



**EDITAL Nº 06/2021**  
**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 49 - MÉDICO I**  
**(Genética Dismorfológica e Reprodutiva)**

MATÉRIA	QUESTÕES	PONTUAÇÃO
Conhecimentos Específicos	01 a 50	0,20 cada

**ATENÇÃO:** transcreva no espaço apropriado da sua FOLHA DE RESPOSTAS, com sua caligrafia usual, considerando as letras maiúsculas e minúsculas, a seguinte frase:

**Macaco velho não pula em galho seco.**



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

Nome do Candidato: \_\_\_\_\_

Inscrição nº: \_\_\_\_\_

- 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 **50** (cinquenta) 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, próteses auditivas, óculos escuros, ou qualquer outro adereço que lhes cubra a cabeça, o pescoço, os olhos, os ouvidos ou parte do rosto, exceto em situações previamente autorizadas pela Comissão do Concurso e/ou em situações determinadas em lei (como o caso presente do uso obrigatório de máscara, em virtude da pandemia do Coronavírus). **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, réguas, lapiseiras/grafites e/ou borrachas durante a realização da prova.** (conforme subitem 7.15.2 do Edital de Abertura)
- 7 Não será permitida 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 em que forem pré-estabelecidos no item 13 do Edital. (conforme subitem 7.15.3 do Edital de Abertura)
- 8 Preencha com cuidado a FOLHA DE RESPOSTAS, evitando rasuras. Eventuais marcas feitas nessa FOLHA a partir do número **51** 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, 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, o candidato somente poderá se utilizar de sanitários nas dependências do local de prova se for autorizado pela Coordenação do Prédio e se estiver acompanhado de um fiscal.** (conforme subitem 7.15.6 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 Processo Seletivo. (conforme subitem 7.15.8 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.** Um casal saudável e não consanguíneo vem para aconselhamento para saber sobre seu risco de ter um filho com fibrose cística (FC). Ela tem um irmão com FC e ele também tem uma irmã com a mesma doença. Nenhum deles fez teste molecular ainda. A chance de terem um primeiro filho ou filha com FC é de

- (A) 1/9.
- (B) 1/4.
- (C) 1/3.
- (D) 1/2.
- (E) 2/3.

**02.** Um indivíduo teve retinoblastoma bilateral na infância e já teve uma filha também afetada. Sabe-se que o retinoblastoma é de herança autossômica dominante e tem penetrância de 90%. O risco desse indivíduo ter um próximo filho afetado é de:

- (A) 25%.
- (B) 40%.
- (C) 45%.
- (D) 50%.
- (E) 90%.

**03.** Considere o parágrafo a seguir sobre fatores de risco para algumas anomalias congênitas na prole.

A idade materna avançada está associada a \_\_\_\_\_, enquanto a idade materna jovem aumenta a chance de \_\_\_\_\_. Infecções maternas na gravidez se associam a \_\_\_\_\_, e o diabetes materno não controlado no período periconcepcional aumenta a chance de \_\_\_\_\_.

Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas do parágrafo acima.

- (A) holprosencefalia – aneuploidia – gastrosquise – microcefalia
- (B) gastrosquise – microcefalia – holprosencefalia – aneuploidia
- (C) aneuploidia – microcefalia – gastrosquise – holprosencefalia
- (D) aneuploidia – gastrosquise – microcefalia – holprosencefalia
- (E) microcefalia – holprosencefalia – aneuploidia – gastrosquise

**04.** Qual das seguintes síndromes está na categoria de coesinopatias?

- (A) Noonan.
- (B) Prader-Willi.
- (C) Cornelia de Lange.
- (D) Crouzon.
- (E) Rubinstein-Taybi.

**05.** Aproximadamente 1/70 indivíduos com aniridia congênita apresentam tumor de Wilms. Esta associação se deve

- (A) ao fato de o gene *PAX6* codificar um fator de transcrição cuja ação envolve tanto a formação da íris como a supressão tumoral.
- (B) a uma translocação balanceada, colocando os genes *WT1* e *PAX6* em proximidade com falta de seus elementos regulatórios normais.
- (C) a uma microduplicação com aumento do número de cópias dos genes *PAX6* e *WT1*.
- (D) a uma microdeleção, levando à perda de genes contíguos, incluindo o *PAX6* e o *WT1*.
- (E) a uma associação cuja etiologia ainda não foi definida.

