



GOVERNO DO ESTADO DE SANTA CATARINA

SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE



CONCURSO PÚBLICO

EDITAL SES Nº 001//2010

COMPETÊNCIA: MÉDICO ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA

INSTRUÇÕES

1. O tempo total para a resolução desta prova é de **4 (quatro) horas**, incluindo o tempo destinado ao preenchimento do cartão-resposta. Esgotado este tempo o caderno de prova e o cartão-resposta serão recolhidos pelo fiscal da sala.
2. Confira, no cartão-resposta, seu nome, seu número de inscrição, a **competência** para a qual se inscreveu e demais dados, e transcreva-os nos quadros abaixo. Assine no local indicado. Examine se há marcações indevidas no campo destinado às respostas. Se houver, reclame imediatamente ao fiscal.
3. Após autorizado pelo fiscal, verifique no caderno de prova se faltam folhas, se a sequência de questões, no total de **40 (quarenta)**, está correta e se há imperfeições gráficas que possam causar dúvidas. Comunique imediatamente ao fiscal qualquer irregularidade.
4. A interpretação das questões é parte integrante da prova, não sendo permitidas perguntas aos fiscais. Utilize os espaços e/ou páginas em branco para rascunho. **Não destaque folhas do caderno de prova.**
5. Cada questão objetiva é apresentada com **5 (cinco)** alternativas de resposta (de “A” a “E”), das quais apenas **1 (uma) é correta**.
6. Transcreva com caneta esferográfica, com tinta **preta (preferencialmente)** ou **azul**, as respostas da prova objetiva para o cartão-resposta. Este será o único documento válido para efeito de correção. **Em hipótese alguma haverá substituição do cartão-resposta por erro de preenchimento ou qualquer dano causado pelo candidato.**
7. Questões em branco, que contenham mais de uma resposta, emendas ou rasuras não serão consideradas.
8. Não será permitido, durante a realização da prova, a comunicação entre os candidatos, o porte e utilização de aparelhos celulares ou similares, de calculadoras ou similares, de relógios, bonés ou similares, óculos escuros, de livros, de anotações, de impressos ou de qualquer outro material de consulta.
9. Ao terminar, entregue ao fiscal o seu caderno de prova e o seu cartão-resposta. Você só poderá entregar este material e se retirar definitivamente do seu grupo a partir das **16h**. Os 3 (três) últimos candidatos de cada sala somente poderão entregar as respectivas provas e retirar-se do local simultaneamente.
10. Para conferir suas respostas com o gabarito oficial, anote-as no quadro constante da última folha, o qual poderá ser destacado e levado com você.

ASSINATURA DO(A) CANDIDATO(A)

INSCRIÇÃO

COMPETÊNCIA

NOME DO(A) CANDIDATO(A)

LOCAL / SETOR / GRUPO / ORDEM

Texto 1

Sobre a loucura

- 1 Na sociedade racional, o louco foi isolado, posto à parte da humanidade, e perdeu o direito de ser ouvido. Mas a loucura já teve, inclusive, conotação positiva. Aos poucos, resgata-se um diálogo que parecia perdido. Várias obras filosóficas contribuíram para isso.
- 5 Nos primórdios da História da humanidade, a loucura sempre foi um assunto em pauta. Na Filosofia Grega, por exemplo, a boa loucura é destacada por Platão na obra *Fedro*, não sendo considerada uma doença ou perdição, mas inspiração – um dom divino, que pode ser profético, poético, purificador, amoroso. Fruto do entusiasmo, a boa loucura busca a beleza ideal despertada pelas lembranças diante das coisas do mundo.
- 10 Visão diferente sobre ___ loucura é proposta pelo humanista Erasmo de Rotterdam. O filósofo da Renascença defende a ideia de que a loucura é o amor ___ vida em sua simplicidade. Essa forma de loucura não possui conotação divina, é humana, laica. Em seu livro *Elogio da Loucura*, publicado em Paris em 1509, expõe o retrato deste homem: “um
- 15 homem qualquer, retirado da multidão dos homens loucos, que, conquanto louco, soubesse comandar os loucos e obedecer ___ eles e fazer-se amar por todos; e que fosse complacente com ___ esposa, bom para os filhos, alegre nos banquetes, sociável com todos com quem convive, e por fim, que não se considerasse alheio a tudo o que pertence ___ humanidade”.
- 20 Rotterdam, de forma crítica, expõe ao ridículo os que se cobriam de poder em seu tempo, os que tinham na razão todos os mandos e desmandos, como visão absoluta da realidade. Suas palavras, por vezes impiedosas, tinham alvo certo: eram um grito contra os podres poderes exercidos por bispos, cardeais, papas, fidalgos, príncipes e monarcas “detentores”
- 25 da verdade.
- [...]
- Um dos mais importantes e significativos estudos sobre esse tema foi feito pelo filósofo francês Michel Foucault. Em sua obra *História da Loucura*, traça um perfil da loucura em sua especificidade, ou seja, não como algo imutável, estanque. A essência da loucura está ligada, segundo ele, aos contextos histórico, cultural e econômico. Para os “desprovidos de razão” houve sempre a exclusão do convívio social, isso desde a Idade Clássica e podemos dizer que até os nossos dias. O filósofo francês desvela, diante disso, os mecanismos
- 35 sociais que submetem o homem às suas condições e regras perversas.
- [...]

