

Nome: \_\_\_\_\_

**GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO S.A. (GHC) – HOSPITAL  
FEDERAL DE BONSUCESSO – RJ – Concurso Público – 002/2026****035 – MÉDICO (GENÉTICA MÉDICA) –  
PROVA 01****PROVA ESCRITA OBJETIVA  
CADERNO DE QUESTÕES**

**ATENÇÃO:** Transcreva no espaço do seu CARTÃO-RESPOSTA, com sua caligrafia usual, a frase abaixo.

Sempre parece impossível até que seja feito.

**Leia atentamente as instruções abaixo e aguarde a autorização para abertura deste caderno de questões.**

1. Confira o **CADERNO DE QUESTÕES** nos primeiros **30 minutos de prova**. Caso haja algum erro de impressão, ausência de questão, dentre outros, a prova poderá ser substituída nesse intervalo de tempo.
2. Confira o **CARTÃO-RESPOSTA** e assine seu nome no espaço próprio, utilizando caneta esferográfica de tinta azul ou preta. A ausência de assinatura incide na desclassificação do candidato.
3. Não dobre, não amasse, nem manche o **CARTÃO-RESPOSTA**. Ele **NÃO** poderá ser substituído.
4. Para cada uma das questões objetivas, são apresentadas 5 opções identificadas com as letras A, B, C, D, E. Assinale apenas uma opção em cada questão, caso contrário, ela será nula.
5. O tempo disponível para esta prova é de **3h**.
6. Reserve os 30 minutos finais para marcar seu **CARTÃO-RESPOSTA**. Os rascunhos e as marcações assinaladas no **CADERNO DE QUESTÕES** não serão considerados na avaliação.
7. Os candidatos, após entrarem na sala da prova, somente poderão retirar-se após decorridas duas horas do tempo de duração previsto.
8. Quando terminar a prova, entregue-a ao fiscal **SEM FALTAR NENHUMA PÁGINA OU PARTE DELA**, juntamente com o **CARTÃO-RESPOSTA**. Em seguida, assine a **LISTA DE PRESENÇA**. Caso o **CADERNO DE QUESTÕES E/OU** o **CARTÃO-RESPOSTA** estejam rasgados ou incompletos, o candidato será eliminado.
9. O candidato também será excluído do certame caso:
  - a) Utilize, durante a realização da prova, máquinas e/ou relógios de calcular, bem como rádios, gravadores, fones de ouvido, telefones celulares ou fonte de consulta de qualquer espécie.
  - b) Ausente-se da sala de prova levando consigo o **CADERNO DE QUESTÕES**, antes do tempo estabelecido, e/ou **CARTÃO-RESPOSTA**.
  - c) Deixe de assinalar corretamente o campo no **CARTÃO-RESPOSTA**.



CONCURSO PÚBLICO



**GABARITO**

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

**035 – MÉDICO (GENÉTICA MÉDICA) –  
PROVA 01****CONHECIMENTOS GERAIS****Questão 01**

As Normas de Habilitação para a Atenção Especializada no Processo Transexualizador, previstas na Portaria de Consolidação n.º 2/2017, estabelecem critérios para serviços de saúde que desejam ofertar esse cuidado no Sistema Único de Saúde (SUS). Considerando essas disposições, assinale a alternativa CORRETA:

- a) A habilitação é restrita a hospitais universitários federais, não podendo ser concedida a serviços estaduais ou municipais.
- b) Os serviços habilitados devem garantir equipe multiprofissional composta, no mínimo, por médicos, psicólogos, enfermeiros e assistentes sociais, assegurando acompanhamento integral.
- c) A portaria prevê que o processo transexualizador pode ser iniciado apenas após os 25 anos de idade, em consonância com normas internacionais de saúde.
- d) A habilitação dispensa comprovação de capacidade e regulamentação em órgãos competentes, bastando a manifestação de interesse do gestor estadual ou municipal para regulamentação nessas instâncias.
- e) O processo transexualizador é regulamentado apenas para procedimentos cirúrgicos e acompanhamento psicológico.

