

Domingo de manhã

**UNIMED – SANTA MARIA/RS
PROCESSO SELETIVO PÚBLICO Nº 01/2025
SELEÇÃO PARA INGRESSO DE NOVOS MÉDICOS COOPERADOS**

07 – GENÉTICA MÉDICA

Instruções

Leia atentamente e cumpra rigorosamente as instruções que seguem, pois elas são parte integrante das provas e das normas que regem esse certame.

1. ATENTE-SE AOS AVISOS CONTIDOS NO QUADRO DA SALA E **AGUARDE O 2º SINAL SONORO PARA ABRIR ESTE CADERNO DE QUESTÕES E INICIAR A PROVA.**
2. Seus **pertences deverão estar armazenados dentro do saco plástico fornecido pelo fiscal**, permanecendo em sua posse somente caneta esferográfica de ponta grossa, de material transparente, com tinta preferencialmente preta, lanche e água, se houver. A UTILIZAÇÃO DE QUALQUER MATERIAL NÃO PERMITIDO EM EDITAL É EXPRESSAMENTE PROIBIDA, **ACARRETANDO A SUA IMEDIATA EXCLUSÃO DO CERTAME.**
3. APÓS O 2º SINAL, CERTIFIQUE-SE DE QUE:
 - ESTE CADERNO DE QUESTÕES CONTÉM **50** QUESTÕES LEGÍVEIS;
 - ESTE CADERNO DE QUESTÕES APRESENTA O **NÚMERO E A ESPECIALIDADE/ÁREA DE ATUAÇÃO** REFERENTES À INSCRIÇÃO REALIZADA;
 - OS FISCAIS INFORMARAM CORRETAMENTE O **TEMPO PARA REALIZAÇÃO DE PROVA DE 03H 30MIN.**
4. Cada questão oferece **5 alternativas** de respostas, representadas pelas letras **A, B, C, D e E**, sendo apenas 1 (uma) a resposta correta.
5. O CANDIDATO **DEVE ASSINAR** A(S) SUA(S) FOLHA(S) DEFINITIVA(S) DE RESPOSTA(S), **SOB PENA DE ELIMINAÇÃO.**
6. Será respeitado o tempo para realização da prova conforme previsto em edital, incluindo o preenchimento da grade de respostas.
7. **Haverá o toque do 3º sinal sonoro de encerramento das provas**, CONFORME CONTROLE DO QUADRO DE SALA.
8. Os três últimos candidatos deverão retirar-se da sala de prova ao mesmo tempo, devendo assinar a Ata de Prova.
9. **A RESPONSABILIDADE REFERENTE À INTERPRETAÇÃO DOS CONTEÚDOS DAS QUESTÕES É EXCLUSIVA DO CANDIDATO.**
10. No caderno de questões, você poderá rabiscar, riscar e calcular.
11. Os gabaritos preliminares da prova objetiva serão divulgados na data descrita no Cronograma de Execução desse certame.

Controle de
QUALIDADE
Fundatec



Eco
Friendly

A Fundatec utiliza papel
com certificação florestal
e tinta biodegradável.

Concursos
fundatec
ISO 9001

LEGISLAÇÃO

QUESTÃO 01 – De acordo com a Lei nº 9.656/1998, que dispõe sobre os Planos e Seguros Privados de Assistência à Saúde, analise as assertivas abaixo:

- I. Qualquer modalidade de produto, serviço e contrato que apresente garantia de cobertura financeira de riscos de assistência médica, hospitalar e psicológica está subordinada à fiscalização da Comissão Tripartite de Operadoras de Saúde.
- II. Esta Lei institui o plano-referência de assistência à saúde, com cobertura médico-ambulatorial e hospitalar, compreendendo partos realizados no Brasil ou no exterior, desde que devidamente justificados conforme a CID-10.
- III. Havendo indisponibilidade de leito hospitalar nos estabelecimentos próprios ou credenciados pelo plano, é garantido ao consumidor o acesso à acomodação, em nível superior, sem ônus adicional.

Quais estão corretas?

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

QUESTÃO 02 – Conforme a Lei nº 9.656/1998, responderão subsidiariamente pelos direitos contratuais e legais dos consumidores, _____ e prestadores de serviço, _____ débitos fiscais e trabalhistas, os bens pessoais dos diretores, administradores, gerentes e membros de conselhos da operadora de plano privado de assistência à saúde, _____ da sua natureza jurídica.