**06.** Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando os conceitos sobre herança mendeliana às suas características.

- (1) Expressividade variável
- (2) Heterogeneidade Alélica
- (3) Heterogeneidade de *loci*.

- ( ) A epidermólise bolhosa apresenta-se de diferentes formas: algumas com herança autossômica dominante e outras com herança autossômica recessiva.
- ( ) As manifestações clínicas podem ser mais ou menos graves, mesmo dentro de uma família.
- ( ) Algumas variantes patogênicas causam formas mais graves que outras, dependendo da natureza e posição dentro de um mesmo gene.

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

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

**07.** Uma gestante teve infecção por vírus zika (ZIKV) na oitava semana gestacional. Ela teve uma bebê com anencefalia. Pode-se afirmar que a anencefalia tenha sido causada pelo vírus zika neste caso? E por quê?

- (A) Não, pois no momento da infecção o tubo neural já se fechou.
- (B) Sim, pois o ZIKV interfere com a neurogênese.
- (C) Não, pois o ZIKV só atravessa a placenta após a 12ª semana de gestação.
- (D) Não, pois o ZIKV causa microcefalia unicamente.
- (E) Sim, pois o ZIKV é um teratôgeno comprovado.

**08.** Sobre os Transtornos do Espectro do Álcool Fetal (TEAF), incluindo a Síndrome do Álcool Fetal (SAF), assinale a alternativa **INCORRETA**.

- (A) Estão associados à deficiência de crescimento pré e pós-natal.
- (B) A deficiência intelectual é sempre presente.
- (C) Hiperatividade e irritabilidade na infância são frequentes.
- (D) Lábio superior fino e filtro nasal apagado são características dismórficas importantes no diagnóstico.
- (E) Ainda não se conhece dose inferior segura de ingestão de álcool na gravidez.

**09.** Variações na frequência em registros de anomalias congênitas em diferentes regiões do mundo podem ser explicadas por diversos fatores, **EXCETO**:

- (A) fortificação de alimentos com vitamina C.
- (B) interrupção seletiva de gestações após diagnóstico pré-natal.
- (C) características genéticas da população.
- (D) características demográficas, como idade materna média na gestação.
- (E) erros ou falhas na notificação.

**10.** A síndrome de talidomida fetal é caracterizada por defeitos de redução de membros com acometimento radial, anomalias faciais e de órgãos internos. No diagnóstico diferencial é importante considerar as seguintes síndromes genéticas, **EXCETO**:

- (A) Holt-Oram.
- (B) Okhiro.
- (C) Cornelia de Lange.
- (D) Prader-Willi.
- (E) Roberts.

**11.** O Citomegalovírus (CMV) é uma das infecções congênitas mais frequentes em humanos. Considere as afirmativas abaixo sobre essa infecção congênita.

- I - As sequelas congênitas são mais frequentes em infecções no primeiro trimestre de gravidez e em infecções maternas primárias.
- II - A presença de calcificações intracranianas e microcefalia são sequelas que podem ser encontradas.
- III- É uma das causas mais frequentes de surdez congênita de origem não genética.

Quais estão corretas?

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

**12.** Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando os princípios doutrinários do Sistema Único de Saúde (SUS) a suas respectivas características.

- (1) Universalidade
- (2) Integralidade
- (3) Participação Popular e Controle Social
- (4) Equidade

- ( ) Implica satisfazer a necessidade do cidadão como parte de um grupo, organização ou associação.
- ( ) Todas as pessoas são iguais perante o SUS e merecem ser atendidas de acordo com suas necessidades individuais.
- ( ) Todo cidadão tem direito à saúde, e o Estado tem o dever de prover assistência à saúde igualitária para todos.
- ( ) Todas as pessoas devem ser atendidas, desde as necessidades básicas, de forma integral.