KRAUSE, Idalina. *Filosofia Ciência & Vida*. n. 45. Filosofia em sala de aula 34. São Paulo: Editora Escala, 2010, p. 11-13. Adaptado.

01) No terceiro parágrafo do texto 1, há cinco lacunas. Assinale a alternativa que as preenche **CORRETAMENTE**, de acordo com a ordem em que aparecem no texto.

- A () a – a – a – à – à
B () a – à – a – a – a
C () a – à – à – à – à
D () a – à – a – a – à
E () à – a – à – a – à

02) De acordo com o texto 1, é **CORRETO** afirmar que:

- A() para Platão, em sua obra *Fedro*, a loucura não é uma doença ou perdição, nem inspiração.
- B() Erasmo de Rotterdam considera que a loucura não é divina nem humana, é laica.
- C() segundo Michel Foucault, a loucura é mutável e sua essência está ligada aos contextos histórico, cultural e econômico.
- D() segundo Rotterdam, existe uma loucura boa e uma loucura má, decorrentes do entusiasmo dos homens.
- E() para os “desprovidos de razão”, nunca é possível um convívio social, segundo constatação de Foucault.

03) Ainda de acordo com o texto 1, é **CORRETO** afirmar que:

- A() o tema central do texto é a loucura diagnosticada, ao longo do tempo, como doença mental.
- B() o texto, numa perspectiva filosófica, trata da condição humana.
- C() a autora do texto faz uma crítica severa aos manicômios pela alienação que essas instituições causam aos indivíduos.
- D() na opinião da autora, cabe somente aos filósofos resolver as questões concernentes à loucura.
- E() as três obras citadas no texto retratam a loucura como expressão singela, quase pueril, de subjetivismo poético.

04) Identifique se são **verdadeiras (V)** ou **falsas (F)** as afirmativas com relação ao texto 1.

- () Uma das diferenças entre a visão de Platão e a de Rotterdam acerca da loucura é que aquele a concebia com conotação divina e este com conotação demoníaca, seguindo as tendências de cada período histórico, respectivamente.
- () Rotterdam criticava a igreja e a realeza da época porque seus membros, deixando-se levar por arroubos emocionais, não conseguiam ter uma visão racional da realidade.
- () O primeiro parágrafo do texto faz menção a aspectos negativos e positivos associados à loucura.
- () Pode-se inferir do texto que, na perspectiva foucaultiana, a loucura está essencialmente atrelada, de forma dinâmica, a mecanismos externos ao indivíduo que o subjugam de maneira perversa.
- () Na concepção de Platão e de Rotterdam, a loucura é social e economicamente determinada.

Assinale a alternativa que apresenta a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

05) Observe o quinto parágrafo do texto 1 e identifique se são **verdadeiras (V)** ou **falsas (F)** as afirmativas, relativamente à coesão textual estabelecida pelas palavras sublinhadas.

- () Esse tema (linha 29) remete à ideia de loucura que perpassa o texto.
- () Em sua obra (linha 30), o pronome possessivo refere-se a Michel Foucault (linha 30).
- () Isso (linha 33) é um pronome demonstrativo que retoma, de forma concisa, a ideia presente na oração antecedente: exclusão do convívio social daqueles “desprovidos de razão”.
- () As palavras desde (linha 33) e até (linha 34) delimitam dois lugares definidos.