Assinale a alternativa que preenche, correta e respectivamente, as lacunas do trecho acima.

- A) acionistas – salvo os – dependendo
- B) fornecedores – salvo os – independentemente
- C) acionistas – além dos – independentemente
- D) fornecedores – além dos – independentemente
- E) acionistas – além dos – dependendo

QUESTÃO 03 – Conforme a Lei nº 5.764/1971, que define a Política Nacional do Cooperativismo, institui o regime jurídico das sociedades cooperativas e dá outras providências, analise a sentença abaixo.

As cooperativas são sociedades de pessoas, com forma e natureza jurídica próprias, de natureza civil, constituídas para prestar assistência aos associados e somente mediante autorização da ANS a assistência poderá ser extensiva aos empregados da cooperativa (**1ª parte**). As sociedades cooperativas serão de responsabilidade limitada, quando a responsabilidade do associado pelos compromissos da sociedade se limitar ao valor do capital por ele subscrito (**2ª parte**). A responsabilidade do associado perante terceiros, por compromissos da sociedade, perdura para os demitidos, eliminados ou excluídos até quando aprovadas as contas do exercício em que se deu o desligamento (**3ª parte**).

Quais partes estão corretas?

- A) Apenas a 1ª parte.
- B) Apenas a 3ª parte.
- C) Apenas a 1ª e a 3ª partes.
- D) Apenas a 2ª e a 3ª partes.
- E) Todas as partes.

QUESTÃO 04 – A respeito das Assembleias Gerais, consoante à Lei nº 5.764/1971, analise as assertivas abaixo, assinalando V, se verdadeiras, ou F, se falsas.

- () O associado poderá participar e votar à distância em reunião ou em assembleia, que poderão ser realizadas em meio digital, nos termos do regulamento do órgão competente do Poder Executivo Federal.
- () Nas cooperativas singulares, cada associado presente poderá ter direito a mais de 1 voto, dependendo do número de suas quotas-partes consolidadas.
- () Nas cooperativas singulares, é permitida a representação por meio de mandatário.

A ordem correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é:

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

QUESTÃO 05 – De acordo com o art. 46 da Lei nº 5.764/1971, é da competência exclusiva da Assembleia Geral Extraordinária deliberar, entre outros assuntos, sobre a reforma do estatuto e, para tornar válidas as deliberações, são necessários os votos de _____ dos associados presentes.

Assinale a alternativa que preenche corretamente a lacuna do trecho acima.

- A) um terço
- B) dois terços
- C) três quartos
- D) cinquenta por cento
- E) cinquenta e um por cento

QUESTÃO 06 – De acordo com a Resolução Normativa (RN) nº 395/2016 da ANS, que dispõe sobre as regras a serem observadas pelas operadoras de Planos Privados de Assistência à Saúde, assinale a alternativa INCORRETA.

- A) Qualquer solicitação de procedimento e/ou serviço de cobertura assistencial deve ser emitida por profissional de saúde devidamente habilitado.
- B) A apresentação de solicitação de procedimento e/ou serviço de cobertura assistencial à operadora poderá ser feita pelo prestador em nome do beneficiário.
- C) É diretriz que deve orientar o atendimento das operadoras aos beneficiários a transparência, clareza e segurança das informações.
- D) É garantido ao beneficiário o tratamento preferencial aos casos de urgência e emergência, sem prejuízo das normas gerais aplicáveis aos serviços de atendimento ao consumidor.
- E) As operadoras exclusivamente odontológicas, as filantrópicas e as autogestões deverão disponibilizar unidade de atendimento integral, no mínimo nas capitais dos Estados ou regiões de maior atuação dos seus produtos.

QUESTÃO 07 – Conforme o Regimento Interno da Unimed Santa Maria e a respeito da admissão na Cooperativa, os critérios de avaliação para estabelecer ingresso de novos cooperados deverão observar parâmetros específicos da Unimed Santa Maria. São parâmetros que devem ser observados os listados a seguir, EXCETO:

- A) Usuários por cooperado ativo na Cooperativa.
- B) Usuários por cooperado ativo da especialidade proposta, na Cooperativa.
- C) Rendimento médio semestral dos cooperados ativos.
- D) Reclamações de usuários sobre a regularidade e qualidade no atendimento da especialidade.
- E) Rendimento médio mensal dos cooperados ativos da especialidade, na Cooperativa.