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

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

**13.** Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando as anomalias à respectiva classificação.

- (1) Malformação
- (2) Deformidade
- (3) Disrupção (ruptura)
- (4) Displasia
- (5) Sequência

- ( ) Pé torto congênito
- ( ) Holprosencefalia
- ( ) Tetralogia de Fallot
- ( ) Brides amnióticas
- ( ) Osteogênese imperfeita

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

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

**14.** Sobre a Síndrome de Cornelia de Lange, é **INCORRETO** afirmar que

- (A) mutações em NIPBL ocorrem em 65% dos casos.
- (B) atraso de crescimento ocorre em todos os casos.
- (C) oligodactilia está presente em 75% dos casos.
- (D) a forma ligada ao cromossomo X deve-se a variantes no gene SMC1A.
- (E) refluxo gastroesofágico é uma manifestação comum que pode causar esôfago de Barret.

**15.** As alternativas abaixo apresentam síndromes do grupo das ciliopatias, **EXCETO** uma delas. Assinale-a.

- (A) Meckel-Gruber
- (B) Bardet-Bield
- (C) Pallister-Hall
- (D) Ellis-VanCreveld
- (E) Joubert

**16.** Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando as síndromes de craniossinostoses a suas características dismorfológicas.

- (1) Apert
  - (2) Crouzon
  - (3) Muenke
  - (4) Saethre-Chotzen
  - (5) Crânio frontonasal
- ( ) Perda auditiva
  - ( ) Sindactilia óssea e cutânea geralmente completa das mãos e dos pés
  - ( ) Proptose ocular
  - ( ) Nariz bífido
  - ( ) Cruz da hélice da orelha proeminente

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

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

**17.** Considere as afirmações abaixo sobre osteogênese imperfeita.

- I - Mutações em COL1A1 levando à haploinsuficiência causam osteogênese imperfeita do tipo I.
- II - Tratamento com infusões periódicas de pamidronato de sódio aumenta a massa óssea e diminui a ocorrência de fraturas.
- III- Perda auditiva progressiva inicia-se, geralmente, na terceira década de vida.

Quais estão corretas?

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

**18.** Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando as síndromes com fenda labial e/ou palatina às anomalias congênicas correspondentes.

- (1) Van de Woude
  - (2) Charge
  - (3) Rapp-Hodgkin
  - (4) Roberts
  - (5) Fryns
- ( ) Hérnia diafragmática
  - ( ) Hipoplasia ou ausência de rádio
  - ( ) Fístulas no lábio inferior
  - ( ) Atresia de coana
  - ( ) Displasia ectodérmica

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

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

**19.** Considere as afirmações abaixo sobre a pré-mutação para FMR1.

- I - Mulheres com pré-mutação têm 20% de chance de desenvolver falência ovariana prematura.
- II - A instabilidade da pré-mutação que leva à expansão depende da origem parental, tamanho do aumento de repetições e pequeno ou ausente número de repetições AGG dentro das repetições CGG.
- III- Síndrome de ataxia ou tremor ocorre, mais frequentemente, em mulheres do que em homens com a pré-mutação.

Quais estão corretas?

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

**20.** As alternativas abaixo apresentam achados radiológicos de acondroplasia, **EXCETO** uma delas. Assinale-a.

- (A) Distância interpedicular pequena nos corpos vertebrais.
- (B) Ossos ilíacos curtos, com incisura isquiática estreita.
- (C) Encurtamento dos ossos tubulares, principalmente o úmero.
- (D) Alargamento metafisário.
- (E) Platispondilia.

**21.** Sobre as síndromes com defeitos de membros, é **INCORRETO** afirmar que

- (A) defeitos septais são as cardiopatias mais comuns na Síndrome de Holt-Oram.
- (B) agenesia de rádio com presença de polegar é característica de Síndrome de Aplasia Radial e Trombocitopenia (TAR).
- (C) anomalia de Duane é característica da Síndrome de Okihiro.
- (D) polegares trifalângicos ocorrem na Síndrome de Blackfan-Diamond.
- (E) os defeitos radiais estão presentes em 90% dos casos na Anemia de Fanconi.

