



T0554062N

ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
EDITAL DE CONCURSO PÚBLICO Nº 001/2025

MÉDICO GENÉTICA MÉDICA

NOME

INSCRIÇÃO

Nível
SUPERIOR

Turno
TARDE

Material recebido

- ✓ Prezado(a) candidato(a), além deste Caderno de Questões com **sessenta questões objetivas**, você receberá a Folha de Respostas. Verifique se seu nome, o número do seu documento e o número de sua inscrição estão corretos.
- ✓ Confira seu Caderno de Questões quanto a falhas de impressão e de numeração e se o cargo/especialidade corresponde àquele para o qual você se inscreveu.

Material a ser devolvido

- ✓ O único documento válido para a avaliação é a Folha de Respostas, a qual deve ser devolvida ao fiscal devidamente assinada no local destinado a esse fim.
- ✓ Na Folha de Respostas, os alvéolos devem ser preenchidos da seguinte maneira: ●
- ✓ Para todo e qualquer preenchimento, só é permitido o uso de caneta esferográfica transparente de tinta azul ou preta.

Duração da prova e permanência na sala

- ✓ O prazo de realização da prova é de 04 (quatro) horas, incluindo a marcação da Folha de Respostas.
- ✓ Após 60 (sessenta) minutos do início da prova, você estará liberado(a) para utilizar o sanitário ou deixar definitivamente o local de aplicação, entretanto **NÃO** poderá se retirar da sala com qualquer tipo de anotação e/ou com o Caderno de Questões, o qual poderá ser levado somente ao término do prazo de realização da prova estabelecido em Edital.
- ✓ Os(As) três últimos(as) candidatos(as) só poderão se retirar da sala juntos(as), após assinatura do Termo de Fechamento do envelope de retorno.

Divulgação

- ✓ O Caderno de Questões e o Gabarito preliminar estarão disponíveis no site do **Instituto AOC**P, no endereço eletrônico www.institutoaocp.org.br, conforme previsto em Edital.

***O não cumprimento a qualquer uma das determinações constantes em Edital, neste Caderno e na Folha de Respostas incorrerá em sua eliminação.**



instituto aocp



Língua Portuguesa

Países do Brics se unem para eliminar doenças ligadas à pobreza e à desigualdade

A iniciativa mira causas sociais e busca esforços coletivos para superar doenças negligenciadas pelos países do Norte

Os países do Brics lançaram uma parceria com o objetivo de eliminar as chamadas Doenças Socialmente Determinadas (DSDs), enfermidades cuja ocorrência e gravidade estão diretamente ligadas à pobreza e à desigualdade. A iniciativa busca fortalecer a cooperação entre as nações, mobilizar recursos e avançar esforços coletivos para eliminação integrada dessas doenças.

Quem explica é Gonzalo Vecina Neto, professor da Faculdade de Saúde Pública da USP e ex-presidente da Anvisa: “É importante entender que existe um conjunto de doenças infectocontagiosas que incidem principalmente sobre populações pobres. Os determinantes sociais são o que faz acontecer essa carga de doenças.” Entre as doenças priorizadas pela ação da parceria estão tuberculose, hanseníase, dengue e malária — todas com alta prevalência no Sul Global. O professor aponta que a tuberculose “está sempre presente na nossa população da periferia das grandes cidades e nos fundões da nossa sociedade”. A hanseníase, “infelizmente uma doença milenar”, também persiste em números elevados.

Além do reforço aos sistemas de saúde, Vecina comenta o contexto estrutural que agrava essas doenças: “Como são doenças determinadas socialmente, têm pobreza e a estrutura pública de vida no meio do caminho. Saúde não resolve esse tipo de problema. Precisa de uma ação intersetorial, precisa de educação, de habitação, e de condições sociais melhores”. Nesse sentido, ele reforça a urgência de avançar na pesquisa científica para essas doenças, historicamente negligenciadas pela indústria farmacêutica dos países do Norte. “O Norte rico não quer saber de fazer pesquisa para nós. Então nós temos que fazer pesquisa para as nossas doenças e ter soluções melhores.”

A parceria assinada pelo Brics também aponta para a construção de uma agenda comum nos fóruns internacionais, ampliação de financiamento via bancos de desenvolvimento e uso de tecnologias como inteligência artificial, vigilância epidemiológica digital e plataformas interoperáveis. Para Vecina, no entanto, a resposta mais eficaz não virá apenas de laboratórios ou políticas setoriais. “O remédio mais importante de todos implica mais igualdade entre os seres humanos que vivem neste mundo.”

Adaptado de: <https://jornal.usp.br/radio-usp/paises-do-brics-se-unem-para-eliminar-doencas-ligadas-a-pobreza-e-a-desigualdade/>. Acesso em: 29 out. 2025.

1

Assinale a alternativa correta no que diz respeito à compreensão do texto apresentado.

- (A) O texto afirma que os países do Brics se uniram com o objetivo único de erradicar um conjunto de doenças endêmicas no Brasil.
- (B) O professor citado no texto defende que há um grupo de doenças contagiosas causadas, principalmente, pelas populações mais pobres.
- (C) Os esforços necessários para combater doenças causadas não somente por agentes biológicos como também sociais devem advir de diferentes setores.
- (D) Países do Norte global apresentam iniciativas importantes para a evolução das pesquisas de saúde no Brasil.
- (E) O uso de inteligência artificial não será permitido para o combate de doenças, por se tratar de prática antiética.

2

Em “A iniciativa busca fortalecer a cooperação entre as nações, mobilizar recursos e avançar esforços coletivos para eliminação integrada dessas doenças.”, os termos destacados podem, mantendo o mesmo sentido, ser substituídos pelos seguintes termos, EXCETO

- (A) colaboração / esforços conjuntos.
- (B) contribuição / trabalhos em equipe.
- (C) ajuda / união de forças.
- (D) coadjuvação / contribuições de grupo.
- (E) imitação / abstenções de ação.