QUESTÃO 08 – Sobre o Regimento Interno da Unimed Santa Maria, assinale a alternativa INCORRETA.

- A) No que tange à sistemática sócio-operacional, a complementação de honorários é permitida quando o paciente livremente optar por acomodações hospitalares superiores às contratadas.
- B) No que tange à sistemática sócio-operacional, a complementação de honorários se aplica nos casos de indicação técnica de isolamento.
- C) Acerca das relações Cooperado-Unimed, o médico cooperado deverá garantir, por todos os meios, a confidencialidade dos dados clínicos e cadastrais dos beneficiários, mesmo após seu desligamento da cooperativa.
- D) Os honorários médicos correspondentes aos serviços prestados aos usuários serão calculados após balanço anual, por rateio proporcional à produção de cada cooperado.
- E) Acerca da admissão na cooperativa, o número mínimo de cooperados será de 20 pessoas físicas e o número máximo variável.

QUESTÃO 09 – De acordo com o Regimento Interno da Unimed Santa Maria, nos casos de urgência e/ou emergência, o usuário poderá ser internado sem a solicitação e/ou autorização prévia, devendo o médico cooperado solicitá-la, dentro das próximas:

- A) 4 horas úteis.
- B) 8 horas úteis.
- C) 12 horas úteis.
- D) 24 horas úteis.
- E) 48 horas úteis.

QUESTÃO 10 – A respeito do Código de Processo Ético-Administrativo da Unimed Santa Maria, analise as seguintes assertivas:

- I. Constitui infração disciplinar fraudulenta, entre outras, autogerar exames sem a devida indicação clínica.
- II. Após a leitura das peças processuais, o representado ou denunciado, ou seu procurador constituído, produzirá a sua defesa oral, todavia, a ausência do representado ou denunciado importará na transferência do julgamento.
- III. Em processo técnico disciplinar, concluído o julgamento, a decisão da Assembleia Geral Ordinária ou Extraordinária é recorrível administrativamente.

Quais estão corretas?

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

QUESTÃO 11 – De acordo com o Código de Processo Ético-Administrativo da Unimed Santa Maria, a respeito de recurso da decisão proferida em Processo Técnico Disciplinar pelo Conselho de Administração, caberá, como última e definitiva instância na área administrativa, no prazo de _____ dias, recurso à primeira Assembleia Geral Ordinária ou Extraordinária a ser realizada, sob pena da decisão tornar-se definitiva. A punição será aplicada pelo Conselho de Administração a contar do _____ dia após anexado o comprovante do recebimento da notificação pelo apenado.

Assinale a alternativa que preenche, correta e respectivamente, as lacunas do trecho acima.

- A) quinze – trigésimo primeiro
- B) vinte – quadragésimo
- C) quinze – quadragésimo
- D) trinta – quadragésimo
- E) vinte – trigésimo primeiro

QUESTÃO 12 – De acordo com a RN nº 488/2022 da ANS, que regulamenta o direito de manutenção da condição de beneficiário para ex-empregados demitidos ou exonerados sem justa causa e aposentados que contribuíram para os produtos de que trata a Lei nº 9.656/1998, analise as seguintes assertivas:

- I. A manutenção da condição de beneficiário no mesmo plano privado de assistência à saúde em que se encontrava quando da demissão ou exoneração sem justa causa ou aposentadoria observará as mesmas condições de reajuste, preço, faixa etária e fator moderador existentes durante a vigência do contrato de trabalho.
- II. Considera-se mesmas condições de cobertura assistencial a mesma segmentação e cobertura, rede assistencial, padrão de acomodação em internação, área geográfica de abrangência e fator moderador, se houver, do plano privado de assistência à saúde contratado para os empregados ativos.
- III. O direito de manutenção de que trata esta Resolução exclui vantagens obtidas pelos empregados em negociações coletivas de trabalho ou acordos coletivos de trabalho.

Quais estão corretas?

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

QUESTÃO 13 – De acordo com a RN nº 483/2022, que dispõe sobre os procedimentos adotados pela ANS para a estruturação e realização de suas ações fiscalizatórias, analise as seguintes assertivas, relacionadas às disposições gerais sobre atos e prazos, e assinale V, se verdadeiras, ou F se falsas.