**22.** Sobre a Síndrome de Prader-Willi, é **INCORRETO** afirmar que

- (A) 70% dos casos têm deleção da região 15q11q13.
- (B) dissomia uniparental materna ocorre em 25 a 30% dos casos.
- (C) hipotonia ocorre no primeiro ano de vida, causando dificuldade de deglutição.
- (D) tratamento com hormônio de crescimento está indicado nos casos com deficiência de GH confirmado.
- (E) hipogonadismo é comum, e amenorreia é observada em 60% das mulheres.

**23.** Na Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, uma manifestação comum é:

- (A) perda de dentes prematura.
- (B) hipertermia.
- (C) heterocromia de íris.
- (D) fenda labial.
- (E) baixa estatura.

**24.** Sobre a Síndrome de Proteus, é **INCORRETO** afirmar que:

- (A) ocorre por mutação somática p.Glu17Lys no gene AKT1.
- (B) nevo cerebriforme é comum nos pés.
- (C) supercrescimento assimétrico e desproporcional é comum.
- (D) não é uma síndrome de predisposição a câncer.
- (E) deficiência intelectual ocorre em 20% dos casos.

**25.** As alternativas abaixo apresentam critérios maiores para Síndrome de Ehlers-Danlos, **EXCETO** uma delas. Assinale-a.

- (A) Hiperextensibilidade da pele
- (B) Cicatrizes atróficas
- (C) Hérnia umbilical
- (D) Hipermobilidade articular
- (E) Pés planos

**26.** Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando as síndromes apresentadas aos respectivos sinais clínicos.

- (1) Dedo indicador com falange acessória
  - (2) Alta miopia
  - (3) Hipoplasia ou ausência de patela
  - (4) Craniossinostose
  - (5) Ptose palpebral
- 
- ( ) Meier-Gorlin
  - ( ) Stickler
  - ( ) Baller-Gerold
  - ( ) Catel-Manzke
  - ( ) Baraitser-Winter

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

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

**27.** De acordo com o Código de Ética do Servidor Público Civil do Poder Executivo Federal, **NÃO** é conduta esperada do agente público:

- (A) concordar com pressões de superiores hierárquicos, de contratantes, de dirigentes de entidades de classe, de representantes de grupos de interesse ou quaisquer outros que visem obter quaisquer favores, benesses ou vantagens indevidas.
- (B) atender o cidadão com atenção, respeito, eficiência e celeridade, identificando nele o destinatário de todos os seus esforços e a razão de existir dos governos.
- (C) ter consciência de que o serviço público é uma atividade realizada em benefício da sociedade e que seu exercício traz responsabilidades próprias.
- (D) obedecer à Constituição Federal e toda legislação correlata.
- (E) desempenhar, a tempo e com eficiência, as atribuições do cargo, função ou emprego público de que seja titular, buscando sempre aperfeiçoar, modernizar e evitar o excesso de rigor burocrático em processos e atividades na sua área de atuação.

**28.** As alternativas abaixo apresentam condutas previstas nas metas internacionais de segurança do paciente, **EXCETO** uma delas. Assinale-a.

- (A) Identificar os pacientes corretamente.
- (B) Aplicar Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para as consultas médicas.
- (C) Melhorar a comunicação efetiva entre membros da equipe assistencial.
- (D) Melhorar a segurança de medicamentos de alta vigilância.
- (E) Assegurar cirurgias com paciente correto, procedimento correto e local de intervenção correto.

**29.** Considere as afirmações abaixo sobre a abordagem dismorfológica.

- I - Geralmente o diagnóstico clínico de um padrão dismórfico não pode ser feito com base em um único defeito.
- II - Um diagnóstico específico não depende, normalmente, do padrão geral de anomalias.
- III - A detecção de anomalias menores pode ser útil na detecção de anomalias maiores.

Quais estão corretas?

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

**30.** Sobre a Síndrome de Down, trissomia do cromossomo 21, que é a trissomia cromossômica mais comum em recém-nascidos vivos, é correto afirmar que:

- (A) trissomia do cromossomo 21 por translocação ocorre em 3-4% dos casos.
- (B) trissomia livre do cromossomo 21 ocorre em menos de 50% dos casos.
- (C) trissomia/mosaicismo do cromossomo 21 ocorre em 13% dos casos.
- (D) trissomia por isocromossomo 21 ocorre em 20% dos casos.
- (E) mosaicismo do cromossomo 21 por translocação D/G ocorre em 10% dos casos.