3

De acordo com o texto, informe se é verdadeiro (V) ou falso (F) o que se afirma a seguir e assinale a alternativa com a sequência correta.

- () As palavras “também” e “virá” são acentuadas em virtude da mesma regra: todas as proparoxítonas são acentuadas.
- () No trecho “Além do reforço aos sistemas de saúde, Vecina comenta o contexto estrutural que agrava essas doenças [...]”, o termo destacado tem valor semântico de adição.
- () Em “Para Vecina, no entanto, a resposta mais eficaz não virá apenas de laboratórios ou políticas setoriais.”, o termo destacado tem valor semântico de conclusão.

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

4

Considerando o trecho: “Como são doenças determinadas socialmente, têm pobreza e a estrutura pública de vida no meio do caminho.”, é correto afirmar que a expressão em destaque pode ser substituída, mantendo o mesmo sentido, pela expressão

- (A) “Do jeito que”, pois ambas indicam modo.
- (B) “Conforme”, pois ambas indicam contradição.
- (C) “Quanto”, pois ambas indicam intensidade.
- (D) “Uma vez que”, pois ambas indicam causa.
- (E) “Desde que”, pois ambas indicam proporção.

5

Considere o excerto “O remédio mais importante de todos implica mais igualdade entre os seres humanos que vivem neste mundo.” e assinale a alternativa correta.

- (A) A citação foi empregada no texto com o objetivo de apresentar a versão dos fatos sob o ponto de vista específico do jornalista que o escreveu.
- (B) A citação foi empregada para atribuir uma conclusão ao texto, fundamentando-se no argumento do professor.
- (C) A citação foi empregada como argumento de autoridade que justifica a parceria assinada pelo Brics.
- (D) A citação destacada apresenta um problema de ambiguidade, que teria sido facilmente resolvido caso a segunda ocorrência do termo “mais” fosse substituída por um sinônimo.
- (E) A citação empregada caracteriza-se pelo uso de discurso indireto e tem por objetivo contrapor o argumento do jornalista.

Raciocínio Lógico

6

Se x e y são soluções do sistema de equações do primeiro grau

$$\begin{cases} 2x - 5y = 12 \\ x + 2y = 15 \end{cases}$$

é correto afirmar que o resultado de $\frac{x+8y}{x-y}$ é igual a

- (A) - 3.
- (B) - 1.
- (C) 3.
- (D) 6.
- (E) 9.

7

Um médico prescreveu a um paciente o uso de dois medicamentos, identificados como A e B, ambos administrados por via oral. O medicamento A deve ser ingerido a cada 4 horas, enquanto o medicamento B deve ser tomado a cada 6 horas. Se o paciente ingerir ambos os medicamentos simultaneamente em determinado horário, após quanto tempo ele voltará a tomar os dois medicamentos ao mesmo tempo?

- (A) 12 horas.
- (B) 14 horas.
- (C) 15 horas.
- (D) 18 horas.
- (E) 21 horas.

8

Uma assistente social realizou um estudo sobre o perfil econômico de 40 famílias de determinado bairro, selecionadas aleatoriamente. O interesse principal dessa assistente era classificar o nível salarial de cada família em A ou B, em que A indica que a família possui uma renda superior a R\$ 3.500 e B indica que a família possui uma renda inferior ou igual a R\$ 3.500. Também, ela objetivava categorizar a quantidade de membros de cada família em C ou D, em que C indica que a família é composta de 6 ou mais pessoas e D indica que a família é composta de, no máximo, 5 pessoas. Não havendo outros níveis nem outras categorias a serem analisadas, ao final desse estudo, verificou-se que:

- 20% das famílias foram classificadas em nível A;
- 50% das famílias que foram classificadas em nível A também foram categorizadas com D;
- 40% das famílias foram categorizadas em C.

Se essa assistente pretende sortear aleatoriamente uma das famílias selecionadas para esse estudo, a probabilidade de que ela sorteie uma família do nível B e da categoria C é igual a

- (A) 0,05 (5%).
- (B) 0,12 (12%).
- (C) 0,18 (18%).
- (D) 0,30 (30%).
- (E) 0,45 (45%).

Informática

9

Durante a organização de links utilizados em pesquisas internas, um colaborador da SES/SC precisou acessar rapidamente o gerenciador de favoritos do navegador Google Chrome (em português, versão mais recente, quando utilizado no Windows) para criar novas pastas e reorganizar os sites salvos. Nesse contexto, qual é o atalho de teclado que deve ser utilizado pelo colaborador?

(Obs.: o caractere “+” foi utilizado apenas para interpretação).

- (A) Ctrl + Shift + g
- (B) Ctrl + Shift + j
- (C) Ctrl + Shift + m
- (D) Alt + Shift + i
- (E) Ctrl + Shift + o

10

No Windows 11 (em português), quando o Painel de Controle está configurado para exibir os itens por Categoria, suas configurações são organizadas em categorias e subcategorias que facilitam o acesso às opções do sistema. Dentro da categoria “Rede e Internet”, há uma subcategoria específica que permite alterar a home page utilizada pelos navegadores configurados no sistema. Em qual subcategoria da categoria “Rede e Internet” se encontra a opção “Alterar a home page”?

- (A) Opções da Internet.
- (B) Central de Rede e Compartilhamento.
- (C) Conexões de Rede.
- (D) Firewall do Windows Defender.
- (E) Gerenciador de Dispositivos de Rede.