**Questão 02**

O Art. 197 da Constituição da República Federativa do Brasil de 1988 estabelece que são de relevância pública as ações e serviços de saúde. Tais ações e serviços envolvem diretamente a proteção da vida, da dignidade humana e do bem-estar coletivo. Além disso, o exercício da prática assistencial está inserido em um contexto de interesse público e de responsabilidade ética e legal, contribuindo diretamente para a efetivação da cidadania. Com base no Artigo 197, é CORRETO afirmar que:

- a) As ações voltadas à promoção da saúde deixam de ser enquadradas como atividades típicas de prestação de serviços públicos, passando a ser compreendidas, em caráter complementar, como

iniciativas de natureza privada, desvinculadas da obrigação estatal de execução direta.

- b) Tais ações e serviços, mesmo quando prestados por instituições particulares, são passíveis de regulamentação, fiscalização e controle pelo Poder Público, que detém a competência constitucional para assegurar padrões mínimos de qualidade e segurança.
- c) Como as ações e os serviços de saúde são de relevância pública, a consequência jurídica é a vedação de qualquer uso de recursos orçamentários estatais para o pagamento de serviços prestados por instituições privadas de saúde, reforçando a prioridade do investimento no sistema público.
- d) A crescente demanda por cuidados de saúde e sua relevância socioeconômica conferem caráter de relevância pública às ações executadas por pessoas físicas ou jurídicas privadas, dispensando regulamentação e controle estatal por se tratarem de atividades menos complexas e desvinculadas de grandes redes hospitalares.
- e) Segundo o Art. 197, a competência do Poder Público limita-se à prestação direta das ações de saúde, não lhe cabendo regulamentar, fiscalizar ou controlar aquelas executadas por particulares, já que estas se enquadram como atividades de livre iniciativa.

**Questão 03**

O Art. 6º da Lei n.º 8.080/1990, inclui ações e serviços voltados à saúde do trabalhador nas atribuições do SUS. Com base nesse dispositivo e em seus incisos, assinale a alternativa que apresenta apenas ações que integram as atribuições do SUS no campo de saúde do trabalhador, conforme a Lei Orgânica da Saúde.

- a) Assistência ao trabalhador vítima de acidente de trabalho ou de doença ocupacional; participação na avaliação e controle de riscos no processo de trabalho e revisão periódica da listagem de doenças relacionadas ao trabalho.
- b) Fiscalização de benefícios previdenciários; definição da jornada máxima de trabalho saudável; avaliação do impacto que as tecnologias provocam à saúde e concessão de aposentadoria especial ao trabalhador exposto a agentes nocivos.

- c) Realização de perícias trabalhistas judiciais; garantir a interdição de máquinas, setores ou ambientes de trabalho diante de risco iminente à vida ou à saúde, quando solicitado pelo sindicato dos trabalhadores e gestão e fiscalização de programas de seguro de vida.
- d) Avaliação e controle dos riscos e agravos potenciais à saúde existentes no processo de trabalho; captação de recursos para ações de saúde por meio dos Conselhos Profissionais e regulamentação da contribuição sindical para planos coletivos de saúde.
- e) Organização de conselhos de fiscalização do exercício da profissão; criação de normas de registro em conselhos de classe; definição de piso salarial das categorias da saúde e participação na fiscalização dos serviços de saúde do trabalhador nas empresas públicas e privadas.

**Questão 04**

Conforme o Art. 198 da Constituição Federal (CF) de 1988, que estabelece que as ações e serviços do SUS integram uma rede regionalizada e hierarquizada, constituindo um sistema organizado segundo diretrizes específicas, é CORRETO afirmar que:

- a) O SUS é centralizado pela União, que detém direção única em todo o território nacional, capitaneada pelo Poder Executivo, mas fiscalizada pelo Legislativo, que representa a participação popular.
- b) O atendimento integral deve priorizar serviços hospitalares, distribuídos em rede colaborativa e racionalizada, em detrimento das atividades preventivas, com base nos agravos com maior incidência nacional.
- c) A participação da comunidade é garantida pelo serviço de Ouvidoria e pela possibilidade de a liderança estadual opcionalmente aceitar as solicitações e julgar quais as melhores ações adotadas no território.
- d) O SUS é organizado em rede regionalizada e hierarquizada, com descentralização e direção única em cada esfera de governo, atendimento integral, priorizando atividades preventivas, sem prejudicar os serviços assistenciais, e participação da comunidade.
- e) O SUS é estruturado pela União de acordo com critérios clínicos e epidemiológicos, baseado em hierarquia centralizada que determina a composição da rede regional, que dá suporte às unidades do município.

