica.
- (E) Mucopolissacaridose tipo I.

09. Dentre as causas abaixo, qual **NÃO** está relacionada ao aumento de ácido metilmalônico no sangue?

- (A) Deficiência de Cobalamina A.
- (B) Deficiência de Cobalamina C.
- (C) Deficiência de Cistationina Betassintase.
- (D) Deficiência de Succinato Ligase.
- (E) Dieta vegetariana.

10. Considerando a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que regulamenta o Sistema Único de Saúde (SUS), e a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que institui a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras, assinale a alternativa correta.

- (A) O princípio da universalidade de acesso aos serviços de saúde no SUS é entendido como conjunto articulado e contínuo das ações e serviços preventivos e curativos, individuais e coletivos, exigidos para cada caso, em todos os níveis de complexidade do sistema.
- (B) O SUS segue o princípio da centralização político-administrativa, com ênfase na centralização dos serviços pela União.
- (C) A alimentação, a moradia, o saneamento básico, o meio ambiente, o trabalho, a renda, a educação, a atividade física, o transporte, o lazer e o acesso aos bens e serviços essenciais são considerados determinantes ou condicionantes dos níveis de saúde.
- (D) O eixo I de estruturação da organização do cuidado a pessoas com doenças raras trata apenas de doenças raras de origem genética que levam à deficiência intelectual.
- (E) Os eixos de estruturação da organização do cuidado a pessoas com doenças raras tratam apenas de doenças raras de origem genética.

11. Relacione a segunda coluna de acordo com a primeira, associando as formas de ataxia hereditária com os sinais/sintomas relevantes para seus diagnósticos diferenciais.

- (1) Ataxia de Friedreich
 (2) Ataxia espinocerebelar tipo 2
 (3) Ataxia espinocerebelar tipo 3
 (4) Ataxia espinocerebelar tipo 7
 (5) Ataxia espinocerebelar tipo 10
 (6) Ataxia teleangiectasia
- () Retinopatia
 () Crise epiléptica
 () Ataxia sensitiva e cerebelar, arreflexia e sinal de Babinski
 () Oculoapraxia
 () Movimento sacádico ocular horizontal lento

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

- (A) 2 – 5 – 6 – 1 – 3.
 (B) 4 – 5 – 1 – 6 – 2.
 (C) 4 – 3 – 1 – 2 – 5.
 (D) 5 – 4 – 3 – 6 – 2.
 (E) 2 – 4 – 6 – 1 – 3.

12. Assinale a alternativa correta, com relação a doenças neurogenéticas.

- (A) A ataxia espinocerebelar tipo 10 é causada por expansão de trinucleotídeos CAG no gene *ATXN10*.
 (B) A ataxia espinocerebelar tipo 3 é uma doença autossômica dominante de baixa penetrância, causada por expansão de trinucleotídeos CAG no gene *ATXN3*.
 (C) Em cerca de 90-94% dos casos, a ataxia de Friedreich é causada por expansões de trinucleotídeos GAA bialélicas no íntron 1 do gene *FXN*.
 (D) A doença de Huntington é considerada uma das formas de huntingtinopatia.
 (E) A doença de Huntington e a doença de Huntington-like tipo 2 são causadas por mutações no gene *HTT*, sendo a doença de Huntington-like tipo 2 causada por mutação de ponto.

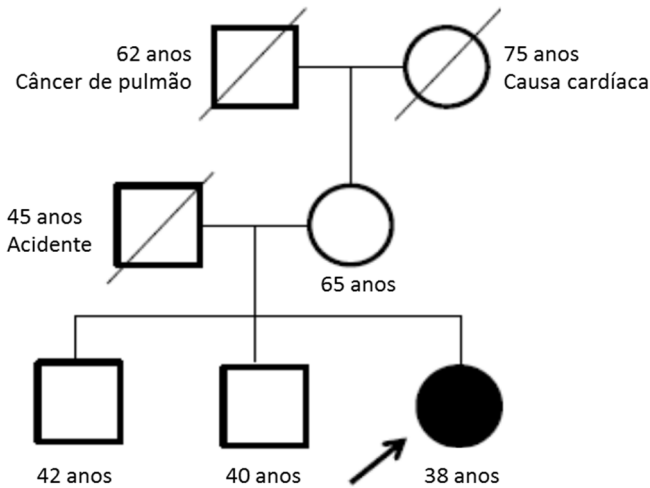
13. Assinale a alternativa correta, com relação a doenças neuromusculares.