Legislação

11

No mês de outubro de 2025, ocorreu um aumento atípico de notificações de intoxicação associadas ao consumo de bebidas alcoólicas adulteradas. Dessa forma, a formulação e a execução de políticas de informação e assistência toxicológica, bem como de logística de antídotos e medicamentos utilizados em intoxicações, fazem parte do campo de atuação do Sistema Único de Saúde (SUS), conforme determina a Lei nº

- (A) 8.080/1990.
- (B) 8.142/1990.
- (C) 8.090/1988.
- (D) 7.508/2011.
- (E) 7.638/1988.

12

Um servidor efetivo do quadro de pessoal da SES/SC foi colocado à disposição de uma fundação hospitalar vinculada à mesma Secretaria, para exercer cargo em comissão. Durante esse período, continuou recebendo sua remuneração pelo órgão de origem e desempenhou funções administrativas de direção e coordenação. Após dois anos nessa situação, solicitou que o tempo em que esteve à disposição fosse computado para fins de promoção por antiguidade, conforme a Lei nº 6.745/1985. Considerando esse caso e a lei descrita, assinale a alternativa correta.

- (A) O tempo de afastamento à disposição de outro órgão ou entidade, mesmo vinculada à mesma Secretaria, não pode ser contado para nenhum fim funcional, incluindo promoção e progressão.
- (B) A progressão por antiguidade será realizada a cada cinco anos, sem mudança de cargo, atendidas as condições de assiduidade, pontualidade, fiel cumprimento de atribuições, eficiência e disciplina, portanto a solicitação é indevida.
- (C) Será considerado para efeitos de concessão do benefício para fins de recebimento de remuneração ou proventos somente um terço do tempo exercido na função em comissão.
- (D) O servidor colocado à disposição de fundação hospitalar, mesmo vinculada à mesma Secretaria, tem o tempo de afastamento considerado como de efetivo exercício para todos os fins legais, inclusive para promoção por antiguidade.
- (E) A promoção por antiguidade só pode ocorrer quando o funcionário completar 1.095 (mil e noventa e cinco) dias de exercício no cargo em comissão.

13

Um servidor público, responsável pelo setor de compras de uma Secretaria Estadual de Saúde, direcionou um processo licitatório para beneficiar uma empresa de equipamentos hospitalares. Durante a investigação, constatou-se que a empresa recebeu valores acima dos praticados no mercado e que o servidor participou ativamente da montagem do edital para favorecer o contratado. Diante dessa situação, nos termos da Lei nº 8.429/1992, a conduta desse servidor caracteriza

- (A) falta funcional, punível com advertência e registro no dossiê.
- (B) infração disciplinar sem prejuízo ao erário, de natureza administrativa.
- (C) ato de improbidade administrativa, sujeito a sanções civis, políticas e administrativas.
- (D) irregularidade, restrita a sanções pelo Tribunal de Contas.
- (E) peculato, sujeito a sanções penais e multa.

14

Durante um congresso nacional sobre gestão hospitalar, uma empresa fornecedora de equipamentos hospitalares propôs-se a custear as despesas de transporte e hospedagem de dois servidores da SES/SC, convidados para apresentar experiências exitosas de gestão no evento. O convite foi feito formalmente, com registro público, e a participação dos servidores foi autorizada pela chefia imediata, pois o congresso se relacionava diretamente às atribuições institucionais. Os custos foram declarados à autoridade competente, sem contrapartida de favorecimento à empresa ou assinatura de contratos. De acordo com o Código de Conduta da SES/SC, essa situação pode ser caracterizada como um caso de

- (A) conflito de interesses, por envolver custeio de despesas por agente privado.
- (B) vantagem indevida, pois o custeio de despesas por empresa privada é expressamente proibido, ainda que haja interesse institucional.
- (C) patrocínio irregular, configurando infração ética e administrativa.
- (D) hospitalidade, pois se trata de oferta legítima de serviços ou custeio de despesas por agente privado, vinculada a interesse institucional.
- (E) brinde, oferecido como cortesia, sem configurar benefício pessoal relevante ou gerar obrigações ao destinatário.

15

De acordo com a Lei nº 8.142/1990, para que estados, municípios e o Distrito Federal recebam repasses do Fundo Nacional de Saúde, é necessário, além de outros requisitos previstos em lei,

- (A) formar consórcios de saúde para compra de insumos e a contratação de serviços de forma conjunta, resultando em menores custos.
- (B) Organizar, a cada dois anos, a reunião dos Conselhos de Saúde para avaliar a situação de saúde e propor diretrizes da política de saúde.
- (C) investir 60% dos recursos do Fundo no fomento de pesquisas e na incorporação de tecnologias ao SUS, como medicamentos e tratamentos.
- (D) definir percentuais mínimos de investimento da Receita Corrente Líquida (RCL) para os estados (15%) e municípios (12%).
- (E) ter Fundo de Saúde, manter um Conselho de Saúde com composição paritária, ter Plano de Saúde e apresentar relatórios de gestão.

Conhecimentos Específicos

16

A organização funcional do genoma humano explica por que alterações aparentemente pequenas no DNA podem ter impacto clínico relevante. Em relação à composição e à organização do genoma humano, assinale a alternativa correta.

- (A) A maior parte do genoma humano é constituída por éxons codificadores de proteínas, o que explica a alta taxa de doenças monogênicas.
- (B) Regiões intergênicas são compostas exclusivamente por sequências sem função biológica conhecida.
- (C) A maior parte das variantes associadas a doenças comuns de etiologia multifatorial, isto é, poligênica, localiza-se em regiões não codificadoras do genoma.
- (D) Sequências repetitivas estão restritas aos centrômeros e telômeros e não influenciam a regulação gênica.
- (E) O número de genes humanos supera amplamente o de outros mamíferos, justificando a complexidade fenotípica humana.