**Questão 05**

A Política Nacional de Humanização (HumanizaSUS), instituída em 2003, buscou transformar práticas de atenção e gestão no SUS, valorizando o acolhimento, o vínculo e a corresponsabilidade entre profissionais, usuários e gestores. A Lei 15.126, sancionada em 28 de abril de 2025, trouxe uma mudança importante a respeito dessa política pública tão relevante. Considerando esses elementos, assinale a alternativa CORRETA:

- a) A Lei n.º 15.126/2025 consolidou a atenção humanizada como princípio legal do SUS, reforçando que o cuidado deve integrar dimensões técnicas e subjetivas, sem restringir-se a protocolos clínicos, e garantindo que a humanização seja obrigatória em todas as esferas de gestão e atenção.
- b) A HumanizaSUS, após a Lei n.º 15.126/2025, passou a ser considerada política estadual sem força normativa vinculante, cabendo a cada ente federativo adotar práticas humanizadas, garantindo que o acolhimento e a clínica ampliada sejam obrigatórios em todos os hospitais gerais dos municípios.
- c) A atualização normativa de 2025 revogou a Política Nacional de Humanização, substituindo-a por um novo programa de gestão hospitalar voltado para a eficiência administrativa, o acolhimento por classificação de risco, a participação dos usuários na cogestão de unidades.
- d) A Lei n.º 15.126/2025 incluiu a atenção humanizada como princípio constitucional do SUS, alterando diretamente o Art. 198 da Constituição Federal (CF) de 1988, de modo que a humanização passou a ser diretriz constitucional, reforçando o compromisso do Estado brasileiro com a humanização das unidades de saúde.
- e) A Política Nacional de Humanização, após a Lei n.º 15.126/2025, foi ampliada como programa ministerial transversal, para ser aplicada em todas as unidades hospitalares de grande porte, e em unidades da atenção básica ou especializada em municípios estratégicos, expandindo os serviços de acolhimento.

**CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS****Questão 06**

Paciente de 28 anos, assintomático, solicita teste genético para predisposição a câncer de mama, pois sua mãe e irmã tiveram diagnóstico precoce. O

laboratório confirma que o exame pode identificar mutações em BRCA1/BRCA2. Em relação ao caso, a conduta ética CORRETA é:

- a) Realizar o teste sem aconselhamento prévio, pois o paciente tem direito à informação.
- b) Recusar o exame, pois não há sintomas clínicos atuais.
- c) Indicar o teste apenas após aconselhamento genético estruturado, explicando riscos, benefícios e implicações para o paciente e familiares.
- d) Solicitar autorização judicial para realizar o exame.
- e) Realizar o exame e comunicar resultados diretamente aos familiares, sem consentimento do paciente.

#### **Questão 07**

Paciente de 35 anos, com histórico familiar de doença de Huntington, deseja realizar teste pré-sintomático. Nesse caso, o princípio bioético que deve nortear a decisão é:

- a) Autonomia, garantindo direito de escolha após aconselhamento adequado.
- b) Beneficência exclusiva, priorizando apenas o bem-estar clínico.
- c) Não maleficência exclusiva, evitando qualquer risco psicológico.
- d) Justiça, garantindo acesso apenas em casos sintomáticos.
- e) Paternalismo médico, decidindo sem participação do paciente.

#### **Questão 08**

Em hospital universitário, a auditoria interna identifica falhas na coleta de amostras para exames genéticos, resultando em erros diagnósticos. Nesse contexto, a medida de segurança que deve ser priorizada CORRETAMENTE é:

- a) Reduzir número de exames genéticos solicitados.
- b) Delegar coleta exclusivamente ao paciente.
- c) Suspender exames genéticos até revisão completa da estrutura hospitalar.
- d) Transferir pacientes para laboratórios externos sem integração com hospital.
- e) Implementar protocolos padronizados de coleta, transporte e armazenamento, com treinamento multiprofissional.