Assinale a alternativa que apresenta a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

06) Leia o primeiro parágrafo do texto 1 e numere a coluna 2 abaixo, identificando a função sintática dos termos, de acordo com a coluna 1.

COLUNA 1	COLUNA 2
I. sujeito	() na sociedade racional (linha 1) () o louco (linha 1)
II. objeto direto	() o direito de ser ouvido (linhas 1 e 2)
III. adjunto adverbial	() a loucura (linha 2) () conotação positiva (linha 2)

Assinale a alternativa que apresenta a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

07) Leia o fragmento abaixo.

“[...] a loucura sempre foi um assunto em pauta. (linha 5) [...] Em seu livro *Elogio da Loucura*, publicado em Paris em 1509, expõe o retrato deste homem [...]” (linhas 13 e 14).

Identifique se as afirmativas são **verdadeiras (V)** ou **falsas (F)**.

- () A primeira preposição em (“assunto em pauta”) introduz um elemento que delimita o significado de um substantivo.
- () A segunda e a terceira preposição em (“em seu livro”; “em Paris”) entram na composição de adjuntos adverbiais que exprimem ideia de lugar.
- () A última preposição em (“em 1509”) integra um adjunto adverbial que exprime ideia de tempo.
- () O pronome possessivo seu (“seu livro”) e o sujeito do verbo expõe remetem a referentes distintos no texto.
- () A forma verbal foi (“a loucura sempre foi”) corresponde à terceira pessoa do singular do verbo *ir*.

Assinale a alternativa que contém a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

Texto 2

Cronobiologia: relógios e ritmos

- 1 O sistema nervoso é responsável não só por coordenar os processos de adaptação dos organismos ao espaço no qual vivem como também por organizar essa adaptação no tempo. Por adaptação no tempo devemos entender tanto fenômenos que ocorrem nas relações entre um organismo e seu ambiente quanto fenômenos de "economia interna", como por exemplo a permeabilidade de uma membrana ou a secreção de um hormônio.

Até meados do século XX, acreditava-se que esses ajustes temporais eram realizados por mecanismos do tipo ação-reação, como por exemplo no caso do nosso ciclo vigília/sono: seríamos levados a dormir pela escuridão e acordaríamos com o nascer do sol.

- 10 As demonstrações de que o ciclo vigília/sono persiste em condições de isolamento temporal (pessoas mantidas em cavernas por períodos de várias semanas ou meses continuam dormindo e acordando com uma periodicidade de aproximadamente 25h) nas mais diversas espécies sugeria a existência de "relógios biológicos", ou seja, mecanismos capazes de gerar ciclos independentemente da presença de estímulos ambientais. "Relógios" são os mecanismos geradores de ciclos e seu produto final, diretamente observável, são os ritmos biológicos.

- 20 A disciplina que se ocupa dessas questões é conhecida como Cronobiologia. Atualmente a existência desses "relógios biológicos" é amplamente aceita na comunidade científica, tendo sido algumas dessas estruturas identificadas em várias espécies, na forma de agrupamentos de neurônios que são capazes de gerar ritmos.

[...]

- 25 Hoje em dia, a neurociência tem desenvolvido muitos métodos para estudar ritmos biológicos e relógios, incluindo programas sofisticados de computador e análise estatística para descobrir os componentes rítmicos das atividades orgânicas e comportamentais. Cada vez mais a Cronobiologia está descobrindo como, quando e por que nosso cérebro e hormônios são modulados por ciclos naturais.

MENNA-BARRETO, Luiz.

Disponível em: <http://www.cerebromente.org.br/n04/mente/cloks.htm>
Acesso em: 13/04/2010. Adaptado.

08) De acordo com o texto 2, é **CORRETO** afirmar que:

- A) há evidências de que a estrutura dos relógios biológicos corresponde, em alguns casos, a um conjunto de neurônios capazes de gerar ritmos biológicos.
- B) a Cronobiologia se ocupa, atualmente, em descobrir as características circunstanciais e variáveis dos relógios biológicos do ser humano, os quais são culturalmente determinados por estímulos externos.
- C) a Cronobiologia é um ramo das ciências biológicas que trata da adaptação externa dos organismos à sua localização espacial.
- D) o indivíduo que sistematicamente trabalha à noite e dorme durante o dia perde a capacidade de ter um ritmo de sono sincronizado, uma vez que o funcionamento de seu relógio biológico fica seriamente comprometido.
- E) os ritmos biológicos, ao se organizarem em ciclos, produzem os chamados relógios biológicos.