- (A) A distrofia muscular de Duchenne e a distrofia muscular de Becker são entidades clínicas claramente distintas, em que diferentes mecanismos genéticos e fisiopatológicos estão envolvidos.
 (B) As distrofias musculares de cinturas são usualmente agrupadas de acordo com a forma de herança, sendo o tipo 1 utilizado para classificar as formas de herança autossômica dominante, e o tipo 2 para classificar as formas de herança autossômica recessiva.
 (C) A distrofia muscular de Emery-Dreifuss é causada apenas por mutações no gene *EMD*, com herança ligada ao X.
 (D) As neuropatias hereditárias sensitivo-motoras, também conhecidas como doença de Charcot-Marie-Tooth, podem ser facilmente classificadas e diferenciadas com base em achados clínicos.
 (E) A doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A é causada por deleção de 1.5Mb em heterozigose no gene *PMP22*.

14. Paciente do sexo masculino (AS), com diagnóstico de atrofia muscular espinhal tipo 3 confirmado por análise molecular, vem à consulta junto com sua parceira (DS) para planejamento familiar. O casal refere não ser consanguíneo e que DS não tem casos semelhantes ao de AS em sua família. O casal pergunta qual o risco de seus filhos desenvolverem sintomas de atrofia muscular espinhal. Considerando que a frequência de portadores para deleção comum do exon 7 do gene *SMN1* é de 1:50 e segundo os princípios do aconselhamento genético, assinale a alternativa correta.

- (A) Deve-se tranquilizar o casal, pois o risco é desprezível.
 (B) Deve-se explicar ao casal que o risco de terem filhos com essa condição é de 50%, e que este risco independe do *status* de portadora ou não da deleção do exon 7 do gene *SMN1* de DS.
 (C) Deve-se sugerir ao casal que não tenha filhos biológicos, uma vez que, mesmo havendo risco pequeno de terem filhos afetados, este risco seria proibitivo para uma gestação.
 (D) Deve-se explicar ao casal que o risco de terem filhos com a condição é de 1%, mas que, dependendo do *status* de portadora ou não da deleção do exon 7 do gene *SMN1* de DS, este risco pode chegar a 50%.
 (E) Deve-se explicar ao casal que o risco é de 1%, independentemente do *status* de portadora ou não da deleção do exon 7 do gene *SMN1* de DS.

15. Analise o heredograma abaixo:



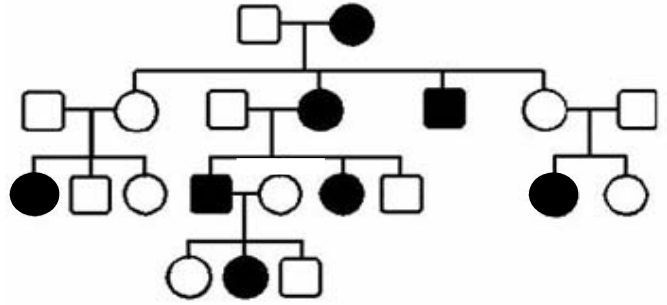
Considerando que o caso índice foi diagnosticado com uma doença neurodegenerativa autossômica dominante de início na vida adulta, assinale a alternativa correta.

- (A) Penetrância incompleta pode justificar a ausência de outros casos sintomáticos na família.
- (B) Expressividade variável pode justificar a ausência de outros casos sintomáticos na família.
- (C) Como o pai do caso índice faleceu jovem, paternidade duvidosa não seria uma possibilidade para justificar a ausência de outros casos sintomáticos na família.
- (D) O heredograma define que a mutação do caso índice ocorreu *de novo*.
- (E) O heredograma exemplifica o fenômeno de antecipação.