- () Os atos e termos processuais previstos nesta Resolução conterão somente o indispensável à sua finalidade, sem espaços em branco, entrelinhas, rasuras e emendas não ressalvadas.
- () Os prazos começam a correr a partir da data da ciência oficial, iniciando-se sua contagem no primeiro dia útil subsequente e incluindo-se o do vencimento.
- () Considera-se prorrogado o prazo até o primeiro dia útil seguinte se o vencimento cair em dia não útil.

A ordem correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é:

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

QUESTÃO 14 – De acordo com a RN nº 483/2022, compete à ANS, de ofício ou mediante provocação, cientificada do suposto cometimento de infração a dispositivos legais ou infralegais disciplinadores do mercado de saúde suplementar, instaurar o Procedimento de Notificação de Intermediação Preliminar (NIP), que é constituído pela fase I, intermediação preliminar, a fase II, _____, e a fase III, _____.

Assinale a alternativa que preenche, correta e respectivamente, as lacunas do trecho cima.

- A) classificação residual da demanda – auditoria tempestiva
- B) auditoria da demanda – imposição da multa
- C) eleição dos níveis decrescentes de penalidades – imposição da multa
- D) classificação da demanda – classificação residual de demandas pelos fiscais
- E) estabelecimento da demanda judicial tempestiva – aferição da quitação da multa

QUESTÃO 15 – Sobre o Estatuto Social da Unimed Santa Maria, no que concerne à Sociedade e Objetivos, analise as assertivas abaixo:

- I. A Cooperativa, como operadora de planos de saúde, poderá exigir do cooperado que preste serviço exclusivamente à Cooperativa.
- II. A Cooperativa efetuará suas operações sem qualquer objetivo de lucro sobre o trabalho de seus cooperados, podendo criar serviços próprios para a realização de seus objetivos sociais.
- III. Não serão admitidas pessoas jurídicas como associadas, exceto outra Cooperativa.

Quais estão corretas?

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

QUESTÃO 16 – De acordo com a RN nº 566/2022 da ANS, que dispõe sobre a garantia de atendimento dos beneficiários de planos privados de assistência à saúde, a região de saúde é o espaço geográfico contínuo constituído por agrupamentos de Municípios limítrofes, delimitado a partir de identidades culturais, econômicas e sociais e de redes de comunicação e infraestrutura de transportes compartilhados, com a finalidade de integrar a organização, o planejamento e a execução de ações e serviços de saúde. As regiões de saúde serão objeto de Instrução Normativa da

- A) Comissão Gestora Integrativa Regional (CGIR).
- B) Diretoria de Normas e Habilitação dos Produtos (DIPRO).
- C) Comissão Normativa Regional (CNR).
- D) Diretoria de Normas e Cobertura Regional (DNCR).
- E) Comissão Organizativa Assistencial (COA).

QUESTÃO 17 – A respeito da RN nº 557/2022 da ANS, que dispõe sobre a classificação e características dos planos privados de assistência à saúde, analise as assertivas abaixo, assinalando V, se verdadeiras, ou F, se falsas.

- () No plano privado de assistência à saúde individual ou familiar, a extinção do vínculo do titular do plano familiar não extingue o contrato, sendo assegurado aos dependentes já inscritos o direito à manutenção das mesmas condições contratuais, com a assunção das obrigações decorrentes, porém não se aplica às hipóteses de rescisão unilateral do contrato por fraude ou não pagamento da mensalidade, previsto na Lei nº 9.656/1998.
- () O plano privado de assistência à saúde coletivo empresarial é aquele que oferece cobertura da atenção prestada à população delimitada e vinculada à pessoa jurídica por relação empregatícia ou estatutária. O vínculo à pessoa jurídica contratante poderá abranger ainda, desde que previsto contratualmente, os agentes políticos.
- () O plano privado de assistência à saúde coletivo por adesão é aquele que oferece cobertura da atenção prestada à população que mantenha vínculo com pessoas jurídicas, de caráter profissional, classista ou setorial, entre elas, os sindicatos, centrais sindicais e respectivas federações e confederações.

A ordem correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é:

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

QUESTÃO 18 – A RN nº 520/2022 da ANS estabelece critérios mínimos para o exercício de cargo de administrador de operadora de planos privados de assistência à saúde e disciplina o procedimento para o seu cadastramento junto à ANS. Sobre essa Resolução, assinale a alternativa correta.