#### **Questão 09**

Equipe multiprofissional inicia programa de capacitação sobre triagem neonatal ampliada. Acerca

do caso, assinale CORRETAMENTE o princípio que norteia a educação permanente em saúde:

- a) Treinamento pontual e isolado, sem integração com prática clínica.
- b) Processo contínuo, integrado ao cotidiano de trabalho, visando transformação da prática assistencial.
- c) Exclusivo para médicos, sem participação de outros profissionais.
- d) Focado apenas em atualização teórica, sem prática clínica.
- e) Realizado apenas em congressos nacionais.

#### **Questão 10**

Estudo populacional mostra aumento da prevalência de obesidade infantil e associação com risco de diabetes tipo 2 precoce. O fator epidemiológico que mais contribui para esse cenário é:

- a) Maior acesso a consultas médicas preventivas.
- b) Expansão de programas de alimentação escolar saudável.
- c) Redução da urbanização e acesso limitado à tecnologia.
- d) Redução da atividade física e aumento do consumo de alimentos ultraprocessados.
- e) Aumento da prevalência de doenças infecciosas.

#### **Questão 11**

Hospital público apresenta alta taxa de erros em exames genéticos por falhas de comunicação entre laboratório e equipe clínica. Sobre o tema, é a estratégia de gestão mais eficaz:

- a) Implementar sistema informatizado integrado, com rastreabilidade das amostras e resultados.
- b) Reduzir número de exames solicitados.
- c) Suspender exames genéticos até revisão completa da estrutura hospitalar.
- d) Transferir pacientes para laboratórios externos sem integração.
- e) Delegar interpretação exclusivamente ao paciente.

#### **Questão 12**

Considerando que o programa de triagem neonatal avalia indicadores de processo e resultado, assinale a alternativa que indica CORRETAMENTE o indicador de resultado mais adequado para medir efetividade:

- a) Número de testes realizados.
- b) Taxa de adesão ao acompanhamento clínico.

- c) Redução da incidência de complicações graves por diagnóstico precoce.
- d) Quantidade de profissionais treinados.
- e) Número de consultas realizadas.

**Questão 13**

Um recém-nascido de 5 dias, aparentemente saudável, é submetido à triagem neonatal ampliada. O exame detecta alteração sugestiva de fenilcetonúria. A família está assustada, pois não há antecedentes conhecidos da doença. Dessa forma, a conduta preventiva e diagnóstica que deve ser priorizada é:

- a) Aguardar evolução clínica, pois alterações iniciais podem ser transitórias.
- b) Prescrever suplementação vitamínica inespecífica, sem confirmação diagnóstica.
- c) Solicitar apenas exames de imagem cerebral, sem intervenção dietética.
- d) Suspender acompanhamento, pois ausência de antecedentes familiares descarta risco.
- e) Confirmar o diagnóstico com testes bioquímicos específicos e iniciar dieta restrita em fenilalanina precocemente, prevenindo atraso neurocognitivo.

**Questão 14**

Em comunidade rural, observa-se aumento da prevalência de malformações congênitas relacionadas à deficiência de ácido fólico. O gestor local decide implementar ações de promoção da saúde. Conforme o enunciado, a medida de acordo com os princípios da promoção da saúde é:

- a) Distribuição de ácido fólico apenas para gestantes já diagnosticadas com anemia.
- b) Fortificação de alimentos básicos com ácido fólico, campanhas educativas sobre suplementação pré-concepcional e incentivo à participação comunitária.
- c) Restrição de alimentos ultraprocessados apenas em hospitais, sem impacto comunitário.
- d) Aumento do número de consultas médicas individuais, sem ações coletivas.
- e) Implantação de exames laboratoriais anuais obrigatórios para toda a população.

**Questão 15**

Paciente de 6 anos apresenta atraso global do desenvolvimento, dismorfismos faciais e cardiopatia congênita. O pediatra suspeita de síndrome genética.

Sobre o caso, o exame diagnóstico adequado para a investigação inicial deve ser:

- a) Ressonância magnética cerebral, para avaliar malformações estruturais.
- b) Dosagem de hormônios tireoidianos, para excluir hipotireoidismo congênito.
- c) Teste de função hepática, para excluir erros inatos do metabolismo.
- d) Cariótipo convencional, capaz de identificar cromossomopatias como síndrome de Down ou deleções grandes.
- e) Exames radiológicos simples, para avaliar alterações ósseas isoladas.