**31.** A trissomia do cromossomo 13 caracteriza-se por um padrão dismórfico muito particular, principalmente, na face e crânio. De acordo com a experiência clínica, são características clínicas comuns dessa síndrome:

- (A) holoprosencefalia, defeitos do escalpo, microftalmia, fenda labial.
- (B) esquizencefalia, craniosinostose coronal, nariz pequeno, fenda mandibular.
- (C) macrocefalia, craniosinostose sagital, arrinia, macrostomia.
- (D) microcefalia, anoftalmia, fenda facial atípica, microstomia.
- (E) anencefalia, alopecia, filtro nasolabial longo, macrognatia.

**32.** A Síndrome de Turner é definida pela presença de um cromossomo X e perda total ou parcial do segundo cromossomo sexual em mulheres com características clínicas dessa síndrome.

As alternativas abaixo apresentam conteúdos cromossômicos celulares esperados nessa síndrome, **EXCETO** uma delas. Assinale-a.

- (A) Linhagens com presença de cromossomo X em anel r(X).
- (B) Mosaicos com linhagem 45,X associada com dois ou mais X íntegros.
- (C) Anomalias estruturais do X, como IsoX(q).
- (D) Mosaicos com linhagens 45,Y.
- (E) Mosaicos com linhagens 45,X/46,XY.

**33.** A deficiência de 5 $\alpha$ -redutase do tipo 2 é uma doença com padrão de herança autossômico recessivo e resulta em uma forma específica de DDS, na qual a conversão de testosterona (T) em di-hidrotestosterona (DHT) está comprometida. Sobre essa enfermidade, é correto afirmar que:

- (A) não afeta o sexo masculino.
- (B) o diagnóstico pode ser feito ao nascimento em razão de genitália atípica.
- (C) o gene *SDR5A2* não se expressa no sistema nervoso central.
- (D) a virilização na puberdade não é um achado esperado.
- (E) o gene *SDR5A1* expressa-se apenas nos tecidos genitais.

**34.** Espera-se a ocorrência aumentada de neoplasias nas situações apresentadas nas alternativas abaixo, **EXCETO** em uma delas. Assinale-a.

- (A) Presença de mosaicismo 46,XX/46,XY.
- (B) Disgenesias gonadais pura e mista 46,XY.
- (C) Síndrome de Turner com presença de material do Y.
- (D) Desordem de diferenciação sexual ovotesticular.
- (E) Mosaicos com linhagens 46,XX/47,XXX.

**35.** Sobre aspectos éticos em genética médica, assinale a alternativa **INCORRETA**.

- (A) Exames genéticos devem ser precedidos de aconselhamento genético que explique as razões e limitações do teste.
- (B) Resultados de testes genéticos pré-sintomáticos (em indivíduos que não manifestaram sinais ou sintomas da doença do teste) não devem ser comunicados ao empregador do paciente.
- (C) Deve-se evitar comunicar para uma paciente com insensibilidade periférica a andrógenos que ela tem constituição cromossômica sexual XY, para preservá-la de ansiedade desnecessária.
- (D) Testes genéticos em menores de 18 anos devem ser oferecidos apenas quando houver claro benefício clínico da criança ou adolescente.
- (E) A autonomia do casal deve ser respeitada quanto a suas intenções reprodutivas, independentemente das crenças religiosas do médico geneticista.

**Instrução:** As questões **36 a 40** são relativas ao seguinte caso clínico:

Um casal não consanguíneo, com idades de 30 e 31 anos, foi encaminhado para o Serviço de Genética do HCPA para avaliação genética reprodutiva por terem tido uma única gestação que resultou em um natimorto do sexo masculino com 30 semanas. A gestação havia sido acompanhada em uma Unidade Básica de Saúde de sua cidade. Não foi realizada a ecografia morfológica de primeiro trimestre de gestação. Em uma única ecografia obstétrica realizada com 28 semanas de gestação, foram detectadas múltiplas malformações, incluindo holoprosenalia e cardiopatia. A gestante havia sido encaminhada para atendimento pré-natal de alto risco, mas apresentou ruptura de membranas e evoluiu para o parto prematuro com 30 semanas. Não foi realizada necropsia, e não há registro fotográfico ou radiológico deste bebê. Foi realizado o cariótipo com bandas G do casal cujo resultado foi normal.