- A) Pode exercer o cargo de administrador eleito, nomeado ou designado, o impedido por lei especial, ainda que em condição temporária de impedimento, uma vez preenchido tempestivamente o termo de responsabilidade.
- B) Ressalvadas as exigências e restrições legais, estatutárias ou contratuais, a operadora de planos privados de assistência à saúde poderá designar pessoa estranha ao seu quadro social para exercer o cargo de administrador, o qual deverá preencher as condições e os requisitos previstos nesta Resolução.
- C) O cadastramento do administrador exime a responsabilidade pela fidedignidade das informações prestadas do próprio administrador e da operadora de planos privados de assistência à saúde.
- D) O termo de responsabilidade é o instrumento particular por meio do qual o administrador eleito, nomeado ou designado declara que se encontra impedido para o exercício pleno do cargo em pelo menos duas das quatro restrições previstas nesta Resolução.
- E) Na instrução do pedido de cadastramento, a comunicação de eleição, nomeação ou designação por alteração em contrato ou estatuto social para a ocupação de cargo de administrador em operadora de planos privados de assistência à saúde será feita no prazo de 60 dias, a contar do registro do termo de responsabilidade.

QUESTÃO 19 – Sobre a RN nº 489/2022 da ANS, que dispõe sobre a aplicação de penalidades para as infrações à legislação dos planos privados de assistência à saúde, analise as assertivas abaixo e assinale a alternativa correta.

- I. A sanção de advertência verbal será aplicada nos casos previstos, desde que atendidas as condições estabelecidas nesta Resolução, salvo a condição de não ter acarretado qualquer dano aos beneficiários.
 - II. A ANS aplicará as penalidades descritas nesta Resolução, de forma isolada ou cumulativamente, considerando a gravidade, as consequências do caso e o porte econômico das operadoras.
 - III. Ser o infrator reincidente é uma das circunstâncias que sempre agravam a sanção, quando não se constituem na própria infração.
- A) Todas as assertivas estão corretas.
 - B) Todas as assertivas estão incorretas.
 - C) Apenas a assertiva I está correta.
 - D) Apenas a assertiva III está correta.
 - E) Apenas as assertivas II e III estão corretas.

QUESTÃO 20 – De acordo com a RN nº 424/2017 da ANS, que dispõe sobre critérios para a realização de junta médica ou odontológica formada para dirimir divergência técnico-assistencial sobre procedimento ou evento em saúde a ser coberto pelas operadoras de planos de saúde, assinale a alternativa INCORRETA.

- A) A junta poderá ser realizada nas modalidades presencial ou à distância, definida a critério do desempatedor.
- B) Considera-se profissional assistente o médico ou cirurgião-dentista que solicitou o procedimento ou evento em saúde a ser coberto pela operadora, ou que será o responsável pela execução do procedimento.
- C) Considera-se profissional da operadora o médico ou cirurgião-dentista designado pela operadora.
- D) A junta presencial deverá contar, ao menos, com a presença do desempatedor e do beneficiário.
- E) O beneficiário poderá ser obrigado a arcar com as despesas do desempatedor.

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

QUESTÃO 21 – A síndrome do X frágil é uma causa importante de deficiência intelectual. O mecanismo patogênico da síndrome do X frágil se dá por meio da expansão de qual trinucleotídeo no gene FMR1?

- A) CAG.
- B) CTG.
- C) CGG.
- D) GAA.
- E) AGT.

QUESTÃO 22 – As mitocondriopatias são um grupo extenso de condições que podem apresentar diferentes padrões de herança. A síndrome de Kearns-Sayre é uma mitocondriopatia com qual padrão de herança?

- A) Autossômica recessiva.
- B) Autossômica dominante.
- C) Ligada ao X recessivo.
- D) Ligada ao X dominante.
- E) Mitocondrial.

QUESTÃO 23 – A síndrome de Pallister-Killian é uma condição genética e uma síndrome malformativa que cursa com epilepsia e deficiência intelectual, dentre outras características. Qual é a alteração genética que causa essa condição?

- A) Variante patogênica no gene GLI3.
- B) Tetrassomia 11p.
- C) Tetrassomia 12p.
- D) Dissomia uniparental paterna 11p.
- E) Dissomia uniparental materna 12p.