16. Assinale a alternativa correta com relação a aconselhamento genético.

- (A) A definição de alto ou baixo risco de recorrência de uma condição genética é um conceito objetivo.
- (B) Ausência de mutação no sangue periférico de mãe de menino com diagnóstico molecular confirmado de doença ligada ao X define que a mutação ocorreu *de novo*.
- (C) O aconselhamento genético deve ser não diretivo, exceto nos casos em que a condição leva a grave acometimento cognitivo.
- (D) Os responsáveis legais por indivíduo menor de idade podem decidir, em lugar dele, sobre a realização de testes pré-sintomáticos para doenças de início tardio.
- (E) O risco empírico é estimado com base em dados observados, em vez de previsões teóricas.

17. Analise o heredograma abaixo, sobre uma doença em que o fenótipo, quando presente, se manifesta até os 20 anos de idade.



Sobre esse heredograma, considere as afirmações abaixo.

- I - Aparecem no heredograma evidências de penetrância incompleta.
- II - O heredograma é característico de herança autossômica recessiva.
- III- Neste modelo de herança, a probabilidade teórica *a priori* de um indivíduo portador transmitir a mutação para os filhos é de 50%.

Quais estão corretas?

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

18. No que se refere a paciente do sexo masculino que apresenta uma doença autossômica dominante, assinale a alternativa correta.

- (A) Um dos seus pais obrigatoriamente tem manifestações da mesma doença.
- (B) Ele é homocigoto mutante, heterocigoto composto ou heterocigoto para mutação(ões) patogênica(s) no gene relacionado à doença.
- (C) Em média, 50% dos seus filhos e filhas terão a doença.
- (D) A doença afeta mais frequentemente indivíduos do sexo masculino.
- (E) A doença é mais grave em indivíduos do sexo masculino.

19. Relacione a segunda coluna de acordo com a primeira, associando exemplos de herança não tradicional às suas respectivas características.

- (1) *Imprinting* genômico
 (2) Expansão de nucleotídeos
 (3) Mutação do DNA mitocondrial
- () Genes autossômicos são seletivamente expressos.
 () A proporção de alelos mutados e selvagens pode ser diferente em diferentes tecidos.
 () A inativação de um alelo ocorre por metilação.
 () Envolve mutações dinâmicas.
 () Envolve herança citoplasmática.

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

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

20. Em relação às doenças de herança não tradicional, assinale as afirmações abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () Quanto maior o número de expansões de um alelo mutado, menor é a gravidade dos sintomas do paciente.
 () Heteroplasmia é um dos conceitos que contribui para a dificuldade de definição de risco de recorrência no processo de aconselhamento genético das doenças mitocondriais.
 () Estima-se que menos de 100 genes humanos sofram *imprinting*.
 () Nas doenças mitocondriais, o comprometimento de um órgão é inversamente proporcional a sua demanda de energia.
 () Nas doenças causadas por mutações de repetição de trinucleotídeos, no estado de pré-mutação, os sintomas da doença já podem ser claramente percebidos nos pacientes.

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

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

21. Considerando a Norma Regulamentadora nº 32 (NR-32), documento que normatiza segurança e saúde no trabalho em serviços de saúde, assinale as afirmações abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () É considerada "serviço de saúde" qualquer edificação destinada à prestação de assistência à saúde da população, e todas as ações de promoção, recuperação, assistência em saúde em qualquer nível de complexidade. Estabelecimentos de pesquisa e ensino não são contemplados/incluídos nesta norma regulamentadora.
 () Considera-se "risco biológico" a probabilidade da exposição ocupacional a agentes biológicos, que incluem microrganismos que ocorrem na natureza, as culturas de células, os parasitas, as toxinas e os príons. Organismos geneticamente modificados não estão contemplados/incluídos nesta norma regulamentadora.
 () O serviço de saúde deve ter um Programa de Prevenção de Riscos Ambientais (PPRA), o qual deve ser disponibilizado aos funcionários e reavaliado/atualizado, pelo menos, uma vez por ano.
 () Todo local onde exista possibilidade de exposição a agente biológico deve ter lavatório exclusivo para higiene das mãos provido de água corrente, sabonete líquido, toalha descartável e lixeira com sistema de abertura sem contato manual.
 () É vedada a utilização de pias de trabalho para fins diferentes dos previstos, bem como são proibidos o ato de fumar, o uso de adornos e o manuseio de lentes de contato nos postos de trabalho, o consumo de alimentos e bebidas nos postos de trabalho, a guarda de alimentos em locais não destinados para este fim, o uso de calçados abertos.