09) A partir do texto 2, analise as afirmativas abaixo.

- I. O termo “relógio biológico” é uma metáfora para uma parte do cérebro responsável pela regulação do tempo interno do organismo respeitando um ritmo que se repete aproximadamente a cada 25 horas.
- II. Os ritmos biológicos, tais como os relógios biológicos, não podem ser diretamente observados, pois são gerados dentro do corpo humano e não se manifestam externamente.
- III. O relógio biológico é concebido como um mecanismo característico dos seres vivos.
- IV. A palavra “cronobiologia” é formada pelos seguintes elementos: *crono* = tempo; *bio* = vida; *logia* = estudo – significando “estudo do tempo nos seres vivos”.

Assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() Somente as afirmativas I, II e IV são corretas.
- B() Somente as afirmativas II e III são corretas.
- C() Somente as afirmativas I, III e IV são corretas.
- D() Somente as afirmativas I e II são corretas.
- E() Todas as afirmativas são corretas.

10) Identifique se são **verdadeiras (V)** ou **falsas (F)** as afirmativas com relação ao texto 2.

- () No primeiro parágrafo, há dois recursos linguísticos diferentes usados para adicionar informações de maneira enfática: “não só... como também” (linhas 1 e 2), e “tanto... quanto” (linhas 3 e 4).
- () A preposição por em: “por períodos de várias semanas” (linha 11) e “por ciclos naturais” (linha 29) desempenha a mesma função: a de introduzir um adjunto adverbial de tempo.
- () Em “seríamos levados a dormir pela escuridão e acordaríamos com o nascer do sol” (linha 9), há duas relações semânticas de causalidade, uma envolvendo o ato de dormir e outra, o de acordar.
- () O uso da vírgula depois de “Até meados do século XX,” (linha 7) e “Hoje em dia,” (linha 25) é justificado pela mesma razão: separar um adjunto adverbial anteposto.

Assinale a alternativa que apresenta a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

11) Leia o excerto:

“Atualmente, a existência desses “relógios biológicos” é amplamente aceita na comunidade científica...” (linhas 18 e 19)

Identifique se são **verdadeiras (V)** ou **falsas (F)** as afirmativas, com relação à classificação das palavras sublinhadas.

- () desses é a contração da preposição “de” com o pronome “esses”.
- () a é um artigo que define a palavra “existência”.
- () atualmente é um pronome invariável e se refere a “existência”.
- () amplamente é um adjetivo que qualifica a palavra “aceita”.
- () existência é uma forma verbal que indica ação no tempo presente.

Assinale a alternativa que apresenta a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

12) Leia o último parágrafo do texto 2.

Assinale a sequência que pode substituir adequadamente as palavras sublinhadas no texto, sem perda de sentido e sem ferir a norma culta da língua.

- A() bastante; com a finalidade de; porquê
- B() vários; no sentido de; qual o motivo
- C() diversos; onde; por qual razão
- D() tantos; com a finalidade de; porquê
- E() bastantes; com a finalidade de; por qual razão

LEGISLAÇÃO DO SUS

13) Analise as afirmativas abaixo.

As ações e serviços públicos de saúde e os serviços privados contratados ou conveniados, que integram o Sistema Único de Saúde (SUS), são desenvolvidos de acordo com as diretrizes previstas no art. 198 da Constituição Federal, obedecendo aos seguintes princípios:

- I. Integralidade de assistência, entendida 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.
- II. Ênfase na centralização dos serviços no governo estadual.
- III. Divulgação de informações quanto ao potencial dos serviços de saúde e a sua utilização pelo usuário.
- IV. Utilização da epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, alocação de recursos e orientação programática.
- V. Descentralização político-administrativa, com múltiplas direções em cada esfera de governo.

Assinale a alternativa **CORRETA**.

- A () Somente as afirmativas I, II, III e IV estão corretas.
B () Somente as afirmativas I, III e V estão corretas.
C () Somente as afirmativas I, II e V estão corretas.
D () Somente as afirmativas II, III e IV estão corretas.
E () As afirmativas I, II, III, IV e V estão corretas.