17

Considerando o contexto da cromatina e da organização cromossômica, assinale a alternativa que descreve corretamente a relação entre estrutura da cromatina e expressão gênica.

- (A) Heterocromatina é metabolicamente ativa e rica em genes expressos.
- (B) Eucromatina apresenta maior grau de compactação e menor atividade transcricional.
- (C) A organização da cromatina é estática após a diferenciação celular.
- (D) Alterações na cromatina afetam apenas genes localizados nos centrômeros.
- (E) Modificações epigenéticas podem alterar a expressão gênica sem modificar a sequência do DNA.

18

Uma criança apresenta atraso do desenvolvimento e malformações congênitas múltiplas. O cariótipo revela uma translocação balanceada em um dos genitores, enquanto o cariótipo da criança mostra desequilíbrio cromossômico. Esse cenário ilustra principalmente qual mecanismo genético?

- (A) Segregação desequilibrada de rearranjo cromossômico parental.
- (B) Erro mitótico pós-zigótico com mosaicismismo somático.
- (C) Mutação pontual com efeito dominante negativo.
- (D) Expansão de repetição trinucleotídica.
- (E) Mutação mitocondrial de herança materna.

19

Em relação às doenças multifatoriais e poligênicas, assinale a alternativa que melhor caracteriza esse grupo de condições.

- (A) São causadas por mutações raras de grande efeito em um único gene.
- (B) Apresentam padrão de herança mendeliana clássico, com penetrância completa.
- (C) Resultam da interação entre múltiplos genes e fatores ambientais, com risco distribuído de forma contínua na população.
- (D) Estão sempre associadas a alterações cromossômicas detectáveis ao cariótipo.
- (E) Não apresentam agregação familiar mensurável.

20

A respeito da reação em cadeia da polimerase (polymerase chain reaction – PCR) e de suas aplicações clínicas, assinale a alternativa correta.

- (A) A PCR permite identificar diretamente a sequência nucleotídica completa do fragmento amplificado, dispensando métodos adicionais.
- (B) A PCR quantitativa em tempo real (qPCR) é inadequada para monitoramento de doença residual mínima devido à baixa sensibilidade analítica.
- (C) A PCR amplifica todo o genoma simultaneamente, sendo indicada para detecção de variantes raras em larga escala.
- (D) A PCR é altamente específica, mas pode ser afetada por contaminantes e inibidores presentes na amostra biológica.
- (E) A PCR substituiu completamente outras técnicas moleculares em oncogenética clínica.

21

Sobre os microarranjos (microarrays) aplicados à genética molecular clínica, assinale a alternativa correta.

- (A) Microarranjos habitualmente apresentam maior sensibilidade que a técnica de amplificação multiplex de sondas dependente de ligação (MLPA) para a detecção de variantes estruturais pequenas (≤ 1 kb), deleções e duplicações exônicas, em regiões-alvo específicas com kit de MLPA disponível.
- (B) Microarranjos permitem análise simultânea de milhares de alvos, mas dependem de sequências previamente conhecidas.
- (C) Microarranjos substituíram o cariótipo convencional em todas as indicações clínicas.
- (D) Microarranjos não são úteis para estudos de expressão gênica.
- (E) Microarranjos são indicados principalmente para detecção de mutações pontuais raras.

22

Uma criança com suspeita de síndrome genética apresenta fenótipo sugestivo de deleção em heterozigose envolvendo múltiplos éxons de um gene único conhecido, para o qual há ensaio específico considerado padrão-ouro para detecção de variações do número de cópias. O sequenciamento Sanger não identificou variantes patogênicas. Qual técnica é mais apropriada como próxima etapa diagnóstica?

- (A) PCR convencional.
- (B) Sequenciamento de nova geração do exoma completo.
- (C) Microarranjo de expressão gênica.
- (D) Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA).
- (E) PCR em tempo real quantitativa.

23

Em relação ao sequenciamento de nova geração (next-generation sequencing – NGS) aplicado à prática clínica, assinale a alternativa correta.

- (A) O NGS elimina completamente a necessidade de análise bioinformática especializada.
- (B) O NGS é incapaz de detectar variantes estruturais ou alterações no número de cópias.
- (C) O NGS permite sequenciamento massivamente paralelo, aumentando rendimento e complexidade dos dados.
- (D) O custo do NGS permanece proibitivo, inviabilizando seu uso clínico rotineiro.
- (E) O NGS substituiu integralmente microarranjos e MLPA em genética médica.

24

Quanto às aberrações cromossômicas numéricas, assinale a alternativa correta.

- (A) Aneuploidia resulta exclusivamente de quebras cromossômicas com reparo inadequado por junção não homóloga.
- (B) Em células neoplásicas, a perda ou ganho de cromossomos inteiros ocorre predominantemente e, em última instância, por erros de segregação mitótica.
- (C) Poliploidia é sempre incompatível com a viabilidade celular em tecidos humanos.
- (D) Aneuploidias e rearranjos estruturais são fenômenos independentes, sem inter-relação mecânica.
- (E) A aneuploidia ocorre apenas em neoplasias malignas, não sendo observada em tumores benignos.

25

Uma amostra tumoral sólida apresenta grande heterogeneidade clonal, com células próximas da diploidia coexistindo com subclones hiperdiploides e tetraploides. Considerando os mecanismos atuais de instabilidade cromossômica, qual explicação é mais consistente para esse padrão?

- (A) Expansão clonal a partir de uma única mutação pontual inicial.
- (B) Evento único de deleção segmentar seguido de estabilidade genômica.
- (C) Duplicação completa do genoma seguida por perdas cromossômicas progressivas.
- (D) Exclusiva ação de mutações em genes de reparo por excisão de nucleotídeos.
- (E) Mosaicismo constitucional herdado do tecido germinativo.