QUESTÃO 24 – A médica neonatologista de uma maternidade solicitou avaliação do médico geneticista para uma criança com baixo peso e comprimento, face arredondada, assimetria facial e hipertelorismo ocular, além de relato de choro agudo, semelhante ao miado de um gato. O médico geneticista solicitou ecocardiograma, que revelou comunicação interatrial, e US de abdome total, que não mostrou alterações, além de cariótipo com banda G. Qual é o resultado mais provável do cariótipo para essa criança?

- A) 45,X.
- B) 46,XX,del4p.
- C) 46,XX,del5p.
- D) 46,XX,del21q.
- E) 47,XX,+21.

QUESTÃO 25 – As cromossomopatias estão associadas a múltiplas malformações, entre elas as do sistema nervoso central. A holoprosencefalia é mais comum em qual das seguintes cromossomopatias?

- A) Síndrome de DiGeorge.
- B) Síndrome de Jacobs.
- C) Síndrome de Edwards.
- D) Síndrome de Patau.
- E) Síndrome de Down.

QUESTÃO 26 – A doença de Fabry é uma doença de depósito lisossomal com acometimento cerebral, cardíaco e renal, entre outros. Qual é o biomarcador da doença de Fabry?

- A) Lyso-SM.
- B) Lyso-Gb1.
- C) Lyso-Gb3.
- D) Alfa-galactosidase.
- E) Alfa-glicosidase.

QUESTÃO 27 – As mucopolissacaridoses são um grupo de condições secundárias ao acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos em diferentes órgãos e sistemas. Uma parte das mucopolissacaridoses tem tratamento com terapia de reposição enzimática. Entre os tipos de mucopolissacaridoses a seguir, qual delas NÃO tem Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde com terapia de reposição enzimática como tratamento?

- A) Tipo II.
- B) Tipo IV A.
- C) Tipo IV B.
- D) Tipo VI.
- E) Tipo VII.

QUESTÃO 28 – A doença da urina do xarope de bordo, uma aminoacidopatia, é um erro inato do metabolismo que acontece devido à elevação dos níveis de três aminoácidos principais, que são:

- A) Valina, alanina e triptofano.
- B) Metionina, valina e isoleucina.
- C) Leucina, valina e triptofano.
- D) Leucina, isoleucina e metionina.
- E) Leucina, isoleucina e valina.

QUESTÃO 29 – Diferentes variantes no gene FGFR3 podem levar ao desenvolvimento de condições genéticas distintas. São condições que ocorrem por variantes patogênicas no FGFR3, EXCETO:

- A) Acondroplasia.
- B) Pseudoacondroplasia.
- C) Hipocondroplasia.
- D) Nanismo tanatofórico.
- E) SADDAN.

QUESTÃO 30 – A tri-heptanoína é um triglicerídeo sintético de cadeia média com sete carbonos. Qual é a condição dos pacientes que a usam como fonte alternativa de energia?

- A) Deficiência de múltiplas acil-CoA.
- B) Deficiência primária de carnitina.
- C) Defeito de betaoxidação de cadeia média.
- D) Defeito de betaoxidação de cadeia longa.
- E) Defeito de betaoxidação de cadeia curta.

QUESTÃO 31 – No teste de triagem neonatal com análise do perfil de acilcarnitinas, níveis elevados de C3 (carnitina de 3 carbonos) isoladamente podem ocorrer devido a duas condições. Quais são elas?

- A) Acidemia isovalérica e defeito de betaoxidação de cadeia média.
- B) Acidúria glutárica tipo 1 e defeito de betaoxidação de cadeia média.
- C) Acidemia propiônica e acidemia metilmalônica.
- D) Acidemia metilmalônica e acidemia isovalérica.
- E) Defeito de betaoxidação de cadeia média e deficiência de CPT2.

QUESTÃO 32 – Pacientes com variantes patogênicas no gene NF1 necessitam de alguns exames de rastreio. De acordo com as diretrizes 2026.2 para câncer de mama do Grupo Nacional de Trabalho sobre o Câncer (NCCN), a partir de que idade as mulheres com variante patogênica ou provavelmente patogênica no gene NF1 devem iniciar rastreio para câncer de mama com mamografia bilateral?

- A) 20 anos.
- B) 25 anos.
- C) 30 anos.
- D) 35 anos.
- E) 40 anos.