14) De acordo com a Lei nº 8.142, de 28 de dezembro de 1990, que dispõe sobre a participação da comunidade na gestão do Sistema Único de Saúde e sobre as transferências governamentais de recursos financeiros na área da saúde, identifique se são **verdadeiras (V)** ou **falsas (F)** as afirmativas abaixo.

- () A Conferência de saúde deverá reunir-se a cada 4 anos, com representação dos vários segmentos sociais, para avaliar a situação da saúde e propor diretrizes da política de saúde.
() Os relatórios de gestão devem ser elaborados em conformidade com a programação aprovada para a aplicação dos recursos repassados a Estados e Municípios, permitindo o acompanhamento/ controle pelo Ministério da Saúde, por meio de seu sistema de auditoria.
() Os Recursos do Fundo Nacional de Saúde (FNS) serão alocados como despesas de custeio e de capital do Ministério da Saúde, não podendo ser utilizados para cobertura de ações e serviços dos municípios e para investimentos previstos em lei orçamentária, de iniciativa do Poder Legislativo, aprovados pelo Congresso Nacional.
() O Conselho de Saúde, em caráter permanente e deliberativo, atua na formulação de estratégias e no controle da execução da política de saúde na instância correspondente, incluindo os aspectos econômicos e financeiros. Suas decisões serão homologadas pelo chefe do poder legalmente constituído em cada esfera de governo.
() A representação dos usuários nos Conselhos de Saúde será paritária em relação ao conjunto dos demais segmentos. Nas conferências, a participação dos usuários, bem como o quantitativo de usuários participantes, depende da decisão dos Conselhos de Saúde.

Assinale a alternativa que apresenta a sequência **CORRETA**, de cima para baixo.

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

15) De acordo com a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, analise as afirmativas abaixo.

- I. A saúde é um direito fundamental do ser humano, devendo o Estado prover as condições indispensáveis ao seu pleno exercício.
- II. Dentre os objetivos do SUS está a identificação e divulgação dos fatores condicionantes e determinantes da saúde.
- III. Estão excluídas do campo de atuação do Sistema Único de Saúde a participação e execução de ações de saneamento básico.
- IV. A dedicação exclusiva é valorizada na rede básica, através de atuação na Estratégia de Saúde da Família, existindo estímulo à dedicação parcial com jornadas de trabalho reduzidas nas instituições hospitalares.
- V. Os cargos e funções de chefia, direção e assessoramento, no âmbito do SUS, deverão ser exercidos preferencialmente em regime de tempo integral, e em nenhuma situação os servidores poderão exercer 2 cargos ou empregos cumulativamente em mais de um estabelecimento de saúde do SUS.

Assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() Somente as afirmativas I e II estão corretas.
- B() Somente as afirmativas I, II e V estão corretas.
- C() Somente as afirmativas III e V estão corretas.
- D() Somente as afirmativas I, IV e V estão corretas.
- E() Somente a afirmativa I está correta.

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

16) Sobre os cromossomos humanos, é **CORRETO** afirmar que:

- A() são normalmente localizados no citosol.
- B() são mais comumente identificados pelo bandeamento GTG.
- C() são os mais numerosos entre todas as outras espécies.
- D() são compostos inteiramente de DNA.
- E() estão presentes apenas nas células em divisão.

17) Sobre as mutações, é **CORRETO** afirmar que:

- A() certas doenças podem resultar tanto de mutação pontual como de deleções gênicas.
- B() cada doença apresenta apenas um tipo de mutação.
- C() o sequenciamento gênico é sempre necessário para a análise de mutação.
- D() é impossível ocorrer mutações pela exposição à radiação, substâncias químicas ou radiação.
- E() o sequenciamento normal de um gene exclui a doença em suspeição.

18) Sobre a herança mitocondrial, é **CORRETO** afirmar que:

- A() nas doenças mitocondriais todas as mitocôndrias celulares apresentam mutações.
- B() as doenças mitocondriais nunca podem ser causadas por mutações nucleares.
- C() sempre é possível confirmar o diagnóstico por análise molecular do DNA mitocondrial.
- D() a herança mitocondrial é sempre de origem paterna.
- E() as mutações mitocondriais frequentemente apresentam comprometimento neurológico e características miopáticas.