26**Sobre aberrações cromossômicas estruturais, assinale a alternativa correta.**

- (A) Inversões balanceadas sempre resultam em perda ou ganho de material genético.
- (B) Translocações balanceadas são facilmente detectadas por microarranjos genômicos.
- (C) Deleções e duplicações submicroscópicas são melhor detectadas por cariótipo convencional.
- (D) Rearranjos estruturais podem causar disrupção gênica ou alterar sua regulação sem alterar o número total de cromossomos.
- (E) Aberrações estruturais não contribuem para instabilidade cromossômica numérica.

27**Em relação às diferenças conceituais e práticas entre rastreamento e diagnóstico genético pré-natal, assinale a alternativa correta.**

- (A) O teste pré-natal não invasivo baseado em DNA fetal livre (cfDNA) confirma com certeza diagnóstica a presença de aneuploidias.
- (B) A triagem pré-natal substitui a necessidade de testes diagnósticos invasivos quando negativa.
- (C) O diagnóstico pré-natal requer análise direta de material fetal obtido por procedimento invasivo.
- (D) A ultrassonografia isolada define com precisão o diagnóstico genético fetal.
- (E) Testes de rastreamento não exigem aconselhamento genético pré ou pós-teste.

28**Uma gestante apresenta resultado positivo em teste pré-natal não invasivo (NIPT) para trissomia 21. Qual conduta é mais adequada para confirmação diagnóstica?**

- (A) Oferecer amniocentese ou biópsia de vilosidades coriônicas para análise citogenética.
- (B) Realizar ultrassonografia morfológica seriada.
- (C) Proceder diretamente ao planejamento neonatal sem confirmação adicional.
- (D) Repetir o NIPT após duas semanas.
- (E) Solicitar teste de triagem neonatal após o nascimento.

29**Um feto apresenta múltiplas malformações estruturais detectadas ao ultrassom de segundo trimestre. O cariótipo realizado por amniocentese é normal. Dentre as seguintes opções, qual é o próximo passo mais apropriado para a confirmação diagnóstica?**

- (A) Encerrar investigação genética por ausência de aneuploidia.
- (B) Solicitar microarranjo cromossômico (CMA).
- (C) Solicitar apenas teste de triagem neonatal após o parto.
- (D) Repetir o cariótipo com maior número de metáfases.
- (E) Realizar teste pré-natal não invasivo (NIPT) para microdeleções.

30**Um recém-nascido apresenta malformações múltiplas e quadro clínico grave não explicado por triagem neonatal inicial. Durante o pré-natal, foi realizado teste de microarranjo cromossômico, que não identificou variações no número de cópias potencialmente patogênicas. Qual estratégia diagnóstica é mais adequada no período neonatal?**

- (A) Aguardar evolução clínica antes de qualquer investigação adicional.
- (B) Repetir triagem neonatal ampliada.
- (C) Solicitar sequenciamento de exoma ou genoma, preferencialmente em trio.
- (D) Realizar apenas cariótipo em sangue periférico.
- (E) Encerrar investigação genética por exames prévios normais.

31**A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria MS nº 199/2014) busca garantir a integração dos serviços de saúde para o manejo das doenças raras. Qual é o objetivo específico dessa política em relação ao SUS?**

- (A) Proteger o paciente com doenças raras contra diagnósticos errados, proibindo o uso de tecnologias diagnósticas inovadoras.
- (B) Garantir a universalidade e a equidade nos serviços de saúde relacionados a doenças raras, com ênfase na redução da mortalidade.
- (C) Restringir os diagnósticos das doenças raras a unidades de saúde de alta complexidade apenas.
- (D) Estabelecer metas para a redução do número de doenças raras no Brasil.
- (E) Focar exclusivamente o tratamento de doenças raras, sem priorizar ações de prevenção e promoção da saúde.

32

De acordo com a Portaria MS nº 199/2014, qual estratégia é fundamental para a atenção às pessoas com doenças raras no SUS?

- (A) Exclusivamente o tratamento médico em unidades hospitalares de referência.
- (B) O modelo de cuidado especializado, sem envolvimento da Atenção Básica.
- (C) Oferta de tratamento apenas nos centros urbanos, limitando o acesso no interior.
- (D) A exclusão de pacientes com doenças raras de programas de saúde pública.
- (E) Articulação entre serviços de saúde especializados e a Atenção Básica, com ênfase na promoção da saúde.

33

Considerando a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a função dos serviços de atenção especializada em doenças raras, conforme a Portaria MS nº 199/2014, é

- (A) prestar apenas serviços de aconselhamento genético.
- (B) oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, com caráter multidisciplinar.
- (C) realizar apenas o diagnóstico precoce sem oferecer tratamento.
- (D) limitar o cuidado às condições de doenças raras com manifestações clínicas já diagnosticadas.
- (E) focar exclusivamente a reabilitação das pessoas com doenças raras, sem cuidados preventivos.

34

A Portaria MS nº 199/2014 estabelece diretrizes para o atendimento de pessoas com doenças raras no SUS. Quais são os objetivos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras?

- (A) Estabelecer um foco exclusivo em tratamentos paliativos e evitar intervenções curativas.
- (B) Garantir a redução da mortalidade e a melhoria da qualidade de vida por meio de ações preventivas, diagnóstico precoce e tratamento oportuno.
- (C) Limitar a assistência às pessoas com doenças raras a um número restrito de hospitais de referência.
- (D) Promover a cura das doenças raras por meio de terapias experimentais não regulamentadas.
- (E) Priorizar o tratamento de doenças raras em adultos, sem foco em diagnóstico e manejo pediátrico.