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

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

22. Assinale a alternativa **INCORRETA** sobre Bioética.

- (A) A Bioética inclui os processos de tomada de decisão e as relações interpessoais de todos os segmentos e pessoas envolvidas: o paciente, a sua família, o seu médico, os demais profissionais, a comunidade e as demais estruturas sociais e legais.
- (B) Na Bioética, valores pessoais e coletivos podem contribuir para o processo de tomada de decisão, mas não devem ser considerados essenciais nem prioritários nesse processo.
- (C) Segundo a Bioética, no âmbito da medicina, a decisão não deve ser tomada pelo médico em lugar do paciente, nem por este independentemente do médico ou da comunidade. A condição moralmente ótima é aquela na qual a decisão provém solidariamente do médico e do paciente. O médico deve tomar as decisões com o paciente e no interesse deste.
- (D) A Bioética aborda os novos problemas de forma contemporânea. A simples repetição das respostas tradicionais pode ser inadequada. Ela estimula novos patamares de discussão e de reflexão, que podem vir a possibilitar soluções adequadas.
- (E) A Bioética tem uma abordagem sistemática, não se limitando a solucionar problemas isolados. Baseia-se para tal na análise rigorosa dos fatos, mas é coerente ao solucionar diversos dilemas morais, utilizando como referencial critérios e princípios básicos.

23. Uma criança do sexo feminino nasceu de parto cesárea por apresentação pélvica. Ao exame físico, foram observados os seguintes achados: hipotonia grave, micrognatia, dificuldade para sugar. Foi solicitado exame de cariótipo, com resultado 45,XX der(15;21) (q10;q10). Diante dos achados clínicos e do exame de cariótipo, assinale a alternativa que apresenta a hipótese diagnóstica correta em relação a esse paciente.

- (A) Síndrome de Down por trissomia do cromossomo 21 derivada de uma translocação cromossômica entre os cromossomos 15 e 21.
- (B) Síndrome de Prader-Willi por dissomia uniparental materna do cromossomo 15.
- (C) Síndrome de Angelman por mutação no gene *UBE3A* localizado no cromossomo 15q11.
- (D) Dissomia uniparental materna ou paterna do cromossomo 21.
- (E) Amiotrofia muscular espinhal por deleção do exon 7 do gene *SMN1*.

24. Sobre anomalias cromossômicas, assinale a alternativa correta.

- (A) Na oogênese, a não disjunção ocorre geralmente na meiose II.
- (B) Em translocações recíprocas, a segregação alternada 2:2 resulta em gametas desbalanceados.
- (C) Cromossomos em anel aparentemente balanceados resultam de fusão de telômeros ou deleção de material subtelomérico nas porções finais dos braços p e q, com perda de segmentos repetitivos teloméricos.
- (D) Isocromossomo Xq corresponde a 35% dos casos de Síndrome de Turner.
- (E) Inversão pericêntrica envolve o centrômero do cromossomo e resulta em gametas balanceados durante a meiose, não aumentando o risco para prole anormal.

25. A idade materna avançada está relacionada com aumento de risco para síndromes ou malformações congênitas. Assinale a alternativa que apresenta patologia relacionada com a idade materna avançada.

- (A) Gastrosquise
- (B) 47,XYY
- (C) 45,X
- (D) 47,XY+16
- (E) 69,XXX

26. Assinale a alternativa que contém a síndrome cuja característica nos membros superiores sempre se apresenta como agenesia de rádio bilateral com presença de polegar.

- (A) Síndrome de agenesia de rádio com trombocitopenia (Síndrome de TAR).
- (B) Anemia de Fanconi.
- (C) Síndrome Holt-Oram.
- (D) Síndrome de Roberts.
- (E) Síndrome Okihiro.

27. Qual das síndromes abaixo **NÃO** está relacionada à mutação no gene *COL2A1*?

- (A) Síndrome de Stickler.
- (B) Displasia espondiloepifisária congênita.
- (C) Acondrogênese tipo II.
- (D) Displasia de Kniest.
- (E) Displasia espondilometafisária tipo Kozlowski.