**36.** Quais são, respectivamente, os períodos gestacionais indicados para a realização das ecografias morfológicas de primeiro e segundo trimestre de gestação?

- (A) Entre 10 e 11 semanas / entre 23-24 semanas.
- (B) Entre 10 e 15 semanas / entre 18-30 semanas.
- (C) Entre 11 e 13 semanas / entre 18-23 semanas.
- (D) Entre 11 e 13 semanas / entre 25-30 semanas.
- (E) Entre 11 e 15 semanas / entre 16-18 semanas.

**37.** Considerando as anormalidades descritas na ecografia obstétrica, quais seriam os principais exames que deveriam ter sido realizados na investigação genética pré-natal?

- (A) Cariótipo fetal e ecocardiografia fetal.
- (B) Ressonância fetal e ecocardiografia fetal.
- (C) Cariótipo do casal e ecocardiografia fetal.
- (D) Cariótipo fetal e ressonância fetal.
- (E) Cariótipo fetal e cariótipo do casal.

**38.** De acordo com os achados descritos na única ecografia obstétrica realizada neste caso, qual diagnóstico mais provável?

- (A) Síndrome de Edwards.
- (B) Síndrome de Down.
- (C) Síndrome de Patau.
- (D) Síndrome de Meckel-Gruber.
- (E) Síndrome de Microdeleção Cromossômica.

**39.** Considerando todos os resultados disponíveis neste caso, para aconselhamento genético, sobre o risco de recorrência para a próxima gestação deste casal é correto afirmar que

- (A) há risco de 25%.
- (B) há risco semelhante ao da população em geral.
- (C) há risco de 6%.
- (D) há risco de 1 a 3%.
- (E) não é possível estimar o risco.

**40.** Qual seria o planejamento ideal para o acompanhamento da próxima gestação deste casal?

- (A) Amniocentese para cariótipo fetal em torno da 16ª semana.
- (B) Amniocentese para exoma fetal em torno da 16ª semana.
- (C) Coleta de vilosidades coriônicas para cariótipo fetal em torno da 12-13ª semana.
- (D) Ecografias morfológicas de primeiro trimestre e segundo trimestre.
- (E) Teste não invasivo para aneuploidias por DNA fetal no sangue materno em qualquer momento da gravidez.



**41.** Sobre investigação genética de infertilidade, assinale a alternativa **INCORRETA**.

- (A) Infertilidade conjugal afeta em torno de 8 a 12% dos casais em idade reprodutiva.
- (B) Azoospermia obstrutiva costuma estar relacionada a anormalidades cromossômicas.
- (C) A frequência de alterações cromossômicas balanceadas em casais com infertilidade está em torno de 2 a 4%.
- (D) A investigação de falência ovariana prematura deve incluir a pesquisa de portadora para a Síndrome do X-frágil.
- (E) As translocações cromossômicas balanceadas podem resultar em azoospermia.

**42.** Um casal procura avaliação genética reprodutiva porque o esposo tem fibrose cística, é homocigoto para p.F508del, sabe-se infértil e estão em planejamento para reprodução assistida. A esposa é hígida: não são consanguíneos e não há história familiar de outras anormalidades. Assinale a alternativa que apresenta o manejo mais adequado desta situação.

- (A) Indicação de pesquisa da p.F508del para a esposa e diagnóstico genético pré-natal, caso ela seja portadora desta variante patogênica.
- (B) Indicação de pesquisa da p.F508del para a esposa e diagnóstico genético pré-implantacional, caso ela seja portadora desta variante patogênica.
- (C) Indicação de sequenciamento do gene *CFTR* para a esposa e diagnóstico genético pré-natal, caso ela seja portadora de alguma variante patogênica.
- (D) Indicação de sequenciamento do gene *CFTR* para a esposa e diagnóstico genético pré-implantacional, caso ela seja portadora de alguma variante patogênica.
- (E) Indicação de fertilização assistida com sêmen de doador.