35

Uma criança de 2 anos, residente em município de pequeno porte, apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor progressivo, episódios de vômitos recorrentes e descompensações metabólicas intermitentes. Após investigação inicial na Atenção Primária, surge suspeita de erro inato do metabolismo, ainda sem diagnóstico definido. Considerando a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, qual é a conduta mais adequada no âmbito do SUS?

- (A) Manter seguimento exclusivo na Atenção Primária até confirmação etiológica definitiva.
- (B) Encaminhar diretamente para internação hospitalar terciária, independentemente de regulação.
- (C) Acionar a regulação assistencial para avaliação em serviço de referência em doenças raras, mantendo a coordenação do cuidado pela Atenção Primária.
- (D) Iniciar tratamento empírico específico para erros inatos do metabolismo sem confirmação diagnóstica.
- (E) Aguardar agravamento clínico para justificar encaminhamento especializado.

36

Em relação às síndromes de predisposição hereditária ao câncer, assinale a alternativa que descreve corretamente uma característica típica dessas condições.

- (A) Há maior probabilidade de tumores múltiplos, bilaterais ou em idades precoces.
- (B) As neoplasias associadas surgem predominantemente após os 70 anos.
- (C) O risco tumoral está restrito a um único órgão ao longo da vida.
- (D) A herança costuma ser autossômica recessiva na maioria das síndromes.
- (E) O histórico familiar raramente contribui para a suspeita diagnóstica.

37

Uma mulher de 34 anos é diagnosticada com câncer de mama triplo negativo, sem história pessoal prévia de câncer. Qual achado adicional mais fortalece a suspeita de uma síndrome de predisposição hereditária?

- (A) Tumor HER2 positivo com bom prognóstico.
- (B) Avó materna com câncer de pulmão aos 78 anos.
- (C) Ausência completa de câncer em familiares de segundo grau.
- (D) Câncer de mama bilateral em idade jovem em parente de primeiro grau.
- (E) Diagnóstico em estágio inicial com resposta completa ao tratamento.

38

Um homem de 42 anos apresenta câncer colorretal e história familiar compatível com síndrome de Lynch. O tumor mostra deficiência de proteínas de reparo do DNA à imuno-histoquímica. Nesse caso, a conduta mais adequada no manejo inicial é

- (A) iniciar quimioterapia adjuvante sem investigação adicional.
- (B) solicitar apenas rastreamento colonoscópico anual para familiares.
- (C) encaminhar para aconselhamento genético e investigação germinativa.
- (D) considerar o caso como esporádico devido à idade inferior a 50 anos.
- (E) indicar exclusivamente testes somáticos no tumor.

39

Após a confirmação de uma variante germinativa patogênica associada à síndrome de predisposição ao câncer, qual medida apresenta maior impacto em saúde pública, especialmente no contexto do SUS?

- (A) Repetir testes genéticos periodicamente no paciente índice.
- (B) Iniciar quimioprofilaxia universal em familiares assintomáticos.
- (C) Implementar rastreamento oportunístico apenas em parentes sintomáticos.
- (D) Realizar testagem em cascata em familiares de risco.
- (E) Restringir a informação genética apenas ao paciente.

40

Em relação aos conceitos de farmacogenética e de farmacogenômica, assinale a alternativa correta.

- (A) Farmacogenética e farmacogenômica são termos idênticos e intercambiáveis, sem distinção conceitual.
- (B) Farmacogenética estuda exclusivamente variações somáticas adquiridas após o início do tratamento.
- (C) Farmacogenômica amplia o escopo da farmacogenética ao integrar múltiplos genes e abordagens genômicas na resposta a medicamentos.
- (D) Farmacogenômica restringe-se à oncologia e não se aplica a doenças comuns.
- (E) Farmacogenética avalia apenas fatores ambientais relacionados à resposta aos fármacos.

41

Um paciente apresenta toxicidade grave após uso padrão de um quimioterápico metabolizado por enzima hepática conhecida por alta variabilidade genética. Qual mecanismo mais frequentemente explica esse cenário na farmacogenética?

- (A) Superexpressão do gene alvo do fármaco no tecido tumoral.
- (B) Polimorfismo germinativo que reduz a atividade de enzimas de metabolização do fármaco.
- (C) Mutação somática adquirida durante o tratamento.
- (D) Falha exclusiva de adesão ao tratamento.
- (E) Interação farmacológica sempre independente de fatores genéticos.

42

Considerando a implementação da farmacogenômica na prática clínica, especialmente em sistemas públicos de saúde, qual é atualmente um dos principais desafios para sua adoção ampla?

- (A) Ausência completa de evidências científicas sobre associações gene-fármaco.
- (B) Inexistência de diretrizes internacionais sobre farmacogenômica.
- (C) Dificuldade de integração do dado genético aos fluxos clínicos e aos sistemas de apoio à decisão.
- (D) Baixa frequência populacional de variantes farmacogenéticas acionáveis.
- (E) Falta absoluta de impacto clínico mensurável na redução de eventos adversos.

43

No contexto do aconselhamento genético contemporâneo, qual princípio melhor caracteriza a prática profissional eticamente adequada?

- (A) Priorizar a recomendação médica direta para orientar a decisão do paciente.
- (B) Fornecer informação técnica completa, sem adaptação ao nível de compreensão do paciente.
- (C) Restringir o aconselhamento aos aspectos biomédicos do teste genético.
- (D) Limitar a discussão às opções diagnósticas disponíveis no serviço.
- (E) Promover a autonomia do paciente por meio de informação clara, contextualizada e apoio à tomada de decisão.

44

Durante a comunicação de risco genético, qual estratégia é mais adequada para reduzir interpretações equivocadas por parte do paciente?