**Questão 16**

Considerando que um casal jovem procura aconselhamento genético, pois ambos são portadores de mutação para fibrose cística, assinale CORRETAMENTE a medida preventiva que deve ser discutida:

- a) Aguardar evolução clínica, pois risco é baixo sem antecedentes familiares.
- b) Prescrever antibióticos profiláticos para o casal, prevenindo manifestação da doença.
- c) Solicitar apenas exames de imagem fetal, sem análise genética.
- d) Suspender acompanhamento, pois portadores assintomáticos não necessitam de medidas preventivas.
- e) Diagnosticar pré-natal com análise genética do feto, permitindo decisão informada sobre continuidade da gestação.

**Questão 17**

Recém-nascido apresenta vômitos recorrentes, letargia e odor característico na urina. Suspeita-se de erro inato do metabolismo. Acerca do caso, o exame diagnóstico CORRETAMENTE adequado para confirmar a suspeita é:

- a) Espectrometria de massa em tandem, capaz de identificar alterações metabólicas específicas em aminoácidos e ácidos orgânicos.
- b) Ultrassonografia abdominal, para avaliar malformações viscerais.
- c) Dosagem de glicemia capilar, para excluir hipoglicemia isolada.
- d) Hemograma completo, para avaliar anemia.
- e) Exame radiológico simples, para avaliar alterações ósseas.

**Questão 18**

Paciente de 35 anos, com histórico familiar de câncer colorretal hereditário não polipose (síndrome de Lynch), procura orientação. A medida preventiva que deve ser priorizada, nesse caso, é:

- a) Aguardar evolução clínica, pois risco é baixo sem sintomas.
- b) Prescrever apenas dieta rica em fibras, sem rastreamento.
- c) Solicitar exames laboratoriais inespecíficos, sem colonoscopia.
- d) Solicitar colonoscopia periódica iniciada precocemente, associada a aconselhamento genético e rastreamento de neoplasias relacionadas.
- e) Suspender acompanhamento, pois não há sintomas atuais.

**Questão 19**

Paciente de 50 anos, residente em área remota, apresenta suspeita de síndrome genética rara. O hospital de referência utiliza telessaúde para avaliação. O princípio que deve nortear o uso da telessaúde, nesse contexto, deve ser:

- a) Substituir completamente o exame físico presencial, sem necessidade de avaliação direta.
- b) Integrar equipe multiprofissional local e especialista remoto, garantindo continuidade do cuidado e decisão compartilhada.
- c) Limitar-se a fornecer apenas prescrições eletrônicas, sem interação clínica.
- d) Evitar comunicação com equipe local, para reduzir risco de conflito de condutas.
- e) Utilizar telessaúde apenas para casos eletivos, nunca em suspeitas diagnósticas graves.

**Questão 20**

Uma família apresenta múltiplos casos de distrofia muscular de Duchenne em meninos, enquanto as mulheres são assintomáticas ou portadoras. O geneticista é chamado para explicar o padrão de herança. De acordo com o caso, o padrão de herança que explica CORRETAMENTE esse quadro é:

- a) Herança autossômica dominante, em que ambos os sexos são igualmente afetados e há transmissão vertical evidente.
- b) Herança autossômica recessiva, em que homens e mulheres têm igual probabilidade de manifestação clínica.

- c) Herança ligada ao X recessiva, em que homens manifestam a doença e mulheres geralmente são portadoras assintomáticas.
- d) Herança mitocondrial, transmitida exclusivamente pela mãe, independentemente do sexo.
- e) Herança multifatorial, sem relação com cromossomos sexuais.

**Questão 21**

Recém-nascido apresenta hipotonia, fendas palpebrais oblíquas, prega palmar única e cardiopatia congênita. O cariótipo mostra trissomia do cromossomo 21. A alternativa que indica a complicação clínica que está CORRETAMENTE associada à síndrome de Down é:

- a) Maior risco de leucemia infantil e doença de Alzheimer precoce.
- b) Hipertireoidismo congênito isolado.
- c) Hipogonadismo exclusivo em homens.
- d) Feocromocitoma recorrente.
- e) Osteoporose precoce em todos os casos.