28. Em relação à Síndrome do X Frágil, assinale a alternativa correta.

- (A) Mulheres com a pré-mutação no gene *FMR1* apresentam 20% de risco de falência ovariana prematura.
- (B) A expansão da pré-mutação para mutação completa ocorre na oogênese e espermatogênese.
- (C) A síndrome de ataxia-tremor associada ao X Frágil ocorre em 46% dos homens com mutação completa.
- (D) Mutação nova de expansão da repetição de nucleotídeos CGG no gene *FMR1* ocorre em 25% dos casos da Síndrome do X Frágil.
- (E) A expansão de repetição de nucleotídeos CGG no gene *FMR1* leva ao aumento da transcrição e formação da proteína FMRP anormal.

29. Sobre doenças multifatoriais, assinale as afirmações abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () O risco de recorrência para irmãos de crianças com fenda labiopalatina, nos casos em que ambos os pais são fenotipicamente normais, é maior quando o probando é do sexo masculino.
- () Consanguinidade aumenta o risco de recorrência dessas doenças.
- () O risco de recorrência aumenta com a gravidade da malformação; por exemplo, o risco de recorrência para fenda labiopalatina bilateral é maior que para fenda labial unilateral.
- () Independentemente do número de afetados na família, o risco de recorrência dessas doenças se mantém igual.
- () O risco de recorrência para parentes em segundo grau é similar àquele para parentes em primeiro grau.

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

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

30. Considere as síndromes abaixo.

- I - Síndrome de Van der Woude
- II - Síndrome de Pterígeo Poplíteo
- III- Síndrome de CHARGE
- IV- Síndrome de Treacher-Collins
- V - Síndrome de Waardenburg

Quais são consideradas alélicas?

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

31. Assinale a alternativa correta sobre acondroplasia.

- (A) Crianças com essa anormalidade apresentam desenvolvimento motor de acordo com a idade, semelhante às crianças normais.
- (B) São características radiológicas dessa anormalidade: asa do ilíaco pequena com chanfradura isquiática, progressivo estreitamento da distância interpedicular na coluna lombar, e ossos tubulares normais com leve alteração epifisária.
- (C) 75% dos casos ocorre por mutação *de novo*, geralmente relacionada à idade paterna avançada.
- (D) A mutação mais frequente é a p.Gly380Arg no gene *FGFR3*.
- (E) Amigdalite é uma complicação comum devido à imunodeficiência.

32. Considerando as síndromes de macrosomia, assinale a alternativa correta.

- (A) Na Síndrome de Beckwith-Wiedemann, seguimento seriado com alfafetoproteína está indicado pelo aumento de risco de tumores.
- (B) Na Síndrome de Marshall-Smith, a fenda palatina ocorre frequentemente.
- (C) Deleção do gene *NSD1* é a etiologia mais comum em pacientes de origem não japonesa na Síndrome de Sotos.
- (D) Polegares largos e anomalia de Madelung são comuns na Síndrome de Weaver.
- (E) A Síndrome Simpson-Golabi-Behmel é considerada ligada ao X dominante, com expressividade variável em mulheres.

33. Assinale a alternativa que **NÃO** apresenta objetivo específico da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014).

- (A) Garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com consequente redução da morbidade e mortalidade.
- (B) Estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS.
- (C) Ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde.
- (D) Estabelecer uma via de acesso judicial oficial às pessoas com doenças raras, a fim de diminuir o tempo para aquisição de medicações de alto custo.
- (E) Proporcionar atenção integral à saúde das pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde.

34. Considere as afirmações abaixo em relação às neurofibromatoses.

- I - A neurofibromatose tipo 1 (NF1) pode ter como complicações hipertensão pulmonar e vasculopatias.
- II - O fenótipo NF1-Noonan ocorre em cerca de 12% dos pacientes com NF1.
- III- Na NF1 ocorre uma mutação por perda de função.
- IV - Na neurofibromatose tipo 2 (NF2), cerca de 25% dos indivíduos com mutação *de novo* são mosaicos.
- V - Paciente com neurofibroma, glioma e schwannoma vestibular unilateral não preenche critérios para NF2.

Quais estão corretas?

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

35. Relacione a segunda coluna de acordo com a primeira, associando as síndromes de predisposição ao câncer aos tipos de tumores relacionados.