- (A) Integrar explicações numéricas simples, comparações relativas e checagem de compreensão.
- (B) Comunicar o risco apenas de forma qualitativa, sem valores numéricos.
- (C) Utilizar exclusivamente porcentagens e termos estatísticos avançados.
- (D) Delegar a comunicação de risco exclusivamente a materiais escritos.
- (E) Evitar discutir incertezas para não gerar ansiedade.

45

Um adulto assintomático solicita teste genético preditivo para doença de início tardio, sem intervenção preventiva eficaz disponível. Qual conduta é mais adequada no aconselhamento genético pré-teste?

- (A) Prosseguir diretamente com o teste, respeitando o desejo do paciente.
- (B) Desencorajar o teste, considerando a ausência de benefício clínico imediato.
- (C) Oferecer aconselhamento detalhado sobre limitações, incertezas e possíveis impactos psicossociais antes da decisão.
- (D) Condicionar o teste à concordância dos familiares de primeiro grau.
- (E) Realizar o teste apenas se houver histórico familiar de diversos familiares afetados.

46

Após a identificação de uma variante patogênica germinativa com implicações para familiares, qual das seguintes posturas está mais alinhada aos princípios éticos do aconselhamento genético?

- (A) Comunicar diretamente os familiares sem consentimento do paciente.
- (B) Manter sigilo absoluto, sem discutir implicações familiares.
- (C) Incentivar o paciente a compartilhar a informação, oferecendo suporte para comunicação familiar.
- (D) Encaminhar automaticamente a informação às autoridades sanitárias.
- (E) Registrar a informação apenas no prontuário, sem discussão adicional.

47

No contexto da organização e da segurança laboratorial, assinale a alternativa que apresenta a diretriz que está corretamente alinhada à RDC ANVISA nº 36/2013 no que se refere às boas práticas e à gestão de risco.

- (A) A segurança do paciente é responsabilidade exclusiva da equipe assistencial diretamente envolvida no cuidado.
- (B) A gestão de risco deve ocorrer apenas após a ocorrência de evento adverso com dano ao paciente.
- (C) A notificação de incidentes é facultativa quando não há dano identificado.
- (D) A cultura de segurança prioriza a aprendizagem organizacional em substituição à punição individual.
- (E) A segurança do paciente restringe-se aos ambientes assistenciais, não incluindo laboratórios.

48

Segundo a Portaria MS nº 529/2013, qual ação é essencial para a implementação efetiva do Programa Nacional de Segurança do Paciente (PNSP) nos serviços de saúde, incluindo os laboratoriais?

- (A) Criação de protocolos apenas para áreas assistenciais críticas.
- (B) Implantação de Núcleo de Segurança do Paciente com atuação transversal nos processos.
- (C) Centralização das decisões de segurança exclusivamente na direção técnica.
- (D) Comunicação restrita de eventos adversos às autoridades sanitárias, sem retorno interno.
- (E) Ênfase em metas financeiras como prioridade da cultura organizacional.

49

Em um laboratório de genética vinculado ao Sistema Único de Saúde (SUS), ocorre falha no descarte de material genético potencialmente contaminado, sem dano imediato ao paciente. De acordo com a RDC ANVISA nº 36/2013 e com a Portaria MS nº 529/2013, a conduta mais adequada nesse caso é

- (A) descartar o material corretamente e encerrar o caso por ausência de dano.
- (B) notificar o evento apenas se houver dano confirmado ao paciente.
- (C) responsabilizar individualmente o profissional envolvido como medida preventiva.
- (D) encaminhar o caso exclusivamente à vigilância sanitária, sem análise interna.
- (E) registrar o incidente, analisá-lo no âmbito do Núcleo de Segurança do Paciente e implementar ações corretivas.

50

No SUS, a organização da atenção às pessoas com doenças raras pressupõe a integração da genética médica às Redes de Atenção à Saúde (RAS). Considerando as diretrizes nacionais vigentes, assinale a alternativa que descreve corretamente essa integração.

- (A) A atenção genética é concentrada exclusivamente na Atenção Especializada, sendo a Atenção Primária responsável apenas pelo encaminhamento administrativo.
- (B) A Atenção Primária em Saúde atua como porta de entrada, coordena o cuidado e articula a referência e contrarreferência com a Atenção Especializada.
- (C) A genética médica integra apenas a Rede de Atenção às Urgências e Emergências, em razão do risco clínico dessas condições.
- (D) A organização do cuidado em doenças raras ocorre de forma paralela às redes do SUS, com fluxos próprios e independentes.
- (E) A Atenção Especializada assume integralmente o acompanhamento longitudinal, sem necessidade de retorno à Atenção Primária.

51

A triagem neonatal no SUS é uma estratégia estruturante para o diagnóstico precoce de doenças raras. De acordo com a política nacional e a linha de cuidados vigente, assinale a alternativa correta.

- (A) O teste do pezinho é facultativo e restrito a maternidades de alta complexidade.
- (B) A triagem neonatal substitui a necessidade de acompanhamento clínico posterior na Atenção Primária.
- (C) Resultados alterados na triagem neonatal exigem regulação assistencial e encaminhamento oportuno à Atenção Especializada.
- (D) A ampliação do painel de triagem neonatal dispensa a necessidade de linhas de cuidado específicas.
- (E) A triagem neonatal é responsabilidade exclusiva da Atenção Especializada.

52

Uma criança de 8 meses, acompanhada na Atenção Primária, apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, infecções respiratórias de repetição e hepatoesplenomegalia. Não há diagnóstico definido até o momento. Segundo a linha de cuidado das pessoas com doenças raras no SUS, qual deve ser a conduta mais adequada?