19) Com relação à acondroplasia, assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() É uma desordem letal com encurtamento de membros, estreitamento torácico e macrocefalia, com mutação do gene FGFR3.
- B() É uma displasia autossômica recessiva, com polegares anormais, calcificação da cartilagem costal e baixa estatura, com mutação no gene SLC26AZ.
- C() É uma desordem autossômica dominante com mutação do gene FGFR3, encurtamento rizomélico de membros, costelas curtas, mão em tridente e inteligência normal.
- D() Apresenta baixa estatura desproporcional, com calcificações puntiformes nas extremidades do ossos longos, escoliose, é autossômica recessiva e geneticamente heterogênea.
- E() Apresenta baixa estatura moderada, epífises irregulares, membros curtos, artrose degenerativa, é autossômica dominante com mutação no gene COMP.

20) A Síndrome do X Frágil ocorre por expansão do número da sequência CGG no gene FMR1. É **CORRETO** afirmar que há pré-mutação em indivíduos apresentando:

- A() 45 a 54 repetições (CGG)_n.
- B() 55 a 200 repetições (CGG)_n.
- C() menos de 45 repetições (CGG)_n.
- D() acima de 200 repetições (CGG)_n.
- E() mutação pontual.

21) Com relação à adrenoleucodistrofia, analise as afirmativas abaixo.

- I. Apresenta demência infantil com desmielinização cerebral.
- II. É uma doença autossômica dominante.
- III. A forma adulta é rara, com comprometimento psiquiátrico
- IV. Pode desenvolver disfunção adrenocortical isolada.
- V. Todos os carreadores da mutação são afetados.

Assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() Somente as afirmativas I, II e V estão corretas.
- B() Somente as afirmativas III, IV e V estão corretas.
- C() Somente as afirmativas I, II e IV estão corretas.
- D() Somente as afirmativas I, III e IV estão corretas.
- E() Somente as afirmativas II, III e V estão corretas.

22) Em relação à fibrose cística, analise as afirmativas abaixo.

- I. É uma doença autossômica recessiva.
- II. É causa de infertilidade masculina.
- III. Em 70% dos casos apresenta mutação $\Delta F508$.
- IV. Causa doença pulmonar obstrutiva crônica.

Assinale a alternativa **CORRETA**

- A() As afirmativas I, II, III e IV estão corretas.
- B() Somente as afirmativas II e III estão corretas.
- C() Somente as afirmativas I e IV estão corretas.
- D() Somente as afirmativas II, III e IV estão corretas.
- E() Somente as afirmativas I e III estão corretas.

23) Assinale a alternativa **CORRETA**.

É causa de genitália ambígua:

- A() cariótipo 45, X/46, XY.
- B() ausência do gene SRY.
- C() mutação do gene da 21 hidroxilase.
- D() cariótipo 46, XY.
- E() cariótipo 46, XX.

24) Assinale a alternativa que responde **CORRETAMENTE** à pergunta abaixo.

Em um paciente com suspeita de Síndrome de Marfan, sem história familiar conhecida, qual das alternativas pode confirmar o diagnóstico?

- A() *Pectus excavatum*, prolapso de válvula mitral e escoliose.
- B() Alta estatura, palato alto, ectopia lentis.
- C() *Pectus carinatum*, dissecção da aorta ascendente, ectasia dural lombosacral (CT).
- D() Dissecção da aorta ascendente, hipoplasia de íris, palato alto.
- E() Calcificação da válvula mitral, pneumotórax espontâneo, hiper mobilidade articular.

25) Assinale a alternativa que responde **CORRETAMENTE** à pergunta abaixo.

A Síndrome de Rett é uma desordem neurológica severa do desenvolvimento que afeta predominantemente o sexo feminino. Assinale em que condição o diagnóstico pode ser confirmado?

- A() Presença de retardo mental, microbraquicefalia e ataxia.
- B() Mutação no gene MCP2.
- C() Baixo peso ao nascimento e fala de poucas palavras.
- D() Desenvolvimento pré-natal normal e presença de autismo.
- E() Movimentos estereotipados e retardo mental.

26) Assinale a alternativa que responde **CORRETAMENTE** à pergunta abaixo.

A Hiperplasia adrenal congênita é causada pela deficiência de uma das enzimas necessárias para a síntese do cortisol no córtex adrenal. Assinale qual das enzimas abaixo pode apresentar mutações responsáveis pela dificuldade de ganho de peso, quadro de virilização neonatal e virilização no sexo feminino, desidratação, acidose com hiponatremia e hiperkalemia com elevação da hidroxiprogesterona?