QUESTÃO 33 – Assinale a alternativa que apresenta uma condição de herança ligada ao X que tem como características clínicas principais nefropatia e perda auditiva.

- A) Síndrome de Alport.
- B) Síndrome de Apert.
- C) Síndrome de Alpers.
- D) ALPS1A.
- E) ALPS1B.

QUESTÃO 34 – Variantes patogênicas em qual dos seguintes genes estão relacionadas ao desenvolvimento de câncer de mama hereditário tipo lobular?

- A) PTEN.
- B) CDH1.
- C) CHEK2.
- D) BRCA1.
- E) BRCA2.

QUESTÃO 35 – De acordo com as diretrizes 2026.2 para câncer de pâncreas do NCCN, o rastreio de câncer de pâncreas em pacientes com variante patogênica no gene BRCA2 deve ser realizado

- A) a partir dos 50 anos quando não houver casos de câncer de pâncreas na família.
- B) a partir dos 40 anos quando não houver casos de câncer de pâncreas na família.
- C) somente se houver casos de câncer de pâncreas na família – a partir dos 50 anos.
- D) somente se houver casos de câncer de pâncreas na família – a partir dos 45 anos.
- E) somente se houver casos de câncer de pâncreas na família – a partir dos 40 anos.

QUESTÃO 36 – São critérios para o diagnóstico clínico da neurofibromatose tipo 1, EXCETO:

- A) Seis ou mais manchas “café com leite” maiores que 0,5 cm em pré-púberes.
- B) Seis ou mais manchas “café com leite” maiores que 1 cm em pós-púberes.
- C) Um ou mais neurofibromas plexiformes.
- D) Dois ou mais neurofibromas subcutâneos.
- E) Dois ou mais nódulos de Lisch.

QUESTÃO 37 – Qual das características fenotípicas da síndrome de Down NÃO é comum?

- A) Macroglossia.
- B) Clinodactilia de quintos quirodáctilos.
- C) Fendas palpebrais oblíquas para cima.
- D) Aumento da distância entre o primeiro e segundo pododáctilo.
- E) Excesso de pele na nuca.

QUESTÃO 38 – Assinale a alternativa que apresenta uma condição em que o mecanismo fisiopatológico envolve a região pseudoautosômica.

- A) Picnodisostose.
- B) Displasia diastrófica.
- C) Síndrome 3M.
- D) Discondrosteose de Léri-Weill.
- E) Displasia geleofísica.

QUESTÃO 39 – Em 2021, foi aprovada a Lei Nacional de Ampliação do Teste do Pezinho, que determina uma série de doenças a passarem pela triagem neonatal biológica do Brasil. Qual das doenças abaixo NÃO está inclusa nessa Lei?

- A) Defeito de betaoxidação de ácidos graxos de cadeia média.
- B) Tirosinemia tipo 1.
- C) Homocistinúria.
- D) Deficiência de G6PD.
- E) Atrofia muscular espinhal.

QUESTÃO 40 – Qual dos seguintes achados oculares é uma característica física comum na síndrome de Williams?

- A) Heterocromia de íris.
- B) Nódulos de Lisch.
- C) Manchas de Brushfield.
- D) Mancha vermelho-cereja.
- E) Íris estrelada.

QUESTÃO 41 – Os erros inatos do metabolismo são um grupo extenso de condições genéticas. Grande parte dessas condições tem padrão de herança autossômico recessivo. Qual dos seguintes erros inatos do metabolismo NÃO tem esse padrão de herança?

- A) Doença da urina do xarope de bordo.
- B) Acidúria glutárica tipo 1.
- C) Acidúria glutárica tipo 2.
- D) Deficiência de GLUT-1.
- E) Deficiência primária de carnitina.

QUESTÃO 42 – O diagnóstico da síndrome de Silver-Russell também pode ser feito com base em critérios clínicos por meio do sistema de escore clínico de Netchine-Harbison. Qual dos critérios abaixo NÃO faz parte desse sistema de escore?