**Questão 22**

Paciente do sexo feminino, 14 anos, apresenta baixa estatura, amenorreia primária e pescoço alado. O cariótipo mostra monossomia do cromossomo X. Com base no caso, assinale a alternativa que indica a complicação clínica CORRETAMENTE associada à síndrome de Turner:

- a) Cardiopatia congênita, especialmente coarctação da aorta.
- b) Hipertireoidismo autoimune exclusivo.
- c) Diabetes mellitus tipo 1 em todos os casos.
- d) Feocromocitoma recorrente.
- e) Osteossarcoma precoce.

**Questão 23**

Homem de 22 anos apresenta ginecomastia, testículos pequenos e infertilidade. O cariótipo mostra 47,XXY. Assinale CORRETAMENTE o mecanismo fisiopatológico que explica o quadro:

- a) Hipogonadismo hipogonadotrófico, com redução de FSH/LH.
- b) Hipertireoidismo secundário a mutação cromossômica.
- c) Resistência insulínica isolada.
- d) Hipogonadismo hipergonadotrófico, com aumento de FSH/LH e deficiência de testosterona.
- e) Deficiência de GH exclusiva.

**Questão 24**

Criança de 7 anos apresenta atraso no desenvolvimento, face característica com “boca larga”, hipercalcemia e personalidade extremamente sociável. A alteração genética que está CORRETAMENTE associada ao caso do enunciado é:

- a) Trissomia do cromossomo 21.
- b) Monossomia do cromossomo X.
- c) Mutação no gene FMR1.
- d) Duplicação no cromossomo 15.
- e) Deleção no cromossomo 7 envolvendo gene da elastina.

**Questão 25**

Adolescente de 15 anos apresenta déficit intelectual, macroorquidismo e comportamento ansioso. De acordo com o caso, o mecanismo molecular que explica a síndrome do X Frágil é:

- a) Expansão de repetições CGG no gene FMR1, levando à metilação e silenciamento do gene.
- b) Deleção no cromossomo 7 envolvendo gene da elastina.
- c) Trissomia do cromossomo 21.
- d) Monossomia do cromossomo X.
- e) Mutação no gene da distrofina.

**Questão 26**

Recém-nascido apresenta microcefalia, hipertelorismo, fenda labial e polidactilia. O geneticista é chamado para avaliação clínica inicial. Dessa forma, o princípio da semiotécnica que deve ser aplicado é:

- a) Realizar apenas exame laboratorial, sem exame físico detalhado.
- b) Solicitar exames radiológicos simples, sem avaliação clínica.
- c) Aguardar evolução clínica, sem investigação inicial.
- d) Prescrever suplementação vitamínica inespecífica.
- e) Avaliar sistematicamente cada segmento corporal, correlacionando achados dismórficos com síndromes conhecidas.

**Questão 27**

Recém-nascido de 10 dias apresenta vômitos persistentes, letargia, hipotonia e odor característico. Exames laboratoriais mostram acidose metabólica com ânion gap elevado e hipoglicemia. Diante do

exposto, a conduta diagnóstica e terapêutica inicial adequada deve ser:

- a) Solicitar apenas ultrassonografia abdominal, para excluir malformações viscerais, sem intervenção dietética.
- b) Solicitar espectrometria de massa em tandem para confirmar acidemia propiônica e iniciar dieta restrita em proteínas, com suplementação de carnitina e manejo metabólico intensivo.
- c) Prescrever antibióticos profiláticos inespecíficos, considerando risco de sepse neonatal.
- d) Aguardar evolução clínica, pois acidose pode ser transitória em recém-nascidos.
- e) Solicitar apenas hemograma completo, para avaliar anemia, sem investigação metabólica.

**Questão 28**

Recém-nascido de 7 dias apresenta resultado alterado na triagem neonatal para fenilcetonúria. A família questiona a necessidade de intervenção precoce, já que o bebê está assintomático. A justificativa que fundamenta a conduta preventiva imediata, nesse caso, é:

- a) Introduzir precocemente dieta restrita em fenilalanina para prevenir atraso neurocognitivo irreversível, mesmo em crianças inicialmente assintomáticas.
- b) Aguardar evolução clínica, pois manifestações só ocorrem após 1 ano de idade.
- c) Prescrever suplementação vitamínica inespecífica, sem necessidade de dieta específica.
- d) Solicitar apenas exames radiológicos, para avaliar alterações ósseas.
- e) Suspender acompanhamento, pois ausência de sintomas descarta risco.