- A() 11β -hidroxilase, em homozigoze.
- B() 3β -hidroxiesteroide desidrogenase.
- C() 17α -hidroxiprogesterona.
- D() 21α -hidroxilase, em homozigoze.
- E() 18β -hidrogenase.

27) Assinale a alternativa **CORRETA**.

Um homem infértil com baixa estatura, hipogonádico, testículos firmes e pequenos, LH e FSH elevados, níveis baixos de testosterona com azoospermia e cariótipo 46, XX, apresenta:

- A() testículo feminilizante.
- B() o cariótipo está errado e deve ser 47, XXY.
- C() translocação (X;Y) equilibrada na meiose paterna com envolvimento do gene SRY.
- D() uma condição autossômica dominante.
- E() ativação de genes masculinizantes em autossomo.

28) As neoplasias malignas podem ocorrer em várias síndromes de malformações congênitas. Assinale a alternativa **CORRETA** onde o grupo de risco ocorre nas síndromes abaixo.

- A() Beckwith-Wiedemann, Anemia de Fanconi, Bloom.
- B() Werner, Aarskog, Anemia de Fanconi.
- C() Rim policístico, Prader Willi, X Frágil.
- D() Neurofibromatose, Angelman, Distrofia miotônica.
- E() Williams, Goltz, Oto-palato-digital.

29) Assinale a alternativa que responde **CORRETAMENTE** à pergunta abaixo.

Das anomalias cromossômicas abaixo, assinale qual delas tem mais possibilidade de desenvolvimento pré-natal e sobrevivida?

- A() Monossomia do cromossomo X.
- B() Trissomia do cromossomo 13.
- C() Triploidia.
- D() Trissomia do cromossomo 18.
- E() Trissomia do cromossomo 21.

30) Sobre o melhor método para confirmação do diagnóstico de Pancitopenia de Fanconi, assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() Heredograma da família para identificação de afetados.
- B() Identificação de pancitopenia no estudo hematológico.
- C() Estudo de quebras cromossômicas em sangue periférico e medula óssea.
- D() Análise de quebras cromossômicas em culturas de linfócitos periféricos induzidas por DEB.
- E() Análise por PCR de DNA nuclear.

31) Em relação à ocorrência de um filho 47, XXY com hemofilia na prole de um pai hemofílico, assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() Mãe heterozigota.
- B() Fenômeno de imprinting.
- C() Não disjunção na meiose I paterna.
- D() Não disjunção na meiose I materna.
- E() Mutação de gene autossômico.

32) Um menino, que apresentou retinoblastoma bilateral com 3 anos de idade, tinha também uma irmã com retinoblastoma bilateral e 2 irmãs normais. Os pais são normais e uma tia materna teve um filho falecido devido a um tumor ocular unilateral.

É **CORRETO** afirmar que para essa família:

- A() a tia materna tem um risco de 75% de ser afetada.
- B() a criança falecida tinha um tumor esporádico.
- C() a herança é recessiva.
- D() o risco de recorrência na irmandade é de 45%.
- E() o tumor tem origem multifatorial.

33) Assinale a alternativa **CORRETA**.

Um casal consanguíneo deseja saber qual o risco de recorrência de fenda labiopalatina na prole, após o nascimento de uma filha afetada com a malformação isolada.

- A() O risco será maior para o sexo feminino.
- B() O risco será maior para o sexo masculino.
- C() O risco será igual para ambos os sexos.
- D() A consanguinidade parental não pode influenciar o risco nessa família.
- E() Será importante fazer avaliação molecular na menina afetada.

34) Em relação ao cromossomo X, é **CORRETO** afirmar que:

- A() as mulheres apresentam o dobro de genes expressos em cada célula, em relação ao homem, devido ao mecanismo de inativação aleatória dos X materno e paterno.
- B() a hipótese de Lyon explica a compensação de dose gênica entre os sexos.
- C() nenhum gene no X inativo expressa proteína.
- D() devido ao fenômeno de inativação gênica, as mulheres não têm doença ligada ao X.
- E() os cromossomos X inativos nas mulheres são herdados pelo lado paterno.

35) Assinale a alternativa que completa **CORRETAMENTE** a afirmativa abaixo.