**43.** A idade paterna avançada aumenta a chance de qual condição na prole?

- (A) Síndrome de Prader-Willi.
- (B) Síndrome de Angelman.
- (C) Acondroplasia.
- (D) Fibrose cística.
- (E) Anemia falciforme.

**44.** **NÃO** está associada a microdeleções do braço longo do cromossomo 22:

- (A) Síndrome velocardiofacial.
- (B) Anomalia de Poland.
- (C) Síndrome Phelan-McDermid.
- (D) Síndrome CATCH22.
- (E) Síndrome de di George.

**45.** Sobre Aconselhamento Genético, considere os objetivos abaixo.

- I - Promover melhoria do *pool genético* da espécie humana.
- II - Evitar o nascimento de bebês com condições genéticas.
- III- Ajudar indivíduos a compreender os fatos médicos e mecanismos genéticos/hereditários de uma determinada condição em sua família, estimar o risco de recorrência, oferecer alternativas para lidar com este risco e apoiá-los na decisão que eles considerarem a mais adequada para questões reprodutivas.

Quais estão de acordo com a compreensão atual do papel do geneticista médico no processo de aconselhamento genético?

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

**46.** Sobre abortamentos, assinale a afirmação **INCORRETA**.

- (A) É importante realizar a pesquisa de microdeleções e microduplicações para todos os casais com abortamentos recorrentes.
- (B) A frequência de anormalidades cromossômicas em material de abortamento é de até 60%.
- (C) A frequência de alterações cromossômicas balanceadas em casais com abortamentos recorrentes está em torno de 2 a 4%.
- (D) Em 50% dos casos de abortamentos recorrentes, a etiologia ainda permanece desconhecida.
- (E) A frequência de abortamentos aumenta exponencialmente com a idade materna.

**47.** Considere as anormalidades cromossômicas abaixo.

- I - Triploidas
- II - Trissomia 16
- III- Alterações estruturais balanceadas
- IV - Monossomia X
- V - Microdeleções e microduplicações cromossômicas

Quais são, mais frequentemente, diagnosticadas em material de aborto?

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

**48.** Considere os procedimentos abaixo.

- I - Realizar painel de investigação de heterozigotos para doenças monogênicas.
- II - Realizar cariótipo com bandas G de sangue para o casal.
- III- Realizar cariótipo do material ovular, se novo aborto.
- IV- Pesquisar trombofilias hereditárias.
- V - Realizar amniocentese na próxima gestação.

Quais costumam ser indicados para a investigação genética e manejo dos casos de abortamentos recorrentes?

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

**49.** Sobre a Síndrome de Williams, assinale a afirmação correta.

- (A) É causada por uma deleção de genes contíguos no braço longo do cromossomo 7, incluindo o gene da elastina (*ELN*).
- (B) Exige suplementação diária de vitamina D.
- (C) Tem herança autossômica recessiva.
- (D) É causada por uma duplicação no braço curto do cromossomo 7.
- (E) É causada por uma duplicação no braço longo do cromossomo 7.

**50.** A consanguinidade parental aumenta a chance de ocorrência na prole de qual das condições abaixo?

- (A) Síndrome de Turner.
- (B) Deficiência intelectual.
- (C) Acondroplasia.
- (D) Doença de Huntington.
- (E) Neurofibromatose do tipo 1.

## HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

### EDITAL Nº 06/2021 DE PROCESSOS SELETIVOS

#### GABARITO APÓS RECURSOS

##### PROCESSO SELETIVO 49

##### MÉDICO I (Genética Dismorfológica e Reprodutiva)

01.	A	11.	E	21.	E	31.	A	41.	B
02.	C	12.	C	22.	D	32.	D	42.	D
03.	D	13.	A	23.	B	33.	B	43.	C
04.	C	14.	C	24.	D	34.	E	44.	B
05.	D	15.	C	25.	ANULADA	35.	C	45.	C
06.	E	16.	B	26.	B	36.	C	46.	A
07.	A	17.	E	27.	A	37.	A	47.	B
08.	B	18.	C	28.	B	38.	C	48.	D
09.	A	19.	C	29.	D	39.	E	49.	A
10.	D	20.	E	30.	A	40.	D	50.	B