**Questão 29**

Recém-nascido apresenta genitália ambígua, com aumento de clitóris e fusão parcial de lábios. Exames mostram 46,XX e níveis elevados de 17-OH-progesterona. De acordo com o caso, assinale o diagnóstico CORRETAMENTE provável:

- a) Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 21-hidroxilase, levando à virilização em meninas.
- b) Síndrome de Klinefelter, caracterizada por 47,XXY e hipogonadismo masculino.
- c) Síndrome de Turner, caracterizada por monossomia do X e disgenesia gonadal.

- d) Síndrome de Down, caracterizada por trissomia 21 e dismorfismos faciais.
- e) Síndrome de Williams, caracterizada por deleção no cromossomo 7 e hipercalcemia.

**Questão 30**

Recém-nascido apresenta genitália ambígua, com micropênis e testículos não palpáveis. Cariótipo mostra 46,XY. Sobre o caso, a hipótese diagnóstica que deve ser considerada é:

- a) Síndrome de Turner, caracterizada por monossomia do X.
- b) Síndrome de Down, caracterizada por trissomia 21.
- c) Síndrome de Klinefelter, caracterizada por 47,XXY.
- d) Deficiência de 5-alfa-redutase, que compromete conversão de testosterona em di-hidrotestosterona, resultando em virilização incompleta.
- e) Síndrome de Williams, caracterizada por deleção no cromossomo 7.

**Questão 31**

Criança de 3 anos apresenta episódio de vômitos, letargia e convulsões após infecção viral. Exames mostram hipoglicemia grave e cetonúria ausente. O diagnóstico mais provável, acerca do caso, é:

- a) Hipotireoidismo congênito, caracterizado por atraso do desenvolvimento.
- b) Síndrome de Down, caracterizada por trissomia 21.
- c) Síndrome de Turner, caracterizada por monossomia do X.
- d) Síndrome de Klinefelter, caracterizada por 47,XXY.
- e) Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD), caracterizada por incapacidade de oxidar ácidos graxos e risco de hipoglicemia sem cetose.

**Questão 32**

Família procura aconselhamento genético após diagnóstico de síndrome do X Frágil em criança de 10 anos com déficit intelectual. Conforme o enunciado, assinale CORRETAMENTE a orientação que deve ser fornecida:

- a) Explicar que a síndrome é causada por expansão de repetições CGG no gene FMR1, podendo afetar outros membros da família, e oferecer testes genéticos aos parentes em risco.

- b) Informar que a síndrome é autossômica dominante, sem risco para outros familiares.
- c) Explicar que a síndrome é autossômica recessiva, sem risco para mulheres.
- d) Explicar que a síndrome é multifatorial, sem necessidade de testes genéticos.
- e) Informar que a síndrome é mitocondrial, transmitida apenas pela mãe.

**Questão 33**

Paciente de 36 anos, cuja mãe e irmã tiveram câncer de mama antes dos 40 anos, procura avaliação genética. O laboratório confirma mutação em BRCA1. Diante do exposto, a medida preventiva CORRETAMENTE prioritária deve ser:

- a) Solicitar apenas mamografia a partir dos 50 anos, sem medidas adicionais.
- b) Prescrever suplementação vitamínica inespecífica, sem rastreamento específico.
- c) Solicitar rastreamento intensivo com ressonância magnética anual e discussão sobre cirurgia redutora de risco, considerando alto risco de câncer de mama e ovário.
- d) Aguardar evolução clínica, pois risco só aumenta após os 60 anos.
- e) Solicitar apenas exames laboratoriais de rotina, sem imagem.

**Questão 34**

Paciente de 40 anos apresenta histórico familiar de câncer colorretal em múltiplos parentes de primeiro grau, alguns diagnosticados antes dos 50 anos. Suspeita-se de síndrome de Lynch. Nesse contexto, a orientação que deve ser fornecida é:

- a) Informar que a síndrome é autossômica recessiva, sem risco para mulheres.
- b) Explicar que a síndrome é autossômica dominante, com risco elevado de câncer colorretal e endometrial, e recomendar colonoscopia precoce e periódica.
- c) Explicar que a síndrome é multifatorial, sem necessidade de rastreamento específico.
- d) Explicar que a síndrome é mitocondrial, transmitida apenas pela mãe.
- e) Informar que a síndrome é ligada ao X, afetando apenas homens.