- (1) Síndrome de Lynch
- (2) Síndrome de Peutz-Jeghers
- (3) Polipose adenomatosa familiar
- (4) Síndrome de Li-Fraumeni
- (5) Síndrome de Cowden
- (6) Síndrome de Gorlin

- () hamartomas gastrointestinais
- () hepatoblastomas
- () câncer de ovários
- () câncer de mamas
- () carcinomas basocelulares

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

- (A) 2 – 5 – 6 – 1 – 3.
- (B) 3 – 5 – 1 – 4 – 6.
- (C) 6 – 3 – 1 – 4 – 5.
- (D) 5 – 3 – 1 – 2 – 6.
- (E) 2 – 4 – 6 – 1 – 3.

36. Assinale a alternativa correta com relação ao câncer de mama e ovário hereditário.

- (A) O gene *BRCA1* é um gene supressor de tumor, homólogo ao *BRCA2*.
- (B) Além de *BRCA1* e *BRCA2*, os genes *CHEK2*, *ATM*, *RAD51* e *PALB2* também estão associados com aumento importante no risco para câncer de mama.
- (C) Três mutações em *BRCA1* são responsáveis por cerca de 80-90% das mutações nas famílias com câncer de mama e ovário nos judeus Ashkenazi.
- (D) Os tumores *BRCA1* tendem a ser do tipo histológico baixo grau, receptores de estrogênio e progesterona negativos, HER2 negativo.
- (E) O câncer de ovário em pacientes com mutação em *BRCA2* tende a ocorrer antes dos 50 anos de idade.

37. Assinale a alternativa correta em relação à esclerose tuberosa.

- (A) Mutações patogênicas são encontradas em cerca de 75% a 90% dos casos.
- (B) Mutações em *TSC1* e *TSC2* são igualmente prevalentes.
- (C) Diferente da neurofibromatose tipo 1, não existe variabilidade clínica intrafamiliar.
- (D) As lesões renais que ocorrem nesta patologia são somente cistos epiteliais, angioliomas benignos e carcinoma de células claras renais.
- (E) O tipo de mutação mais comum nos genes *TSC1* e *TSC2* são rearranjos cromossômicos.

38. Considere as afirmações abaixo em relação às síndromes de predisposição hereditária ao câncer colorretal.

- I - As mutações germinativas no gene *APC* estão associadas aos seguintes fenótipos autossômicos dominantes: polipose adenomatosa familiar, polipose adenomatosa familiar atenuada, Síndrome de Turcot, Síndrome de Gardner e fibromatose infiltrativa familiar.
- II - O fenótipo de polipose adenomatosa familiar pode estar associado ao heredograma típico de doença recessiva, com acometimento de uma única geração e ocorrência de consanguinidade entre os pais.
- III- O diagnóstico clínico da Síndrome de Lynch pode ser feito a partir da identificação dos critérios de Amsterdã na análise do heredograma de uma família com múltiplos casos de câncer colorretal e outros tumores extracolônicos.

Quais estão corretas?

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

39. Em relação à polipose associada ao gene *MUTYH*, considere as afirmações abaixo.

- I - Presença de 10 a 40 adenomas colônicos em pacientes menores de 40 anos de idade sugerem seu diagnóstico.
- II - O risco para câncer colorretal pode variar de 43% a 100%.
- III- Em indivíduos heterozigotos para *MUTYH*, com um familiar de primeiro grau com câncer colorretal aos 50 anos de idade, o risco vital desse tipo de câncer é de cerca de 12,5% para homens e de 10% para mulheres.

Quais estão corretas?

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

40. Considere as afirmações abaixo em relação ao retinoblastoma e assinale-as com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () O risco de um retinoblastoma ser hereditário em um paciente com esse tumor bilateral, sem história familiar, é próximo de 100%.
- () Variantes patogênicas são encontradas em cerca de 90-97% dos casos de retinoblastoma bilateral; os casos restantes terão translocações ou outras variações, ou mosaico, que podem ou não estar nas células germinativas.
- () Osteosarcomas, melanoma, tumores cerebrais e da cavidade nasal são os mais comuns dentre os tumores secundários do retinoblastoma.
- () A penetrância do retinoblastoma depende da origem parental do alelo patogênico.

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

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