- A) Fronte com projeção além do plano facial numa visão lateral, entre 1 e 3 anos de idade.
- B) PIG (peso e/ou comprimento ao nascimento) menor ou igual a 2 desvios padrão para a idade gestacional.
- C) Déficit de crescimento pós-natal: z escore de altura aos 24 (+ ou -1) meses menor ou igual a -2 desvios padrão ou z escore de altura menor ou igual a -2 desvios padrão abaixo da estatura alvo.
- D) Dificuldades alimentares e/ou baixo IMC: z escore de IMC menor ou igual a -2 desvios padrão aos 24 meses ou uso atual de tubo de alimentação ou de estimulante de apetite.
- E) Macrocefalia relativa com um ano de idade: z escores do perímetro cefálico com 1 ano maior ou igual a 1,5 desvios padrão acima do z escore do peso ou comprimento com um 1 ano de idade.

QUESTÃO 43 – Causas genéticas podem ser identificadas em aproximadamente 60% dos pacientes clinicamente diagnosticados com síndrome de Silver-Russell. Qual é a causa mais comum?

- A) Ganho de metilação no cromossomo 11p15.
- B) Perda de metilação no cromossomo 11p15.
- C) Dissomia uniparental materna do cromossomo 7.
- D) Dissomia uniparental paterna do cromossomo 7.
- E) Dissomia uniparental paterna do cromossomo 11.

QUESTÃO 44 – A síndrome de Lynch é uma condição que predispõe ao câncer colorretal não polipoide. Qual dos genes abaixo NÃO está relacionado à síndrome de Lynch?

- A) MLH1.
- B) MUTYH.
- C) PMS2.
- D) EPCAM.
- E) MSH6.

QUESTÃO 45 – Qual é o gene relacionado ao grupo de condições com hipercrecimento que inclui a síndrome CLOVES?

- A) CHEK2.
- B) PTPN11.
- C) SMPD1.
- D) PIK3CA.
- E) KMT2D.

QUESTÃO 46 – A síndrome de Li-Fraumeni acarreta a predisposição hereditária a diferentes tipos de câncer. Há recomendações de rastreamento de câncer para pessoas com essa condição. De acordo com os protocolos de câncer de mama do NCCN 2026.2, assinale a alternativa que apresenta uma das recomendações de rastreamento de câncer de mama para mulheres com síndrome de Li-Fraumeni.

- A) Mamografia anual a partir dos 30 anos.
- B) Mamografia anual a partir dos 35 anos.
- C) Ressonância de mamas anual a partir dos 25 anos.
- D) Ressonância de mamas anual a partir dos 35 anos.
- E) Exame clínico das mamas (por profissional de saúde) a cada 6-12 meses a partir dos 18 anos.

QUESTÃO 47 – A síndrome de Aicardi é uma condição malformativa com atraso grave do neurodesenvolvimento, entre outras características. Qual é a sua tríade clássica de características?

- A) Holoprosencefalia, síndrome de Ohtahara e lacunas coriorretinianas.
- B) Holoprosencefalia, síndrome de West e coloboma de pálpebra.
- C) Agenesia de corpo caloso, síndrome de Ohtahara e lacunas coriorretinianas.
- D) Agenesia de corpo caloso, síndrome de West e coloboma de pálpebra.
- E) Agenesia de corpo caloso, síndrome de West e lacunas coriorretinianas.

QUESTÃO 48 – A síndrome de Noonan está relacionada a variantes patogênicas em diferentes genes. O padrão de herança da síndrome de Noonan é autossômico dominante para a maioria dos tipos relacionados a esses genes. Qual dos genes a seguir NÃO está relacionado a um tipo de síndrome de Noonan com padrão de herança autossômico dominante?

- A) SPRED2.
- B) PTPN11.
- C) RAF1.
- D) SOS1.
- E) RIT1.

QUESTÃO 49 – Qual condição tem como características fenotípicas dedo em caroneiro e orelha em couve-flor?

- A) Displasia campomélica.
- B) Displasia espondilometafisária tipo Kozlowski.
- C) Displasia cleidocraniana.
- D) Displasia diastrófica.
- E) Displasia metatrópica.

QUESTÃO 50 – Sobre a síndrome de Klinefelter, assinale a alternativa INCORRETA.

- A) É uma importante causa de infertilidade masculina.
- B) É uma condição rara em que o cariótipo pode ser visto com o resultado 47,XXY, entre outros.
- C) Pode se manifestar com micropênis.
- D) Os homens com essa condição podem apresentar ginecomastia.
- E) Uma de suas características pode ser o hipogonadismo hipogonadotrófico.