**Questão 35**

Paciente de 32 anos, com pai diagnosticado com doença de Huntington, deseja realizar teste pré-sintomático. Com base no enunciado, a conduta ética e clínica CORRETA deve ser:

- a) Recusar o teste, pois paciente é assintomático.
- b) Realizar o teste sem aconselhamento, pois paciente tem direito à informação.
- c) Solicitar autorização judicial antes de realizar o exame.
- d) Realizar o teste apenas após aconselhamento genético estruturado, explicando implicações psicológicas, familiares e sociais.
- e) Realizar o teste e comunicar resultados diretamente aos familiares.

**Questão 36**

Gestante de 16 semanas apresenta ultrassonografia com translucência nucal aumentada. O obstetra sugere investigação genética. Conforme o caso, o exame **CORRETAMENTE** adequado para o diagnóstico definitivo é:

- a) Ultrassonografia seriada, sem exames invasivos.
- b) Amniocentese com análise cromossômica (cariótipo ou microarray), capaz de identificar trissomias e deleções.
- c) Dosagem de hormônios maternos, sem análise genética.
- d) Hemograma materno, para excluir anemia.
- e) Exame radiológico simples, para avaliar ossos fetais.

**Questão 37**

Paciente de 25 anos solicita teste genético para predisposição a câncer de cólon, sem histórico familiar. Nesse caso, a conduta ética **CORRETA** é:

- a) Explicar que testes de predisposição devem ser indicados com base em critérios clínicos e familiares, evitando exames sem justificativa, mas garantindo autonomia após aconselhamento.
- b) Realizar o teste sem aconselhamento, pois paciente tem direito à informação.
- c) Recusar o exame, pois não há sintomas clínicos atuais.
- d) Solicitar autorização judicial para realizar o exame.
- e) Realizar o exame e comunicar resultados diretamente aos familiares.

**Questão 38**

Paciente de 30 anos apresenta carcinoma medular de tireoide. Exames confirmam mutação no gene RET. A medida preventiva que deve ser considerada para familiares, com base no caso, é:

- a) Solicitar apenas ultrassonografia anual, sem testes genéticos.

- b) Prescrever suplementação de iodo, sem rastreamento.
- c) Aguardar evolução clínica, pois risco só aumenta após os 50 anos.
- d) Solicitar apenas exames laboratoriais de rotina, sem imagem.
- e) Solicitar teste genético para mutação RET e, se positivo, considerar tireoidectomia profilática precoce.

**Questão 39**

Considerando um casal jovem que procura aconselhamento após diagnóstico pré-natal de trissomia 18 (síndrome de Edwards), assinale **CORRETAMENTE** a orientação que deve ser fornecida:

- a) Informar que a síndrome é autossômica dominante, sem risco para outros filhos.
- b) Explicar que a síndrome é multifatorial, sem necessidade de aconselhamento.
- c) Explicar que a síndrome é mitocondrial, transmitida apenas pela mãe.
- d) Explicar que a síndrome está associada a alta mortalidade neonatal e múltiplas malformações, oferecendo suporte psicológico e discussão sobre continuidade da gestação.
- e) Informar que a síndrome é ligada ao X, afetando apenas homens.

**Questão 40**

Paciente de 45 anos, residente em área remota, apresenta suspeita de síndrome genética rara. O hospital de referência utiliza telessaúde para avaliação. Diante do exposto, o princípio que deve nortear o uso da telessaúde é:

- a) Integrar equipe multiprofissional local e especialista remoto, garantindo continuidade do cuidado e decisão compartilhada, sem substituir integralmente o exame físico presencial.
- b) Substituir completamente o exame físico presencial, sem necessidade de avaliação direta.
- c) Limitar-se a fornecer apenas prescrições eletrônicas, sem interação clínica.
- d) Evitar comunicação com equipe local, para reduzir risco de conflito de condutas.
- e) Utilizar telessaúde apenas para casos eletivos, nunca em suspeitas diagnósticas graves.