Os pacientes com Síndrome de Down devem ter seguimento clínico durante toda a sua vida, devido às seguintes intercorrências clínicas mais frequentes:

- A() atresia duodenal, neoplasia da tireoide, espinha bífida.
- B() fenda lábiopalatina, onfalocele, holoprosencefalia (13).
- C() camptodactilia, arcos nos 10 dígitos, malformações cardíacas.
- D() anomalias cardíacas e renais, contraturas digitais.
- E() hipotireoidismo, leucemia, malformações cardíacas, demência.

36) Assinale a alternativa **CORRETA**.

Em um casal com perdas fetais de repetição e nascimento de uma criança malformada, a mãe apresentou o seguinte cariótipo: 46, XX, t(13;14).

- A() A criança que nasceu viva deve ter trissomia 13 pois a trissomia 14 é incompatível com a vida.
- B() A criança malformada deve ter trissomia do cromossomo 14.
- C() A translocação apresentada pela mãe é a menos frequente das translocações robertsonianas.
- D() Os abortamentos devem ter ocorrido apenas nos conceptos com a trissomia 14.
- E() A criança nativiva pode ter um bom desenvolvimento pós-natal com o acompanhamento clínico.

37) Em relação ao nascimento de filhos de mães com fenilcetonúria, é **CORRETO** afirmar que:

- A() o risco de fenilcetonúria é alto para filhos de pais não consanguíneos, devido à alta frequência da mutação na população.
- B() a confirmação do diagnóstico necessita da análise da mutação gênica.
- C() o rastreio neonatal de Fenilcetonúria é realizado pelo *Guthrie spot* sendo os níveis diagnósticos $>350 \mu\text{mol/l}$ que podem atingir níveis $>1000 \mu\text{mol/l}$.
- D() Os níveis de risco para o comprometimento fetal são independentes da concentração plasmática da fenilalanina materna.
- E() O controle dos níveis de fenilalanina plasmática durante a gestação podem ser variáveis, desde que dentro do limite normal.

38) As microdeleções e microduplicações cromossômicas ($<5\text{Mb}$) geralmente não são visíveis na análise cromossômica de rotina com bandeamento GTG e são consideradas a causa de um grande número de malformações congênitas e retardo mental. Novos métodos de citogenética molecular, denominados FISH (*fluorescence in situ hybridization*), PRINS (*primed in situ labelling*), MLPA (*multiplex ligand dependent probe amplification*), HRCGH (*high-resolution comparative genomic hybridization*), são importantes para identificar anomalias cromossômicas não aparentes na citogenética convencional. Assinale qual grupo de doenças tem indicação **CORRETA** para realização de algum desses exames:

- A() Síndrome de Down, Síndrome de Langer-Giedion, Síndrome de Turner.
- B() Síndrome de Marfan, Síndrome de Miller-Dieker, Síndrome de Patau.
- C() Síndrome de Smith-Magenis, Síndrome de Edwards, Síndrome de Apert.
- D() Síndrome de Williams, Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Angelman.
- E() Síndrome velocardiofacil, Síndrome de Incontinência, Neoplasia Endócrina Múltipla.

39) Nas síndromes macrossômicas a estatura excede o percentil 99 das curvas de crescimento. Assinale a alternativa **CORRETA** para o grupo de doenças que apresentam macrossomia ao nascimento.

- A() Síndrome de Silver Russell, Síndrome de Seckel, Síndrome do X-Frágil.
- B() Síndrome de Brachmann de Lange, Síndrome de Marfan, Síndrome de Robinow.
- C() Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Síndrome de Noonan.
- D() Síndrome de Weaver, Síndrome de Bloom, Síndrome 3-M.
- E() Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Síndrome de Sotos, Síndrome de Proteus.

40) Sobre o câncer, assinale a alternativa **CORRETA**.

- A() A maioria dos tipos de câncer é considerada esporádica e multifatorial, sem fatores genéticos associados.
- B() O câncer de mama BRCA1 e BRACA2 tem origem autossômica dominante.
- C() Há um grupo de neoplasias que têm origem monogênica, mas são muito raras.
- D() A Polipose Adenomatose Familiar é autossômica recessiva.
- E() No tumor de Wilms, tumor embrionário do rim, a maioria dos afetados têm malformações congênitas.

✂-----**GRADE DE RESPOSTAS** (Somente esta parte poderá ser destacada)-----

QUESTÕES	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	
RESPOSTAS																					

QUESTÕES	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	
RESPOSTAS																					