- (A) Manter acompanhamento exclusivo na Atenção Primária até definição diagnóstica completa.
- (B) Encaminhar diretamente para atendimento hospitalar terciário sem regulação.
- (C) Acionar a regulação assistencial para avaliação em serviço de Atenção Especializada, mantendo coordenação pela Atenção Primária.
- (D) Iniciar tratamento empírico específico para erros inatos do metabolismo.
- (E) Aguardar progressão clínica para justificar encaminhamento especializado.

53

Em um estudo caso-controle de associação genética, foi identificada associação estatisticamente significativa entre um polimorfismo de nucleotídeo único (single nucleotide polymorphism – SNP) e uma doença complexa. Entretanto, tentativas subsequentes de replicação em outras populações falharam. Qual é a explicação estatística mais plausível para esse achado inconsistente?

- (A) O SNP associado é necessariamente funcional e causal, mas dependente exclusivamente do sexo dos participantes.
- (B) A ausência de replicação indica erro sistemático na genotipagem inicial, sendo irrelevantes fatores populacionais.
- (C) A significância estatística inicial garante validade externa independentemente do desenho do estudo.
- (D) A falha de replicação demonstra que estudos caso-controle não são apropriados para doenças complexas.
- (E) A associação inicial pode refletir estratificação populacional, com diferenças de ancestralidade entre casos e controles.

54

De acordo com o Código de Ética Médica vigente, assinale a alternativa que está em conformidade com os princípios e normas éticas que regem o exercício da medicina no Brasil.

- (A) A responsabilidade do médico pode ser presumida quando o desfecho clínico é desfavorável, ainda que não haja comprovação de imperícia, imprudência ou negligência.
- (B) O médico pode delegar atos privativos da profissão a outros profissionais da saúde, desde que supervisionados.
- (C) A medicina pode ser exercida como atividade comercial, desde que não haja prejuízo direto ao paciente.
- (D) A responsabilidade médica é sempre pessoal e não pode ser presumida, devendo ser caracterizada por ação ou omissão comprovada.
- (E) O médico pode eximir-se da responsabilidade por ato que indicou ou praticou quando houver consentimento formal do paciente.

55

Durante a rotina assistencial em um hospital do SUS, um profissional de saúde identifica um incidente sem dano relacionado à administração de medicamento. De acordo com os princípios do Programa Nacional de Segurança do Paciente (PNSP) e as diretrizes da RDC Anvisa nº 36/2013, qual é a conduta mais adequada?

- (A) Desconsiderar o incidente, pois não houve dano ao paciente.
- (B) Registrar o incidente apenas no prontuário do paciente, sem comunicação institucional.
- (C) Comunicar o incidente ao Núcleo de Segurança do Paciente para análise e adoção de medidas preventivas.
- (D) Notificar o incidente somente se houver dano físico comprovado.
- (E) Identificar o profissional envolvido e aplicar medida punitiva imediata.

56

De acordo com a Lei Federal nº 8.080/1990, as ações e os serviços públicos de saúde que integram o SUS devem obedecer a princípios e diretrizes específicos. Assinale a alternativa que corretamente expressa um princípio do SUS previsto na Lei nº 8.080/1990.

- (A) Atendimento restrito aos cidadãos contribuintes da seguridade social.
- (B) Integralidade da assistência, entendida como articulação contínua de ações preventivas e curativas, individuais e coletivas.
- (C) Centralização administrativa obrigatória das ações de saúde na esfera federal.
- (D) Prioridade de acesso aos serviços de saúde conforme capacidade contributiva do usuário.
- (E) Organização dos serviços com duplicidade de meios para ampliação da oferta assistencial.

57

Segundo a Lei nº 8.080/1990, integram o campo de atuação do SUS, entre outras atribuições:

- (A) exclusivamente as ações de assistência médica individual em unidades públicas.
- (B) a formulação e a execução da política de medicamentos, equipamentos e outros insumos de interesse para a saúde.
- (C) apenas as ações de vigilância epidemiológica, excluídas as de vigilância sanitária.
- (D) a execução de ações de saúde do trabalhador restritas à esfera federal.
- (E) a prestação direta de serviços de saúde bucal apenas em nível hospitalar.

58

Em relação à organização, à direção e à gestão do SUS, assinale a alternativa correta.

- (A) Cada esfera de governo exerce direção única do SUS por meio de seu respectivo órgão gestor.
- (B) A direção do SUS é exercida exclusivamente pelo Ministério da Saúde em todas as esferas.
- (C) Os municípios não podem gerir serviços públicos de saúde de forma autônoma.
- (D) A regionalização é facultativa e depende exclusivamente de decisão da União.
- (E) A hierarquização dos serviços ocorre apenas no âmbito federal.

59

Um município identificou necessidade de ampliar o acesso a serviços especializados de média complexidade, inexistentes em sua rede própria. De acordo com a Lei nº 8.080/1990, qual medida está em conformidade com a organização do SUS?

- (A) Contratar diretamente serviços privados sem contrato ou convênio formal.
- (B) Solicitar exclusivamente à União a execução direta do serviço no município.
- (C) Celebrar contratos ou convênios com serviços privados, observadas as normas de direito público.
- (D) Transferir a responsabilidade integral ao Estado, sem participação municipal.
- (E) Limitar o acesso aos usuários previamente cadastrados no município.

60

Durante a elaboração do orçamento anual, um gestor municipal propõe utilizar recursos do SUS para financiar ação de saúde não prevista no plano municipal de saúde, fora de situação emergencial. À luz da Lei nº 8.080/1990, essa conduta é

- (A) permitida, desde que haja disponibilidade financeira.
- (B) permitida apenas com autorização verbal do Conselho Municipal de Saúde.
- (C) vedada, pois o financiamento deve estar vinculado às ações previstas nos planos de saúde.
- (D) obrigatória, caso haja demanda espontânea da população.
- (E) dispensável de planejamento formal quando se tratar de ações assistenciais.

